

Sous le haut patronage de  
Monsieur Emmanuel Macron  
Président de la République

# MaladiesRares

CONFÉRENCE DE L'ALLIANCE  
MALADIES RARES EDITION 2018

# CARE'18

UN DIAGNOSTIC POUR TOUS !



12 NOVEMBRE

CITE INTERNATIONALE UNIVERSITAIRE DE PARIS

L'Alliance Maladies Rares bénéficie du soutien de

et de

Avec la participation de



SANOFI GENZYME



Shire



RARE  
DISEASES  
INTERNATIONAL





## PROGRAMME 1

#MaladiesRares

9h00 - 9h30 : Café

9h30 - 10h00 : Allocutions d'ouverture

Nathalie TRICLIN-CONSEIL, *Présidente de l'Alliance Maladies Rares*

Ministère en charge de la Solidarité et de la Santé \*

Ministère en charge de la Recherche, de l'Enseignement supérieur et de l'Innovation \*

Philippe BERTA, *Député et Président du groupe d'étude sur les maladies orphelines de l'Assemblée Nationale*

10h00 - 10h30 : L'accès au diagnostic dans les maladies rares, état des lieux européen et perspectives ?

Yann LE CAM, *Directeur général EURORDIS*

10h30 - 10h40 : Projection du film « Un diagnostic pour tous dans les maladies rares »

10h40 - 12h00 : Faire des maladies rares une priorité nationale, quels enjeux pour l'accès au diagnostic ?

(Table ronde : Thierry GUERRIER, *journaliste animateur*)

Nathalie TRICLIN-CONSEIL, *Présidente de l'Alliance Maladies Rares*

Laurence TIENNOT-HERMENT, *Présidente de l'AFM-Téléthon*

Pr Hélène DOLLFUS, *Animatrice de la Filière de santé maladies rares SENSGENE*

Pr Jean-Louis MANDEL, *Président de la Fondation maladies rares*

Dr Christian DELEUZE, *Président du groupe maladies rares du LEEM*

Sylvie ESCALON, *Cheffe de la mission maladies rares, DGOS*

Franck LETHIMONNIER, *Directeur de l'Institut Thématique Technologies pour la Santé, INSERM*

12h00 - 13h30 : Déjeuner

13h30 - 16h00 : 5 Ateliers thématiques sur l'accès au diagnostic

Atelier 1 : Dépistage néonatal et maladies rares

Atelier 2 : Médecine génomique et maladies rares

Atelier 3 : Diagnostic prénatal, diagnostic préimplantatoire et maladies rares

Atelier 4 : Errance diagnostique dans les maladies rares

Atelier 5 : Impasse diagnostique dans les maladies rares

16h15 - 17h00 : Quelle feuille de route pour répondre à l'accès au diagnostic pour tous dans les maladies rares ?

Jean-François MALATERRE, *Vice-président de l'AFM-Téléthon et membre du Bureau de l'Alliance Maladies Rares*

Pr Hélène DOLLFUS, *Animatrice de la Filière de santé maladies rares SENSGENE*

Pr Sylvie ODENT, *Co-rapporteur du PNMR 3*

Catherine DERVIEUX, *Membre du Bureau de l'Alliance Maladies Rares*

Pr Laurence FAIVRE, *Animatrice de la Filière de santé maladies rares AnDDI-Rares*

17h00 : Conclusion

Nathalie TRICLIN-CONSEIL, *Présidente de l'Alliance Maladies Rares*

Ministère en charge de la Solidarité et de la Santé \*

Ministère en charge de la Recherche, de l'Enseignement supérieur et de l'Innovation \*

CARE  
'18



## ATELIER 1

### Dépistage néonatal et maladies rares

Responsable : Jean-François MALATERRE, Vice-Président de l'AFM-Téléthon et membre du bureau de l'Alliance Maladies Rares

- Introduction : Jean-François MALATERRE, Vice-Président de l'AFM-Téléthon et membre du Bureau de l'Alliance Maladies Rares
- Etat des lieux français et européen du DNN : Pr Frédéric HUET, Membre de la SFDN
- Programme DNN, organisation et perspectives : Dr Patrice DOSQUET, DGS
- Critères scientifiques/DNN, point de vue de la HAS : Catherine RUMEAU-PICHON, Directrice adjointe de la HAS
- DNN : point de vue des malades : Jean-François MALATERRE, Vice-président de l'AFM-Téléthon et membre du Bureau de l'Alliance Maladies Rares
- DNN : point de vue de l'Association Vaincre la Mucoviscidose : Dr Anne FARGE, Directrice médicale de Vaincre la Mucoviscidose \*
- DNN : point de vue des professionnels : Pr Brigitte CHABROL, Animatrice Filière G2M
- DNN : point de vue des industries du médicament : Antoine BERNARSCONI, Orphan Europe

