

ERRANCE DIAGNOSTIQUE AVEC UNE MALADIE RARE

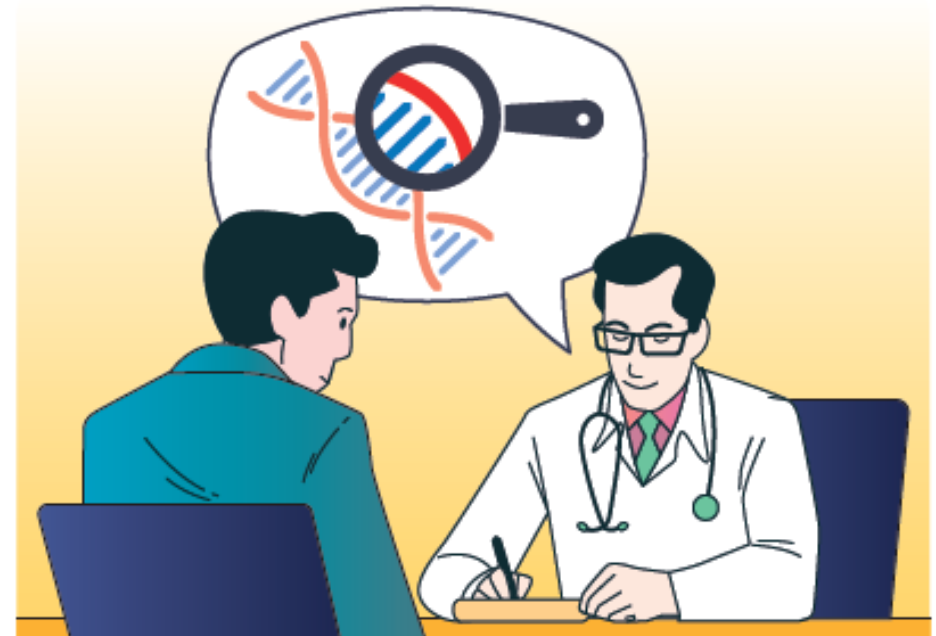
Les patients concernés :

- sans diagnostic : maladie rare ?
- diagnostic de maladie rare, sans caractérisation génétique
- diagnostic maladie rare, avec symptômes ou évolution atypique

Vont pouvoir être orientés vers un centre expert maladie rare pour une évaluation ou réévaluation diagnostique

ON VOUS A PRESCRIT UN EXAMEN GÉNÉTIQUE
IL Y A QUELQUES ANNÉES,

SANS OBTENIR DE DIAGNOSTIC ?



Votre médecin peut prescrire un nouvel examen génétique pour vous aider à obtenir un diagnostic plus précis de votre maladie.

ERRANCE DIAGNOSTIQUE AVEC UNE MALADIE RARE

Les patients concernés :

- sans diagnostic : maladie rare ?
- diagnostic de maladie rare, sans caractérisation génétique
- diagnostic maladie rare, avec symptômes ou évolution atypique

Vont pouvoir être orientés vers un centre expert maladie rare pour une évaluation ou réévaluation diagnostique

LE RÉSULTAT D'UN TEST GÉNÉTIQUE N'EST PAS DÉFINITIF !



Depuis 10 ans, les technologies pour réaliser les analyses génétiques se sont fortement améliorées. Des examens génétiques plus approfondis sont désormais possibles et des réponses plus précises peuvent vous être apportées.

Plus performants, ces examens génétiques vous sont proposés pour essayer d'**obtenir un diagnostic et mettre en place un accompagnement le plus adapté** pour vous. En France, ces nouvelles techniques d'analyse génétique sont disponibles dans chaque CHU et au sein des laboratoires de biologie médicale du Plan France Médecine Génomique 2025.

Dans le domaine de la recherche, les progrès sont également considérables. **Environ 250 nouvelles maladies sont décryptées chaque année.**

Ces différentes avancées peuvent vous permettre d'avoir de nouvelles réponses à vos symptômes. Votre prise en charge médicale pourra être révisée, si cela est nécessaire. Des informations plus précises pourront également être transmises aux membres de votre famille.



Si vous êtes concerné(e), vous pouvez **contacter le centre de diagnostic génétique** le plus proche de chez vous pour en savoir plus. Flashez ce QRCode ou allez sur andi-rares.org/les-centres-de-diagnostic-genetique
Ces analyses peuvent également être prescrites auprès des centres de référence et de compétence maladies rares français.

ERRANCE DIAGNOSTIQUE AVEC UNE MALADIE RARE

Les bénéfices attendus d'un diagnostic moléculaire :

- préciser le pronostic
- rendre possible l'inclusion dans un essai thérapeutique
- permettre le conseil génétique
- ouvrir l'accès au diagnostic prénatal quand il est justifié par la sévérité de l'affection

Améliorer la prise en charge du patient

LE RÉSULTAT D'UN TEST GÉNÉTIQUE N'EST PAS DÉFINITIF !



Depuis 10 ans, les technologies pour réaliser les analyses génétiques se sont fortement améliorées.

Des examens génétiques plus approfondis sont désormais possibles et des réponses plus précises peuvent vous être apportées.

Plus performants, ces examens génétiques vous sont proposés pour essayer d'obtenir un diagnostic et mettre en place un accompagnement le plus adapté pour vous. En France, ces nouvelles techniques d'analyse génétique sont disponibles dans chaque CHU et au sein des laboratoires de biologie médicale du Plan France Médecine Génomique 2025.

Dans le domaine de la recherche, les progrès sont également considérables. Environ 250 nouvelles maladies sont décryptées chaque année.

Ces différentes avancées peuvent vous permettre d'avoir de nouvelles réponses à vos symptômes. Votre prise en charge médicale pourra être révisée, si cela est nécessaire. Des informations plus précises pourront également être transmises aux membres de votre famille.



Si vous êtes concerné(e), vous pouvez **contacter le centre de diagnostic génétique** le plus proche de chez vous pour en savoir plus. Flashez ce QRCode ou allez sur andi-rares.org/les-centres-de-diagnostic-genetique Ces analyses peuvent également être prescrites auprès des centres de référence et de compétence maladies rares français.

ERRANCE DIAGNOSTIQUE AVEC UNE MALADIE RARE

Les bénéfices attendus d'un diagnostic moléculaire :

Améliorer la prise en charge du patient

Les connaissances sur les maladies progressent

Recommandations pour le diagnostic et le soin :
Les PNDS

- élaborés par les centres experts
- précise entre autres les conditions de prescription de thérapeutiques innovantes
- Mises à jour régulières



PNDS élaborés par les centres de référence

Rechercher un PNDS par son titre :

Ancienneté

■ Moins de 5 ans

■ Plus de 5 ans

| Titre de la publication | Typ.. | |
|---|-------|---|
| Non-compactation du ventricule gauche (NCVG) | PNDS | ■ |
| Syndrome MYT1L | PNDS | ■ |
| Pemphigus | PNDS | ■ |
| Syndrome de Holt-Oram | PNDS | ■ |
| Hypercholestérolémie Familiale Homozygote | PNDS | ■ |
| Syndrome d'anomalies cardiaques - petite taille - hypermobilité articulaire lié aux variants du gène TAB2 | PNDS | ■ |
| Vascularites Primitives du Système Nerveux Central | PNDS | ■ |
| Comportements défits dans les troubles du neurodéveloppement | PNDS | ■ |
| Maladies des exostoses multiples | PNDS | ■ |
| Maladie associée aux IgG4 - Pathologies infiltratives et fibrosantes associées aux IgG | PNDS | ■ |
| Syndrome de Weaver | PNDS | ■ |
| Anémie Hémolytique Auto-Immune de l'enfant et l'adolescent | PNDS | ■ |
| Dégénérescence frontotemporale - variante comportementale | PNDS | ■ |
| Insuffisance respiratoire des enfants avec maladie respiratoire rare | PNDS | ■ |
| Mucoviscidose | PNDS | ■ |

Près de 400 PNDS disponibles en accès libre

REDUIRE L'ERRANCE DIAGNOSTIQUE DES PATIENTS AVEC MALADIE RARE

Quelle chance d'aboutir à un diagnostic ?

