



# Centre de Référence coordinateur PRADORT

## Syndrome de Prader-Willi et autres obésités rares avec troubles du comportement alimentaire



**COORDONNATEUR**  
Pr Maïthé TAUBER

**EQUIPE CHUT**  
G. Diene

B. Jouret, A. Clerc,  
S. Çabal-Berthoumieu,  
G. Benvegno, E. Montastier,  
P. Ritz, F. Labrousse-  
Lhermine, P. Fichaux-Bourin,  
M. Glattard, C. Noual,  
N. Famelart

**Personnel Recherche:**

M. Valette, M. Dupuy  
C. Molinas Cazals, S. Faye,  
J. Cortadellas, C. Brochado,  
C. Desprez

### Quelles pathologies sont prises en charge ?

#### Situations d'obésités très complexes associées à des troubles du neurodéveloppement

- Syndrome de Prader-Willi : 1/20000 naissances
- Syndromes de Prader-Willi like : mutations gène MAGEL2 (syndrome de Shaaf-Yang), mutations locus SNORD116
- Autres obésités rares (obésités syndromiques, monogéniques, oligogéniques)
- Autres syndromes avec troubles du comportement alimentaire

#### Comment est organisé le centre ?

- 1 centre coordonnateur (enfants et adultes) CHUT à l'Hôpital des Enfants (Pr M. Tauber, Dr G. Diene)
- 4 sites constitutifs : La Pitié Salpêtrière (Pr C. Poitou-Bernert), Hôpital Marin d'Hendaye (Dr F. Mourre), Hôpital Trousseau/Necker (Pr B. Dubern/ Dr G. Pinto), CHU Bordeaux (Pr B. Gatta-Cherifi)
- 18 centres de compétences

### Expertise/PNDS

[PNDS SPW](#)  
[PNDS obésités rares](#)

### Recherche

- **Programme Ocytocine**
- Brevets ocytocine SPW
- Essais cliniques avec patients SPW (nourrisson, enfant, adulte)
- Recherche fondamentale (Unité INFINITY - INSERM)

#### - Troubles du comportement alimentaire et troubles du neurodéveloppement

#### - Recherche en SHS

- **Autres Recherches**  
Essais thérapeutiques dans les autres obésités rares, réflexologie plantaire dans le SPW

#### - Registre national SPW du CRMR

### Enseignement Formation

- DIU Obésité pédiatrique, approches de santé publique
- DIU Endocrinologie et diabétologie pédiatriques

### Lien avec les associations

- Prader-Willi France
- Bardet-Biedl
- Craniopharyngiome Solidarité

### Points clés

Situations très complexes

Forte activité de recherche

Liens forts avec :  
Pédopsychiatrie SSR Ocsythan (ASEI)



### Guide de Pratiques Partagées pour l'accompagnement au quotidien des personnes avec le syndrome de Prader-Willi

Association Prader-Willi France & CRMR PRADORT

**10 ans déjà !** Fruit d'un travail associant parents et professionnels du secteur médical et médico-social, ce guide a été co-construit sur le partage des savoirs, pratiques et expériences des différents acteurs concernés, dans le respect essentiel de la personne que l'on accompagne pour améliorer sa qualité de vie. Il vise à mettre en place un accompagnement global et cohérent en prenant en compte la personne et ses richesses. Il s'agit de proposer un cadre et des réponses pratiques pour accompagner des personnes avec un SPW tout au long de leur vie.

[www.guide-prader-willi.fr](http://www.guide-prader-willi.fr)



# Centre de référence coordinateur MAGEC



## maladies rares de la peau et des muqueuses d'origine génétique



### COORDONNATEUR

Pr MAZEREUW-HAUTIER Juliette

### EQUIPE

Dr DENOS, DREYFUS, GARDINAL-GALERA, HONORAT & SEVERINO-FREIRE.

Mmes CAUET, GABARRE, KRITTER, MERLOS, RODDE, SOUIYAH, TEXIER, TOURNIER et TRANIER.

### ADRESSE

Service Dermatologie  
Hôpital Larrey  
24 Chemin de Pouvoirville  
31059 Toulouse Cedex 09

### Membre ERN-Skin



### Quelles pathologies sont prises en charge ?

Ichtyoses et troubles de la kératinisation, Maladies de Darier et de Hailey-Hailey, Epidermolyses bulleuses, Maladies génétiques des cheveux et des ongles, Mosaïcismes cutanés, Hamartomes épidermiques et Naevus congénitaux, Malformations et tumeurs vasculaires complexes, Troubles de la pigmentation, Neurofibromatoses

### Comment est organisé le centre ?

Associant Toulouse, Bordeaux, Montpellier & Nice, le centre rayonne sur toute la moitié sud de la France.

L'équipe toulousaine est pluri professionnelle : médecins, pharmacien, infirmières, psychologue, assistante sociale, ARCs pour optimiser le parcours de soin:

- Prise en charge personnalisée du patient, soins cutanés spécialisés et complexes, éducation thérapeutique (ETP), entretien psychologique et social,
- Coordination avec les structures de proximité et formation des professionnels de santé,
- Plateforme de diagnostic étiologique des ichtyoses, lien fort avec une équipe de recherche.

### Expertise/PNDS :

Guidelines européennes de prise en charge des ichtyoses héréditaires  
→ Mazereeuw-Hautier *et al.* *Br J Dermatol* 2023 (in press)

### Principaux axes de recherche :

- Ichtyoses et troubles de la kératinisation,
- Epidermolyses bulleuses,
- Anomalies vasculaires.

### Recherche physiopathologique et thérapeutique, qualité de vie.

### Enseignement, Formation

Journée toulousaine de Dermatologie Pédiatrique : **Congrès annuel** depuis 2017

### Lien avec les associations

- Association Ichtyose France
- Debra France
- Association Neurofibromatoses et Recklinghausen
- Enfants de la lune
- Genespoir
- Incontinentia Pigmenti France

1155 patients vus par an

*moyenne sur les 5 dernières années*

14 publications

*moyenne sur les 5 dernières années*

Coordinateur ERN-Skin

*du groupe Ichtyose et kératodermie palmoplantaire*

### « Paroles de patient... »

Témoignage de Laurine, Ichtyose, 28 ans

« Un petit mot pour vous témoigner toute ma sympathie à votre égard. Je vous remercie pour votre gentillesse. Vous êtes tous toujours à l'écoute et répondez à toutes nos attentes. Les questions que l'on se pose sont toujours expliquées avec simplicité et on peut compter sur vous pour faire évoluer la recherche du bon côté. Encore merci ! »



# Centre de référence coordinateur



## SORARE



## maladies rénales rares



**COORDONNATEUR**  
Pr Stéphane Decramer

### EQUIPE

Pr D. Chauveau, Dr E. Colliou,  
Dr T. Simon, C. Guerout,  
N. Moussaoui, A. Rigal

### ADRESSE

Hôpital des enfants et  
CHU Rangueil

Réseau ERKnet

### Quelles pathologies sont prises en charge ?

Polykystose rénale, Malformations rénales et des voies urinaires, Mdie de Berger, Sd. néphrotique, Lupus érythémateux systémique, Amylose AL, Glomérulonéphrite extra-membraneuse, Vascularite à IgA, Sd. d'Alport, Vascularite à ANCA, Mdie de Bourneville, Mdie associée à HNF1β, Sarcoïdose, Microangiopathie thrombotique et SHU, Sd. Gougerot-Sjögren, Sd. antiphospholipides, Glomérulonéphrite à dépôts de C3, Sd. de Bartter et Gitelman, Mdie de von Hippel-Lindau, Cystinurie, tubulopathies...

### Comment est organisé le centre ?

- 7 services de néphrologie pédiatrique et 7 services de néphrologie adultes (Toulouse, Bordeaux, Limoges, Montpellier, Nantes, et Rennes et Nîmes)
- 1 filière des maladies rénales rares ORKiD
- 1 European Rare Kidney Disease Reference Network ERKNet

### Expertise/PNDS

Bartter, Lithiase urinaire enfant, SHU, HNF1B, Cystinurie, Lupus, Vascularites nécrosantes, Cystinose...

[https://s.42l.fr/ORKID\\_PNDS](https://s.42l.fr/ORKID_PNDS)

### Principaux axes de recherche

Anténatal, HNF1B, épidémiologie, auto-immunité et auto-inflammation, microangiopathies thrombotiques, glomérulopathies, génétique...  
Nouvelles thérapies

### Enseignement, Formation

DPC Lithiases, DPC néphropathies héréditaires, DIU Maladies Phosphocalciques Rares, DIU Néphrologie Pédiatrique...

### Lien avec les associations

Journées annuelles (syndr. néphrotique, rein, ASTB, Association du personnel de néphrologie pédiatrique...), réunions annuelles (AIRG, FNAIR...)

## Chiffres clés

>2800  
patients  
vus par an

> 50  
protocoles  
entre 2017  
et 2023

> 300  
maladies  
suivies

Le CRMRR SORARE ne cesse de se développer selon plusieurs axes : diminution de l'errance diagnostique (formation et réseau régional), augmentation de l'activité, prise en charge globale des patients (éducation thérapeutique et transition enfant-adulte, consultations multidisciplinaires de néphrogénétique, rôle d'expertise actif dans les RCP locales, régionales et nationales...), recherche et rayonnement au niveau européen (financements, accueil d'étudiants européens, enseignement...).



## Centre de référence constitutif



# troubles du rythme et cardiomyopathies

**COORDONNATEUR**  
Pr Philippe Maury

### EQUIPE

Dr Eve Cariou  
Dr Pauline Fournier  
Dr Romain Itier  
Dr Anne Rollin  
Dr Hubert Delasnerie  
Dr Delphine Dupin-Deguine  
Dr Eric Bieth  
Pr Olivier Lairez

## Quelles pathologies sont prises en charge ?

### - Troubles du rythme cardiaque héréditaires

- Syndrome du QT long et du QT court
- Syndrome de Brugada
- Tachycardies ventriculaires catécholergiques
- Fibrillation ventriculaire idiopathique

### - Cardiomyopathies génétiques

- Cardiomyopathies hypertrophiques
- Cardiomyopathies dilatées
- Cardiomyopathies arythmogènes droites ou gauches
- Maladie de Fabry
- **Amylose cardiaque héréditaire**

## Comment est organisé le centre ?

- ✓ Consultations et examens paracliniques au CHU de Rangueil ou Purpan en Cardiologie
- ✓ Hospitalisation de jour ou complète
- ✓ Consultation de génétique (Purpan et Rangueil)

## Expertise/PNDS

- Mort subite et arythmies ventriculaires
- Amylose cardiaque héréditaire
- Canalopathies
- Cardiomyopathie

## Principaux axes de recherche

- Cardiomyopathie arythmogène
- Cardiomyopathies dilatées et hypertrophiques
- Canalopathies
- Mort subite
- Amylose cardiaque
- Tachycardies ventriculaires et ablation

## Enseignement, Formation

- Développement professionnel continu
- Ouvrages
- Recommandations
- Conférences Webinars

## Lien avec les associations

- AMRYC
- Association Française contre l'Amylose
- La Ligue contre la Cardiomyopathie
- APODEC (porteurs de défibrillateur)

1000  
patients  
vus par an

50 patients  
dans  
programme  
ETP

Collaborations  
européennes

## ADRESSE

CHU Rangueil et Purpan Toulouse  
[cardiogen.toulouse@chu-toulouse.fr](mailto:cardiogen.toulouse@chu-toulouse.fr)  
Réunions multi disciplinaires RCP  
Unité Inserm



# Centre de référence constitutif CréER épilepsies rares



## COORDONNATEUR

Dr Le Camus  
Dr Valton

## EQUIPE

Dr Denuelle, Dr  
Curot, Dr Rulquin, Dr  
Cancès  
Mme Chambefort  
Mme Lagarrigue  
Mme Mirabel

## ADRESSE

330 av de Grande  
Bretagne 31059  
Toulouse

## Quelles pathologies sont prises en charge ?

Le centre CRéER Toulouse prend en charge l'ensemble des épilepsies rares :

- ✓ épilepsies syndromiques de l'enfant et de l'adulte
- ✓ épilepsies d'origine génétique
- ✓ épilepsies de cause structurale, métabolique, auto-immune, phacomatoses

## Comment est organisé le centre ?

Le centre CRéER Toulouse participe en temps que site constitutif à l'activité du centre CRéER national.

