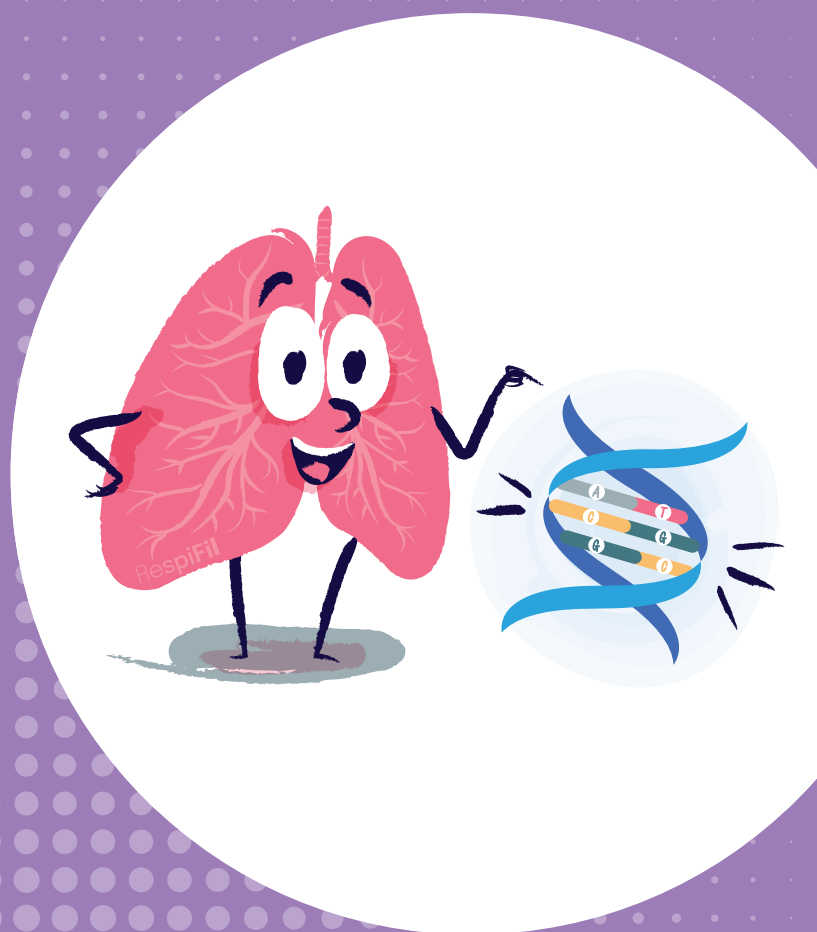


Le test génétique : guide pratique

Livret d'informations



En quoi ce livret d'informations peut vous être utile...

Ce livret vous a été délivré par un professionnel de santé qui vous propose de discuter d'un test génétique.

Il vous a été remis pour l'une des raisons suivantes :

- votre maladie ou celle de votre enfant pourrait être d'origine génétique,
- vous avez des antécédents familiaux de maladie génétique et vous vous interrogez sur la possibilité d'un risque pour vous,
- vous attendez un enfant ou avez un projet de parentalité et vous voulez connaître le risque de transmettre la maladie génétique.

Ce livret a été imaginé comme un « guide » pour vous accompagner et répondre à un maximum d'interrogations.

Bonne lecture !

Sommaire

La génétique, de quoi parle-t-on ?	4
La consultation de conseil génétique	12
Le test génétique : en pratique	15
Les résultats du test génétique	17
Intérêts du test génétique	20
Foire aux questions	22
Contacts utiles	25

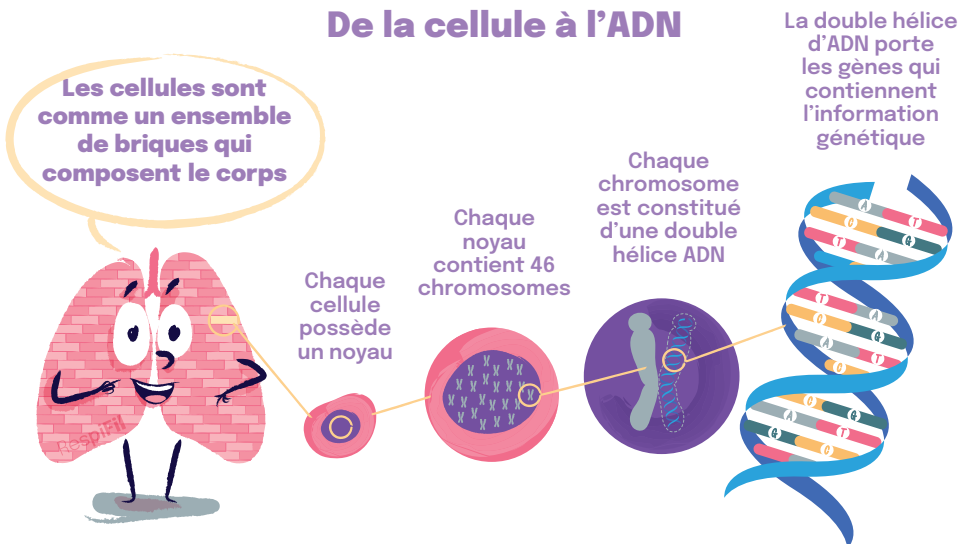
La génétique, de quoi parle-t-on ?

Le matériel génétique

Notre corps est constitué de milliards de cellules comportant chacune un noyau. Ce noyau contient notre **matériel génétique**.