- de nouvelles maladies rares sont régulièrement décrites (~20/mois)
- plus marginalement, d'anciens diagnostics sont réfutés (évolution des connaissances, ou évolution clinique du patient)
- double diagnostic

ON VOUS A PRESCRIT UN EXAMEN GÉNÉTIQUE
IL Y A QUELQUES ANNÉES,
**SANS OBTENIR
DE DIAGNOSTIC ?**



Votre médecin peut prescrire un nouvel examen génétique pour vous aider à obtenir un diagnostic plus précis de votre maladie.



LE RÉSULTAT D'UN TEST GÉNÉTIQUE
N'EST PAS DÉFINITIF !



Depuis 10 ans, les technologies pour réaliser les analyses génétiques se sont fortement améliorées. Des examens génétiques plus approfondis sont désormais possibles et des réponses plus précises peuvent vous être apportées.

Plus performants, ces examens génétiques vous sont proposés pour essayer d'obtenir un diagnostic et mettre en place un accompagnement le plus adapté pour vous. En France, ces nouvelles techniques d'analyse génétique sont disponibles dans chaque CHU et au sein des laboratoires de biologie médicale du Plan France Médecine Génomique 2025.

Dans le domaine de la recherche, les progrès sont également considérables. Environ 250 nouvelles maladies sont décryptées chaque année.

Ces différentes avancées peuvent vous permettre d'avoir de nouvelles réponses à vos symptômes. Votre prise en charge médicale pourra être révisée, si cela est nécessaire. Des informations plus précises pourront également être transmises aux membres de votre famille.

Si vous êtes concerné(e), vous pouvez contacter le centre de diagnostic génétique le plus proche de chez vous pour en savoir plus. Flashez ce QRCode ou allez sur andi-rares.org/les-centres-de-diagnostic-genetique
Ces analyses peuvent également être prescrites auprès des centres de référence et de compétence maladies rares français.

REDUIRE L'ERRANCE DIAGNOSTIQUE DES PATIENTS AVEC MALADIE RARE

Exemple ré évaluation du diagnostic : les micro-remaniements chromosomiques (CNV)

- des CNV de pathogénicité incertaines (pistes diagnostiques) se révèlent CNV bénins : nécessité de relancer les investigations

> Clin Genet. 2026 Jan;109(1):99-108. doi: 10.1111/cge.70027. Epub 2025 Jul 22.

French Guidelines of the AchroPuce Network for the Interpretation and Reporting of Constitutional Copy Number Variants

Céline Pebrel-Richard¹, Paul Kuentz², Anne-Claude Tabet^{3,4}, Jean-Michel Dupont⁵, Chantal Missirian⁶, Serge Romana^{7,8}, Detlef Trost⁹, Caroline Rooryck¹⁰, Valérie Malan^{7,8}, Matthieu Egloff^{11,12}

Affiliations + expand

PMID: 40693340 DOI: 10.1111/cge.70027

> Genome Med. 2023 May 23;15:39. doi: 10.1186/s13073-023-01191-6

Clinical utility of periodic reinterpretation of CNVs of uncertain significance: an 8-year retrospective study

Jean-Marie Ravel^{1,2,3}, Mathilde Renaud^{1,3}, Jean Muller^{4,5,6}, Aurélie Becker², Émeline Renard⁷, Thomas Remen⁸, Geneviève Lefort², Mylène Dexheimer², Philippe Jonveaux³, Bruno Leheup^{1,3}, Céline Bonnet^{2,3,8,#}, Laëtitia Lambert^{1,3,8,#}

▶ Author information ▶ Article notes ▶ Copyright and License information

PMCID: PMC10204260 PMID: 37221613

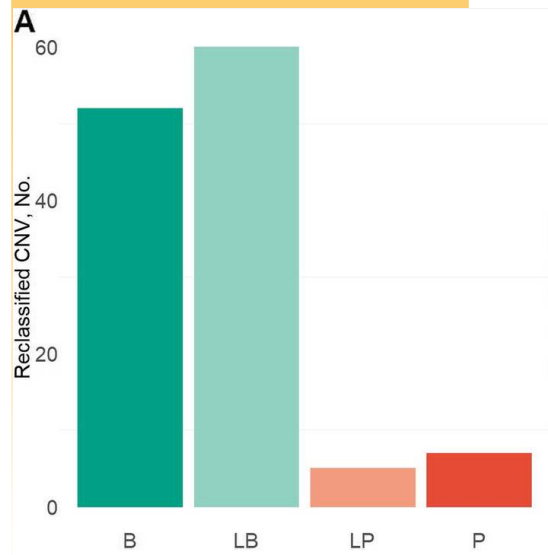
ON VOUS A PRESCRIT UN EXAMEN GÉNÉTIQUE
IL Y A QUELQUES ANNÉES,
**SANS OBTENIR
DE DIAGNOSTIC ?**



Votre médecin peut prescrire un nouvel examen génétique pour vous aider à obtenir un diagnostic plus précis de votre maladie.



LE RÉSULTAT D'UN TEST GÉNÉTIQUE N'EST PAS DÉFINITIF !



REDUIRE L'ERRANCE DIAGNOSTIQUE DES PATIENTS AVEC MALADIE RARE

L'observatoire du diagnostic des maladies rares

Lancé en 2019 (PNMR3) :

- recenser les patients sans diagnostic
- réduire le temps d'errance diagnostique
- diminuer les impasses diagnostiques

Point d'étape annuels (reconduit dans le PNMR4)

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE
CANNES, PALAIS DES FESTIVALS ET DES CONGRÈS
27-30 JANVIER 2026
www.assises-genetique.org

#49610
Observatoire du diagnostic : mise à profit des nouvelles connaissances scientifiques et des progrès technologiques pour sortir de l'errance diagnostique

