



Rencontres SHS et médecine génomique 2023

## Quel rôle des associations dans la médecine génomique ?

# Accéder au séquençage pangénomique

- Identifier des mutations génétiques
  - Amélioration du rendement diagnostique
  - Diminuer l'errance et l'impasse diagnostique
  - Médecine personnalisée
- 
- 25 % des patients ne souhaitent pas avoir accès aux données incidentes
  - Inquiétudes exprimées par les parents
  - Engouement des généticiens contrastant avec les nouvelles inquiétudes des patients

**Alliance**  
**maladies rares**  
UNIS POUR VAINCRE



# Rôle des associations de patients

- **Besoin d'informations et de soutien pour les patients**
- **Associations de patients en tant que sources d'informations et de soutien**
- **Accompagnement des patients tout au long du processus**
- **Représentation des patients dans les filières, COPIL, groupes de travail (ABM), etc. : « être la voix des patients »**

**Alliance**  
**maladies rares**  
UNIS POUR VAINCRE



# La formation des patients ET des associations

- Bénévolat, temps, coût
- Contexte complexe : maladies, génétiques, bioéthique, etc... données additionnelles
- Développer les liens chercheurs, généticiens, cliniciens, associations, patients

**Alliance**  
**maladies rares**  
UNIS POUR VAINCRE



# Accompagnement et nouvelles problématiques

- Compréhension des mutations génétiques et de leur impact
- annonce et explication, et suites données aux résultats
- Rôle des associations de patients dans l'éducation et la prise de décisions éclairées
  
- **AMR** : Appuyer les associations, les accompagner, les former, aider à la création d'associations

**Alliance**  
**maladies rares**  
UNIS POUR VAINCRE



# Conclusion

- Les patients comme acteurs essentiels de la médecine génomique
- Importance de l'accompagnement humain fourni par les associations de patients
- Renforcement des compétences des associations de patients grâce à des collaborations collectives

**Alliance  
maladies rares**  
UNIS POUR VAINCRE

