

**Maladies rares et
Handicaps rares**
Quelle coopération pour
un parcours de vie sans
rupture ?



ATELIER 1 :

**Avec ou sans diagnostic, les enjeux de
l'accompagnement et les ressources mobilisables.**

Animateurs: Filière AnDDI-Rares, Filière DéfiScience, ERHR Nouvelle-Aquitaine



Atelier 1 :

Avec ou sans diagnostic, les enjeux de l'accompagnement et les ressources mobilisables

- Animateurs : Mme GIOT, Filière AnDDI-Rares
Mme HUGON, Filière DéfiScience
Mme ROUSSET et M. REYNIER, ERHR Nouvelle Aquitaine
- Intervenants : Mme ROUSSET, Pilote de l'ERHR Aquitaine
M. REYNIER Pilote de l'ERHR Limousin
Pr GOIZET, Médecin généticien, CHU de Bordeaux
Mme BRUYER LETELLIER, Vice-Présidente Association Sans Diagnostic et Unique (excusée)
Mme LAPOINTE, Chargée de mission filière AnDDI-Rares
M. HEUYER, Délégué général Maladies Rares Info Services



Contexte, les maladies rares

6000 à 8000
maladies rares
recensées

1 personne sur 20 est concernée
soit 3 millions de personnes en France / 30 millions en
Europe

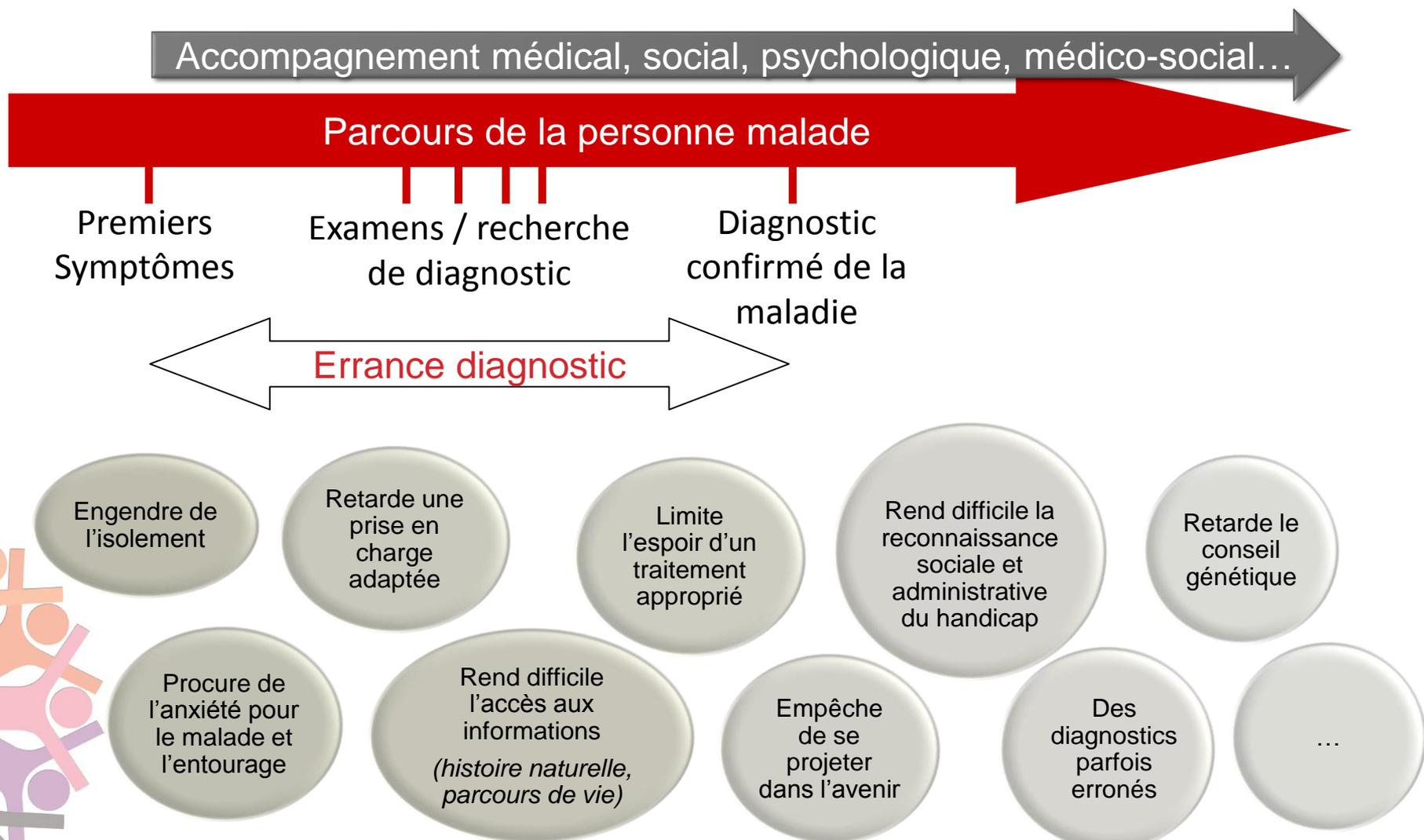
- Des maladies graves, souvent chroniques, parfois évolutives
- Pouvant se déclarer dès la naissance, dans l'enfance ou à l'âge adulte
- Déficit de connaissances médicales et scientifiques
- 95% n'ont pas de traitement curatif
- Impact de la maladie qui peut être très important sur le parcours de vie de la personne malade ou de ses proches

