



Plateforme maladies rares

- Station "Piaisance" (ligne n°13) 500 m environ
Station "Porte de Vanves" (ligne n°13) puis prendre le tram
- Arrêt Alèsia - Didot (ligne 62)
Arrêt P Larousse - Hôpital Broussais (ligne 58)
- Arrêt "Porte Didot" (ligne T3)

Avec les soutiens institutionnels des laboratoires



**Journée des anomalies du
développement pour les personnes**

Sans Diagnostic et Unique

Vendredi 22 septembre

À la plateforme maladies rares

Organisée par

L'Association Sans Diagnostic et Unique

Lien d'inscription obligatoire :

<https://goo.gl/forms/fYzDMHJtI4aFGQxh2>

96, rue Didot, 75014 Paris

En partenariat avec AnDDI-Rares et Maladies Rares Info Services



Modérateur de la journée : Fadia Machelon

09h30 : Accueil des participants (20')

9h50 : 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 (15')

❖ 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

- ❖ **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)

13h00 : Déjeuner sur place (1h)

14h00 : 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 des anomalies du développement et syndromes malformatifs) et Thomas Heuyer (Délégué général de Maladies Rares Info Services)*
- ❖ Comment accompagner l'avant et l'après diagnostic ?
Françoise Houdayer (psychologue, Centre de Référence des Anomalies du développement et Syndromes Malformatifs – HCL, Lyon) et Catherine Dervieux (Alliance Maladie Rares)
- ❖ Quelle vie quotidienne pour les sans diagnostic ou les ultra-rares ?
Magali Padre et le Dr. Marie Hully (Hôpital Necker-enfants malades)
- ❖ Quelle recherche pour les sans diagnostic ? *Pr Jean-Louis Mandel (Fondation maladies Rares) et Pr Laurence Faivre*

15h30 : Pause

16h00-16h30 : Restitution des ateliers

- ❖ Retours des rapporteurs
- ❖ Échanges avec la salle

16h30 : Table ronde

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

- ❖ Échanges avec la salle

Conclusion : *Magali Padre, Laurence Faivre, Thomas Heuyer*