Sur le plan local, le centre CRéER Toulouse est formé par la collaboration des équipes pédiatriques et adultes, avec en particulier la pratique régulière de RCPs, la réalisation de consultations de transition et une collaboration étroite pour la mise en place de programmes d'éducation thérapeutique.

## Expertise/PNDS

Participation aux PNDS EEPOCS et syndrome de Dravet.

## Principaux axes de recherche

Rôle des microélectrodes dans la chirurgie de l'épilepsie.

## Chiffres clés

>600  
patients  
vus par an

45% de  
patients de  
<18ans

Autres  
chiffres

## Enseignement, Formation

- Journées d'enseignement thématiques régionales.
- Participation au DIU d'épileptologie

## Lien avec les associations

Collaborations avec

- Lou-Têt
- Alliance Syndrome Dravet
- ASTB

Les objectifs du Centre CRéER Toulouse :  
Coordonner la prise en charge des épilepsies rares au niveau régional

Développer des axes de recherche clinique et fondamentale

Développer l'éducation thérapeutique

Développer la prise en charge autour de la transition



# Centre de référence constitutif syndrome Marfan et maladies apparentées



## Quelles pathologies sont prises en charge ?

Le centre prend en charge les patients enfants et adultes avec syndrome de Marfan et syndromes apparentés (dont syndrome de Loeys Dietz) ainsi que les formes non syndromiques d'anévrismes familiaux.

## Comment est organisé le centre ?

Evaluation multidisciplinaire organisée sur le site de l'hôpital des Enfants Toulouse Purpan tous les lundis en hospitalisation de jour avec consultations en Génétique, Cardiologie pédiatrique/adulte, Pédiatrie, Ophtalmologie, Psychologie, Orthopédie

- Consultation génétique spécialisée
- Réunion de concertation pluridisciplinaire (RCP) locale hebdomadaire
- RCP clinico-moléculaire Occitanie (avec les CHU de Nîmes et Montpellier) tous les 3 mois.
- RCP nationale

## Expertise/PNDS

Participation au protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) pour le syndrome de Marfan et apparentés ([télécharger](#))

## Principaux axes de recherche

- Études pédiatriques (atteintes cardiovasculaire et musculosquelettique)
- Évaluation et amélioration de la qualité de vie et de la capacité cardiovasculaire à l'effort
- Imagerie fonctionnelle aortique
- Recherche fondamentale

## Enseignement, Formation

- DIU de Cardiologie pédiatrique et congénitale
- DIU d'Endocrinologie pédiatrique

## Lien avec les associations

[Association Marfans](#):

Réunions régionales et nationales

## COORDONNATEURS

Dr Yves Dulac  
Pr Thomas Edouard

## EQUIPE

Dr Aitor Guitarte  
Dr Nathalie Souletie  
Dr Bertrand Chesneau  
Maud Langeois  
Claire Bachimont  
Morgane Espitalier  
Fernanda Bajanca  
Carole Cornelio

## ADRESSE

cr.marfan@chu-toulouse.fr  
Tel 05 34 55 86 38

## Chiffres clés

> 300  
patients  
dont > 140  
enfants vus  
par an

320  
consultations  
HdJ multi-  
disciplinaires  
par an

Cohorte  
de 1200  
patients

La labellisation de la consultation multidisciplinaire en centre de référence constitutif en 2017 a amené des moyens pour optimiser l'accueil des patients (psychologue, conseillère en génétique, infirmière coordinatrice, enseignant d'activité physique adaptée (APA), développer des projets de recherche (cheffe de projet), informer et sensibiliser les professionnels à ces pathologies, et consolider une expertise reconnue sur l'éducation thérapeutique (ETP) de transition et pédiatrique.



# Centre de référence constitutif AVB-CG

## atrésies des voies biliaires et cholestases génétiques



**COORDONNATEUR**  
Dr Nolwenn LABORDE

**LOCALISATION**  
CRMR intégré au service d'Hépatologie, Gastroentérologie, Nutrition et Maladies Héritaires du Métabolisme pour la pédiatrie et au service d'Hépatologie pour les adultes

### Quelles pathologies sont prises en charge ?

On dénombre aujourd'hui plus de **60 maladies rares du foie** pédiatriques et adultes. Le centre AVB-CG prend en charge les **cholestases et les maladies des voies biliaires** (atrésie des voies biliaires, syndrome d'Alagille, kyste du cholédoque...).

En pédiatrie, ces maladies mettent en jeu le **pronostic vital** du patient dans la moitié des cas ; elles peuvent nécessiter le recours à la **transplantation hépatique**.

### Comment est organisé le centre ?

Le centre fait partie de la **filière FILFOIE**. Le réseau AVB-CG compte 5 CRMR et 4 CCMR.

Le CRMR AVB-CG de Toulouse est un **centre mixte Enfants / Adultes** qui mise sur une collaboration étroite entre les équipes de l'Hôpital des Enfants et le service d'Hépatologie adulte. Cela se traduit par la mise en place de **RCP communes** et le développement d'un **programme de transition**.

### Expertise/PNDS

Coordination plateforme Infhanti (IHA nouveau-nés et nourrissons)  
Membre associé ERN RARE-LIVER et BAVENO corporation  
Coordination programme d'ETP « L'Academy du Foie »

### Principaux axes de recherche

Insuffisances hépatocellulaires néonatales et du nourrisson, indicateurs de performance du programme de transition, stéatoses hépatiques

### Enseignement, Formation

DIU Hépatologie pédiatrique  
DUI Maladies Héritaires du Métabolisme  
DU Santé de l'enfant en premier recours  
Formation des internes et des médecins libéraux

### Lien avec les associations

Soutien de l'AMFE (Association Maladies Foie Enfants) dans les projets du centre

## Chiffres clés

250  
patients  
vus par an

600  
consultations/  
hospitalisations

Programme de  
transition  
depuis 30 ans

### Un centre multi-disciplinaire

**Médecins:** Nolwenn LABORDE, Christophe BUREAU, Karl BARANGE, Clothilde MARBACH, Chloé GIRARD, Magali GORCE, Jean-Marie PERON, Marie-Angèle ROBIC, Théo IZOPET

**Chirurgiens:** Aurélie LE MANDAT, Bertrand SUC, Emmanuel CUELLAR

**Radiologues:** Julie VIAL, Charline ZADRO, Philippe OTAL

**Anatomopathologistes:** Marie DANJOUX, Jannick SELVES

**Diététiciennes:** Cindy POIROT, Camille AUSTRUI

**Infirmière de Coordination:** Anne-Sophie DUCREUX

**Chef de Projet:** Romain LOPEZ

**Attachée de Recherche Clinique:** Emma BROCHARD



# Centre de référence constitutif MNM-AOC maladies neuromusculaires Atlantique Occitanie Caraïbe



**COORDONNATEUR**  
Dr. Claude Cancès

**EQUIPE**  
Pluridisciplinaire  
enfants/adultes

**ADRESSE**  
Hôpital Purpan,  
Toulouse

## Quelles pathologies sont prises en charge ?

Maladies neuromusculaires constitutionnelles ou acquises : maladies du motoneurone (ASI,...), neuropathies (CMT ou Charcot-Marie-Tooth, ...), maladies de la jonction neuromusculaire (Masthénies,...), muscles striés squelettiques (Dystrophies musculaires de Duchenne/Becker, Dystrophies myotoniques de Steinert ou autres, FSHD...), soit un ensemble de plus de 300 pathologies distinctes.

## Comment est organisé le centre ?

Complémentarité des sites Enfants/Adultes permettant: (1) le diagnostic, (2) le suivi (consultations pluridisciplinaires plurihebdomadaires en HDJ ou hospit. complète), (3) la transition Enfants/Adultes Des RCP réalisées au niveau (1) local associant médecins cliniciens, généticiens, anatomopathologistes, (2) national au sein de la filière FILNEMUS

## Expertise/PNDS

Participation à plusieurs PNDS (DMD/B, ASI, CMT, FSHD, Arthrogryposes, etc...)  
[https://www.has-sante.fr/jcms/c\\_1340](https://www.has-sante.fr/jcms/c_1340)

## Principaux axes de recherche

Imageries musculaire  
Essais thérapeutiques  
Thérapies Innovantes  
Registres

## Enseignement, Formation

DIU Imagerie musculaire  
DU Thérapies Innovantes

## Lien avec les associations

AFM-THELETON  
ECLAS  
CMT France

## Chiffres clés

~ 4300  
CS/an

~ 1200  
HJ/an

~ 1150  
HC/an

Notre fils atteint d'une myopathie de Duchêne a été suivi depuis l'âge de 4 ans à l'hôpital des enfants. L'équipe pluridisciplinaire qui l'a suivi pendant toutes ces années, a fait preuve d'un grand professionnalisme et d'une grande humanité vis-à-vis de lui et de nous parents. L'attention portée par le personnel soignant, par les équipes de recherche, et par les spécialistes a été cruciale dans le "mieux vivre la maladie". Depuis peu, suivi à l'hôpital des adultes ...



# Centre de référence constitutif CRESCENDO



## maladies endocriniennes rares de la croissance et du développement



**COORDONATEURS**  
Pr Thomas EDOUARD  
Dr Isabelle OLIVER-PETIT

### EQUIPE

Pr Maithe Tauber, Pr Jean-Pierre Salles, Dr Audrey Cartault, Dr Catherine Pienkowski, Dr Béatrice Jouret, Dr Gwenaëlle Diene, Dr Valérie Porquet-Bordes, Dr A. Clerc, Mme Céline Saint-Laurent, Mme Christine Bloqué  
INSERM/Metabolink : Dr Armelle YART

### ADRESSE

CHU de Toulouse  
Hôpital des Enfants



### Quelles pathologies sont prises en charge ?

Le centre de référence prend en charge les maladies génétiques rares de la croissance avec un focus particulier sur les atteintes endocriniennes et métaboliques du syndrome de Noonan. Les autres pathologies prises en charge sont les pathologies hypophysaires constitutionnelles ou acquises (craniopharyngiome), les pathologies thyroïdiennes (pathologies congénitales de la thyroïde et maladie de Basedow), les pathologies des surrénales et des gonades, l'anorexie.

### Comment est organisé le centre ?

Notre centre de référence régional labélisé en 2023, s'intègre dans la filière FIREENDO et fait partie du réseau européen Endo-ERN.

L'activité est organisée en hospitalisation de jour ou de semaine et en consultation multidisciplinaire regroupant toutes les disciplines nécessaires à la prise en charge des patients enfant et adulte.

