

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



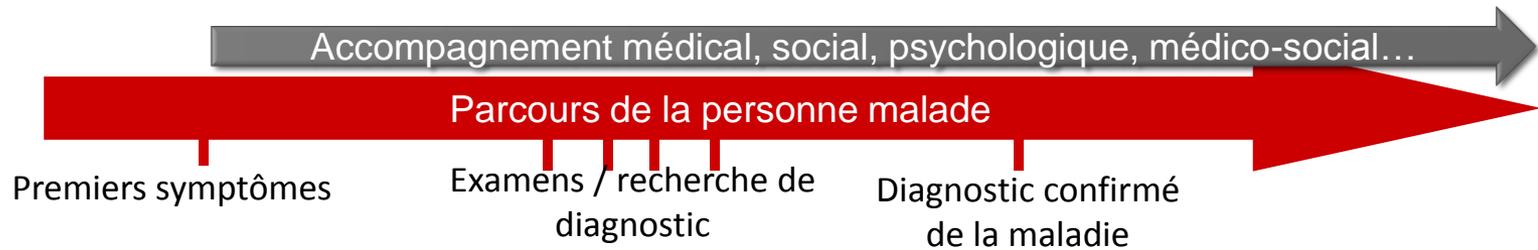
# ATELIER 1 :

---

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

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





**Léo -> surdit     la naissance, d ficiency visuelle progressive  
A 19 ans, diagnostiqu  porteur du syndrome de USHER**



Apr s l'annonce du diagnostic:

- Remise en question du projet professionnel (li e   la DA + DV)
- Projet de vie: autonomie au quotidien compromise
- Incompr hension et  puisement de la famille
- Informations et sensibilisation du jeune et sa famille sur la maladie
- Prise en charge globale tenant compte de la multiplicit  des retentissements
- Conseil g n tique r gulier
- Adaptation au plus juste de son projet de vie (fonction capacit s et  volution de la situation) et anticipation de l'accompagnement

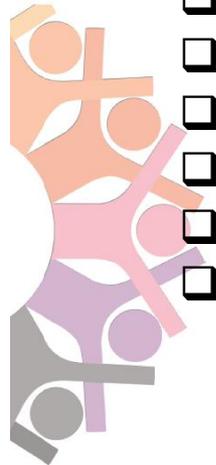
De multiples intervenants, avant comme apr s avec une approche transversale et pluridisciplinaire: ERHR, SAVS, CRESAM, service cytog n tique, MDPH, m decins g n raliste ou sp cialistes...

# Enjeux dans l'accompagnement

Observatoire 2015 MRIS: 21% des personnes ont eu une errance diagnostic supérieure à 6 ans

## L'absence de diagnostic :

- Engendre de l'isolement
- Procure de l'anxiété
- Retarde une prise en charge adaptée (prévention, suivi...)
- Rend difficile d'accès aux informations
- Limite l'espoir d'un traitement thérapeutique approprié
- Empêche de se projeter dans l'avenir
- Retarde le conseil génétique
- Rend difficile la reconnaissance sociale et administrative du handicap
- Des diagnostics parfois erronés: confiance envers le système de santé
- Empêche de se prononcer sur l'évolutivité du pronostic
- Engendre des difficultés familiales, au sein du couple



# *Les ressources mobilisables dont...*

## *Une association de personnes malades et leurs proches: ASDU*

- Aide technique et morale pour les familles
- Porter la voix des personnes concernées
- Contribuer à la réduction de l'errance diag avec ses partenaires

## *Des réseaux nationaux d'expertise, de recherche et de diagnostic*

- Filières de santé maladies rares (inventaire besoins/ressources)

## *Des acteurs d'accompagnement de proximité*

- ERHR (soutenus par les CNRHR) et établissements d'accompagnement (inventaire besoins/ressources)

## *Des dispositifs nationaux d'écoute et de soutien*

- MRIS (15 à 20% des usagers) dont réseaux sociaux

## *Action politique*

- Plans nationaux maladies rares



# *Des leviers*

- Informer sur les ressources mobilisables, les enjeux de l'absence de diagnostic / sensibiliser ou former les professionnels d'accompagnement
- Communiquer: « et si c'était une maladie rare ? » pour orienter rapidement vers les centres experts
- Espoirs dans la recherche, les avancées du séquençage

# *Les besoins des participants*

- Proposer des combinaisons de prises en charge (gradation de l'expertise)
- Volonté du décroisement par les établissements mais un cadre réglementaire et législatif contraignant

