

FORMATION MÉDICALE CONTINUE

SAVE THE DATE

Errance diagnostique : bonnes pratiques en médecine de ville - Quand penser à une maladie rare ? -

● FMC organisée par la Plateforme d'expertise maladies rares de Nouvelle-Aquitaine nord (portée par les CHU de Limoges et de Poitiers, labellisée par la DGOS)

● FMC destinée aux médecins de ville, aux internes en médecine générale, aux internes hospitaliers, ainsi qu'aux externes à partir de la 4^e année

● 2 dates proposées pour une meilleure accessibilité :

1^e session : 24 février 2026, 18h30-20h

- En présentiel suivi d'un dîner en ville, à Limoges et à Poitiers (gratuit pour les participants* - nombre de places limité, sur inscription**)
- En visioconférence (accès libre sans inscription)

2^e session : 2 avril 2026, 18h30-20h

- En présentiel dans les Facultés de médecine de Limoges et de Poitiers (gratuit pour les participants)
- En visioconférence (accès libre sans inscription)

● Programme au verso

*Avec le soutien financier des laboratoires Amicus Therapeutics, GSK et Alexion

** Par mail à : pemr.nan@chu-limoges.fr avec le terme « INSCRIPTION FMC PEMR » en objet, impérativement.

CONTEXTE : DES MALADIES PAS SI RARES QUE ÇÀ

- ▶ **7 000 maladies rares environ ont été identifiées : elles touchent 4.5 % de la population française, soit 3.5 millions de personnes**
- ▶ **72% des maladies rares sont d'origine génétique, 70% se déclarent dès l'enfance**
- ▶ **Forte errance diagnostique dans les maladies rares : 1 malade sur 2 seulement dispose d'un diagnostic ; le diagnostic met en moyenne 5 ans à être posé pour ¼ des cas diagnostiqués*.**

PROGRAMME DE LA FMC EN 3 PARTIES

- ▶ **Quand penser à une maladie rare de l'adulte et comment mener les investigations ?**

Par : Pr Kim Ly, médecin interniste au CHU de Limoges / Pr Mathieu Puyade, médecin interniste au CHU de Poitiers.

- ▶ **Quand penser à une maladie rare en pédiatrie et comment explorer cette hypothèse ?**

Par : Pr Vincent Guigonis, pédiatre au CHU de Limoges / Dr Laurence Blanc, pédiatre au CHU de Poitiers.

- ▶ **Maladies génétiques : place du médecin de ville dans le diagnostic**

Par : Dr Gwenaël Le Guyader, médecin généticien au CHU de Poitiers / Dr Benjamin Dauriat, médecin généticien au CHU de Limoges.

A noter : Une RCP mensuelle de recours et d'orientation « Suspicion de maladies complexes/rares » sera également mise en place au 2^e trimestre 2026 par la Plateforme d'expertise maladies rares de Nouvelle-Aquitaine nord, pour les errances diagnostiques subsistantes en médecine de ville.

(communication dédiée à venir)

*Sources :

Lien vers le site du Ministère en charge de la Santé :



Lien vers le site de l'INSERM :