### Expertise/PNDS

- ❖ PNDS Syndromes de Noonan, cardio-facio-cutané et apparentés
- ❖ PNDS Syndrome de Silver-Russell
- ❖ PNDS Syndrome d'Allan Herndon-Dudley
- ❖ PNDS Syndrome de Pendred

### Principaux axes de recherche

- ❖ Traitement par inhibiteur de l'HMG-CoA réductase (simvastatine) (PHRC national RASTAT, NCT : 02713945)
- ❖ SHP2 / lignage myéloïde / vieillissement : projet MESSAGE : ANR 2022
- ❖ Création d'une base de données nationale pour le syndrome de Noonan (ANR 2021)
- ❖ Etude comparative du somapacitan et de la Norditropine dans les retards de croissance (REAL8)

### Chiffres clés

1000  
patients  
vus par an

2000  
Cs-Hospit.  
par an

Une  
dizaine de  
projets de  
recherche  
en cours

Les missions de notre centre mettent au cœur de nos intérêts les patients et leurs familles :

- ❖ Améliorer les parcours de soins des patients grâce à notre relation étroite entre les activités clinique et de recherche
- ❖ Proposer un diagnostic anténatal ou postnatal
- ❖ Former les professionnels de santé médicaux et paramédicaux
- ❖ Mettre en place des expertises (PNDS)

### Enseignement, Formation

- ❖ DIU d'Endocrinologie et Diabétologie pédiatrique

### Lien avec les associations

Association Noonan / GRANDIR / AFIF SSR/PAG / AGAT / « Turner et vous » / Surrénales / Craniopharyngiome – Solidarité / Assymcal / Vivre sans thyroïde / Agathe / Xtraordinaire



# Centre de référence constitutif PGR



## pathologies gynécologiques rares

**COORDONNATEUR**  
Dr C. Pienkowski

### EQUIPE Pédiatrique

Dr A. Cartault  
Dr C. Garczynski  
Dr S. Mouttalib

### EQUIPE Adulte

Pr E. Chantalat  
Dr P. Ernoult  
Dr A. Gosset  
Dr A Weyl

C. Bachimont (Psychologue)  
C. Poirot (Dietéticienne)  
C. Mercier (chef projet)

CHU de Toulouse  
Hôpital des Enfants  
330 av de Grande  
Bretagne - TSA 70034  
31059 Toulouse Cedex9

[merciermilesi.c@chu-toulouse.fr](mailto:merciermilesi.c@chu-toulouse.fr)

### Quelles pathologies sont prises en charge ?

- ✓ **Les malformations utéro-vaginales** : aplasie utéro-vaginale (syndrome de MRKH), malformation utérine avec héli-vagin borgne.
- ✓ **Les pathologies mammaires rares** : adénofibrome géant, gigantomastie, polyadénomatoze, aplasie mammaire.
- ✓ **Les maladies hémorragiques héréditaires** exposant à des hémorragies génitales graves.
- ✓ **Les conséquences gynécologiques des maladies chroniques rares** : puberté, spécificité des traitements hormonaux, contraception, sexualité, fertilité.

### Comment est organisé le centre ?

#### 1 centre coordonnateur

Paris Necker

#### 2 centres constitutifs :

La Pitié Salpêtrière  
CHU Toulouse Purpan



### Expertise/PNDS

#### PNDS sur les SUA

[https://www.has-sante.fr/jcms/p\\_3389734/fr/saignements-uterins-abondants-sua-chez-la-jeune-femme-atteinte-de-maladies-hemorragiques](https://www.has-sante.fr/jcms/p_3389734/fr/saignements-uterins-abondants-sua-chez-la-jeune-femme-atteinte-de-maladies-hemorragiques)

#### PNDS sur le syndrome de Turner

[https://www.has-sante.fr/jcms/c\\_632797/fr/syndrome-de-turner](https://www.has-sante.fr/jcms/c_632797/fr/syndrome-de-turner)

#### PNDS sur le syndrome MRKH

[https://www.has-sante.fr/jcms/p\\_3300390/fr/aplasies-utero-vaginales-syndrome-de-mayer-rokitansky-kuster-hauser](https://www.has-sante.fr/jcms/p_3300390/fr/aplasies-utero-vaginales-syndrome-de-mayer-rokitansky-kuster-hauser)

### Principaux axes de recherche

- DSD Life
- GynHNF1
- Onaïa

### Enseignement, Formation

- DIU GEA
- Master BDR
- PEDAF : formation médecins africains

### Sociétés Savantes

- SFEDP
- Collège Gynéco Midi
- CNGOF

### Lien avec les associations



### Chiffres clés

> 800 patientes vues par an  
2/3 adultes

> 100 nouvelles patientes par an

70 patientes dans le programme ETP

### Equipe pluridisciplinaire

- ✓ Prise en charge personnalisée du patient
- ✓ Transition et suivi adulte
- ✓ Coordination avec les centres de proximité
- ✓ Education Thérapeutique du Patient : GYNADA
- ✓ Application numérique de gestion des règles : ONAIA
- ✓ Congrès annuel PGR à Toulouse
- ✓ Table ronde Congrès InfoGyn à Pau



# Centre de référence constitutif NF1



## neurofibromatoses de type 1



**COORDONNATEUR**  
Pr Yves CHAIX

**EQUIPE**  
Dr Bastien ESTUBLIER  
Dr Eloïse BAUDOU

**ADRESSE**  
Hôpital des Enfants  
Place du Docteur  
Baylac  
31059 Toulouse  
cedex 9  
ERN (le cas échéant)

### Quelles pathologies sont prises en charge ?

La neurofibromatose de Type 1 (NF1) et ses principales complications pédiatriques: **neurocognitives** (retard de développement, troubles des apprentissages), **cutanées** (neurofibromes plexiformes), **oncologiques** (tumeurs cérébrales), **ophtalmologiques** (gliome des voies optiques), **orthopédiques** (scolioses, dysplasies osseuses), **endocrinologiques** (puberté précoce, retard de croissance, phéochromocytome), et **cardiovasculaires** (malformations cardiaques congénitales, HTA)

### Comment est organisé le centre ?

**Niveau national:** 1 centre de référence des neurofibromatoses (Hôpital Henry-Mondor – Paris) et 5 centres constitutifs

**Niveau local:** consultation spécialisée, hôpitaux de jour, RCP de neuro-oncologie, bilan des troubles des apprentissages au CRTLA\*.

### Expertise/PNDS

PNDS - NF1 - 2021  
([https://www.has-sante.fr/jcms/p\\_3283954/fr/neurofibromatose-1](https://www.has-sante.fr/jcms/p_3283954/fr/neurofibromatose-1))

### Principaux axes de recherche

Étude des troubles cognitifs dans la NF1 et de leurs substrats cérébraux en neuro-imagerie (IRM)

Unité de recherche INSERM UMR1214 - laboratoire ToNIC

### Enseignement, Formation

- DIU du Neurodéveloppement
- Formation médicale continue
- Institut formation psychomotricité

### Lien avec les associations

Association Neurofibromatoses et Recklinghausen  
(<https://www.anfrance.fr/page/240949-accueil>)

### Chiffres clés

300 patients vus par an

330 enfants suivis

50 à 70% de troubles cognitifs

« À quatre ans, j'étais une vraie petite fille de mon âge. Je courais, je sautais, je jouais, je hurlais beaucoup... beaucoup trop. »

Extrait de la bande dessinée de Joël Alessandra  
« À fleur de peau »

## Diapositive 11

---

**EB1** Centre de référence constitutif Occitanie OUEST - Neurofibromatose de type 1 Enfants  
Eloise Baudou; 26/09/2023



# Centre de référence constitutif MHM



## maladies héréditaires du métabolisme



**COORDONNATEUR**  
Dr Magali GORCE

### LOCALISATION

CRMR intégré au service d'Hépatologie, Gastroentérologie, Nutrition et Maladies Héréditaires du Métabolisme pour la pédiatrie et au service de Médecine Interne pour les adultes

### Quelles pathologies sont prises en charge ?

Plus de **1400 maladies héréditaires du métabolisme (MHM)** sont actuellement décrites, il en existe probablement bien plus. Elles sont la conséquence du **déficit d'origine génétique d'une enzyme ou d'un transporteur** impliqués dans de très nombreuses voies métaboliques. On distingue **3 grands groupes** : les maladies impliquant des petites molécules, les maladies impliquant le métabolisme énergétique et les maladies impliquant des molécules complexes

### Comment est organisé le centre ?

Le centre fait partie de la **filiale G2M** qui compte 18 CRMR et 47 CCMR répartis sur le territoire. Le CRMR MHM de Toulouse est un **centre mixte Enfants / Adultes** qui mise sur une collaboration étroite entre les équipes de l'Hôpital des Enfants, le service de médecine interne adulte et le laboratoire de biochimie métabolique. Cela se traduit notamment par la mise en place de **RCP communes** et le développement d'**axes de recherche complémentaires**.

### Expertise/PNDS

Coordination dépistage néonatal Occitanie  
Coordination PNDS  
Glycogénose type I et Acidurie Isovalérique  
Coordination programme d'ETP « Mission PCU »  
Transplantation d'organes et MHM

### Principaux axes de recherche

Epidémiologie, thérapeutiques innovantes, Phénylcétonurie, stéatoses hépatiques, insuffisances hépatiques, rôle des sphingolipides, Syndrome de San Filippo

### Chiffres clés

>1400  
maladies  
décrites

400  
patients  
vus par an

9  
MHM  
dépistées à la  
naissance

### Enseignement, Formation

DUI Maladies Héréditaires du Métabolisme  
DU Biothérapies innovantes  
DU Neurodéveloppement  
PACES, M1, M2

### Un centre multidisciplinaire

Médecins: Magali GORCE, Julien MAQUET, Clothilde MARBACH, Nolwenn LABORDE, Aurélie BOURCHANY, Chloé GIRARD

Diététiciennes: Cindy POIROT, Camille AUSTRUI, Emmanuelle COMBE, Delphine ROUGE

Infirmière de Coordination: Anne-Sophie DUCREUX

Chef de Projet: Romain LOPEZ

Biochimistes: Thierry LEVADE, Jérôme AUSSEIL, Frédérique SABOURDY, Thibaut JAMME

Collaboration étroite avec les services de Neuropédiatrie, Neurologie adulte et Hépatologie adulte

### Lien avec les associations

Au conseil scientifique de VML (Vaincre les Maladies Lysosomales) et AFG (Association Francophone des Glycogénoses)



# Centre de référence constitutif MARDI maladies digestives rares



FIMATHO  
Filière Santé Maladies Rares

## COORDONNATEUR Pr Emmanuel MAS

Gastroentérologue  
pédiatre

### EQUIPE

Médecins : E. Mas, A. Breton, A. Bourchany, N. Laborde, C. Girard, D. Bonnet

Chercheurs : F. Barreau, A. Ferrand, S. Menard

Cheffe de projets : A. Arrouy

TEC : C. Bloqué

Infirmière coordinatrice : M-L. Gasperoni

Diététicienne : C. Barde

Psychologue : M. Ferreira

### ADRESSE

Hôpital des Enfants  
330, avenue de Grande  
Bretagne - TOULOUSE

## Quelles pathologies sont prises en charge ?

- Maladies inflammatoires chroniques intestinales
- Polyposes digestives
- Pancréatites chroniques intestinales
- Insuffisance pancréatique exocrine hors mucoviscidose
- Anomalies héréditaires de l'absorption
- Troubles de la motricité digestive
- Insuffisance intestinale

## Comment est organisé le centre ?

Le centre fait partie de la filière FIMATHO

Centre coordonnateur : Hôpital Robert Debré (APHP)

Centres constitutifs : Paris (Beaujon et Necker), Lille, Lyon, Marseille, Rennes, Rouen et Toulouse

## Expertise/PNDS

-Hypocholestérolémie génétique intestinale (PNDS 2021)

-Polypose adénomateuse familiale (PNDS en cours)

## Principaux axes de recherche

Recherche translationnelle entre le service et l'unité INSERM (UMR 1220)

« Interactions entre l'environnement et l'épithélium intestinal » dont les principaux axes sont

-Maladies Inflammatoires Chroniques de l'Intestin (MICI)

-Polypose Adénomateuse Familiale (PAF)

## Chiffres clés

350  
patients  
vus par  
an

+ 120  
maladies

1154  
venues à  
l'hôpital

Depuis sa création en 2017, le CRMAR MARDI a structuré la prise en charge de ces patients et de leur famille, à l'aide des personnels recrutés et de leur participation/animation de RCP, groupes de travail.