Auteurs : D. GENEVIEVE¹, P. SAUGIER-VEBER², D. SANLAVILLE³, A. PITON⁴, N. CHATRON⁵, V. MALAN⁶, M. DOCO-FENZY⁷, E. COLIN⁸, J. MARAVAL⁹, C. DAMPFHOFFER¹⁰, L. DEMOUEOT¹¹, H. CAVE¹², L. LAMBERT¹³, E. SCHAEFER¹⁴, J. PARD¹⁵, Y. CAHPI¹⁶, S. WHALEN¹⁷, M. LACKMY-PORTLIS¹⁸, G. BOUTE¹⁹, F. JOHIC²⁰, B. DIEMERY²¹, AM. GUERROT²², A. VINCENTI²³, M. SPODENIEWICZ²⁴, S. COBLET²⁵, A. TOUTAIN²⁶, B. ISIDORI²⁷, C. POISSER²⁸, D. BONNEAU²⁹, R. DARD³⁰, S. AUDBERT³¹, BELLANGER³², R. STOEVA³³, F. DEMURGER³⁴, P. MONIN³⁵, P. EDERY³⁶, S. SIGAUDY³⁷, I. MAREY³⁸, C. FRANCANNET³⁹, R. TOURNAINE⁴⁰, M. GRIET⁴¹, D. LACOMBE⁴², G. LE GUYADER⁴³, F. BLAN⁴⁴, O. PATAT⁴⁵, P. KHOU VAN KIEN⁴⁶, J. AMIEL⁴⁷, J. MELKI⁴⁸, P. BOHOUX⁴⁹, L. FEYERSEN⁵⁰, HF. NGOM⁵¹, J. SERVEL⁵², T. CREUSVAUX⁵³, S. KORCHI⁵⁴, M. LAUBERTY⁵⁵, L. BELLENGIER⁵⁶, K. DOUZI⁵⁷, M. CARPENTIER⁵⁸, N. SABOURY⁵⁹, A. PELISSIER⁶⁰, G. BINGOLET⁶¹, Réseau AnDDI-Rares, L. FAIVRE

Affiliations des auteurs : 1. CHU Montpellier, CMRR Sud Est Occitane Reunion; 2. CHU de Reims, Laboratoire de génétique moléculaire; 3. CHU Lyon, CMRR Sud Est; 4. CHU de Strasbourg, Laboratoire de diagnostic génétique; 5. APHP, Hôpital Necker-Enfants Malades, Service d'Histologie, Embryologie - Cytogénétique; 6. CHU Nantes, CMRR Ouest; 7. CHU Angers, CMRR Ouest; 8. CHU Dijon, CMRR Est; 9. CHU de Lyon, Filiale de santé AnDDI-Rares; 10. APHP, Hôpital Robert Debré, Département de génétique; 11. CHU Nancy, CMRR Est; 12. CHU Strasbourg, CMRR Est; 13. CHU Beauvais, CMRR Est; 14. APHP, Hôpital Necker-Enfants Malades, CMRR de France; 15. APHP, Hôpital Armand Trousseau, Pôle Spathologie, CMRR de France; 16. APHP, Hôpital Jean Verdier, CCMR de France; 17. CHU Guadeloupe, CCMR de France; 18. CHU Lille, CMRR Nord Ouest; 19. CHU Amiens, CMRR Nord Ouest; 20. CHU Clermont, CMRR Nord Ouest; 21. CHU Caen, CMRR Nord Ouest; 22. CHU de Reims, CMRR Est Occitane Reunion; 23. CHU Lille, CMRR Nord Ouest; 24. CHU Tours, CMRR Ouest; 25. CHU Reims, CMRR Est; 26. CHU Poitiers, CMRR de France; 27. CHU Besançon, CCMR Ouest; 28. CHU La Réunion, CCMR Ouest; 29. Centre Hospitalier, CCMR Ouest; 30. AP-HP Hôpital de la Timone, CMRR Sud Est; 31. CHU Grenoble, CMRR Sud Est; 32. CHU Clermont-Ferrand, CMRR Sud Est; 33. CHU de Bordeaux, CCMR Sud Est; 34. CHU Toulouse, CCMR Sud Est; 35. CHU de Bordeaux, CMRR Sud Est Occitane Reunion; 36. CHU de Toulouse, CCMR Sud Est Occitane Reunion; 37. CHU de Toulouse, CCMR Sud Est Occitane Reunion; 38. CHU de Toulouse, CCMR Sud Est Occitane Reunion; 39. CHU de Toulouse, CCMR Sud Est Occitane Reunion; 40. CHU de Toulouse, CCMR Sud Est Occitane Reunion; 41. CHU de Toulouse, CCMR Sud Est Occitane Reunion; 42. CHU de Dijon, Délégation à la Recherche Clinique et à l'Innovation; 43. Université Bourgogne-Franche-Comté, Inserm UMR1231 GAD; 44. Centre de recherche innovation en diagnostic génomique des maladies rares; 45. Université Bourgogne-Franche-Comté, Equipe Economie de la Santé, Laboratoire d'Economie de Dijon; 46. CHU Dijon Bourgogne, Inserm, Université de Bourgogne, CIC1432, module épidémiologie clinique, Dijon, France; 47. AnDDI-Rares; 48. Réseau des Laboratoires de Cytogénétique et de Génétique moléculaire; 49. ANPM - Association Nationale des Patients de Génétique Médicale.

CONTEXTE

La mise en place de l'**observatoire du diagnostic** au sein des Filières de Santé Maladies Rares (FSMR) a constitué une action majeure du **Plan National Maladies Rares 3 (PNMR3)**, ayant pour ambition de **réduire l'errance et l'impasse diagnostique**. La filière **AnDDI-Rares** a mis en œuvre 2 actions majeures dans ce cadre : la mise en place du **SDM-Génomique** dans BaMaRa, et un **projet de recherche ciblé** (divisé en **3 WP**) pour identifier les patients en impasse diagnostique et candidats à la reprise des investigations. Dans le cadre du **PNMR4** la filière AnDDI-Rares poursuit ses actions.

PROJETS ANDDI-RARES

WP1
Évaluer l'évolution des situations d'errance et d'impasse diagnostique au sein de la filière entre 2012 et 2022 au regard de **l'intégration des nouvelles technologies** dans le soin
Communication orale #49217-SS007
981 patients (2 cohortes : 2012 et 2022)
Augmentation du taux diagnostic (+11%)
 Génome - rendement de **32%** (toutes cohortes confondues)
Attentes des patients / familles : Nom de la maladie, Ses conséquences, Un traitement

WP2
Réévaluation des variations du nombre de copies (CNV) de signification inconnue sporadiques (VSI) (>1 Mb) identifiées par ACPA
Etude en cours de finalisation
Poster affiché P049
208 patients
212 CNV
 45% en gain de copie, 55% de perte de copie, 17,5% de CNVs reclassés

SDM-Génomique
Réalisation du : Set de Données Minimum génomique (Items - en lien avec les FSMR et la BNDMR) Guide de codage
2 projets en cours : **Projet rétrospectif (2021-2025)** **Projet prospectif (2026)**
Objectifs : Mieux repérer les patients en situation d'impasse et d'errance

WP3
Sortir de l'errance diagnostique les patients avec diagnostic clinique certain mais étude moléculaire négative
 Via une analyse **génomique et transcriptomique**
 Etude en cours
 50% des inclusions réalisées

Projet ESSMS **NEW**
 Evaluation des **patients adultes** dans les centres ESSMS (établissements sociaux et services médico-sociaux)
 Etude en cours de mise en place
Objectifs de démontrer l'intérêt de réaliser les bilans à l'âge adulte sur :
 La prise en charge
 L'orientation/projet de vie du patient

CONCLUSION

À travers l'**observatoire du diagnostic**, la filière **AnDDI-Rares** œuvre pour une médecine translationnelle et personnalisée. Elle associe **expertise clinique, outils génomiques innovants** tout en intégrant les dimensions éthiques et médico-économiques, dans le respect des besoins et préférences des patients et des familles.



