Plateforme d'Expertise Maladies Rares (PEMR) Bourgogne-Franche-Comté
Hôpital d'enfants, CHU François Mitterrand
14 Rue Paul Gaffarel, 21079 DIJON cedex
Tél : +33(3) 80 28 14 78 http://www.pemr-bfc.fr/

Date : 19 février 2026

Journée internationale des maladies rares – 28 février 2026 : ensemble, réduisons l'errance diagnostique

Madame, Monsieur,

À l'occasion de la Journée internationale des maladies rares, le 28 février 2026, la Plateforme d'Expertise Maladies Rares (PEMR) de Bourgogne-Franche-Comté souhaite vous rappeler l'importance de **votre rôle dans l'identification et l'orientation des patients atteints de ces pathologies**.

Les maladies rares, définies par leur faible prévalence (moins de 1 cas sur 2 000), représentent un défi de santé publique de premier plan. En France, près de 3 millions de personnes sont concernées soit environ 5 % de la population. Le nombre de maladies rares est estimé à 7 000 environ, et 80% d'entre elles sont d'origine génétique. Pour un grand nombre de maladies rares (65%), la cause demeure inconnue à ce jour. On parle alors d'errance diagnostique, voire d'impasse diagnostique en cas d'échec des investigations.

Sur l'ensemble du territoire, les filières de santé maladies rares, les centres experts, ainsi que les plateformes d'expertise maladies rares, jouent un rôle clé pour structurer les parcours de soins et garantir la qualité d'une prise en charge globale du patient et de ses proches.

En tant que professionnel de santé de premier recours, votre rôle est primordial dans le repérage et l'orientation des patients concernés.

Quand y penser ?

- **Une situation ou un tableau clinique que l'on ne comprend pas.**
- **Un tableau associant une combinaison inexpliquée de signes.**
- **Des signes « fonctionnels » ou une maladie rare ?**
- **Une sortie d'hospitalisation où le diagnostic est évoqué ou posé.**
- **Une famille « porteuse » ou atteinte.**
- **L'avis ou la pression des patients et de leur entourage familial.**

Que faire si on pense à une maladie rare ?

- Demander un avis spécialisé dans la discipline d'organe concernée.
- Adressage vers les centres de génétique de Dijon ou Besançon, ou vers un centre expert maladies rares de proximité (lien vers l'annuaire des centres maladies rares de BFC).

En cas de difficultés dans l'identification du centre expert vers lequel orienter vos patients, vous pouvez contacter l'équipe de la PEMR BFC pour vous orienter et vous transmettre les coordonnées du centre maladies rares de la région le plus adapté. Télécharger le Flyer PEMR Orientation et accompagnement de vos démarches

Si vous avez besoin d'un avis médical spécialisé sur la pertinence de la réalisation d'un examen génétique pour un patient, vous pouvez en amont de son adressage, avoir recours à la ***téléexpertise*** *en passant par la plateforme régionale de télémédecine Telmi (formulaire de demande de téléexpertise ouvert à tout professionnel de santé de BFC).*

Nous restons à votre disposition pour échanger et vous accompagner dans vos démarches.

Veuillez agréer, Madame, Monsieur, l'expression de nos salutations distinguées.



Professeur Laurence OLIVIER-FAIVRE
Coordonnateur général de la PEMR BFC