Les faits marquants sont la réalisation de travaux de recherche médicale et paramédicale (APIRES, PHRC-I, Biocollection)

## Enseignement, Formation

- Coordination du Master « Innovations technologiques et santé digestive »

- Enseignement dans DU, DIU, M1, M2, DES

## Lien avec les associations

AFA (Crohn/RCH) - AFMAH (Hirschsprung) - APCH (Pancréatite) - POIC (Pseudo Occlusion Intestinale Chronique) - Association des polyposes familiales - La vie par un fil - LFH Espoir - AF DCSI



# Centre de référence constitutif CeReCAI



## cytopénies auto-immunes de l'adulte

**COORDONNATEUR**  
Dr Guillaume MOULIS

**EQUIPE SITE IUCT-ONCOPOLE**  
Dr Thibault COMONT  
Pr Odile RAUZY  
Dr Pierre COUGOUL  
Dr Karen DELAVIGNE  
Dr Jérémie DION

**EQUIPE SITE PURPAN**  
Dr Guillaume MOULIS  
Dr Marie-Léa PIEL-JULIAN  
Dr Julien MAQUET

**ADRESSE**  
Service de médecine interne  
URM - Site Purpan,  
moulis.g@chu-toulouse.fr

### Quelles pathologies sont prises en charge ?

- Purpura thrombopénique immunologique (PTI)
- Anémie hémolytique auto-immune (AHA)
- Neutropénie auto-immune
- Syndrome d'Evans

### Comment est organisé le centre ?

- Un centre coordonnateur (CHU Mondor, Créteil) et 4 centres constitutifs : Bordeaux, Dijon, Marseille et Toulouse
- Au CHU de Toulouse, la prise en charge des patients est organisée autour deux sites experts : **site de l'Oncopole**, coordonné par le Dr Thibault Comont, et le **site de Purpan**, coordonnée par le Dr Guillaume Moulis

### Expertise/PNDS

PNDS [PTI](#) (2017)  
PNDS [AHA](#) (2017)  
Les deux PNDS sont en cours de révision

Référentiels européens (en cours)

### Principaux axes de recherche

Coordination du registre national CARMEN-France, des cohortes FAITH et AHEAD dans le SNDS

Recherche clinique sur les deux sites

Collaborations internationales

### Chiffres clés

571 patients suivis en 2022

2122 patients registre national

9 études recherche clinique en cours

### Enseignement, Formation

Publications internationales

Formation continue (national et international)

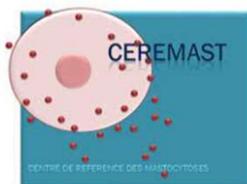
### Lien avec les associations

Programme éducation thérapeutique (2024)

Livret : le PTI en 100 questions

[O'CYTO](#) et [AMAPTI](#)

- Le CHU de Toulouse est centre de référence constitutif CeReCAI depuis 2017
- Expertise internationale en termes de recherche, de formation et de prise en charge des patients
- Présence de deux sites experts avec ligne d'astreinte séniorisée 24/24 7/7



# Centre de référence constitutif CEREMAST mastocystoses



**COORDONNATEUR**  
Dr LIVIDEANU Cristina

### EQUIPE

Secrétariat

Tel : 05 67 77 81 35

Recherche Clinique

Tel : 05 67 77 81 68/46

### ADRESSE

Hôpital Larrey

Service de Dermatologie

24 chemin de Pouvoirville

31059 TOULOUSE

## Quelles pathologies sont prises en charge ?

Le CEREMAST prend en charge les patients adultes et enfants atteints de mastocytose quel que soit la forme qu'ils présentent : mastocytose cutanée, systémique indolente, agressive, associée aux maladies hématologiques, la leucémie et le sarcome mastocytaire et les syndromes d'activation mastocytaire ainsi que les hyper alpha tryptasémie.

## Comment est organisé le centre ?

Prise en charge des patients fait l'objet d'une approche globale et multidisciplinaire, regroupant plusieurs spécialités, cliniques et biologiques au sein du CHU. L'équipe CEREMAST Toulouse est formée de médecins, pharmacien, ARC, IDE, psychologue et diététicienne. L'activité de recherche est réalisée en collaboration étroite avec le CEREMAST Paris et les centres de compétences. Mais également avec l'équipe INSERM toulousaine avec laquelle nous avons plusieurs projets.

## Expertise/PNDS

[Mastocytose non avancées chez l'adulte \(has-sante.fr\)](#)

## Principaux axes de recherche

Recherches clinique interventionnelles (CHU plus l'industrie pharmaceutique)

Recherche fondamentale (équipe INSERM)

...

## Enseignement, Formation

-3<sup>ème</sup> Journée patients Toulousaine 21 Janvier 2023, CHU Larrey

-6<sup>ème</sup> Journée Mastocytose Toulousaine 23 juin 2023, Amphi-Garonne Toulouse

## Chiffres clés 2022

439 patients vus sur site

163 patients vus pour la 1<sup>ère</sup> fois

38 nouveaux diagnostics

C'est à l'Hôpital Larrey, CHU de Toulouse, que la mastocytose m'a été détectée en 2011 après plusieurs examens. Je suis toujours suivie à ce jour par cette équipe dont je suis très satisfaite. Je comprends mieux aujourd'hui ma maladie qui m'a été expliquée parfaitement par le médecin du Centre. Je rentre à mon domicile plus sereine. Ma maladie ayant évolué énormément je me joins à cette équipe pour faire avancer les recherches dans cette maladie rare.

## Lien avec les associations

[Assomast | Association française des patients atteints de maladies du mastocyte](#)  
AFIRM - <http://www.afirmm.com/rubrique.php?id0=7&id1=43>



# Centre de référence constitutif NPC neutropénies chroniques



**COORDONNATEUR**  
Prof. Marlène Pasquet

**EQUIPE**  
Laetitia Largeaud  
Camille Hamelle  
Marjorie Lafon

**ADRESSE**  
330 avenue de Grande  
bretagne 31059  
Toulouse

## Quelles pathologies sont prises en charge ?

Prise en charge de toutes les neutropénies chroniques de l'enfant comportant les neutropénies congénitales (environ 30 maladies distinctes sur le plan génétique) et les neutropénies acquises comme les neutropénies allo immunes, auto immunes, idiopathiques.

## Comment est organisé le centre ?

Centre de recours pour toute la région Occitanie.

Expertise particulière sur la pathologie GATA2 avec un leadership national et européen, organisation des missions de recours (soin, enseignement, recherche). Expertise du CR sur la transition adulte-enfants et la prise en charge des jeunes adultes avec organisation de consultations conjointes.

## Expertise/PNDS

Déficit en GATA2  
PNDS attendu pour 2024  
Animation du Club GATA2 bi-annuelle

## Principaux axes de recherche

Déficit en GATA2 avec leadership national et européen  
Laboratoire de recherche fondamental team 16 IGLAAD

[IGALD - Centre de Recherches en Cancérologie de Toulouse \(crct-inserm.fr\)](https://www.iglaad.org/)

@DelabesseTeam

## Enseignement, Formation

FST d'hématologie pédiatrie  
DIU d'immunologie hématologie pédiatrie

## Lien avec les associations

Association IRIS



Association IPOPI



## Chiffres clés

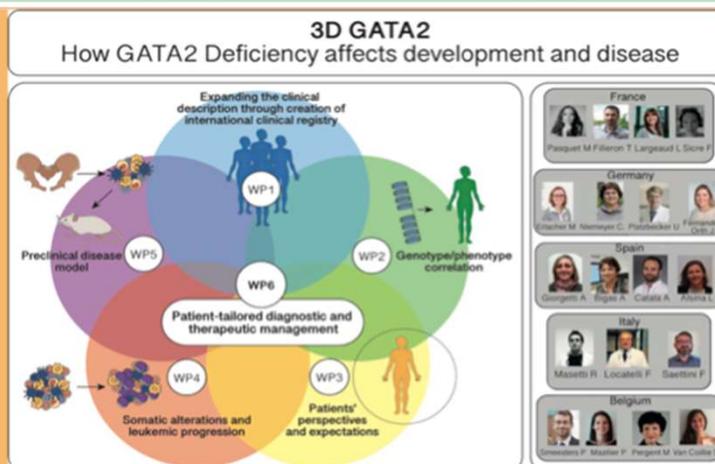
50 patients vus par an

150 consultations par an

Journée annuelle Neutropénie



Projet Européen





# Centre de référence constitutif MCGRE



## Syndromes drépanocytaires majeurs, thalassémies et autres pathologies rares du globule rouge et de l'érythropoïèse



### COORDONNATEUR

Dr P Cougoul  
Dr MP Castex

### EQUIPE

Equipe mixte adulte et pédiatrique

### SERVICES

Oncoimmunohématologie -  
Hôpital des enfants  
Médecine interne –  
Oncopole

### Quelles pathologies sont prises en charge ?

Maladies génétiques du Globule rouge et de l'Erythropoïèse.

### Comment est organisé le centre ?

Centre mixte adulte et pédiatrique, centre de recours régional

- Prise en charge des patients de la région par une équipe pluriprofessionnelle, formation du personnel hospitalier et extrahospitalier, développement de projets de recherche clinique et translationnelle.
- Les maladies du globules rouges sont majoritairement représentées par la drépanocytose mais concernent également des pathologies de membranes (sphérocytose) et enzymatiques (déficit en G6PD)
- <https://filiere-mcgre.fr/>

### Expertise/PNDS

- Relecture PNDS drépanocytose chez l'enfant 2024
- Animation groupe de travail médicopsychosocial

### Principaux axes de recherche

- **SICKLONE** : Etude rétrospective multicentrique nationale : Drépanocytose et cancer.
- **IL PADRE** : Drépanocytose et thromboinflammation : Etude prospective en collaboration avec l'équipe I2MC INSERM/UPS UMR 1297 (Pr Payrastré)
- **Neurovasculaire** : étude de l'impact du stress cardio-vasculaire sur le vieillissement cérébral précoce. Collaboration avec le Dr Nasr (UMR1048 (I2MC) Equipe 08.
- Amélioration du **parcours de soins** : PHRIP : optimisation du parcours de soin par l'intervention d'une IDE référente.
- **Simudrep** : Etude pilote paramédicaux : apprentissage de la prise en charge de la douleur par méthode de simulation.
- **Etudes industrielles**
- **Etudes institutionnelles (PHRC)**

### Enseignement, Formation

- Formation aux professionnels médicaux et paramédicaux (régionale ou nationale)
- Participation DIU international drépanocytose

### Lien avec les associations

- Drepa31
- SOS Globi
- Bol d'oxygène

## Chiffres clés

955 patients  
416 patients drépanocytaires

2 programmes d'ETP

- consultations de transition
- programme de greffe de moelle osseuse

L'association DREPA 31, association de lutte contre la drépanocytose, compte depuis sa création en Mars 2010 avec le soutien des médecins référents de la drépanocytose du CHU de Toulouse.

Nous témoignons et apportons donc notre soutien à l'implantation du centre de référence dans la continuité de cette collaboration fructueuse qui permet l'amélioration de la prise en charge des patients atteints de la drépanocytose et des maladies du globule rouge.

Association agréée par arrêté N° 2020 - 3055 du DG de l'ARS Occitanie



# Centre de référence constitutif CRPP



## pathologies plaquettaires constitutionnelles

**COORDONNATRICE**  
Dr Sophie VOISIN

### EQUIPE

Dr RIBES, Pr PAYRASTRE,  
Pr PASQUET, Dr MOULIS,  
A. SENECHAL (IDE), A.  
SEMET, C. GARCIA, P.  
SOULEYREAU

### ADRESSE

Consultation  
d'hémostase clinique  
Laboratoire d'hématologie  
Hôpital Rangueil

### Quelles pathologies sont prises en charge ?

Le CRPP rassemble des médecins spécialisés dans les pathologies plaquettaires. Leurs rôles sont de dépister, diagnostiquer, et prendre en charge les patients enfants et adultes atteints de pathologies plaquettaires constitutionnelles. Ce sont des maladies hémorragiques rares de deux types : les thrombopénies, défaut du nombre de plaquettes, et les thrombopathies, déficit fonctionnel plaquettaire.

### Comment est organisé le centre ?

Au sein de la filière MHEMO, le CRPP est coordonné par 4 hôpitaux : l'AP-HM Marseille (centre coordonnateur), et les CHU de Toulouse, Bordeaux et Paris Trousseau (sites constitutifs).

Il propose des consultations spécialisées et pluridisciplinaires pédiatriques et adultes.

Son travail en réseau avec les autres services du CHU ainsi que les hôpitaux périphériques lui permet d'assurer le diagnostic, la prise en charge, le suivi des patients dans la région Occitanie Ouest, et de donner des avis spécialisés 24h/24; 7j/7.