REDUIRE L'ERRANCE DIAGNOSTIQUE DES PATIENTS AVEC MALADIE RARE

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE
CANNES, PALAIS DES FESTIVALS ET DES CONGRÈS
27-30 JANVIER 2026
www.assises-genetique.org



#49610

Observatoire du diagnostic : mise à profit des nouvelles connaissances scientifiques et des progrès technologiques pour sortir de l'errance diagnostique



L'observatoire du diagnostic des maladies rares

Lancé en 2019 (PNMR3) :

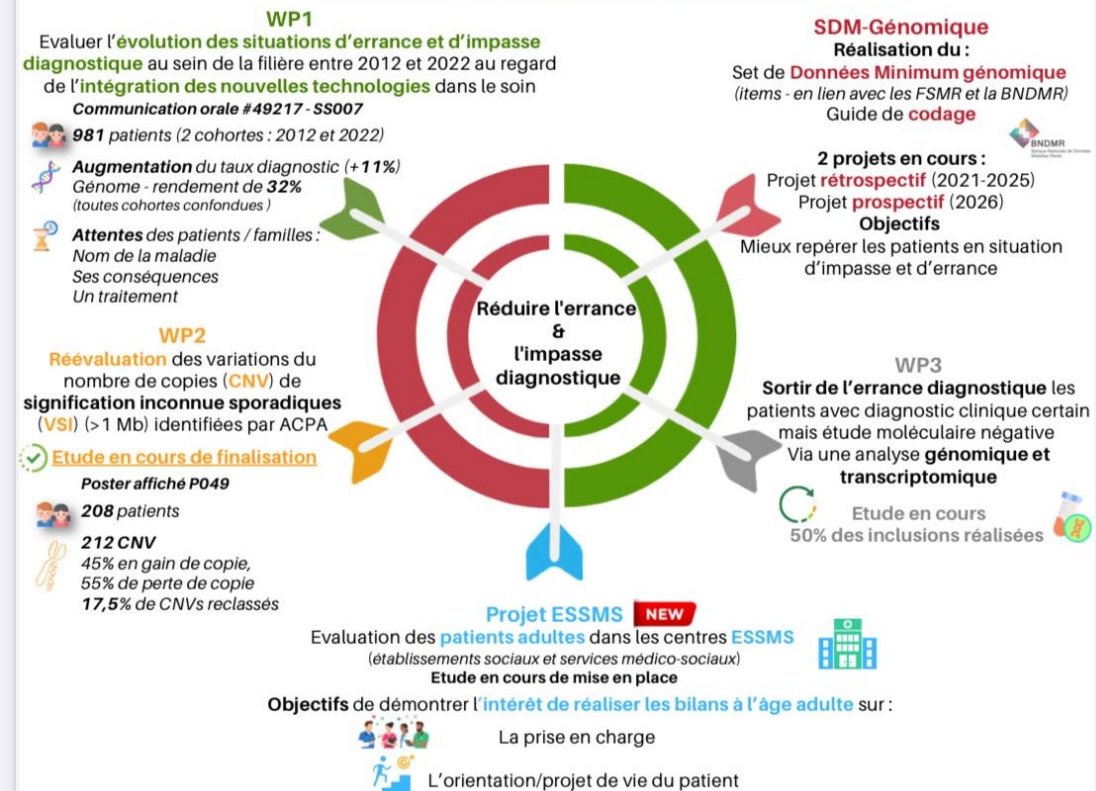
- recenser les patients sans diagnostic
- réduire le temps d'errance diagnostique
- diminuer les impasses diagnostiques

Point d'étape annuels (reconduit dans le PNMR4)

CONTEXTE

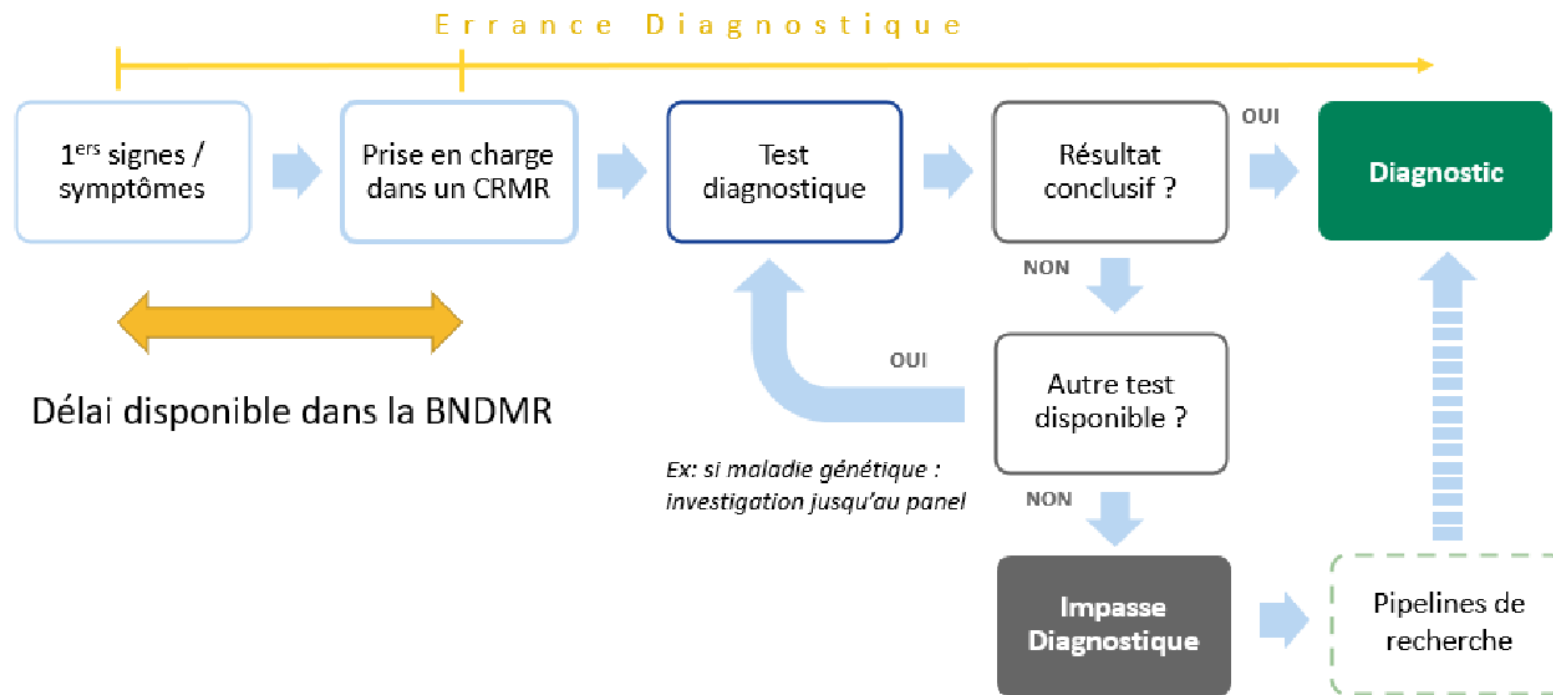
La mise en place de l'**observatoire du diagnostic** au sein des Filières de Santé Maladies Rares (FSMR) a constitué une action majeure du **Plan National Maladies Rares 3 (PNMR3)**, ayant pour ambition de **réduire l'errance et l'impasse diagnostique**. La filière **AnDDI-Rares** a mis en œuvre 2 actions majeures dans ce cadre : la mise en place du **SDM-Génomique** dans BaMaRa, et un **projet de recherche ciblé** (divisé en **3 WP**) pour identifier les patients en impasse diagnostique et candidats à la reprise des investigations. Dans le cadre du **PNMR4** la filière AnDDI-Rares poursuit ses actions.

