

Journée Sans Diagnostic et Unique

Le vendredi 22 septembre 2017, Plateforme Maladies Rares,

96 rue Didot, 75014 Paris

Modérateur de la journée : Fadia Machelon

09h30 Accueil des participants (20')

10h00 Accueil de la journée – *Magali Padre, Présidente de l'Association Sans Diagnostic et Unique*

10h10 : La voix des personnes atteintes de maladies rares en France
Nathalie Triclin-Conseil, Présidente d'Alliance Maladies Rares

États de lieux et Clés de compréhension

- ❖ **Volet scientifique :** les anomalies du développement et les sans diagnostic
Dr Christine Vicard, Responsable médicale de Maladies Rares Info Services
- ❖ **Volet médical :** quels diagnostics pour les anomalies du développement ?
Pr Laurence Faivre, animateur de la filière AnDDI-Rares
- ❖ **Volet social :** Quelles répercussions dans la vie quotidienne de l'absence de diagnostic ou d'un diagnostic de maladies ultra-rares ?
Magali Padre, Présidente de l'Association Sans Diagnostic et Unique
- ❖ Questions

11h30 États des lieux en Europe : initiatives à l'internationale et mises en place des réseaux européens de référence – *Anne-Sophie Lapointe*

- ❖ **Les recommandations et le groupe SWAN Europe**
Virginie Bros-Facer (Eurordis)
- ❖ **Les réseaux maladies rares en Europe**
Pr Christine Bodemer (ERN-Skin)
- ❖ **L'action d'Orphanet au sein de RD-Action**
Dr Ana Rath (Orphanet)

12h30 Déjeuner sur place (1h)



13h30-15h00 Ateliers par petits groupes thématiques pour faire remonter les questions des personnes sans diagnostic ou avec un diagnostic unique

- ❖ Quel accès aux nouvelles techniques de diagnostic en France pour les sans diagnostic ?
Pr Sylvie Odent (Coordinatrice du Centre de référence anomalies du développement et syndromes malformatifs), Thomas Heuyer (Délégué général de Maladies Rares Info Services)
- ❖ Comment accompagner l'avant et l'après diagnostic ?
Anne-Sophie Lapointe et Catherine Dervieux (Alliance Maladies Rares)
- ❖ Quelle vie quotidienne pour les sans diagnostic ou les ultra-rares ?
Magali Padre et un médecin
- ❖ Quelle recherche pour les sans diagnostic ?
Pr Jean-Louis Mandel (Fondation maladies Rares) et Pr Laure Faivre

15h00-16h00 Restitution des ateliers

- ❖ Retours des rapporteurs
- ❖ Échanges avec la salle

16h00 Pause

16h30 Table ronde

Grands témoins : *Pr Jean-Louis Mandel, Pr Hervé Chnneweiss, Christophe Duguet (AFM-Téléthon), Pr Laurence Faivre*

- ❖ Échanges avec la salle

Conclusion :

Magali Padre, Laurence Faivre, Thomas Heuyer

Lien d'inscription obligatoire : <https://goo.gl/forms/fYzDMHJtI4aFGQxh2>