### Expertise/PNDS

Thrombasthénie de Glanzmann,  
Syndromes MYH9,  
Rasopathies, Lowe,  
SUA chez la jeune femme atteinte de MHCA,

<https://maladies-plaquettes.org/pnds/>

### Principaux axes de recherche

- Biologie innovante sur les pathologies plaquettaires constitutionnelles
- Interactions plaquettes et pathogènes
- Syndrome de Stormorken-Sjaastad-Langset
- Maturation mégacaryocytaire

### Enseignement, Formation

- DFGSM2
- DES d'Hématologie
- M2 de physiopathologie
- Formation labellisée DPC
- Programmes d'ETP local et national

### Lien avec les associations

- Association Française des Hémophiles

## Chiffres clés

> 300  
patients vus  
par an

93  
publications  
depuis 2017

10 protocoles  
de recherche  
depuis 2017

Le CRPP constitutif de Toulouse œuvre activement pour réduire l'errance diagnostique : réseaux avec d'autres CRC et CRMR, des services d'urgences (formation, avis d'expertise, collaborations). Acteur dynamique régional, il participe également à l'amélioration de la prise en charge des patients (consultations pluridisciplinaires, transition enfants-adultes, éducation thérapeutique, RCP locales, régionales et nationales, relations étroites avec les associations de patients, recherche translationnelle préclinique et clinique).



MALADIES RARES DU MÉTABOLISME  
DU CALCIUM & DU PHOSPHATE

## Centre de référence constitutif

### CaP

# maladies rares du métabolisme du calcium et du phosphate



#### COORDONNATEUR

Prof. Thomas EDOUARD

#### EQUIPE

Prof. JP. Salles, Dr V. Porquet-Bordes, Dr G. Couture, Dr M. Aubert-Mucca, Mme N. Blanc et Mme M. Gutierrez, Mme N. Leroux, Mme C. Bloqué, Mme S. Eddiry Castanet

#### ADRESSE

CHU de Toulouse  
Hôpital des Enfants



## Quelles pathologies sont prises en charge ?

Le centre prend en charge les troubles qui affectent l'homéostasie du métabolisme phosphocalcique: hypocalcémie (dont hypoparathyroïdie et pseudohypoparathyroïdie), hypercalcémie (dont hyperparathyroïdie), hypo et hyperphosphatémie, rachitisme rares, hypophosphatasie, calcifications ectopiques.

## Comment est organisé le centre ?

- ✓ Notre centre de référence régional, labélisé pour la première fois en 2007, s'intègre dans la filière OSCAR et fait partie du réseau européen (ERN BOND).
- ✓ L'activité est organisée en hospitalisation et en consultation multidisciplinaire regroupant toutes les disciplines nécessaires à la prise en charge du patient enfant et adulte (Endocrinologie, Orthopédie, ORL, Odontologie, Ophtalmologie, Neurochirurgie, kinésithérapie, Radiologie, Psychologie...).

## Expertise / PNDS

PNDS disponible sur le site de la HAS (<https://www.has-sante.fr/>) :

Fragilités osseuses secondaires de l'enfant, rachitismes rares, pathologies de l'inactivation de la signalisation PTH/PTHrP, hypophosphatasie, hypophosphatémies héréditaires à FGF23 élevé, hypoparathyroïdie

Nouvelles recommandations de supplémentation en vitamine D

## Principaux axes de recherche

Marqueurs de la fragilité osseuse (RBIO N°15065647)  
Hypophosphatasie (HPP501, NCT: 02306720)  
Hypophosphatémie liée à l'X (XLH, NCT: 03193476)  
Activité physique adaptée chez les OI (RC31/23/0248)

## Enseignement, Formation

DIU d'Endocrinologie pédiatrique et DIU du métabolisme du calcium et du phosphore

## Nos associations partenaires:



## Chiffres clés

400 patients vus par an

400 patients vus en hospitalisation par an

350 consultations médicales par an

**Parcours de soins:** diagnostic (dont anténatal), prise en charge multidisciplinaire de l'enfance à l'âge adulte, ETP, RCP régional, national et international.

**Expertise et PNDS :** recommandations de bonne pratique.

**Enseignement, formation et information :** formation initiale et continue des professionnels de santé médicaux et paramédicaux, diffusion de l'information sur les maladies rares.

**Recherche :** recherche clinique institutionnelle et industrielle en lien avec les unités INSERM (UMR 1301 et 1291).



# Centre de référence constitutif CARGO



## anomalies rares en génétique ophtalmologique



**COORDONNATEUR**  
Dr N. Chassaing

**EQUIPE**  
Dr J. Plaisancié  
Pr V. Soler  
Dr J. Pechmeja  
Dr L. Maillard  
C. Garnier  
L. Monteil  
S. Oberdorff  
S. Ibos

**ADRESSE**  
Hôpital Paule de Viguier  
Place du Dr Baylac  
31059 Toulouse

ERN EYE

### Quelles pathologies sont prises en charge ?

Maladies ophtalmologiques rares ( $\approx 1/10.000$ ), en particulier :

- **Anomalies de la croissance et de la formation du globe oculaire** (anophtalmies, microophtalmies, colobomes) isolées ou associées à des manifestations extra-oculaires.
- **Dysgénésies du segment antérieur** (anomalies de Peters, anomalie d'Axenfeld-Rieger, glaucomes dysgénésiques, cataractes congénitales, aniridies...), isolées ou syndromiques.
- **Troubles majeurs de la réfraction**, myopies et hypermétropies fortes, **vitrorétinopathies**, isolées ou associées (maladie de Wagner, syndrome de Stickler...).
- **Dystrophies rétinienne**s d'origine génétique

### Comment est organisé le centre ?

Intégré dans la filière nationale **SENSGENE** et membre du réseau de référence européen ERN-EYE.

Associe les services de Génétique et d'Ophtalmologie et :

- s'assure de collaborations multidisciplinaires pour la prise en charge des maladies générales
- coordonne le diagnostic et la prise en charge des patients quel que soit leur âge.
- coordonne le **Laboratoire de Référence** (LBMR) du diagnostic moléculaire des malformations oculaires
- coordonne l'équipe de recherche MCD-CBI, CNRS, UMR5077 de l'UT3.
- coordonne la **pré indication** PFMG2025 « Malformations oculaires » et la **validation biologique des génomes** sur la plateforme AURAGEN.

### Expertise/PNDS

- Aniridie (partenaire-Avril 2019)
- Micro-anophtalmies (porteur du projet -décembre 2022)
- Colobomes (porteur du projet-en cours)

### Principaux axes de recherche

**Recherche clinique** via la Cohorte Nationale (RaDiCo-Ac-CÉIL, ANR-10-COHO-0003) :  
« Histoire naturelle des malformations oculaires »

**Recherche fondamentale**  
- Identification de nouvelles causes génétiques des malformations oculaires  
- Etablissement de modèles organoïdes oculaires au CBI, CNRS, UMR5077, UT3

### Enseignement, Formation

- Colloques Vision et Recherche (Retina-France)
- RCP SENSGENE
- Membres fondateur du GoOD Network
- Journées annuelles Filière SENSGENE
- Organisation des GoOD meeting (Toulouse en mai 2023)

### Lien avec les associations

- Rétina France
- Association Microophtalmie France
- Generis

Plus de 220 patients vus par an

1200 cas index testés (panels) au laboratoire de diagnostic

Plus de 90 publications scientifiques depuis la création du centre

« L'association Retina France, reconnue d'utilité publique, tient à saluer le travail au quotidien du CRMR. Les patients malvoyants apprécient la double mission qui est d'une part le soutien au conseil génétique et d'autre part le rôle éminent dans la recherche sur les maladies rares ophtalmologiques »

Eric Moser  
Président de Rétina France



Centre de Référence  
National des  
Kératopathies rares

# Centre de référence constitutif CRNK Kératopathies rares

SENSGENE  
Maladies Rares Sensorielles

FILÈRE  
DE SANTÉ  
MALADIES  
RARES



COORDONNATEUR  
Pr Pierre FOURNIÉ

### EQUIPE

Ophthalmologie  
INSERM UMR1291 - CNRS  
UMR5051 - Université  
Toulouse III

### ADRESSE

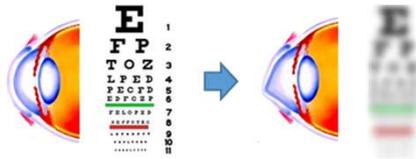
Hôpital Pierre-Paul-  
Riquet  
Site Purpan

ERN - EYE

## Quelles pathologies sont prises en charge ?

Les maladies rares de la cornée

- Kératocône (du grec kerato, corne, cornée et konos, cône) : amincissement et bombement de la cornée



- Dystrophies cornéennes

## Comment est organisé le centre ?

- Un secrétariat dédié
- Des orthoptistes
- Des chirurgiens
- Des contactologues
- Un plateau technique
- Un maillage territorial
- Une filière nationale
- Un réseau européen



## Expertise/PNDS

Protocole national de diagnostic et de soins  
(PNDS) [Kératocône](#)  
(Publié Nov. 2021)

## Principaux axes de recherche

Recherche multicentrique française de développement de questionnaires de qualité de vie et de frottements oculaires

Projet européen HORIZON 2020 - Fast Track to Innovation (FTI)

Biologie cellulaire : étude sur le programme de différenciation terminale de l'épithélium cornéen

## Chiffres clés

> 500  
patients  
vus par  
an

> 150  
chirurgies  
Stabilisation  
et  
réhabilitation

> 150  
adaptations  
contactologiques  
spécifiques

## Témoignage patient...

*Julien, 41 ans. Le kératocône m'est « tombé dessus » à 18 ans. De galère en galère, je me suis habitué à naviguer et à reconnaître mes amis dans le flou le plus absolu. Puis est arrivé le temps des lentilles, puis de la greffe qui m'a « ouvert les yeux » sur le don d'organes. Quelqu'un m'a sauvé et m'a permis de voir grandir mes enfants. On ne peut jamais oublier que l'on est greffé. C'est le plus beau cadeau. Merci à toute la chaîne de la greffe : du don, à la vue...*

## Enseignement, Formation

- Diplôme inter-universitaire (DIU)
- Formation continue (DPC)
- Congrès : nationaux et internationaux

## Lien avec les associations

Association Française du Kératocône  
[Association Française du Kératocône \(association-keratocone.fr\)](http://AssociationFrancaise du Kératocône (association-keratocone.fr))



# Centre de référence constitutif CSG surdités génétiques rares



**COORDONNATEUR**  
Dr Dupin-Deguine

### EQUIPE

Pr Deguine  
Dr Calmels  
Dr Baladi  
Dr Gallois  
Pr Marx  
Mme Martin  
Mme Desgraves  
Mme Boulay  
Mr Iversenc  
Mme Casa

## Quelles pathologies sont prises en charge ?

Les surdités isolées et les surdités syndromiques génétiques rares.

- ✓ 80 % des surdités de l'enfant sont d'origine génétique
- ✓ % de surdités apparaissant à l'âge adulte d'origine génétique inconnu mais probablement élevée
- ✓ >120 formes génétiques dans les surdités isolées
- ✓ >400 syndromes différents incluant une surdité

## Comment est organisé le centre ?

Situé au sein du service d'ORL (Hôpital PPR) avec une consultation adulte et une consultation pédiatrique dédiée.

Bilan ORL entièrement réalisé dans le service.

Lors d'un diagnostic de surdité, le patient est adressé en consultation de génétique médicale.

RCP nationales tous les mois pour discuter les dossiers difficiles et/ou les dossiers pour lesquels ils existe une pré-indication pour analyse en génome.

Étroite collaboration avec les centres de référence de Paris, Lille et Montpellier, ainsi qu'avec les centres de compétence.

## Expertise/PNDS Syndrome de Perrault

## Principaux axes de recherche

La surdité, son diagnostic, son retentissement physiopathologique et sa réhabilitation

-Histoire naturelle des surdités DFNB1 et DFNB9- perspectives de thérapie génique

-Relation audition/cognition, audition /TSA Chez l'enfant sourd implanté.

-Impact cognitif d'une surdité unilatérale (collaboration étroite avec le CerCo (UMR5549) et CLLE (UMR5263).