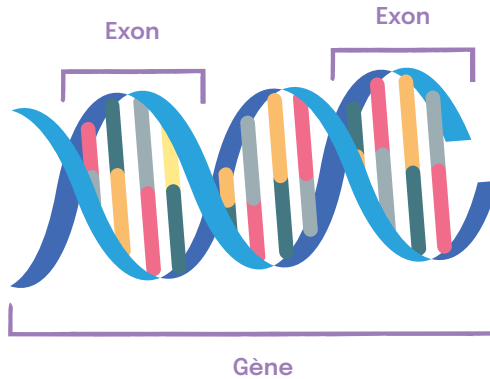
- Ce matériel génétique est réparti sur **46 chromosomes (23 paires)**. Pour chaque paire, un des chromosomes est **hérité du père et l'autre de la mère**. C'est le hasard qui détermine lesquels nous recevons de notre père et de notre mère.
- Les **chromosomes sont constitués d'ADN** (Acide DésoxyriboNucléïque) qui a la forme d'une double hélice.
- L'ADN est écrit à l'aide de quatre lettres : **A** et **T**, **C** et **G**. Ces lettres se succèdent selon un ordre précis pour « écrire » les « phrases » de chaque gène : on parle de « séquence ».
- Un gène est un morceau (ou un fragment) de l'ADN. Chaque gène contient une information qui permet de donner, par exemple, la couleur des yeux, de la peau, la taille, etc. L'être humain a près de **23 000 gènes** différents. L'ensemble du matériel génétique est le **génome**.

De la cellule à l'ADN



Chaque gène comporte des **exons**. Comme une recette de cuisine, les exons contiennent les instructions pour fabriquer une protéine précise.

L'ensemble des exons du génome est l'exome. L'exome est propre à chaque individu.

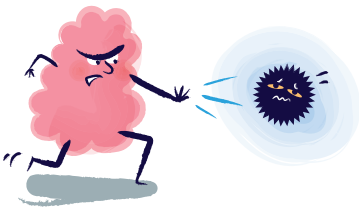


Comment ça marche ?

La cellule va tout d'abord « photocopier » la recette contenue dans les exons. La photocopie, appelée ARN (Acide RiboNucléique) messenger, va être « lue » pour construire la protéine correspondante.

Les protéines ont des fonctions essentielles

Nous pouvons comparer les protéines à des ouvrières spécialisées, chacune d'entre elles jouant un rôle bien précis. Elles assurent toutes les fonctions indispensables à la vie d'un organisme :



Défendre l'organisme
contre les microbes



Digérer
les aliments



Transporter l'oxygène
depuis les poumons
jusqu'aux autres organes

Qu'est-ce qu'une maladie génétique ?

Une maladie génétique est due à la présence d'une ou plusieurs anomalies génétiques sur un ou plusieurs gènes.



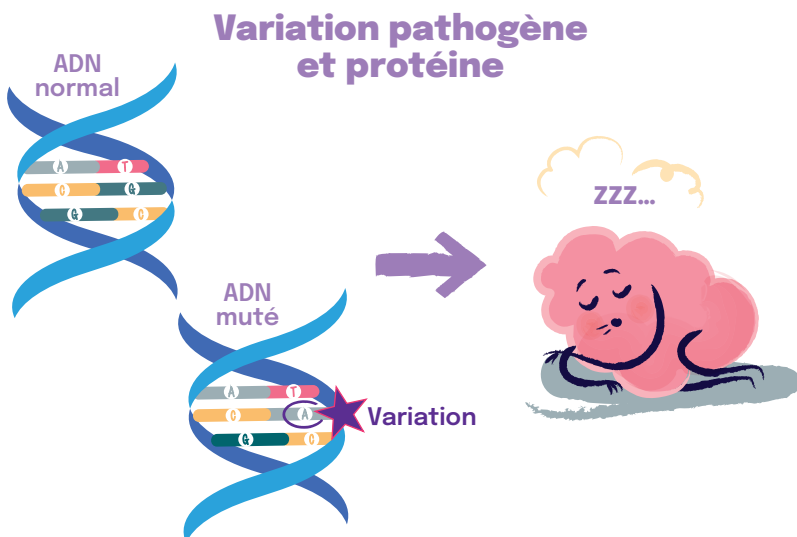
À noter

Anomalie génétique = variation ou altération génétique pathogène

Qu'est-ce qu'une anomalie génétique ou variation génétique pathogène ?

« Varier » signifie « changer ». Une variation génétique pathogène correspond donc à une « **erreur d'orthographe** » dans la séquence d'un gène. C'est, par exemple, le remplacement d'une lettre G par une lettre A (comme illustré), ou l'oubli de certaines lettres.

Il en résulte une information génétique faussée et la protéine fabriquée sera alors anormale ou absente. Cela entraîne une anomalie du fonctionnement des cellules et des organes concernés.

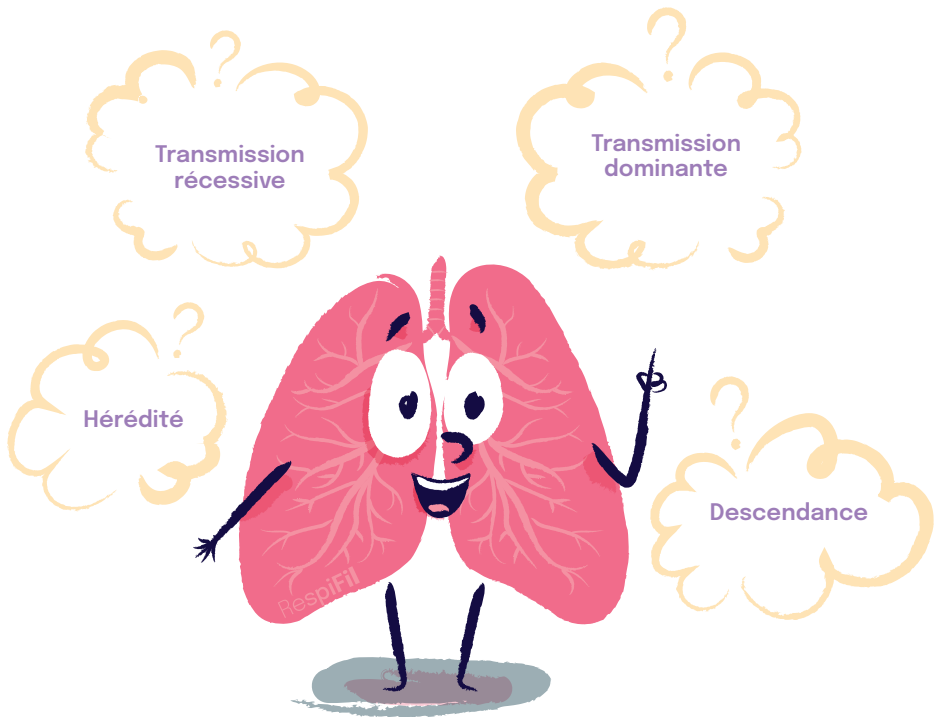


Dans les maladies respiratoires d'origine génétique, les variations pathogènes empêchent le bon fonctionnement des voies respiratoires.

