

Les filières de santé dédiées aux maladies rares, mobilisent une campagne nationale contre l'errance diagnostique

Mettre un nom sur une maladie, c'est souvent bien plus qu'une étape médicale : c'est un soulagement, un cap franchi, parfois même une lueur d'espoir.

Pourtant, pour une personne atteinte de maladie rare sur deux, cette quête reste inachevée. Chaque année, des familles entières sont plongées dans l'errance diagnostique, une période qui dépasse souvent les cinq ans, marquée par des consultations répétées, des traitements inadaptés et une incertitude pesante.

Sur les 3 millions de personnes concernées par ces pathologies complexes, dont 80 % sont d'origine génétique, seules la moitié bénéficient aujourd'hui d'un diagnostic précis. Un quart des patients, eux, se heurtent à une impasse, malgré les investigations disponibles à ce jour ([source](#)).

Et pourtant, les progrès récents en génétique offrent une chance inédite de rouvrir ces dossiers laissés en suspens.

C'est dans cette perspective que les filières de santé maladies rares lancent une [campagne nationale](#) ambitieuse pour sensibiliser patients, familles et professionnels de santé à la possibilité de relancer les recherches diagnostiques et, enfin, mettre fin à cette incertitude chronique.





Une campagne nationale pour relancer les recherches génétiques

La filière AnDDI-Rares, en partenariat avec les autres filières de santé maladies rares et des acteurs majeurs tels que le Ministère de la Santé, l'AFM-Téléthon et le Plan France Médecine Génomique 2025, l'Agence de la Biomédecine, l'Alliance Maladies Rares, la Banque Nationale de Données Maladies Rares, Maladies Rares Info Service et Orphanet lancent une campagne nationale pour encourager la reprise des investigations génétiques. Cette initiative vise à informer les patients et leurs proches que même un diagnostic non conclu il y a quelques années peut aujourd'hui être réexaminé à la lumière des avancées scientifiques.

Ces dernières années, les technologies génétiques ont connu un essor remarquable :

- L'accès au séquençage génomique est désormais possible dans tous les CHU en France et les centres de diagnostic génétique ;
- Chaque année, les recherches permettent de décrire entre 250 et 280 nouvelles maladies rares, enrichissant ainsi le champ des connaissances médicales ;
- Ces progrès facilitent l'identification des causes génétiques de nombreuses maladies rares.

Grâce à ces évolutions, 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.

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



Les techniques d'analyse génétique et les connaissances progressent constamment. **Votre médecin peut prescrire un nouvel examen génétique pour vous aider à obtenir un diagnostic plus précis de votre maladie.**

QR code:  Pour en savoir plus, contactez le centre de diagnostic génétique le plus proche de chez vous en flashant ce QRCode ou en allant 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.

Logos of partner organizations: 

Qui est concerné par cette mobilisation ?

La campagne s'adresse principalement aux personnes atteintes de maladies rares suspectées, mais pour lesquelles les premières investigations n'ont pas permis de poser un diagnostic. Leur entourage, souvent moteur dans les démarches médicales, constitue également une cible essentielle. Enfin, les professionnels de santé, notamment les praticiens de premier recours (médecins généralistes, pharmaciens), jouent un rôle central pour orienter les patients vers les centres de diagnostic spécialisés.

Pour reprendre les démarches, les patients sont invités à consulter l'annuaire des centres de diagnostic génétique sur le site anddi-rares.org. Les analyses peuvent aussi être prescrites dans les centres de référence maladies rares.

Offrir une nouvelle chance aux patients

Reprendre les recherches génétiques peut transformer le parcours de vie des personnes concernées. Ces nouvelles investigations permettent d'identifier les causes de symptômes inexpliqués, d'adapter les traitements, et de fournir un conseil génétique qui peut bénéficier à l'ensemble de la famille. L'objectif n'est pas uniquement médical : c'est aussi une démarche humaine qui vise à alléger la charge émotionnelle associée à l'incertitude.

Les progrès réalisés en génétique sont autant d'opportunités à saisir. Ils rappellent que l'absence de diagnostic d'hier ne doit pas être considérée comme une fatalité.

À propos de la filière AnDDI-Rares, une approche collaborative au service de la santé publique

AnDDI-Rares est la filière nationale de santé dédiée aux maladies rares associées aux anomalies du développement. Il existe 23 FSMR (Filières de Santé Maladies Rares) associées à cette campagne, chacune couvrant un champ large et cohérent de maladies, soit proches dans leurs manifestations, leurs conséquences ou leur prise en charge, soit responsables d'une atteinte d'un même organe ou d'un système.

Depuis sa création il y a dix ans, elle fédère un large réseau de professionnels, chercheurs, associations de patients et institutions publiques. Ensemble, ces acteurs s'emploient à améliorer le diagnostic, le suivi, la prise en charge et la recherche sur ces pathologies complexes.

L'action d'AnDDI-Rares s'organise autour de quatre axes stratégiques et de six commissions transversales, favorisant une coordination étroite entre ses membres pour répondre aux besoins des patients. En s'appuyant sur les avancées technologiques et génétiques, la filière contribue à transformer des situations d'impasse en opportunités concrètes pour les malades et leurs familles.

Grâce à cette approche collaborative, AnDDI-Rares et les 23 autres filières de santé maladies rares, jouent un rôle clé dans la lutte contre l'errance diagnostique. Cette mobilisation collective garantit une diffusion efficace des innovations et des messages essentiels, au service de la santé publique.



En savoir plus

Site web : <https://anddi-rares.org/>

Facebook : <https://www.facebook.com/anddirares/>

Linkedin : <https://fr.linkedin.com/in/anddirares>

Youtube

: https://www.youtube.com/channel/UC5eTJzsSur0CwxSA4lijA9Q/videos?view=0&sort=dd&shelf_id=0

Contact Presse

Julie Beuchet

Téléphone : 03 80 48 72 63

Email : julie.beuchet@chu-dijon.fr