

Une campagne nationale contre l'errance diagnostique pour offrir une nouvelle chance aux patients



Auteurs : Gwendoline Giot ⁽¹⁻³⁾, Julie Beuchet ⁽¹⁻⁴⁾, Juliette Lacronique ⁽¹⁻⁷⁾, Isabelle Marchetti-Waternaux ⁽¹⁻⁸⁾, Coralie Ménard ⁽⁹⁾, Sylvie Odent ⁽¹⁻²⁻⁵⁾, Florence Petit ⁽¹⁻²⁻⁶⁾, Laurence Favre ⁽¹⁻²⁻⁴⁾.

- 3 millions de personnes sont concernées par une maladie rare en France
- La moitié seulement bénéficie d'un diagnostic précis
- Un quart des patients se heurtent à une impasse diagnostique
- Des familles entières sont plongées dans l'errance diagnostique

Pourtant, les progrès scientifiques et technologiques récents en génétique offrent une chance inédite de rouvrir ces dossiers laissés en suspens :

- L'accès au séquençage génomique est possible sur tout le territoire Français.
- Chaque année, entre 250 et 280 nouvelles maladies rares sont décrites.

Face à ce constat, la filière AnDDI-Rares et ses partenaires ont lancé en 2024 une campagne nationale pour sensibiliser patients, familles et professionnels de santé sur la possibilité de relancer les recherches diagnostiques pour enfin mettre fin à l'incertitude.

Une affiche



Une page internet avec un annuaire des centres proposant un diagnostic génétique



Un flyer



VOUS AUSSI PARTAGEZ CETTE CAMPAGNE AUTOUR DE VOUS

Une vidéo



Grâce aux avancées technologiques et scientifiques, des milliers de patients peuvent envisager une prise en charge plus adaptée, améliorer leur qualité de vie et recevoir des informations génétiques précieuses pour eux et leur famille.

Une enquête sera lancée pour déterminer si des patients se (re)présentent en consultation de génétique suite à cette campagne.



Affiliation des auteurs : ⁽¹⁾ Filière AnDDI-Rares, ⁽²⁾ Centre de référence Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs, ⁽³⁾ CHU d'Angers, ⁽⁴⁾ CHU de Dijon, ⁽⁵⁾ CHU de Rennes, ⁽⁶⁾ CHU de Lille, ⁽⁷⁾ AP-HP, ⁽⁸⁾ Association Valentin APAC, ⁽⁹⁾ Agence de la biomédecine.

N° de résumé : J1-T5-2