



## 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

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?*

### JOURNÉE ANNUELLE ÉDUCATIVE DU REGROUPEMENT QUÉBÉCOIS DES MALADIES ORPHELINES

Samedi 25 novembre 2017 de 8H30 à 17h00

Institut de recherches cliniques de Montréal (IRCM), 110 avenue des Pins Ouest, Montréal

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

Les présentations seront webdiffusées

Frais 10 \$ pour boîte à lunch et collations (à payer sur place)

Voir programme détaillé page suivante

INSCRIPTION OBLIGATOIRE: [WWW.RQMO.ORG](http://WWW.RQMO.ORG)

#### *Appel spécial aux étudiant(e)s de médecine :*

- ❖ *Venez rencontrer des zèbres, apprendre d'eux*
- ❖ *Apprendre les signes à surveiller pour dépister une maladie héréditaire*
- ❖ *Connaître les nouveaux outils en ligne pour aider au diagnostic*

## PROGRAMME

8h30 **Inscription** (café et viennoiseries)

9h00 **Témoignage : Une longue errance diagnostique**

9h10 **Dépistage et diagnostic des maladies rares – Situation ici et ailleurs**  
*Gail Ouellette, présidente et directrice générale du RQMO*

9h25 **Diagnostic des maladies génétiques rares**  
*Serge Melançon, md, médecin généticien*

10h00 **Diagnostic des immunodéficiences – Les dix signes à connaître**  
*Geneviève Solomon, Association des patients immunodéficients du Québec*

10h15 **« Écoutez votre patient, il vous fera le diagnostic » (Dr William Osler, Université McGill, 1874-1884)** *Témoignages de patients et de proches aidants*

10h45 **PAUSE-COLLATION**

11h00 **Suite : « Écoutez votre patient, il vous fera le diagnostic » (Dr William Osler, Université McGill, 1874-1884)** *Témoignages de patients atteints du syndrome d'Ehlers-Danlos*

11h15 **Dépistage de l'anémie falciforme, avant la conception et chez les nouveau-nés**  
*Wilson Sanon, Association de l'anémie falciforme du Québec*

11h30 **Dépistage de porteurs de maladies héréditaires juives ashkénazes**  
*Julie Kristof, Fonds des maladies génétiques juives de Montréal; Guillaume Sillon, conseiller en génétique*

11h45 **Dépistage de porteurs des maladies héréditaires du Saguenay-Lac-Sain-Jean**  
*CORAMH (Corporation de recherche et d'action sur les maladies héréditaires)*

12h00 **Programme québécois de dépistage des nouveau-nés**  
*(à déterminer)*

12h15 **LUNCH**

13h00 **Tests de porteurs de maladies héréditaires offerts à la population générale et tests en vente directe au consommateur** *Nathalie Bolduc, conseillère en génétique, Biogenia*

13h25 **ATELIERS PRATIQUES**

13h35 **Atelier #1**  
**Qu'est-ce qui contribue à l'errance diagnostic? Comment réduire le délai de diagnostic? Comment patients et médecins peuvent-ils être partenaires durant cette période? Comment soutenir les non-diagnostiqués? Que signifie d'avoir enfin un diagnostic?**  
*Panel : patients, proches aidants et professionnels de la santé*

**Atelier #2 :**  
**Le premier test de dépistage pour les maladies héréditaires : une bonne histoire médicale familiale**  
*Animatrice : Géraldine Gosse, conseillère en génétique, avec l'aide de patients et de conseillères en génétique*

**Atelier #3 :**  
**Ateliers de démonstration d'outils diagnostiques**  
*Animatrices : Conseillères en génétique avec l'aide de patients*

15h00 **PAUSE-COLLATION**

15h15

**Atelier #1**

**Qu'est-ce qui contribue à l'errance diagnostic? Comment réduire le délai de diagnostic? Comment patients et médecins peuvent-ils être partenaires durant cette période? Comment soutenir les non-diagnostiqués? Que signifie d'avoir enfin un diagnostic?**

*Panel : patients, proches aidants et professionnels de la santé*

**Atelier #2 :**

**Le premier test de dépistage pour les maladies héréditaires : une bonne histoire médicale familiale**

*Animatrice : Géraldine Gosse, conseillère en génétique, avec l'aide de patients et de conseillères en génétique*

**Atelier #3 :**

**Ateliers de démonstration d'outils diagnostiques**

*Animatrices : Conseillères en génétique avec l'aide de patients*

16h45

**Mot de clôture**

PARTENAIRES :