D'où viennent les variations pathogènes ?

Une variation pathogène peut se manifester principalement de deux façons. Elle peut être :

- **héritée du père et/ou de la mère**
- **ou nouvelle** (= *de novo*), c'est-à-dire qu'elle survient de façon accidentelle le plus souvent lors de la gamétogenèse (formation des gamètes : spermatozoïdes et ovules), ou plus rarement chez l'embryon, alors qu'aucun des deux parents ne porte cette anomalie génétique. En revanche, la personne porteuse d'une variation pathogène *de novo* peut à son tour la transmettre à sa descendance.



Comment se transmettent les maladies génétiques ?

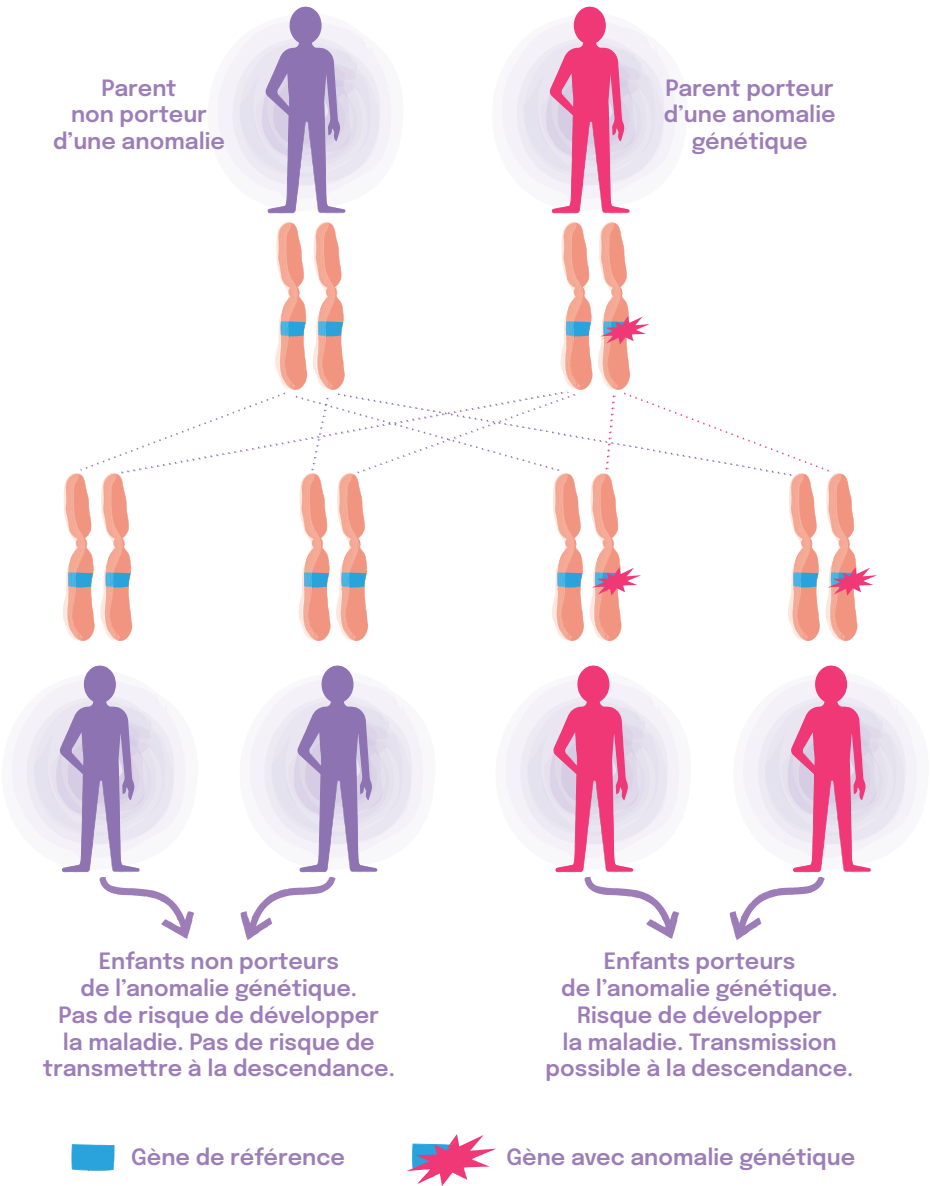
La plupart des maladies respiratoires d'origine génétique se transmettent selon deux modes : **autosomique dominant ou récessif**.

Au sein de la même famille, certaines maladies génétiques peuvent avoir des manifestations très variables, ou survenir à différents âges : c'est ce que l'on appelle « **l'expressivité variable** ».