PROJETS ANDDI-RARES



REDUIRE L'ERRANCE DIAGNOSTIQUE DES PATIENTS AVEC MALADIE RARE

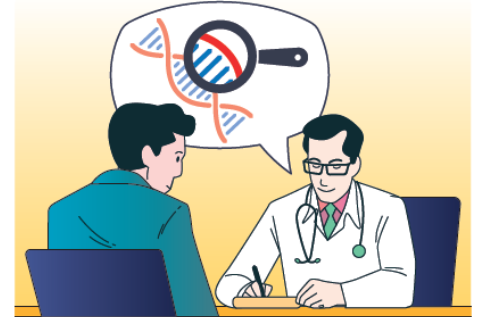
Au fait, l'errance diagnostique, de quoi parle-t-on ?



Adapté des résultats du projet européen

>RD+CODE

ON VOUS A PRESCRIT UN EXAMEN GÉNÉTIQUE
IL Y A QUELQUES ANNÉES,
**SANS OBTENIR
DE DIAGNOSTIC ?**



Votre médecin peut prescrire un nouvel examen génétique pour vous aider à obtenir un diagnostic plus précis de votre maladie.



LE RÉSULTAT D'UN TEST GÉNÉTIQUE
N'EST PAS DÉFINITIF !



Depuis 10 ans, les technologies pour réaliser les analyses génétiques se sont fortement améliorées. Des examens génétiques plus approfondis sont désormais possibles et des réponses plus précises peuvent vous être apportées.

Plus performants, ces examens génétiques vous sont proposés pour essayer d'obtenir un diagnostic et mettre en place un accompagnement le plus adapté pour vous. En France, ces nouvelles techniques d'analyse génétique sont disponibles dans chaque CHU et au sein des laboratoires de biologie médicale du Plan France Médecine Génomique 2025.

Dans le domaine de la recherche, les progrès sont également considérables. Environ 250 nouvelles maladies sont décryptées chaque année.

Ces différentes avancées peuvent vous permettre d'avoir de nouvelles réponses à vos symptômes. Votre prise en charge médicale pourra être révisée, si cela est nécessaire. Des informations plus précises pourront également être transmises aux membres de votre famille.

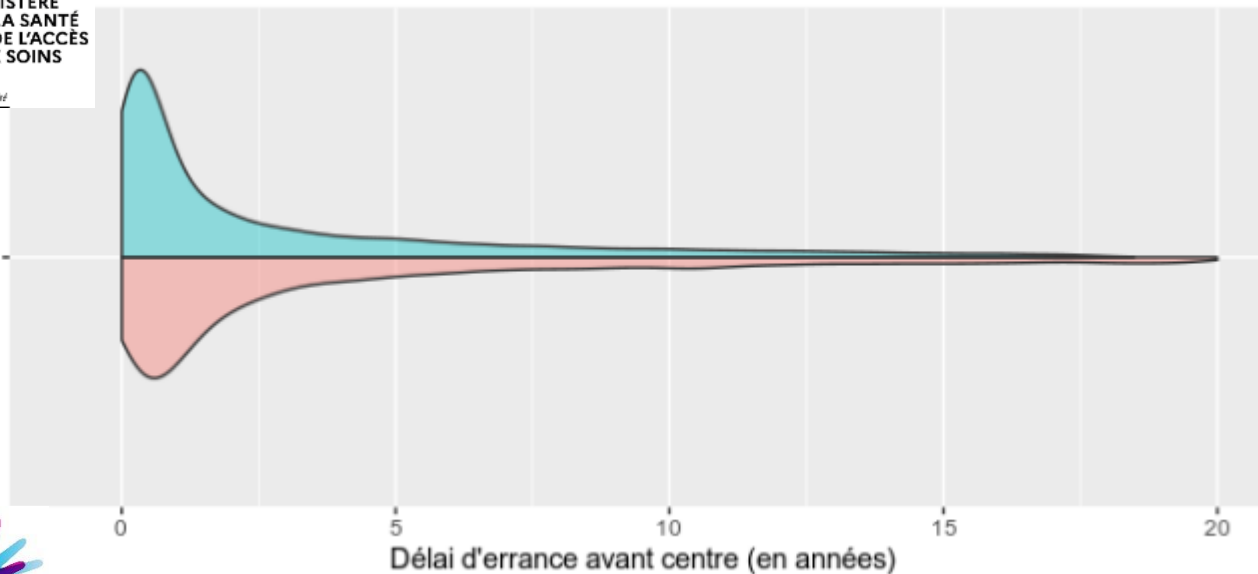


Si vous êtes concerné(e), vous pouvez contacter le centre de diagnostic génétique le plus proche de chez vous pour en savoir plus. Flashez ce QRCode ou allez sur anddi-rares.org/les-centres-de-diagnostic-genetique
Ces analyses peuvent également être prescrites auprès des centres de référence et de compétence maladies rares français.

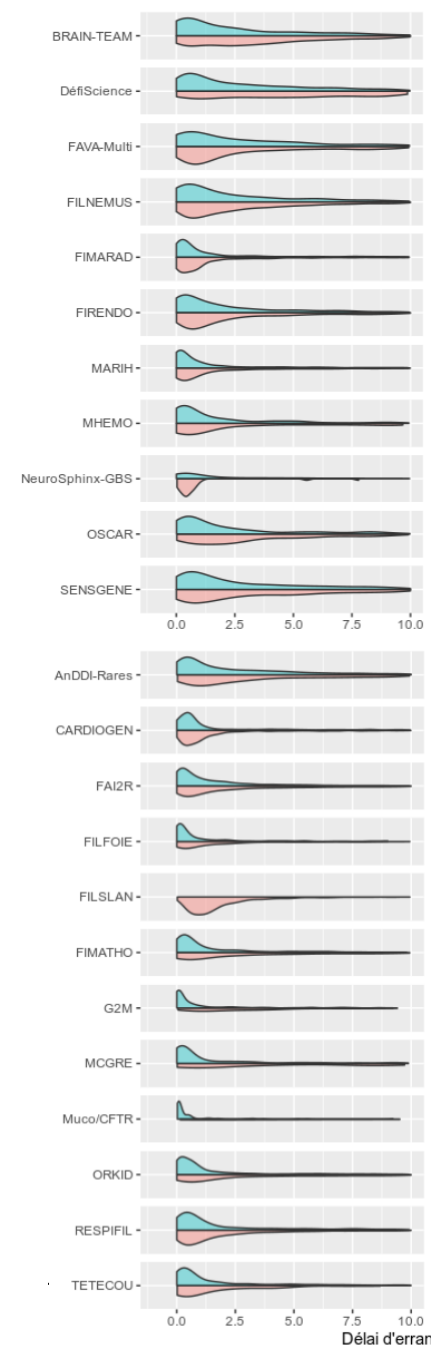
REDUIRE L'ERRANCE DIAGNOSTIQUE DES PATIENTS AVEC MALADIE RARE

Au fait, l'errance diagnostique, de quoi parle-t-on ?