## Enseignement, Formation

Projet de création d'un DU/DIU neurosensoriel en collaboration avec le centre CARGO

## Lien avec les associations

- ADAPEI-31
- ASEI
- ARSEAA
- Réseau Maladies rares Occitanie

Plus de 250 patients/an

Cohorte de plus de 1000 patients

Pré-indications au génome

## coordonnées

Hôpital PPR  
CHU Purpan  
Place du Dr Baylac  
31059 TOULOUSE Cedex 9  
crcm.surdite@chu-toulouse.fr

## Activités collaboratives avec l'outre-mer



# maladies rares orales et dentaires

**COORDONNATEUR**

F. Vaysse (Coord.)

I Bailleul-Forestier

(réf diagnostic)

L. Raynaldy (réf

réhabilitation adultes)

N. Chassaing (réf

génétique)

**ADRESSE**
 Service d'odontologie,  
 3 chemin des  
 maraichers, 31400  
 Toulouse

## Quelles pathologies sont prises en charge ?

Maladies rares du développement oral et dentaire isolées ou syndromiques (polyagénésies dentaires, amélogénèse et dentinogénèse imparfaite, odontodysplasies, etc...). Diagnostiquées chez l'enfant, leur prise en charge se poursuit à l'âge adulte. A cela s'ajoute toutes les manifestations orales et dentaires rendues complexes par la situation médicale du patient.

## Comment est organisé le centre ?

Le centre est organisé pour la coordination ou la prise en charge de ces affections rares autour de réunions de concertation pluridisciplinaires. Une attention particulière est apportée à la collaboration et au conventionnement avec le secteur libéral. L'aide médicosociale et le parcours patient sont aussi des préoccupations importantes pour des traitements qui échappent à toute standardisation.

## Expertise/PNDS

<https://www.o-rares.com/pnds>

## Principaux axes de recherche

- Qualité de vie des patients porteurs de maladies rares orales et dentaires,
- Morphotype numérique
- Thérapies de reconstructions innovantes.
- Injection cellules souches chez les patients atteints de sclérodémie

## Enseignement, Formation

- Diplômes Universitaire et Inter-Universitaire d'Odontologie Pédiatrique et Sédation
- Diplôme Universitaire de Prothèse Complète

## Lien avec les associations

Associations  
 Ostéogénèse  
 Imparfaite, Maladies  
 Foie Enfants, Silver  
 Russel, Ehlers-Danlos  
 ...

## Chiffres clés

350  
patients  
vus par  
an

60%  
enfants  
40%  
adultes

80  
transitions  
Enfant -  
adulte  
/an

Les principaux projets du centre pour les années à venir concernent:

- l'amélioration de l'accès aux soins,
- l'accompagnement dans les démarches administratives,
- les innovations dans la prise en charge en vue d'améliorer l'efficacité (technologie 3D)
- le développement et l'efficience de l'équipe.



# Centre de ressources et de compétence MHC maladies hémorragiques constitutionnelles



**COORDONNATEUR :**  
Dr C. OUDOT

**EQUIPE :**

Dr M. PIEL-JULIAN, interniste  
Dr C. OUDOT, pédiatre

Sylvie Gérard, IDE PDE

Marie VERON, psychologue

Nina GALMUZZI, TEC

Sonia PETROV, secrétaire  
Laetitia MACHADO, secrétaire

**ADRESSE**  
Bâtiment URM - PURPAN

## Quelles pathologies sont prises en charge ?

Toutes les maladies hémorragiques constitutionnelles (hémophilie, maladie de Willebrand, déficit en FV, FVII, FXI...) mais également les maladies de Willebrand ou l'hémophilie acquises.

Les pathologies plaquettaires sont prises en charges au Centre Constitutif des Pathologies Plaquettaires CRPP (Rangueil / HE).

## Comment est organisé le centre ?

Diagnostic, prise en charge, suivi clinique, thérapeutique, éducatif (ETP) pour tout patient entrant dans les pathologies de la filière **MHEMO hors CRPP**  
Principalement en consultation ou en HDJ  
Astreinte téléphonique 24/24 7/7

La filière MHEMO s'organise autour de **3 centres de référence** : HEMOPHILIE et autres déficits de la coagulation, MALADIE DE WILLEBRAND, CRPP.

## Expertise/PNDS

**HEMOPHILIE :**  
[https://www.has-sante.fr/jcms/p\\_3447770/fr/hemophilie-argumentaire](https://www.has-sante.fr/jcms/p_3447770/fr/hemophilie-argumentaire)

**WILLEBRAND W3 :**  
[https://www.has-sante.fr/jcms/p\\_3309664/fr/maladie-de-willebrand-type-3-pnds](https://www.has-sante.fr/jcms/p_3309664/fr/maladie-de-willebrand-type-3-pnds)

**WILLEBRAND :**  
[https://www.has-sante.fr/jcms/p\\_3236793/fr/maladie-de-willebrand-argumentaire](https://www.has-sante.fr/jcms/p_3236793/fr/maladie-de-willebrand-argumentaire)

**AUTRES DEFICITS DE COAGULATION :**  
[https://www.has-sante.fr/jcms/p\\_3282398/fr/deficits-rares-en-proteines-de-la-coagulation-pnds](https://www.has-sante.fr/jcms/p_3282398/fr/deficits-rares-en-proteines-de-la-coagulation-pnds)

**Principaux axes de recherche :**  
recherche CLINIQUE industrielle ou non (phases III)

**Enseignement, Formation**  
DIU d'HEMOSTASE CLINIQUE, au DU de MEDECINE D'URGENCE, interventions à l'école des IDE, des MKDE

**Lien avec les associations**

AFH

## Chiffres clés

**650**

patients  
dans file  
active

**ETP**

**1000**

avis /an  
hors cs

**POINTS FORTS :** Développement de la télémédecine, de l'e-ETP; Rapprochement avec le CRC MHC de Montpellier (même ARS); Mise en place d'une consultation commune de rhumatologie depuis début 2023; consultations de médecine du sport mises en place avec CUS

**POINTS A AMELIORER :** temps dédié ETP (IDE et médecin) pour développer encore plus l'ETP; assistante sociale dédiée pour le CRC; kinésithérapeute ou APA ou psychomotricien dédié pour le CRC; évaluation de la santé articulaire par score échographique HEAD-US

# Centre de ressources et de compétence mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR (enfant)



**COORDONNATEUR**  
Marie MITTAINE  
**EQUIPE**

A. Arrouy, C.  
Lannibois, P.  
Maumus, L. Roditis, G  
Labouret, N. Laborde,  
E. Mas ...

**ADRESSE**  
Hôpital des enfants.  
Chu Toulouse.

ERN: CTN de l'ECFS

## Quelles pathologies sont prises en charge ?

Mucoviscidose et pathologies liées au CFTR

## Comment est organisé le centre ?

- ✓ HDJ dans une unité spécifique pour limiter la circulation de germes (consultations, explorations fonctionnelles respiratoires, protocoles de recherche...)
- ✓ Hospitalisations dans les services adaptés de pédiatrie, le plus souvent en pneumo-pédiatrie
- ✓ IDE coordinatrices joignables par téléphone ou mail aux heures ouvrables
- ✓ Les patients peuvent contacter le service d'hospitalisation qui peut joindre le médecin d'astreinte en dehors des horaires ouvrables.

## Expertise/PNDS

- Affections liées ou associées à CFTR .  
Novembre 2021.
- PNDS  
Mucoviscidose.  
Juillet 2017

## Principaux axes de recherche

- Nutrition
- Pharmacologie
- Interactions médicamenteuses
- Bactériologie

## Enseignement, Formation

- Coordination réunions du réseau
- Participation DU pneumopédiatrie
- Cours DES internes
- Cours Formation infirmière

## Lien avec les associations

- Vaincre la mucoviscidose
- KO la muco  
Grégory Lemarchal
- Jusycroire
- Mucovie66

## Chiffres clés

130  
patients  
vus tous  
les 3  
mois

Espérance de  
vie = 40-50 ans  
Augmente ++

85 % des  
patients sous  
modulateurs  
du CFTR

Témoignage de Lisa 11 ans, suivie dans le service tous les 3 mois depuis le dépistage en période néonatale :

« Je préfère aller au collège qu'à l'hôpital. Mais quand je dois venir à l'hôpital, c'est quand même sympa ( ou OK ...). C'est pas comme si c'était un endroit horrible où on me faisait souffrir. Et la nourriture est bonne »



# Centre de compétence DEM RAP

## démences rares ou précoces



### COORDONNATEUR

Pr Jérémie Pariente

### EQUIPE

Dr Rafiq, Dr Wolfrum,  
Dr Ory-Magne, Mme  
Pages, Mme Mirabel,  
Mme Delrutte, Mme  
Manteaux, Mme  
Cousineau, Mme  
Aldeguer, Mme Court

### ADRESSE

Site Purpan - Hôpital  
Pierre Paul Riquet

### Quelles pathologies sont prises en charge ?

- Démences Fronto-Temporales (DFT),
- Aphasies Primaires Progressives (APP) (Démences sémantiques et Aphasies Primaires Progressives non fluentes)
- Paralysies Supranucléaires Progressives
- Syndromes Corticobasaux

### Comment est organisé le centre ?

Consultation et téléconsultation, 14 lits d'hospitalisation traditionnelle pour hospitalisations en urgence et bilans programmés, 2 lits d'hospitalisation de jour, une unité de neuropsychologie clinique pour la réalisation de bilans neuropsychologiques et orthophoniques

RCP NeuroSMaRT avec neurologues, neuropsychologues, neuroradiologues et généticiens

Lien avec le Centre d'Investigation Clinique pour la recherche

### Expertise/PNDS

- Paralysie Supranucléaire Progressive / Dégénérescence Cortico-Basale

### Principaux axes de recherche

#### DFT:

INFRONT-3 : Phase III, AL001 vs Placébo  
DENALI : Phase I/II, DNL593 vs Placébo

#### APP:

SCED- APP : Rééducation sémantique

#### VARAPP :

Classification non supervisée

#### PILOTIS :

Antécédents de troubles du neurodéveloppement

### Chiffres clés

202 patients vus par an

> 220 consultations par an

Cohorte du centre > 300 patients

Outre notre activité de soins, nous avons développé des outils de formation pour les étudiants en médecine mais également pour les personnels soignants, les patients et leurs familles.

Nous avons également élaboré, avec d'autre équipe francophone, une batterie d'évaluation des troubles du langage pour les aphasies primaires progressives : le GREMOTS. Notre équipe est très impliquée, en lien avec le CIC, dans le développement de thérapies innovantes (biothérapies et thérapies géniques)

### Enseignement, Formation

- ETP HuMaNe, groupes de parole
- Réunion formation, information annuelle (patients/familles)

### Lien avec les associations

- France DFT
- PSP France



# Centre de compétence HD maladies de Huntington



## COORDONNATEUR

Pr Jérémie Pariente

## EQUIPE

Dr Wolfrum, Dr Rafiq,  
Dr Calvas, Mme Rodilla  
Lange, Mme  
Goubeaud, Mme  
Costes, Mme Aldeguer,  
Mme Court

## ADRESSE

Site Purpan - Hôpital  
Pierre Paul Riquet

## Quelles pathologies sont prises en charge ?

Maladie de Huntington

## Comment est organisé le centre ?

Les patients suspects ou atteints de maladie de Huntington sont essentiellement suivis en consultation dans les stades débutants. Une unité de Neuropsychologie Clinique permet la réalisation de bilans neuropsychologiques et orthophoniques. Des consultations multidisciplinaires avec neurologues et généticiens sont organisées pour l'annonce ou le diagnostic présymptomatique. Selon l'évolution des symptômes, des bilans multidisciplinaires sont réalisés en hospitalisation de jour ou en hospitalisation complète. Pour la recherche, nous sommes en lien étroit avec le Centre d'Investigation Clinique comportant des lits d'hospitalisation ambulatoire, des salles de prélèvements et de consultations ainsi que tout le matériel de recherche (congélateurs, centrifugeuses...).