I. Transmission autosomique dominante

- **Autosomique** signifie que la maladie touche aussi bien les filles que les garçons.
- **Dominante** signifie qu'une variation sur un seul des 2 exemplaires du gène suffit pour que la maladie se développe.
- Le plus souvent (sauf dans le cas des variations *de novo*), un des parents (père ou mère) est aussi porteur de l'anomalie génétique sur l'un de ses chromosomes.
- Dans certains cas, ces maladies sont à **pénétrance incomplète** : ceci signifie qu'une personne peut être porteuse de l'anomalie génétique, mais ne jamais développer la maladie. Cependant, elle peut transmettre la variation pathogène à sa descendance.
- Lorsqu'un parent est **porteur d'une variation pathogène**, pour chaque enfant il y a :
 - Un **risque** sur 2 (50 %) pour que l'enfant à naître soit porteur de l'anomalie génétique et ait un **risque de développer la maladie**.
 - Une chance sur 2 (50 %) pour que l'enfant à naître ait reçu le gène de référence et n'ait donc aucun risque d'être malade.

Transmission dominante d'une anomalie génétique

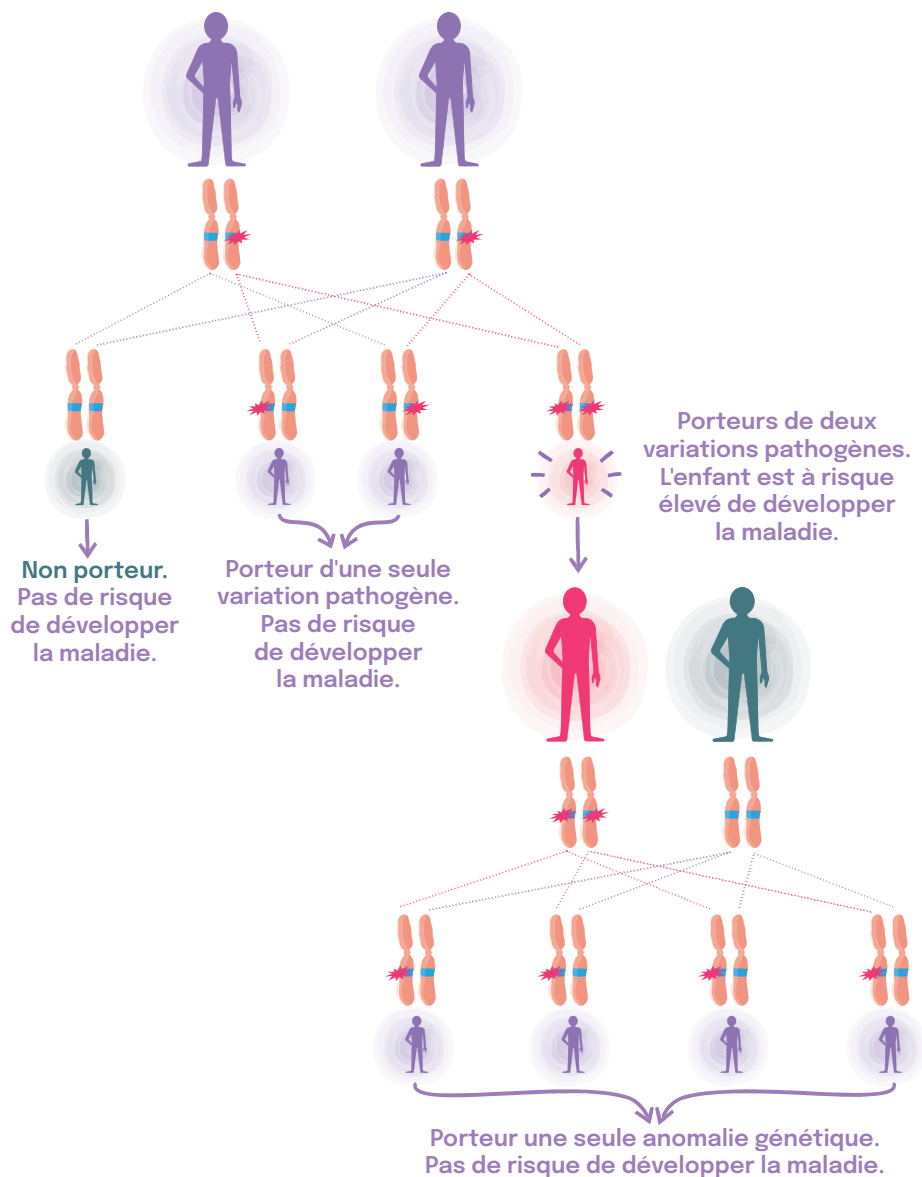


II. Transmission autosomique récessive

- **Autosomique** signifie que la maladie touche aussi bien les filles que les garçons.
- **Récessif** signifie que les deux exemplaires du gène doivent être des variations pour que la maladie se développe.
- Le plus souvent (sauf dans le cas de variations *de novo*), les deux parents sont porteurs d'une seule variation génétique. Avoir une seule variation génétique ne suffit pas à être malade.
- Lorsque les parents sont tous les deux porteurs d'une seule variation sur le même gène, ils auront pour chaque naissance :
 - ▶ 1 chance sur 4 (25 %) que l'enfant à naître ne soit porteur d'aucun variant et n'ait donc pas de risque de développer la maladie.
 - ▶ 1 risque sur 2 (50 %) que l'enfant soit porteur d'une seule variation (comme ses parents) et n'ait donc pas de risque de développer la maladie. Mais, il pourra à son tour transmettre la variation pathogène à sa descendance.
 - ▶ 1 risque sur 4 (25 %) que l'enfant à naître soit porteur des deux variations pathogènes.
- Pour la descendance d'une personne malade, tout dépend du statut génétique du (de la) conjoint(e) :
 - ▶ Si le (la) conjoint(e) n'a aucune variation sur ce gène, alors tous les enfants seront porteurs d'une seule anomalie génétique. Ils n'auront pas de risque de développer la maladie.
 - ▶ Si le (la) conjoint(e) est aussi porteur d'une anomalie génétique, alors le risque que l'enfant à naître soit malade est de 50 % pour chaque grossesse.

Le médecin pourra proposer de tester les deux parents, mais dans la plupart des cas, les anomalies sont très rares dans la population générale.