Entre 1^{er} signe et 1^{ère} consultation dans un centre expert



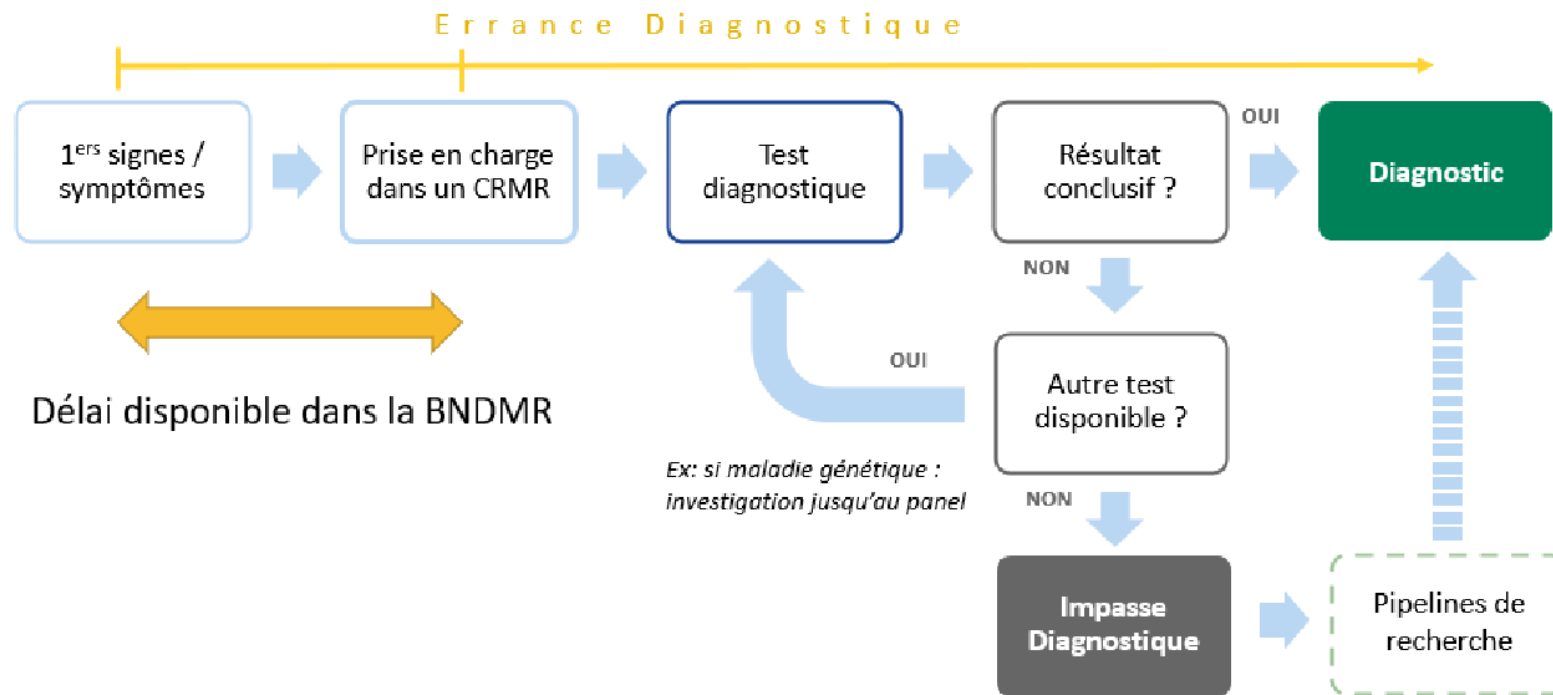
Classe d'âge à la première visite



Délai d'erran

REDUIRE L'ERRANCE DIAGNOSTIQUE DES PATIENTS AVEC MALADIE RARE

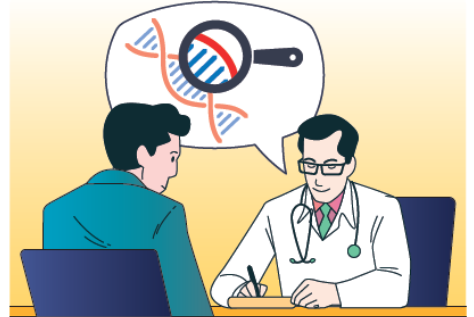
Une fois pris en charge dans un centre expert / diagnostic génétique



Adapté des résultats du projet européen

>RD+CODE

ON VOUS A PRESCRIT UN EXAMEN GÉNÉTIQUE
IL Y A QUELQUES ANNÉES,
SANS OBTENIR DE DIAGNOSTIC ?



Votre médecin peut prescrire un nouvel examen génétique pour vous aider à obtenir un diagnostic plus précis de votre maladie.



LE RÉSULTAT D'UN TEST GÉNÉTIQUE
N'EST PAS DÉFINITIF !



Depuis 10 ans, les technologies pour réaliser les analyses génétiques se sont fortement améliorées. Des examens génétiques plus approfondis sont désormais possibles et des réponses plus précises peuvent vous être apportées.

Plus performants, ces examens génétiques vous sont proposés pour essayer d'obtenir un diagnostic et mettre en place un accompagnement le plus adapté pour vous. En France, ces nouvelles techniques d'analyse génétique sont disponibles dans chaque CHU et au sein des laboratoires de biologie médicale du Plan France Médecine Génomique 2025.

Dans le domaine de la recherche, les progrès sont également considérables. Environ 250 nouvelles maladies sont décryptées chaque année.

Ces différentes avancées peuvent vous permettre d'avoir de nouvelles réponses à vos symptômes. Votre prise en charge médicale pourra être révisée, si cela est nécessaire. Des informations plus précises pourront également être transmises aux membres de votre famille.