Débat

## ATELIER 2

### Médecine génomique et maladies rares

Responsable : Pr Hélène DOLLFUS, Animatrice de la Filière SENSGENE

- Introduction : Pr Hélène DOLLFUS, Animatrice de la FSMR SENSGENE
- Etat des lieux européen : Alexandre MEJAT, Membre du Board d'EURORDIS
- Plan France Médecine Génomique 2025, quelle perspective pour les maladies rares ? : Franck LETHIMONNIER, Directeur de l'Institut Thématique Technologies pour la Santé, INSERM
- Lancement des premières plateformes nationales, l'exemple d'AURAGEN : Pr Damien SANLAVILLE, Pilote de la Plateforme de séquençage AURAGEN
- Médecine génomique, l'exemple du cancer : Rémy NICOLLE, Ligue nationale contre le cancer
- Médecine génomique et questions éthiques : point de vue des malades : Viviane VIOLLET, Responsable du Comité Ethique et Société de l'Alliance Maladies Rares
- Médecine génomique et questions éthiques : point de vue juridique : Emmanuelle RIAL-SEBAG, Juriste INSERM-Université Paul SABATIER

Débat

## ATELIER 3

### Diagnostic prénatal, diagnostic préimplantatoire et maladies rares

Responsable : Pr Sylvie ODENT, Co-rapporteur du PNMR 3

- Introduction : Pr Sylvie ODENT, co-rapporteur du 3e PNMR
- Organisation du DPI, état des lieux et perspectives : Pr Julie STEFFANN, Service de Génétique clinique - Génétique Moléculaire, Hôpital Necker-Enfants Malades
- Organisation du DPN, état des lieux et perspectives : Pr Alexandra BENACHI, Coordinateur de centre expert CPPN / CDPI, Hôpital Antoine-Béclère
- Besoins des malades : Sandrine DAUGY, Association génération 22
- DPN / DPI : quelles avancées avec le PNMR 3 ? : Pr Sylvie ODENT, co-rapporteur du 3e PNMR
- DPN / DPI : point de vue de l'Agence de la Biomédecine : Dr Pascale LEVY, ABM
- DPN / DPI : questions éthiques : point de vue des malades : Bernadette Rousille, Membre du Comité Ethique et Société de l'Alliance Maladies Rares
- DPN / DPI et questions éthiques : Pierre-Henri DUEE, Président de la section technique du CCNE

Débat

#MaladiesRares

CARE  
'18

**Errance diagnostique dans les maladies rares**

Responsable : Catherine DERVIEUX, membre du Bureau de l'Alliance Maladies Rares

- Introduction : Catherine DERVIEUX, membre du Bureau de l'Alliance Maladies Rares
- La lutte contre l'errance diagnostique : état des lieux et perspectives : Dr Delphine HERON, Responsable UF Génétique Médicale, Hôpital d'Enfants Armand-Trousseau
- Comment structurer la démarche diagnostique dans les maladies rares ? : Dr Alexandre BELOT, Coordinateur de centre expert, CHU de Lyon HCL
- Quel impact de l'observatoire diagnostique sur l'errance diagnostique ? : Pr David GENEVIEVE, Président du Réseau Maladies Rares Méditerranée

Débat

- Quelle stratégie de sensibilisation, de formation pour lutter contre l'errance diagnostique ?
  - Stratégie de sensibilisation et de formation pour lutter contre l'errance diagnostique : état des lieux et perspectives : Dr Ana RATH, Directrice Orphanet
  - Bernard DELORME, Président de MRIS, Pr David GENEVIEVE Président du Réseau Maladies Rares Méditerranée et Dr Nelly DEQUIDT, Conseillère médicale à la direction de la stratégie ARS Grand Est

Débat

**Impasse diagnostique dans les maladies rares**

Responsable : Pr Laurence FAIVRE, Animatrice de la Filière AnDDI-Rares

- Introduction : Pr Laurence FAIVRE, Animatrice Filière de santé AnDDI-Rares
- Point de vue des malades : Magali CROIZE-PADRE, Présidente de l'Association Sans Diagnostic et Unique et Marie-Pierre BICHET, Vice-Présidente de l'Alliance Maladies Rares
- Etat des lieux européen : Virginie BROS-FACER, Directrice scientifique d'EURORDIS
- Lutter contre les impasses : l'exome et après ? : Pr Laurence FAIVRE, Animatrice de la Filière AnDDI-Rares
- BNDMR et registre national dynamique des impasses diagnostiques : Arnaud SANDRIN, Directeur opérationnel BNDMR
- Stratégie de lutte contre l'impasse, l'expérience de l'AFM-Téléthon : Paloma MORENO-ELGARD, Directrice Service régional Alsace Lorraine AFM-Téléthon
- Les laboratoires de diagnostic, quel rôle pour lutter contre les impasses ? : Pr Claude HOUDAYER, Association Nationale des Praticiens de Génétique Moléculaire

Débat