Transmission récessive d'une anomalie génétique



 Gène de référence

 Gène avec anomalie génétique

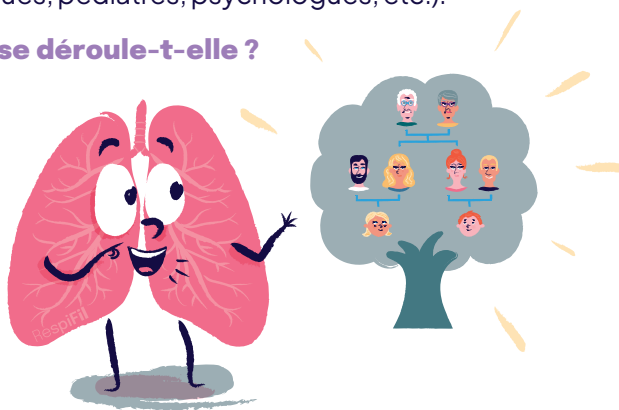
La consultation de conseil génétique

Pour les personnes malades

Elle a pour but de chercher une **origine génétique** à la maladie que vous présentez et de vous en expliquer **le mode et le risque de transmission**.

Elle se déroule avec des professionnels de la génétique (médecins généticiens, conseillers en génétique) qui sont en lien avec d'autres professionnels de santé (généticiens moléculaires, médecins spécialistes : pneumologues, pédiatres, psychologues, etc.).

Comment se déroule-t-elle ?



Lors de la consultation, **un arbre généalogique de votre famille sera réalisé**. Cela permet d'évaluer le risque que votre maladie soit d'origine génétique.

Selon le diagnostic suspecté, un test génétique peut alors vous être proposé.

Ainsi, vous serez informé sur :

- L'objectif du test (diagnostic d'une maladie génétique)
- Les conséquences du résultat du test pour vous et vos proches (confirmation — ou non — du diagnostic et les risques de transmission)
- Les limites techniques du test (risque de n'obtenir aucun résultat)
- La liberté d'y recourir ou non
- Les délais probables de rendu des résultats (parfois très longs) et leur mode de communication
- Les modalités d'information de votre famille (selon la réglementation en vigueur).

Il n'y a pas d'obligation à réaliser ce test génétique. Avant d'accepter ou de refuser, il ne faut pas hésiter à prendre un temps de réflexion.

Attention, si la consultation concerne votre enfant, sa présence est indispensable.

Il est aussi important que les deux parents soient présents.



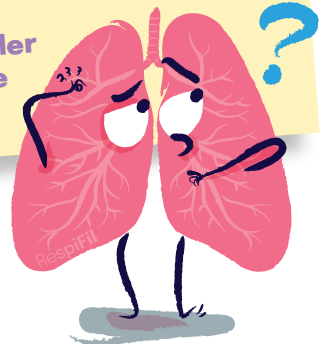
Comment préparer votre consultation ?

Vous pouvez préparer votre consultation en interrogeant vos proches, en remontant jusqu'à vos grands-parents, arrière-grands-parents, grandsoncles, grandes-tantes, etc. !

Il est essentiel d'apporter des données aussi précises que possible sur :

- L'existence de maladie génétique dans la famille
- Le lien de parenté avec les personnes atteintes de la maladie génétique
- Le nom de la maladie génétique (et si possible le résultat du test génétique, s'il y en a eu)
- L'âge d'apparition des symptômes
- L'existence de consanguinité (mariage entre cousins dans les générations antérieures) dans la famille
- La notion de fausses couches à répétition, de décès néonatal ou dans l'enfance, etc.

Cela aidera le généticien ou le conseiller en génétique à reconstituer votre arbre généalogique.



Pour les membres de la famille d'un patient



Lorsqu'une variation pathogène est identifiée dans la famille et s'il existe un risque de transmission, une **consultation de génétique** est proposée aux personnes concernées (par exemple, un frère, une soeur, un cousin, des parents qui désirent avoir un enfant).

Avant de réaliser le test génétique, une **période de réflexion** est recommandée. Le médecin généticien ou le conseiller en génétique expliquera les étapes (consentement, résultats).

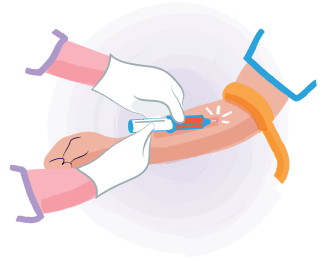
Un **entretien psychologique** peut être proposé. Il a pour but de permettre à la personne **de verbaliser autrement ses interrogations** et ses inquiétudes liées au test génétique ; de **l'aider à réfléchir à l'impact du résultat** du test dans sa vie future.

À tout moment, le consultant est **libre de renoncer à sa demande**, y compris au moment du résultat.