## Expertise/PNDS

### Principaux axes de recherche

SOMCT03 : Phase IIb, SOM3355 vs Placébo

Generation HD2 : Phase II, Taminersen vs Placébo

ENROLL-HD : étude observationnelle avec évaluation clinique et bilan neuropsychologique annuelle

Cream-HD : étude observationnelle sur l'impact de la caféine

### Enseignement, Formation

- ETP HuMaNe
- Formation et échange avec le personnel de MAS

### Lien avec les associations

- Huntington France
- Sale Gène

## Chiffres clés

> 100  
patients  
vus par an

> 150  
consultations  
par an

Cohorte  
du centre  
> 230  
patients

Le CC maladies de Huntington peut s'appuyer sur la plateforme NeuroSMaRT dédiée aux maladies rares neurologiques du CHU de Toulouse qui a pour but de réduire l'errance diagnostique, d'optimiser les prises en charge et de permettre l'accès aux médicaments et thérapies innovantes. Notre équipe est très impliquée, en lien avec le CIC, dans le développement de thérapies innovantes (thérapies géniques)



## maladies génétiques rares du système nerveux

### COORDONNATEUR

Dr Fabienne Ory-Magne

### EQUIPE

Dr Simonetta Moreau,  
Dr Fabbri, Pr Le  
Caignec, Dr Patat

### ADRESSE

Site Purpan - Hôpital  
Pierre Paul Riquet

### Quelles pathologies sont prises en charge ?

Ataxies cérébelleuses, Paraparésies, Dystonies, Chorées et parkinsonisme

### Comment est organisé le centre ?

Consultations médicales organisées à la demande d'un médecin spécialiste suspectant la maladie rare ou génétique, suivi d'une évaluation en hospitalisation de jour ou de semaine.

Consultations d'annonce avec le neurologue et un conseiller en génétique

RCP avec généticiens et neurologues pour décider de la suite (panel de gènes NGS, exome ou génome)

Rééducation à la clinique des Cèdres, au le centre HElyo marin d'Hendaye ou au CHU (Sallies du salat).

Evaluation par kinésithérapeutes, orthophonistes et neuropsychologues du service qui font le lien avec les praticiens de ville.

### Expertise/PNDS

- Syndrome de Perault

### Principaux axes de recherche

- RADIAL-VALID : Validation de l'algorithme RADIAL pour le diagnostic des ataxies cérébelleuses récessives

### Enseignement, Formation

- Formation des étudiants en médecine

### Lien avec les associations

- CSC - Connaître les Syndromes Cérébelleux

### Chiffres clés

> 115  
patients  
vus par  
an

> 120  
consulta  
tions  
par an

Cohorte  
du  
centre >  
254  
patients

Le lien ville-hôpital est primordial pour le diagnostic et la prise en charge des patients. Dans le département de neurologie du CHU, au sein de la plateforme NeuroSMaRT, Mme Court, infirmière de parcours de soin dédiée aux maladies rares neurologiques assure la coordination intra CHU et ville-hôpital.



# Centre de ressources et de compétence mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR (adulte)



**COORDONNATEUR**  
Dr Marlène MURRIS-ESPIN

## EQUIPE

Dr Marion DUPUIS,  
Me C. Abeilhe, E. Bertrand,  
C. Bossian, A. Burkler  
I. Call, C. Jean, AL. Costes,  
D. Renoux, B. Vilquin,

## ADRESSE

Service de Pneumologie  
Hôpital Larrey  
24 chemin de Pouvoirville  
31059 TOULOUSE

ERN : CTN de l'ECFS

## Quelles pathologies sont prises en charge ?

Mucoviscidose de l'adulte et autres maladies liées au CFTR

## Comment est organisé le centre ?

- ✓ Associé à l'équipe de transplantation pulmonaire
- ✓ Prise en charge de tous les stades de la maladie, non greffés et greffés pulmonaires
- ✓ Suivi régulier est assuré via des consultations pluridisciplinaires, des hospitalisations de jour ou de semaine
- ✓ Équipe pluridisciplinaire : médecins spécialisés, infirmière de coordination, kinésithérapeute, psychologue, diététicien, assistante sociale
- ✓ Étroite collaboration avec le CRCM pédiatrique
- ✓ Recherche clinique locale, régionale (réseau MucoSud), nationale et européenne, académique et industrielle sur les nouvelles thérapeutiques modulatrices du CFTR qui bouleversent le visage et le pronostic de la mucoviscidose

## Expertise/PNDS

- Affections liées ou associées à CFTR .  
Novembre 2021
- PNDS  
Mucoviscidose.  
Juillet 2017

## Principaux axes de recherche

- clinique et fondamentale, institutionnelle et industrielle
- Participation à des cohortes nationales et internationales

## Enseignement, Formation

- réunions du réseau régional MucoSud
- DES pneumologie
- DIU toux chronique
- DUCAI
- Cours aux paramédicaux (kinés, IDE, maïeutique)

## Lien avec les associations

- ABC Muco
- Etoile des neiges
- KO la muco
- Justycroire
- Asso. Grégory Lemarchal
- Vaincre la mucoviscidose

## Chiffres clés

230  
adultes  
vus par an

Accueil  
24h/24

Accès aux  
nouvelles  
thérapeutiques  
et à la  
recherche

De par son expertise et le caractère multidisciplinaire de son équipe, les partenariats développés avec d'autres spécialités d'organes (obstétrique, diabétologie, urologie) le centre permet de mettre en place une prise en charge globale et personnalisée du patient, allant même jusqu'à la transplantation pulmonaire et son suivi médical.

Cette prise en charge peut être complétée par l'inclusion dans un projet de recherche permettant au patient d'accéder à de nouvelles thérapeutiques.



# Centre de ressources et de compétence SLA

## sclérose latérale amyotrophique et autres maladies du neurone moteur

Dr CINTAS Pascal  
Dr ACKET Blandine  
Dr FABRY Vincent  
Dr GIRARDIE Pierre  
Dr SEDKAOUI Kamila

### EQUIPE

DUFAU Sophie (IDEC),  
GUILBAUD Isabelle  
(secrétaire), LAGARDE  
Thierry (kiné), ABELE Karine  
(ergo), RODILLA Eila  
(orthophoniste), LEFEVRE  
Harmony (psychologue),  
SANSOULET Lucile (CESF),  
GEFFROY Jérémy/MULLER  
Sabrina (diététicien)

### ADRESSE

Hôpital PPR, Hall B 3ème  
étage, Place du Dr Baylac  
TSA 400 31  
31059 Toulouse Cedex 9

### Quelles pathologies sont prises en charge ?

Sclérose Latérale Amyotrophique et maladies du neurone moteur

### Comment est organisé le centre ?

L'équipe pluridisciplinaire du CRC de la SLA et des maladies du neurone moteur :

- accompagne l'annonce du diagnostic,
- propose des soins qui visent à ralentir l'évolution de la maladie,
- anticipe et prévient l'aggravation,
- évalue et traite les symptômes d'inconfort.

Elle veille également à assurer le transfert des connaissances et des compétences sur les lieux de vie afin de garantir une continuité dans le suivi, les soins et le respect du projet de vie de la personne.

### Expertise/PNDS

- SLA
- Maladie de Kennedy

### Principaux axes de recherche

- Essais thérapeutique (TOFERSEN, FAIR ALS, TRIALS)
- 2SLA : Protocole de recherche en kinésithérapie (in exuflateur mécanique) et en diagnostic (MIDALS, GENIALS)

### Enseignement, Formation

- Master II en sociologie de l'alimentation
- DIU de positionnement au fauteuil roulant
- Cours pluridisciplinaire auprès des étudiants kiné et ergo du PREFMS

### Lien avec les associations

ARSLA

### Chiffres clés

5000 à  
7000  
patients  
en  
France

File  
active de  
350  
patients à  
Toulouse

585  
HDJ/an et  
86 HC/an  
en 2022



# Centre de compétence MVF



## maladies vasculaires du foie



### COORDONNATEUR

Pr Christophe BUREAU

### EQUIPE

Pr Jean Marie PERON

Dr Sophie METIVIER

Dr Marie Angèle ROBIC

Dr IZOPET Théo

### ADRESSE

CHU Toulouse  
hôpital Rangueil

Réseau européen:  
ERN RARE-LIVER

### Quelles pathologies sont prises en charge ?

- Cholangiopathie ischémique
- Dilatation sinusoidale / Péliose hépatique idiopathique
- Fistule portosystémique congénitale / shunt congénitaux portosystémiques
- Hémangioendothéliome épithélioïde
- Maladie veino-occlusive hépatique / syndrome d'obstruction sinusoidale
- Syndrome de Budd-Chiari
- Thrombose veineuse portale (TVP)
- Hyperplasie nodulaire régénérative du foie
- Veinopathie portale oblitérante / Sclérose hépato-portale

### Comment est organisé le centre ?

- ✓ Création et labellisation du centre de compétence en 2017
- ✓ Réseau de soins pour le diagnostic et le suivi des patients
  - rendez vous rapide de consultation 1ère fois (dans les 15 jours) pour le diagnostic et l'enquête étiologique
  - proposition de participer à l'observatoire national des maladies vasculaires du foie.
  - information sur la possibilité de participer à des séances d'éducation thérapeutique
  - information de l'existence d'associations de patients (AMVF, AMFE)

### Expertise/PNDS

- Maladies vasculaires du foie
- Hypertension portale
- TIPS et recanalisation de la veine porte
- Transplantation hépatique

### Principaux axes de recherche

- Protocole sur l'utilisation d'un nouvel anticoagulant: Etude RIPORT1 et 2 (Dr Plessier)
- APIS Apixaban pour le traitement de l'hypertension portale intrahépatique non cirrhotique (Pr Rautou)

### Enseignement, Formation

- Conférences Nationales et internationales
- Formation médicale initiale et continue

### Lien avec les associations

- AMVF: Association des malades des vaisseaux du foie
- AMFE : Association Maladies Foie Enfants

### Chiffres clés

226 patients vus par an

46 avis d'expertise rendus sur dossier médical

30 patients dans programmes ETP

Lien étroit avec AMVF (Association des malades des vaisseaux du foie) dont les principaux objectifs sont: faire connaître ces maladies rares auprès des publics concernés, faire le lien entre les malades, favoriser la recherche...



# Centre de compétence MIVB-HAI



## maladies inflammatoires des voies biliaires et des hépatites auto-immunes



### COORDONNATEUR

Pr Christophe BUREAU

### EQUIPE

Pr Jean Marie PERON

Dr Sophie METIVIER

Dr Marie Angèle ROBIC

Dr IZOPET Théo

### ADRESSE

CHU Toulouse  
hôpital Rangueil

Réseau européen:  
ERN RARE-LIVER

### Quelles pathologies sont prises en charge ?

- Cholangite biliaire primitive
- Cholangite sclérosante
- Cholangite sclérosante primitive
- Cholangite sclérosante à IgG4
- Cholangite sclérosante secondaire
- Cholestase intrahépatique gestationnelle familiale
- Cholestase intrahépatique récurrente bénigne
- Fibrose hépatique congénitale
- Hamartome biliaire multiple
- Hépatite auto-immune
- HAI type I, II et HAI type séronégatif
- Kyste du cholédoque
- Lithiase biliaire à faible niveau de phospholipides (LPAC)
- Lithiase intrahépatique primitive
- Maladie de Caroli / Syndrome de Caroli
- Syndrome de chevauchement ou Overlap syndrom
- Syndrome de Dubin-Johnson
- Syndrome de Rotor

### Comment est organisé le centre ?

- ✓ Création et labellisation du centre de compétence en 2017
- ✓ Réseau de soins pour le diagnostic et le suivi des patients
- ✓ Information sur l'existence des programmes ETP
- ✓ Information sur l'existence des associations

### Expertise/PNDS

### Principaux axes de recherche

- CBP
- CSP
- LPAC

### Enseignement, Formation

- Conférences Nationales
- Formation médicale initiale et continue

### Lien avec les associations

- **albi** : Association pour la lutte contre les maladies inflammatoires du foie et des voies biliaires

### Chiffres clés

350  
patients  
vus par  
an

Consultation  
de transition  
enfant-adulte

30 patients  
dans  
programmes  
ETP



# Centre de compétence CeRéMAIA



## maladies auto-inflammatoires et de l'amylose inflammatoire



**COORDONNATEUR**  
Dr Karine Brochard

### EQUIPE

Pr S Decramer, Dr C Pajot, Dr S Tellier Pr L Alric, Pr G Pugnet

### ADRESSE

Médecine interne  
Hôpital des Enfants  
CHU Rangueil

### Quelles pathologies sont prises en charge ?

- Les maladies auto-inflammatoires (MAI) monogéniques : FMF, MVK, CAPS, TRAPS, DADA2, HA20, SAVI, etc...
- Les MAI multifactorielles : FPAPA, maladie de Still, OCMR, maladie de Behçet, sarcoïdose, uvéites non infectieuses, connectivites et vascularites
- Les MAI non expliquées
- Les amyloses

### Comment est organisé le centre ?

- Consultation, hospitalisation complète et HDJ
- Travail en réseau avec le centre de référence CeRéMAIA coordonnée par le Pr Isabelle KonéPaut, Hôpital Kremlin Bicêtre

### Expertise/PNDS

- PNDS Uvéites chroniques non infectieuses, 2020
- PNDS Maladie de Kawasaki, 2022

<https://www.has-sante.fr>

### Principaux axes de recherche

- Maladie de Kawasaki
- Nouvelles biothérapies

### Chiffres clés

150 patients vus par an

10 publications scientifiques 2017 -2022

Co-investigateurs pour 2 études cliniques

Notre file active de patients et notre activité croit depuis 2017. Nous accompagnons l'effort de recherche dans le domaine des MAI et pouvons ainsi offrir aux patients le bénéfice des avancées tant sur le plan génétique que thérapeutique, réalisées au cours des dernières années.

