



INVITATION PRESSE
Paris, le 19 février 2019

CONFÉRENCE DE PRESSE JOURNÉE INTERNATIONALE DES MALADIES RARES

Diagnostic et dépistage néonatal, un retard français

Pour un très grand nombre de maladies rares, avoir un diagnostic fiable et précis est l'aboutissement d'une longue errance diagnostique. D'autres se trouvent en situation d'impasse diagnostique. L'amélioration de l'information et de l'accompagnement est nécessaire. Mais il existe aussi des outils de séquençage du génome qui pourraient réduire les errances et donner enfin des réponses. Pourtant ils ne sont toujours pas accessibles en France !

Certaines maladies rares qui disposent de traitements et prises en charge adaptées pourraient être dépistées dès la naissance. La France qui a été pionnière dans ce domaine accuse aujourd'hui un important retard. Les bébés français atteints de ces maladies ont une perte de chance par rapport à ceux de pays voisins. **Dans le cadre de la 12^{ème} journée internationale des maladies rares, les six acteurs de la Plateforme Maladies Rares feront le point sur les enjeux du diagnostic et du dépistage néonatal, deux sujets majeurs.**

Mardi 26 février à 9h30 -Plateforme Maladies Rares

96, rue Didot (Paris 14) – Ligne T3A

Confirmez votre présence service de presse de l'AFM- Téléthon:
Stéphanie Bardon - presse@afm-telethon.fr - 01 69.47.12.78

#ShowYourRare #RareDiseaseDay

