

Maladies Rares et Handicaps Rares :

Quelle coopération pour un parcours de vie sans rupture?

Table ronde

Génétique

Pr. Brigitte GILBERT-DUSSARDIER

Service de Génétique

Centre Labellisé Maladies Rares: Anomalies du Développement

Centre Labellisé Maladies Rares: Maladie de Rendu-Osler

CHU Poitiers

Journée d'Information Maladies rares et Handicaps rares

Poitiers, le 28 novembre 2017

Le Diagnostic ++

- ✓ Ecouter les patients et/ou familles en **errance diagnostique**
- ✓ Mettre en jeu les moyens diagnostics :
 - Histoire familiale
 - Histoire personnelle
 - Examen clinique
 - Analyses génétiques orientées .
- ✓ **Progrès ++ des analyses génétiques** : NGS : Séquençage Nouvelle Génération

- ✓ Compréhension de la maladie, du handicap , « mettre un nom »
- ✓ Meilleure « reconnaissance sociale » => Meilleure prise en charge
- ✓ Traitement?
- ✓ Conseil génétique

Maladie de USHER

Surdit  puis d ficiency visuelle « qui ne se voit pas »

Quand pas de diagnostic?

Tout faire pour « reconnaissance sociale »

« C'est une maladie rare, le plus souvent génétique, dont on a pas identifié la cause »

S'assurer de la bonne prise en charge;

orienter vers « les bons professionnels, les bonnes structures »