Le test génétique, en pratique

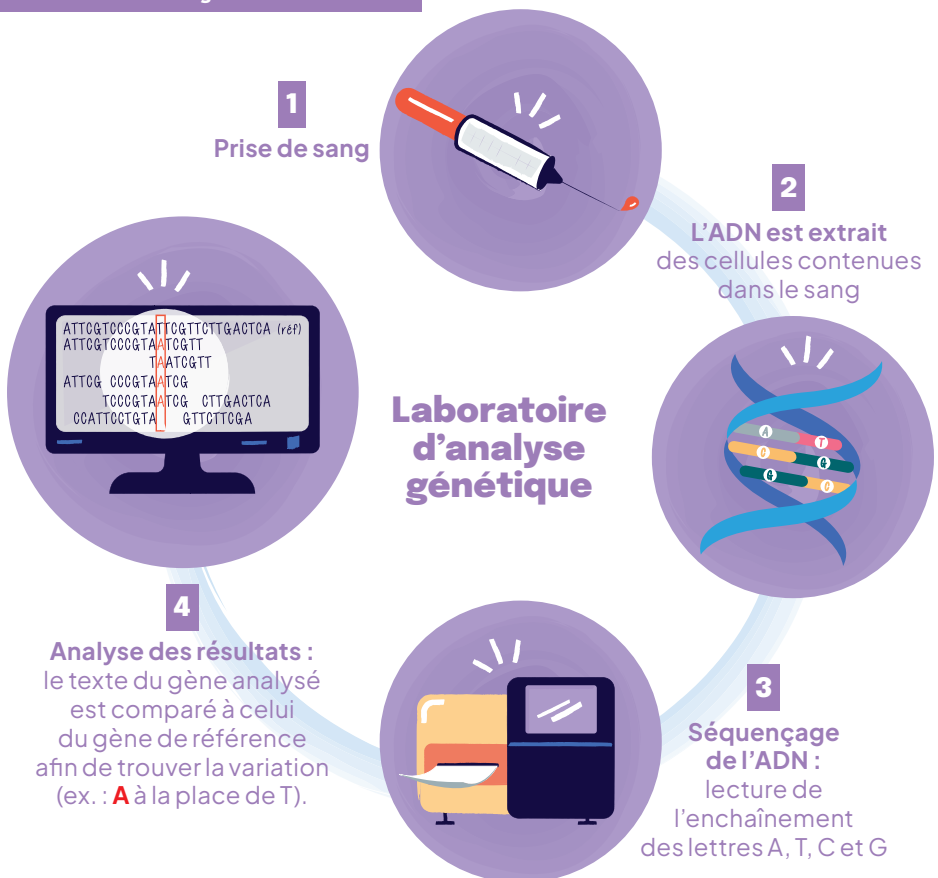
Le test génétique est réalisé à partir d'une **prise de sang**.

Dans certains cas, il est nécessaire de réaliser également des prélèvements chez les parents ou d'autres membres de la famille.



Votre consentement écrit (ou celui des représentants légaux) est obligatoire avant tout test génétique.

Comment ça marche ?



Quels sont les gènes testés ?

Selon la situation de chacun, il est possible de faire différentes analyses de plus en plus complexes, longues et coûteuses :

Analyse ciblée de un à une centaine de gènes (panel) :

Si une maladie ou un groupe de maladies génétiques sont suspectés.



Analyse de l'exome :

Si aucune anomalie génétique n'est trouvée avec l'analyse ciblée.
Cette technique analyse la majorité des exons des 23 000 gènes.
À ce jour, elle est réservée à des cas particuliers.



Analyse du génome entier :

Si aucune anomalie génétique n'est trouvée avec l'analyse de l'exome.
À ce jour, elle est réservée à des cas particuliers.

Quels sont les délais d'obtention des résultats ?

Ils dépendent des **gènes étudiés et de la complexité des analyses**. Ils peuvent être de quelques semaines à plusieurs mois.

Si la variation pathogène est **déjà identifiée** dans la famille, le résultat est généralement obtenu entre 2 et 6 semaines.



Attention

Ces examens ne permettent pas toujours d'apporter un diagnostic génétique à votre maladie.

Les résultats du test génétique

Quels que soient les résultats, ils seront rendus par le **médecin prescripteur** ou le **conseiller en génétique*** à la personne chez laquelle les prélèvements ont été réalisés, lors d'une **nouvelle consultation** (et non par courrier, par téléphone, ou par l'intermédiaire d'un autre membre de la famille).

* La réglementation française précise dans le Code de la santé publique, Article R1131-3, que la communication des résultats des examens des caractéristiques génétiques peut être assurée, conformément au troisième alinéa de l'article L. 1132-1 et dans les conditions prévues par l'article R. 1132-5, par un conseiller en génétique en accord avec le médecin sous la responsabilité duquel il intervient.

Pour les personnes malades

Plusieurs types de résultats sont possibles et plusieurs situations peuvent se présenter :

Une anomalie
génétique est
mise en évidence



Une prise en charge
et un conseil
génétique pour
la famille sont
proposés.

Aucune anomalie
génétique
n'est trouvée



En cas de maladie
génétique
suspectée, des
analyses génétiques
complémentaires
– notamment une
analyse de génome
– pourront être
discutées dans
le cadre d'une
consultation dédiée.

Cependant, il est
possible que la
maladie présentée
ne soit pas d'origine
génétique. Le
médecin vous
informera si c'est
l'hypothèse retenue.

Présence
d'une variation
génétique
dont l'effet est
inconnu

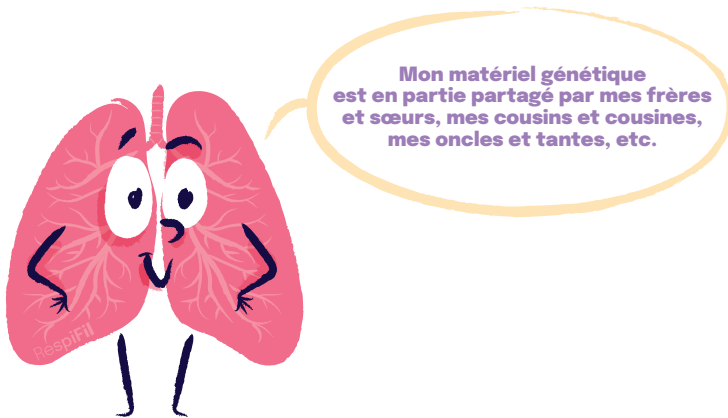


Une ou plusieurs
variations sont
identifiées et
leur effet est
indéterminé. On
parle de « variant
de signification
indéterminée. »

Il peut être proposé
de poursuivre les
tests génétiques
chez d'autres
membres de la
famille ou de faire
d'autres analyses.

Pour les membres de la famille d'un patient

- **Pour les porteurs de la variation pathogène** : un suivi adapté avec des médecins spécialisés est proposé. Le risque de transmission à la descendance est également abordé..
- **Pour les non porteurs de la variation pathogène** : il n'y a pas de risque de transmission de la variation à la descendance. Pour certaines maladies pulmonaires, la maladie peut se développer malgré l'absence de la variation. Si cela vous concerne, votre médecin vous en informera et vous guidera pour la suite de la prise en charge.



