

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 Guignonis, 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 Gwenaél 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 :

