



JOURNÉE ÉDUCATIVE SUR LE DÉPISTAGE ET LE DIAGNOSTIC DES MALADIES RARES

RQMO
REGROUPEMENT QUÉBÉCOIS
DES MALADIES ORPHELINES

Diagnostiquer tôt = Traiter tôt

SAMEDI 25 NOVEMBRE 2017

À L'INSTITUT DE RECHERCHES CLINIQUES DE MONTRÉAL

JOURNÉE ANNUELLE ÉDUCATIVE DU REGROUPEMENT QUÉBÉCOIS DES MALADIES ORPHELINES

Samedi 25 novembre 2017 de 9h00 à 17h00

Institut de recherches cliniques de Montréal (IRCM), 110 ave. des Pins Ouest, Montréal, Qc

AU PROGRAMME:

Présentations :

- Témoignage de patients ou proches aidants sur des expériences d'errance diagnostique
- État de la situation au Canada/Québec et expériences étrangères dans le diagnostic des maladies rares
- Diagnostic des maladies rares génétiques (médecin généticien)
- Diagnostic des immunodéficiences
- Dépistage préconceptionnel et néonatal de l'anémie falciforme (Association québécoise de l'anémie falciforme)
- Dépistage des maladies juives ashkénazes (parent de la communauté juive)
- Dépistage des maladies fréquentes du Saguenay-Lac-Saint-Jean (CORAMH)
- Programme québécois de dépistage néonatal
- Dépistage de porteurs offert à la population générale dans le secteur privé (conseillère en génétique)
- Tests génétiques en vente directe aux consommateurs (conseillère en génétique)

Ateliers :

- Rencontre de patients/proches aidants sur leur expérience de diagnostic
- Comment prendre une bonne histoire familiale médicale (conseillère en génétique)
- Ateliers de démonstration d'outils diagnostiques (conseillères en génétique)

Auditoire visé : patients, parents d'enfants atteints, autres proches aidants, étudiants de médecine, professionnels de la santé et toutes autres personnes du domaine biomédical

Dans les années 1940, le Dr Theodore Woodward disait à ses étudiants en médecine :
« Lorsque vous entendez un bruit de sabots, pensez aux chevaux et non aux zèbres »
Et si c'était un zèbre?