Mon matériel génétique est en partie partagé par mes frères et sœurs, mes cousins et cousines, mes oncles et tantes, etc.

Suis-je tenu(e) d'informer mes proches des résultats du test génétique ?

Si le test génétique qui est réalisé conduit à l'identification d'une maladie génétique, vous avez **l'obligation* d'informer** de ce résultat, les membres de votre famille potentiellement concernés. Le généticien/ conseiller en génétique vous dira quels sont les membres de votre famille potentiellement concernés. Vos proches pourront ainsi à leur tour réaliser un test génétique.

Si toutefois, **vous ne souhaitez pas vous-même informer vos apparentés, la loi permet que ce soit le médecin/conseiller en génétique qui leur donne l'information.** Il sera alors nécessaire que vous transmettiez les adresses postales de ces personnes. Ce courrier ne mentionnera ni votre identité ni le diagnostic de la maladie, mais recommandera de prendre rendez-vous pour une consultation de génétique.

* Selon la Sous-section 1, l'article R1131-4-1, modifié par Décret n°2023-1426 du 30 décembre 2023 - art. 8, en vigueur depuis le 01 janvier 2024, du chapitre 1er relatif aux modalités de mise en œuvre des examens des caractéristiques génétiques et des identifications par empreintes génétiques et information de la parentèle (Articles L1131-1 à L1131-7).

Et après le résultat ?

Le résultat quel qu'il soit peut représenter un bouleversement psychologique. C'est pourquoi, un **accompagnement psychologique** peut s'avérer essentiel.

Le service de génétique et son équipe pluridisciplinaire reste disponible pour répondre à vos questions. N'hésitez pas à en discuter avec les professionnels de santé qui vous suivent.



Le mot du psychologue

« Rencontrer un psychologue de façon ponctuelle ou plus régulière en fonction de vos besoins peut vous aider à ne pas vous sentir seul face à un flux d'informations, d'interrogations. »

Malgré un entourage pouvant être très présent, parler avec un psychologue peut vous aider à exprimer vos craintes, vos préoccupations, mais aussi à réfléchir sur la façon d'en parler à vos proches. »

Albane LASSUS, psychologue.



« Les parents confrontés à la maladie ont tendance à protéger leur entourage pour ne pas inquiéter. Il est important de leur proposer un espace de parole afin de comprendre leurs émotions et d'exprimer sans filtre ce qu'ils ressentent. »

Alexia CHALLAN BELVAL, psychologue.

Intérêts du test génétique

Identifier le gène responsable d'une maladie génétique peut être important pour de nombreuses raisons. En voici quelques-unes.

Mieux comprendre l'origine d'une maladie génétique et guider la prise en charge ou le suivi

Nommer la maladie n'est pas toujours facile ! Un test génétique peut en dire beaucoup sur la maladie. Il peut effectivement **confirmer un diagnostic** et indiquer les **risques de transmission** à la descendance.

Savoir si une anomalie génétique est à l'origine d'une maladie (ou non) pourrait également **changer la prise en charge**. Cela aidera, par exemple, à déterminer la possibilité de participer à des **études cliniques** sur de nouveaux traitements.

Pour les personnes porteuses de la variation pathogène (mais ne présentant pas de signes de la maladie), un **suivi régulier** sera proposé.

Guider et conseiller les membres de la famille

Parce que les maladies génétiques sont souvent héréditaires (transmises par nos parents), les informations sur votre patrimoine génétique peuvent être utiles à d'autres membres de votre famille.



Faire avancer la recherche en génétique

Lors des visites de suivi, plusieurs examens sont réalisés pour suivre l'évolution de la maladie au niveau respiratoire et oto-rhino-laryngologie (ORL) et s'assurer de l'efficacité des traitements.

Parmi les analyses habituellement réalisées :

La participation à la recherche en génétique est essentielle parce que la science cherche toujours à progresser dans la découverte de nouveaux gènes pouvant être à l'origine de maladies génétiques.

Il se peut donc qu'une partie de l'échantillon prélevé (sang, etc.) puisse être réutilisé pour la recherche médicale. À travers le formulaire de consentement, il est possible d'accepter ou de refuser cette utilisation.

Les thérapies de demain

Depuis quelques années, de nouveaux traitements tentent de soigner l'origine même de la maladie. Parmi eux :

La thérapie génique

Elle consiste à remplacer le gène défectueux, soit en le corrigeant, soit en apportant à l'organisme le gène normal.

La thérapie protéique

Elle consiste à corriger directement la protéine anormale. Dans les maladies respiratoires rares, à ce jour, seules des thérapies protéiques existent, et seulement pour certaines variations pathogènes de la mucoviscidose. D'autres thérapies pourraient voir le jour dans les années à venir.

Chaque maladie respiratoire rare est un cas particulier.

Foire aux questions



Une variation pathogène peut-elle sauter une génération ?

Non. En revanche, la maladie peut s'exprimer différemment chez les membres d'une même famille (expressivité variable). Certains membres portant la variation peuvent avoir des manifestations très légères ou ne pas avoir de signes de la maladie. Ceci peut donner l'impression de saut de génération. C'est pourquoi, lorsque l'anomalie génétique familiale est connue, il peut être utile de la rechercher dans toute la famille, même chez des personnes qui n'ont aucun symptôme.



Mon parent a une maladie génétique. Je ne suis pas majeur, je n'ai aucun symptôme, peut-on me proposer un test génétique ?

Un examen génétique n'est prescrit chez un mineur que lorsque le bénéfice (pour lui ou sa famille) est indiscutable. Dans le cas contraire, le test génétique sera recommandé à partir de sa majorité*.

*Article R. 1131-5 du Code de la santé publique.



Est-ce que le prélèvement pour le test génétique fait mal ?