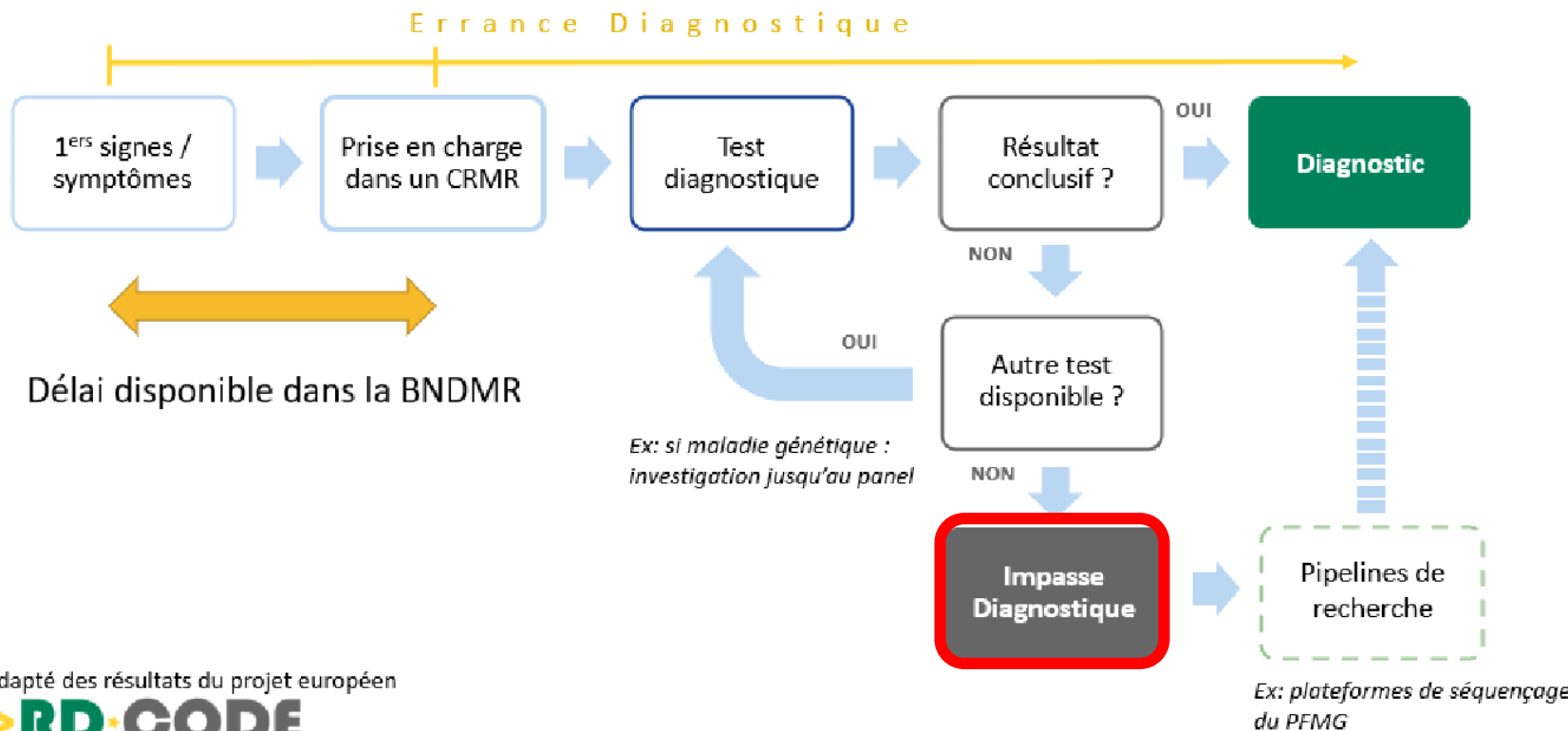


Si vous êtes concerné(e), vous pouvez contacter le centre de diagnostic génétique le plus proche de chez vous pour en savoir plus. Flashez ce QRcode ou allez sur andi-rares.org/les-centres-de-diagnostic-genetique. Ces analyses peuvent également être prescrites auprès des centres de référence et de compétence maladies rares français.



REDUIRE L'ERRANCE DIAGNOSTIQUE DES PATIENTS AVEC MALADIE RARE

Une fois pris en charge dans un centre expert / diagnostic génétique



Adapté des résultats du projet européen

>RD+CODE

ON VOUS A PRESCRIT UN EXAMEN GÉNÉTIQUE
IL Y A QUELQUES ANNÉES,
**SANS OBTENIR
DE DIAGNOSTIC ?**



Votre médecin peut prescrire un nouvel examen génétique pour vous aider à obtenir un diagnostic plus précis de votre maladie.



LE RÉSULTAT D'UN TEST GÉNÉTIQUE
N'EST PAS DÉFINITIF !



Depuis 10 ans, les technologies pour réaliser les analyses génétiques se sont fortement améliorées. Des examens génétiques plus approfondis sont désormais possibles et des réponses plus précises peuvent vous être apportées.

Plus performants, ces examens génétiques vous sont proposés pour essayer d'obtenir un diagnostic et mettre en place un accompagnement le plus adapté pour vous. En France, ces nouvelles techniques d'analyse génétique sont disponibles dans chaque CHU et au sein des laboratoires de biologie médicale du Plan France Médecine Génomique 2025.

Dans le domaine de la recherche, les progrès sont également considérables. Environ 250 nouvelles maladies sont décryptées chaque année.

Ces différentes avancées peuvent vous permettre d'avoir de nouvelles réponses à vos symptômes. Votre prise en charge médicale pourra être révisée, si cela est nécessaire. Des informations plus précises pourront également être transmises aux membres de votre famille.



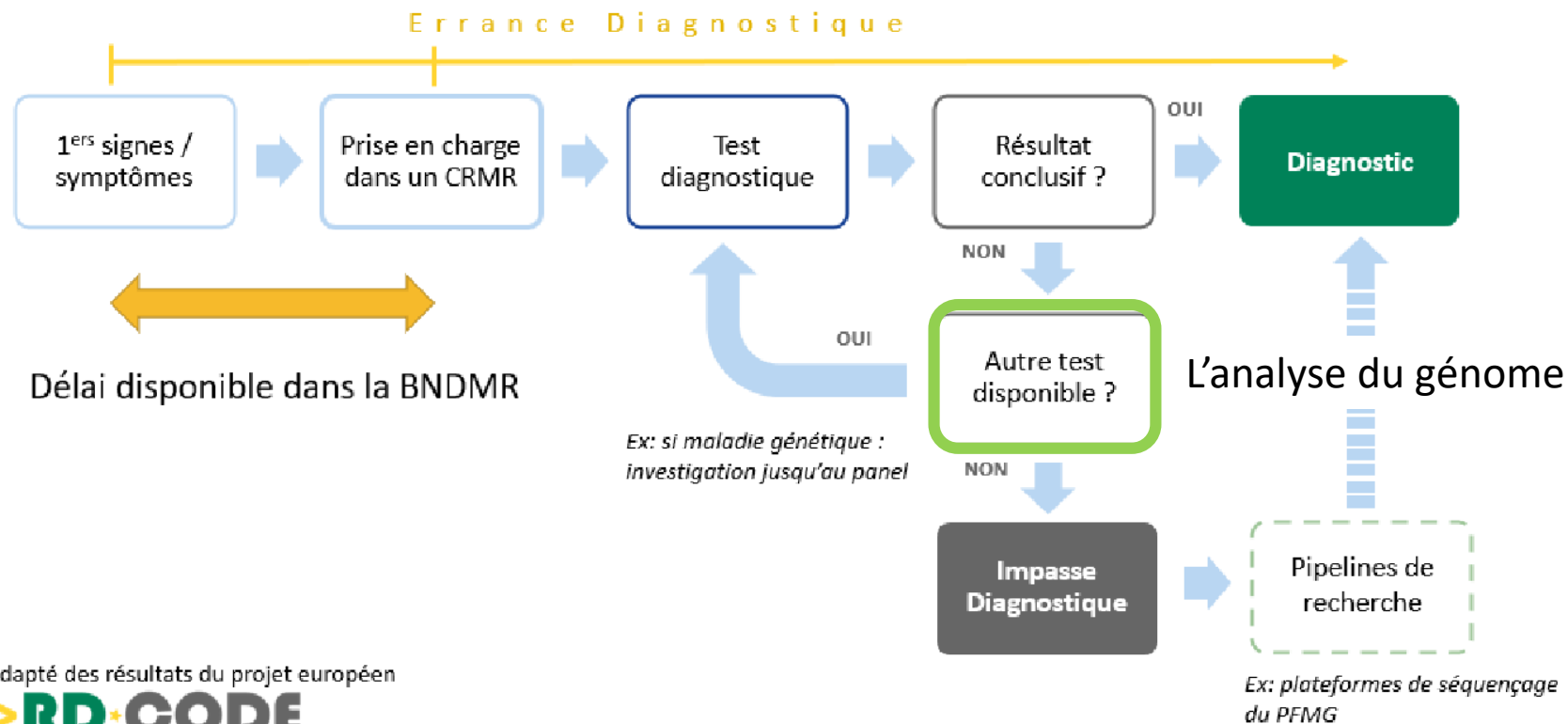
Si vous êtes concerné(e), vous pouvez contacter le centre de diagnostic génétique le plus proche de chez vous pour en savoir plus. Flashez ce QRCode ou allez sur anddi-rares.org/les-centres-de-diagnostic-genetique
Ces analyses peuvent également être prescrites auprès des centres de référence et de compétence maladies rares français.



