



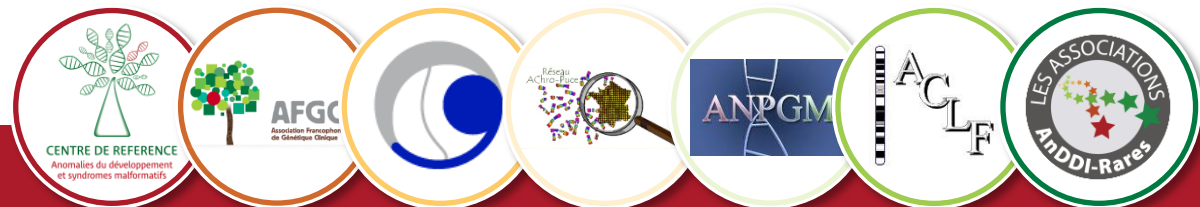
L'accompagnement des personnes sans diagnostic

RESTITUTION

Pr. Sylvie ODENT, médecin généticien, CLAD Ouest, CHU de Rennes

Magali PADRE, Présidente de l'Association Sans Diagnostic et Unique

Laëtitia DOMENIGHETTI et Gwendoline GIOT, chargées de mission filière AnDDI-Rares



Rencontre régionale maladies rares
Bretagne – 30 novembre 2018

Être sans diagnostic, qu'est-ce que cela signifie?

Souffrir de **symptômes**
Présenter un **tableau clinique**
Être souvent confronté à **un ou plusieurs handicaps**

Sans que le nom de la pathologie ne soit connue et/ou que la pathologie ne soit encore expliquée

Accompagnement médical, social, psychologique, médico-social...

Parcours de la personne malade

Premiers
Symptômes

Examens /
recherche de
diagnostic

Diagnostic
confirmé de la
maladie

Information
génétique

Errance diagnostique

Témoignage

Pourquoi est-on sans diagnostic ?

- Nécessite préalablement l'orientation vers des centres de diagnostic
- Délais d'obtention d'un rendez-vous de consultation
- Temps de la recherche: en consultation/après la consultation
- Recherche de correspondance parmi les maladies CONNUES
- Symptômes cliniques variables pour une même maladie
- Accès aux outils de diagnostic (performance, coût, disparités territoriales)

Qu'est-ce que l'absence de diagnostic implique?

- ✓ Procure de l'anxiété
- ✓ Empêche de se projeter dans l'avenir
- ✓ Engendre de l'isolement
- ✓ Limite l'espoir d'un traitement approprié
- ✓ Retarde le conseil génétique, l'accès à un diagnostic prénatal ou préimplantatoire
- ✓ Retarde voire empêche une prise en charge adaptée et la prévention d'éventuelles complications
- ✓ Rend difficile la reconnaissance sociale et administrative du handicap
- ✓ Rend difficile l'accès aux informations, l'accès à des référentiels (histoire naturelle d'une maladie, parcours de vie et accompagnement des personnes atteintes...), à des associations de malades

Elle impacte:

La personne malade

Ses proches

Les professionnels d'accompagnement

- Une association de personnes malades et leurs proches
- Une vidéo / Des plaquettes
- Des forums en ligne sur le site de Maladies Rares Info Services
- Une première journée nationale (2017) pour les personnes sans diagnostic ou unique
- Des réunions locales/ateliers thématiques pour informer et sensibiliser
- De nombreux articles
- Une cartographie des laboratoires proposant l'accès au séquençage de l'exome
- Des projets de recherche en SHS
- Des recommandations européennes pour les « sans diag »
- Le réseau SWAN (Syndrome Without A Name) Europe



Discussions



Question de l'aval: **orientation** vers le diagnostic
Problème de frapper à la bonne porte, orientation

Le diagnostic ne résout pas tout: seulement **une partie de l'accompagnement**
(« hypertrophie de la génétique dans le diagnostic »)
Le diagnostic mais aussi l'après diagnostic (n'est pas le graal)

Absence de diagnostic: nouvelle manifestation = angoisse
Diag = **un rouage facilitant** vers essais thérapeutiques ciblés, espoirs de
traitements, protocole, recherche, accès aux droits

Diagnostic à **intégrer dans une démarche globale** médicale
Diagnostic débute par la clinique : Question de la formation des professionnels
Centre voit de plus en plus d'adultes en situation de handicap pour un diag

Discussions



Permet le conseil génétique, reco. pour accompagnement mais certaines personnes ne veulent pas savoir, c'est une démarche individuelle, **propre à chacun**

Besoin:

- **Mieux repérer les centres pour orienter vers un diagnostic**
- **Identifier des lieux ressources**
- **Adopter une approche globalisée**

Éléments de réponse:

- **PNMR 3 : Plateformes d'expertise MR = des lieux ressources**
- **Rôle des associations**
- **Un programme ETP AD Sans Diagnostic**
- **LA COMMUNICATION**