En général, un test génétique est réalisé à partir d'une prise de sang, le plus souvent au niveau d'une veine (du pli du coude). Cet examen est peu douloureux, cependant la piqûre de l'aiguille peut être anxiogène pour certains. Chez les enfants, il est possible d'utiliser des patches anesthésiants, pour rendre la zone insensible à la piqûre de l'aiguille.



Est-ce que mon médecin généraliste peut demander la réalisation d'un test génétique ?

Si votre médecin traitant pense que vous pouvez être atteint d'une maladie génétique, il pourra vous envoyer chez un médecin spécialiste ayant les qualifications requises pour rechercher, diagnostiquer et prendre en charge les personnes chez lesquelles on suspecte — ou qui présentent — une maladie génétique.



Une maladie génétique peut-elle être contagieuse (comme un rhume) ?

Non. Elle n'est pas contagieuse et ne peut pas se transmettre par l'air ou par le contact, comme le rhume.



Une maladie génétique est-elle forcément très invalidante et/ou mortelle ?

Non. Une maladie génétique peut être extrêmement variable dans son expression (signes cliniques), d'un individu à l'autre.



Il est indiqué à la page 16 que « selon la situation de chacun, il est possible de faire différentes analyses de plus en plus complexes, longues et coûteuses ». Les frais du test génétique sont-ils à ma charge ?

En France, les tests génétiques sont généralement réalisés à l'hôpital et ne sont donc pas à votre charge.



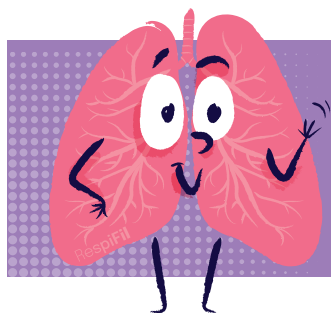
Mon prélèvement de sang est-il analysé plusieurs fois au fur et à mesure des progrès des connaissances scientifiques ?

Dans le cas où l'analyse de l'ADN ne donne pas d'informations sur la cause de la maladie, les données peuvent être conservées et ré-analysées, par exemple si de nouveaux gènes sont impliqués dans la maladie. Une nouvelle étude génétique peut parfois être réalisée. Vous pouvez interroger le médecin qui vous a prescrit le premier test génétique pour savoir si l'étude génétique peut être poursuivie.



Si à un moment donné aucune anomalie génétique n'a été identifiée chez moi, peut-on à l'avenir en trouver une ?

Le test génétique et la connaissance de la génétique progressent rapidement. Si aucune variation pathogène ne peut pas être trouvée aujourd'hui, il se peut que de nouvelles techniques permettent de l'identifier à l'avenir. Toutefois, si votre maladie n'a pas d'origine génétique, même avec l'évolution des techniques, aucune variation pathogène ne sera identifiée. Le médecin vous informera si c'est l'hypothèse retenue.



Nous espérons que ce livret vous a permis de mieux comprendre le test génétique et son intérêt. N'hésitez pas à revenir vers nous si vous ou quelqu'un de votre famille souhaitez plus d'explications.

Ce livret a été réalisé sous l'égide des centres de référence des maladies pulmonaires rares (OrphaLung), de l'hypertension pulmonaire (PulmoTension), et des maladies respiratoires rares (RespiRare), a été approuvé par le comité directeur de la filière.

Par ordre alphabétique

Auteurs et relecteurs

M^{me} Nathalie ABOUFARAH, chargée de mission RespiFil

Pr Raphaël BORIE, pneumologue, Bichat, Paris

M^{me} Isabelle CIZEAU, association ADCP

M. Jean-Michel FOURRIER, association AFPP

M^{me} Cécile GUÉRIN, conseillère en génétique, Bichat, Paris

Pr Caroline KANNENGISSER, généticienne, Bichat, Paris

M^{me} Albane LASSUS, psychologue, Bichat, Paris

Dr Xenia LATYPOVA, généticienne, Bichat, Paris

Pr Marie LEGENDRE, généticienne, Trousseau, Paris

Dr Céline LUSTREMAN, cheffe de projet RespiFil

Pr David MONTANI, pneumologue, Bicêtre, Le Kremlin-Bicêtre

Pr Nadia NATHAN, pneumopédiatre, Trousseau, Paris

La filière remercie pour leur contribution à la création de ce livret

M^{me} Alexia CHALLAN BELVAL, psychologue

Dr Barbara GIRERD, conseillère en génétique

M^{me} Laure ROSÉ, association HTaPFrance

Dr Meryem SARI HASSOUN, ex-chargée de mission RespiFil

Pr Annick CLEMENT, ex-coordinatrice RespiRare

Contacts utiles



Filière de santé des Maladies Respiratoires Rares (RespiFil)

Maison des maladies rares – Hôpital Bicêtre

78, rue du Général Leclerc

94275 Le Kremlin-Bicêtre Cedex



Centre de référence coordonnateur de l'hypertension pulmonaire (PulmoTension)

AP-HP. Université Paris Saclay – Hôpital Bicêtre

78, rue du Général Leclerc

94275 Le Kremlin-Bicêtre Cedex



Centre de référence coordonnateur des maladies pulmonaires rares (OrphaLung)

Hospices Civils de Lyon

Groupe Hospitalier Est

Service de pneumologie – Bâtiment A4

59, boulevard Pinel

69677 Lyon Cedex



Centre de référence coordonnateur des maladies respiratoires rares (RespiRare)

AP-HP – Centre-Université Paris Cité

Hôpital Necker-Enfants malades

149 rue de Sèvres

75015 Paris

RespiFil

FILIÈRE
MALADIES
RESPIRATOIRES
RARES

Comment nous joindre ?



filière de santé

maladies rares

 European
Reference
Networks
ERN-LUNG
RARE RESPIRATORY DISEASES

Créée en 2014, la filière de santé
maladies rares RespiFil a été
à nouveau labellisée en 2025.



Suivez toute l'actualité
de la filière sur **respifil.fr**
et nos réseaux sociaux