

## Programme

### Journée Thématique

### Errance et Impasse Diagnostique

**13h50** Le mot d'ouverture par le Pr S Attarian

**14h00** L'observatoire du diagnostic : outil de lutte contre l'errance et l'impasse diagnostique (L. Pisella)

**14h10** Le paysage de l'errance et l'impasse diagnostique dans les maladies rares neuromusculaires en France : études épidémiologiques, obstacles et perspectives (R. Dumas, L. Pisella)

**14h30** Comment résoudre les impasses diagnostiques des maladies rares : partage systématique des données paneuropéennes et analyse collaborative : le projet Solve-RD (Dr G. Bonne)

**14h45** Apport de la post génomique pour réduire les impasses diagnostiques (Dr J. Rendu)

**15h00** Enquête addition : errance diagnostique et les neuropathies axonales chez les sujets de plus de 50 ans. (Pr D. Adams)

**15h15** Diagnostic des myopathies de début tardif : intérêt du recueil complémentaire (Dr E. Salort Campana)

**15h30** L'errance et impasse diagnostique en pédiatrie (Pr I. Desguerre)

**15h45** Mitochondriopathie mythe ou réalité ? (Dr C. Rouzier)

**16h00** Projet MITOMICS: Réduire l'errance diagnostique dans les maladies mitochondriales (Pr V. Procaccio)

**16h15** Rôle des associations dans la lutte contre l'errance et l'impasse diagnostique (C. André)

**16h30** Table ronde :

« Et maintenant que vais-je faire ? »

**Comment améliorer l'errance et l'impasse diagnostique dans les maladies neuromusculaires rares ?**

Modérateur : Pr M. Krahn

Intervenants : A-S. Lapointe, Pr S. Attarian, Dr A-S. Jannot, Dr G. Bonne, Dr J. Rendu, Pr D. Adams, Dr E. Salort-Campana, Pr I. Desguerre, Dr C. Rouzier, Pr V. Procaccio, C Cottet.