RARE DISEASE DAY

REDUIRE L'ERRANCE DIAGNOSTIQUE DES PATIENTS AVEC MALADIE RARE

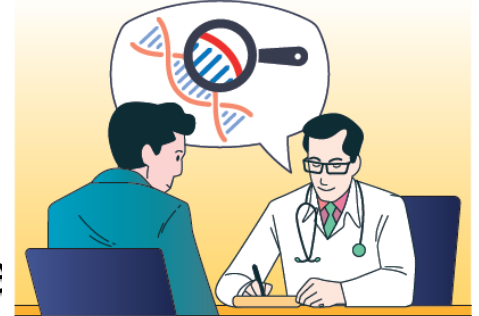
Une fois pris en charge dans un centre expert / diagnostic génétique



Adapté des résultats du projet européen

>RD+CODE

ON VOUS A PRESCRIT UN EXAMEN GÉNÉTIQUE
IL Y A QUELQUES ANNÉES,
SANS OBTENIR DE DIAGNOSTIC ?



Votre médecin peut prescrire un nouvel examen génétique pour vous aider à obtenir un diagnostic plus précis de votre maladie.



LE RÉSULTAT D'UN TEST GÉNÉTIQUE N'EST PAS DÉFINITIF !



Depuis 10 ans, les technologies pour réaliser les analyses génétiques se sont fortement améliorées. Des examens génétiques plus approfondis sont désormais possibles et des réponses plus précises peuvent vous être apportées.

Plus performants, ces examens génétiques vous sont proposés pour essayer d'obtenir un diagnostic et mettre en place un accompagnement le plus adapté pour vous. En France, ces nouvelles techniques d'analyse génétique sont disponibles dans chaque CHU et au sein des laboratoires de biologie médicale du Plan France Médecine Génomique 2025.

Dans le domaine de la recherche, les progrès sont également considérables. Environ 250 nouvelles maladies sont décryptées chaque année.

Ces différentes avancées peuvent vous permettre d'avoir de nouvelles réponses à vos symptômes. Votre prise en charge médicale pourra être révisée, si cela est nécessaire. Des informations plus précises pourront également être transmises aux membres de votre famille.



Si vous êtes concerné(e), vous pouvez contacter le centre de diagnostic génétique le plus proche de chez vous pour en savoir plus. Flashez ce QRCode ou allez sur anddi-rares.org/les-centres-de-diagnostic-genetique. Ces analyses peuvent également être prescrites auprès des centres de référence et de compétence maladies rares français.



REDUIRE L'ERRANCE DIAGNOSTIQUE DES PATIENTS AVEC MALADIE RARE

Une campagne de sensibilisation des professionnels de santé

Qui s'appuie sur le maillage territorial des centres maladies rares

Complémentaire avec les actions des filières, de structures telles que maladie rare info service, les associations de patients, et des évènements mondiaux de sensibilisation, comme ...

... La journée internationale des maladies rares (28-29 février)

Et la journée Undiagnosed Day le 29 avril !

ON VOUS A PRESCRIT UN EXAMEN GÉNÉTIQUE
IL Y A QUELQUES ANNÉES,
**SANS OBTENIR
DE DIAGNOSTIC ?**



Votre médecin peut prescrire un nouvel examen génétique pour vous aider à obtenir un diagnostic plus précis de votre maladie.



LE RÉSULTAT D'UN TEST GÉNÉTIQUE
N'EST PAS DÉFINITIF !



Depuis 10 ans, les technologies pour réaliser les analyses génétiques se sont fortement améliorées. Des examens génétiques plus approfondis sont désormais possibles et des réponses plus précises peuvent vous être apportées.

Plus performants, ces examens génétiques vous sont proposés pour essayer d'obtenir un diagnostic et mettre en place un accompagnement le plus adapté pour vous. En France, ces nouvelles techniques d'analyse génétique sont disponibles dans chaque CHU et au sein des laboratoires de biologie médicale du Plan France Médecine Génomique 2025.

Dans le domaine de la recherche, les progrès sont également considérables. Environ 250 nouvelles maladies sont décryptées chaque année.

Ces différentes avancées peuvent vous permettre d'avoir de nouvelles réponses à vos symptômes. Votre prise en charge médicale pourra être révisée, si cela est nécessaire. Des informations plus précises pourront également être transmises aux membres de votre famille.

Si vous êtes concerné(e), vous pouvez contacter le centre de diagnostic génétique le plus proche de chez vous pour en savoir plus. Flashez ce QRCode ou allez sur andi-rares.org/les-centres-de-diagnostic-genetique
Ces analyses peuvent également être prescrites auprès des centres de référence et de compétence maladies rares français.

REDUIRE L'ERRANCE DIAGNOSTIQUE



Informer ▾ Orienter ▾ Forum

0 800 40 40 43 Service & appel gratuits



SPECIAL "Journée Internationale des maladies rares"

Notre ligne téléphonique d'information, d'orientation et de soutien sera exceptionnellement OUVERTE le SAMEDI 28 FEVRIER 2026 de 10h-13h et 14h-17h

Malades, aidants, professionnels

Et si c'était une maladie rare ?

Bienvenue sur le site du service national d'écoute, d'information et d'orientation sur les maladies rares



RARE DISEASE DAY.ORG

Confidentiel et gratuit

LES CENTRES EXPERTS MALADIES RARES AU CHU DE CLERMONT-FERRAND

AU CHU DE CLERMONT-FERRAND

- 6 CENTRES DE RÉFÉRENCE CONSTITUTIF (CRMR)
- 3 CENTRES DE RESSOURCES ET DE COMPÉTENCES (CRC)
- 52 CENTRES DE COMPÉTENCES (CCMR)
- 22 FILIÈRES DE SANTÉ MALADIES RARES (FSMR) SUR 23
- + 6 000 PATIENTS PRIS EN CHARGE
- 3 MISSIONS : SOINS, RECHERCHE ET ENSEIGNEMENT
- 2 SITES DE PRISE EN CHARGE : GABRIEL-MONTPIED ET ESTAING)

<https://www.chu-clermontferrand.fr/maladies-rares/annuaire>



ANNUAIRE DES CENTRES DE MALADIES RARES