Déficience Intellectuelle, un diagnostic étiologique indéterminé dans 40% des cas

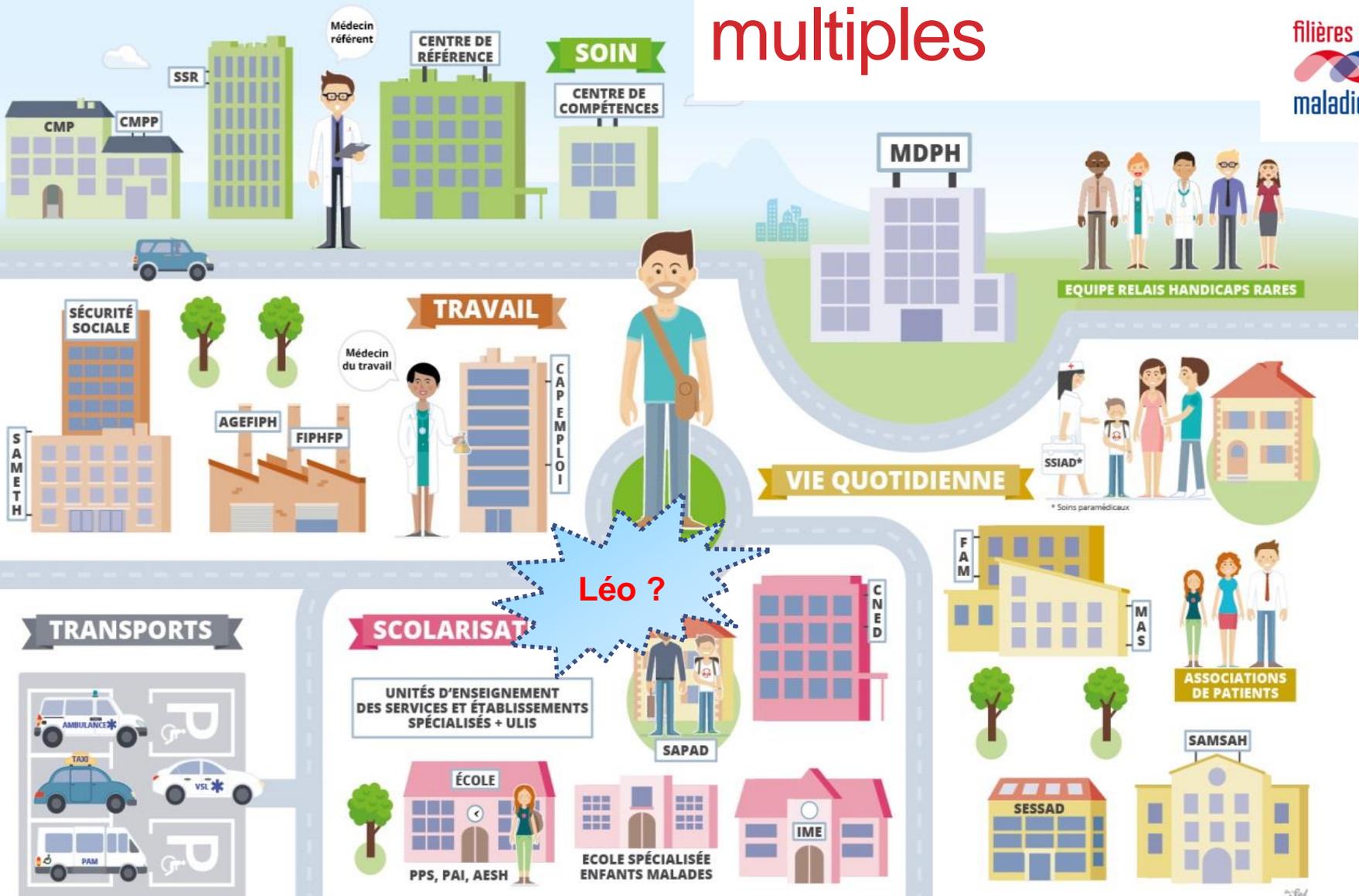
Anomalies du Développement, près de 50 % sont sans diagnostic



Le Parcours de vie



Des environnements multiples



Quels enjeux ?

Quelles ressources mobiliser ?

- Pour vous, le diagnostic change t-il quelque chose dans l'accompagnement des personnes malades ?
- Comment assurer ensemble, un accompagnement adapté et coordonné à chaque étape de la vie, pour les personnes malades avec ou sans diagnostic ?
- Comment s'assurer de la bonne lisibilité des ressources existantes ?



*Quels sont vos
ressources ?*

*Quels sont vos
besoins ?*

« avec ou sans diagnostic »