

Avec l'aimable collaboration de :



Pour venir à la **Plateforme Maladies Rares** :



Station "Plaisance" (ligne n°13) 500 m environ  
Station "Porte de Vanves" (ligne n°13) puis prendre le tram



Arrêt Alésia - Didot (ligne 62)  
Arrêt P Larousse - Hôpital Broussais (ligne 58)



Arrêt "Porte Didot" (ligne T3)



Lien d'inscription (avant le 1<sup>er</sup> septembre 2019 svp merci) :

<https://forms.gle/ZPSPRhSwX5vgwJhw7>

Invitation à la

2<sup>ème</sup> journée nationale des anomalies du  
développement pour les personnes

**Sans Diagnostic et Unique**

**Vendredi 20 septembre 2019**

**A la plateforme Maladies Rares**

**96 rue Didot, 75014 Paris**

**Organisée par**

**L'Association Sans Diagnostic et Unique**

**Avec la Filière AnDDI-Rares**



## 9h30 Accueil des participants

## 10h Synthèse de 5 ans d'utilisation de l'exome en diagnostic, vers un protocole de rendu du diagnostic de maladies ultra-rares

### 10h Flash actualités de l'Association Sans Diagnostic et Unique

Magali Padre, Présidente de l'ASDU

- **10h30 L'errance et l'impasse diagnostique dans le PNMR3**

Anne-Sophie Lapointe Cheffe de projet adjoint Mission Maladies Rares, DGOS

- **11h Protocoles de rendu du diagnostic de maladies ultra-rares**

Pr Laurence Olivier-Faivre, PUPH Génétique Médicale  
Coordonnateur général, Animatrice de la Filière AnDDI-Rares

- **11h30 Les actions et les projets de la Commission Transversale Sans Diagnostic de la Filière AnDDI-Rares**

Pr Sylvie Odent, Coordinatrice du Centre de Référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs de Rennes

- **12h Enquête et analyse du parcours et de la situation des patients sans diagnostic, évaluation de leurs besoins et leurs difficultés spécifiques**

Laure Wallut, Ingénieur d'études au LEDi

## 13h00 : Déjeuner sur place

## 14h : Ateliers par petits groupes thématiques

- **Les prises en charge médicales et paramédicales dans les anomalies du développement (dont les prises en charges et les thérapies « non-communes »)** Animateur à confirmer
- **La coordination du parcours de santé éducatif et familial pour les enfants atteints d'anomalies du développement :** Dr. Geneviève Baujat
- **Les questions que vous vous posez sur la génétique :** Pr Sylvie Odent et Pr Didier Lacombe
- **L'après exome : Génome, ARN...** : Pr Laurence Olivier-Faivre et Antonio Vitobello

## 15h30 Pause

## 16h – 16h30 Table ronde

Pr Laurence Olivier-Faivre, Magali Padre, Didier Lacombe, Nathalie Triclin-Conseil (Alliance Maladies Rares)

## 16h30 Conclusion

*Magali Padre*

Lien d'inscription (avant le 1er septembre 2019) :

<https://forms.gle/ZPSPRhSwX5vqwJhw7>