### Enseignement, Formation

Réunion régionale de médecine interne

### Lien avec les associations

- AFFMF
- France vascularite -
- Inflamm'œil



## Centre de compétence LU-SAPL



# Lupus, syndrome des anticorps antiphospholipides et autres maladies



**COORDONNATEUR**  
Pr Stanislas Faguer

### EQUIPE

Pr Stéphane Decramer  
Dr David Ribes

### ADRESSE

Hôpital des enfants et  
CHU Rangueil

Réseau ERKnet

## Quelles pathologies sont prises en charge ?

**Connectivites:** Lupus érythémateux systémique, Sd des antiphospholipides, Sd de Gougerot-Sjögren primitif

**Granulomatoses:** Sarcoidose et autres

**Vascularites** (ANCA, EGPA, IgA, cryoglobulinémie)

**Syndromes autoinflammatoires**

**Syndromes hyperéosinophiliques primitifs**

## Comment est organisé le centre ?

- Consultations, hospitalisation complète et HDJ, Réanimation dédiée
- Structuration du réseau régional des néphrologues d'Occitanie Ouest (association ANMP)
- Axe Transplantation-Immunité-Environnement du CHU de Toulouse

## Expertise/PNDS

- Vascularites nécrosantes systémiques  
[https://s.42l.fr/PNDS\\_VNS](https://s.42l.fr/PNDS_VNS)
- Syndrome Hyperéosinophilique  
[https://s.42l.fr/PNDS\\_SHE](https://s.42l.fr/PNDS_SHE)
- Lupus systémique  
[https://s.42l.fr/PNDS\\_lupus](https://s.42l.fr/PNDS_lupus)

## Principaux axes de recherche

- Description des manifestations rénales des maladies autoimmunes
- Interaction cellules immunitaires et épithélias, en particulier rénal
- Identification de nouvelles thérapies ciblées

## Enseignement, Formation

- DIU
- Journées GFEV
- Journées patients

## Lien avec les associations

- Association Française du Lupus
- Association Lupus France
- Association France Vascularites

## Chiffres clés

Plus de 440  
patients vus  
par an

20  
protocoles  
entre 2017  
- 2023

22  
publications  
scientifiques  
entre 2017 -  
2022

Depuis 2017, le CCMR a vigoureusement développé ses activités cliniques, d'enseignement et de recherche dans le domaine des maladies autoimmunes, et en particulier leurs complications rénales. Il vise à consolider le réseau régional déjà mis en place afin d'améliorer encore la prise en charge des patients (réduction du délai diagnostique, optimisation des traitements et du suivi) et développer la recherche clinique mais également fondamentale dans le domaine des maladies auto-immunes (en particulier à tropisme rénal).



# Centre de compétence RAISE



## rhumatismes inflammatoires et maladies autoimmunes systémiques rares de l'enfant



**COORDONNATEUR**  
Dr Christine  
Audouin-Pajot

**EQUIPE**  
Dr Karine Brochard  
Dr Stéphanie Tellier

**ADRESSE**  
CHU de Toulouse  
Hôpital des Enfants  
Service de  
Néphrologie-Médecine  
Interne  
330 avenue de Grande  
Bretagne  
31059 Toulouse

### Quelles pathologies sont prises en charge ?

- Arthrites juvéniles idiopathiques
- Dermatomyosites/ polymyosites auto-immunes
- Uvéites inflammatoires
- Maladies systémiques rares (maladie de Behçet, Sarcoïdose..)

### Comment est organisé le centre ?

- Structure exclusivement pédiatrique de consultation, hospitalisation conventionnelle et de jour.
- Astreinte 24h/24h.
- Collaboration multidisciplinaire, notamment avec radiologues, ophtalmologues, dermatologues, orthopédistes, rhumatologues, internistes.
- Consultations de transition sur le site pédiatrique.
- Equipe comprenant IDE d'éducation thérapeutique, diététicienne, psychologue, assistante sociale, enseignante, kinésithérapeute.
- Secrétariat dédié.

### Expertise/PNDS

- AJI
- Uvéites chroniques non infectieuses
- Dermatomyosites
- Lupus
- Sclérodermie
- Maladie de Behçet

### Enseignement, Formation

- DU santé de l'enfant en 1<sup>er</sup> recours
- Journée annuelle toulousaine du centre de compétence
- Journée annuelle des centres de compétence du Sud Ouest

### Chiffres clés

350  
patients  
suivis  
par an

800 cs/an

250 HDJ/an

### Témoignage de parents de patient:

« Je profite de ce mail pour vous remercier à nouveau pour votre suivi pendant plus de 10 ans... Vous avez marqué nos vies par votre qualité de travail, vos questionnements, votre franchise tout en douceur.. »

### Lien avec les associations

- KOURIR
- Inflam'oeil



Réseau **Rendu Osler**

# Centre de compétence HHT maladie de Rendu-Osler



## Quelles pathologies sont prises en charge ?

- Maladie de Rendu-Osler-Weber, aussi appelée Télangiectasie hémorragique héréditaire (THH)

## Comment est organisé le centre ?

- ✓ Réunions de concertation pluridisciplinaire régionale et nationale avec discussion de patients complexes

**COORDONNATEUR**  
Pr Laurent ALRIC

**EQUIPE**  
Pr Alric, Dr Bonnet,  
Dr Mourguet, Pr  
Pugnet

**ADRESSE**  
Médecine Interne-  
Immunologie clinique,  
CHU Rangueil,  
Toulouse

## Expertise/PNDS

- Maladie de Rendu Osler  
[https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2018-01/maladie\\_de\\_rendu-osler\\_-\\_pnds.pdf](https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2018-01/maladie_de_rendu-osler_-_pnds.pdf)

## Principaux axes de recherche

- Malformations artérioveineuses symptomatiques
- Anémie et saignement digestif
- Atteinte hépatique

## Chiffres clés

350  
patients  
vus par  
an

3 protocoles  
de  
recherche

Passage  
pédiatrie à  
adulte

La Maladie de Rendu-Osler, par ses atteintes multi-viscérales, nécessite la coopération de toutes les disciplines médicales.

L'accessibilité à un plateau technique complexe par exemple de radiologie interventionnelle digestive ou neurologique est indispensable.

L'organisation du passage des enfants vers le secteur adulte est également nécessaire.

Nous avons structuré un réseau de soins à l'échelle du CHU permettant une prise en charge multi-disciplinaire en cohérence et en coopération avec le centre de référence.

## Enseignement, Formation

## Lien avec les associations

AMRO HHT France:  
association Maladie  
de Rendu-Osler

<https://amro-hht-france.org/>



# Centre de compétence MAR maladies artérielles rares



## Quelles pathologies sont prises en charge ?

Syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire, Maladie de Takayasu, Maladie de Buerger, Fibrodysplasie musculaire.

Bilan de dissections et anévrismes non athéromateux spontanés.

## Comment est organisé le centre

Centre relié au centre national (Hôpital Européen Georges Pompidou), filière FAVA-MULTI.

Consultations, explorations, hospitalisation traditionnelle, hôpital de jour.

Réunions mensuelles, pluridisciplinaires, radio-médico-chirurgicales. Psychologue, kinésithérapeute, assistante sociale. Infirmières de recherche.

Numéro d'urgence 24h/24, 7/7 j.

Adresse : Service de médecine vasculaire, CHU Toulouse, site de Rangueil. Tél 0561322438.

## Chiffres clés

> 500  
consultations  
par an

10  
experts

Numéro  
d'urgence  
7/7 et  
24/24

Nous tenons à mettre le patient au centre du projet thérapeutique, avec un accompagnement bienveillant, pluridisciplinaire et pluriprofessionnel. Nous souhaitons faire bénéficier nos patients des progrès de la médecine en les incluant dans des bases de données et en leur permettant de participer à protocoles thérapeutiques innovants.

## Expertise/PNDS

PNDS Takayasu  
[https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2020-01/pnds\\_takayasu\\_fair\\_-\\_favamulti.pdf](https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2020-01/pnds_takayasu_fair_-_favamulti.pdf)

**Principaux axes de recherche :**  
thérapie cellulaire, ischémie critique. Participation aux études nationales randomisées et aux registres de maladies rares

## Enseignement, Formation

Enseignement au sein du collège des enseignants de médecine vasculaire, au niveau national et international. Participation au congrès internationaux des membres de l'équipe

## Lien avec les associations

Lien avec l'association Takayasu et avec l'association Buerger.



# Centre de compétence CEDRA dyslipidémies rares



**COORDONNATEUR**  
Pr Jean Ferrières

#### EQUIPE

Pr Vanina Bongard  
Dr Dorota Ferrières  
Dr Sylvie Lemozy  
Dr Pauline Cougoul

#### ADRESSE

CDPA, Fédération de  
Cardiologie,  
CHU Rangueil

## Quelles pathologies sont prises en charge ?

- Hypercholestérolémie familiale hétérozygote et homozygote.
- Hypertriglycéridémies sévères et/ou malignes.
- Hypo-HDL-émie.
- Augmentation de la Lipoprotéine(a) (mode autosomique dominant)

## Comment est organisé le centre ?

1982 : Consultation spécialisée labellisée par la SFA (Société Française d'Athérosclérose)

1995 : Centre de Dépistage de Prévention de l'Athérosclérose (CDPA) labellisé par le Ministère de la Santé

2021 : Labellisation par la NSFA (Nouvelle Société Française d'Athérosclérose)

## Expertise/PNDS

Référent sud-ouest de la NSFA

Dépistage génétique pour la région sud-ouest

Centre de LDL-aphérese pour la région sud-ouest

## Principaux axes de recherche

Étude de la variabilité génotype-phénotype et impact clinique sur la survie des formes génétiques des maladies lipidiques

## Enseignement, Formation

Formation médicale continue locale, régionale et nationale (dès 1994)

Programme régional de dépistage des dyslipidémies rares, DeChol Occitanie avec l'URML Occitanie (dès 2018)

## Lien avec les associations

Correspondant régional d' ANHET

[www.anhet.fr](http://www.anhet.fr)

## Chiffres clés

13000 en  
HDJ  
depuis  
1995

2206  
patients  
avec  
dépistage  
génétique

centre  
spécialiste  
le plus  
ancien de  
France

Notre but ultime est de dépister les maladies métaboliques sévères et de les prendre en charge dans une forme asymptomatique pour ainsi éviter les complications cardiovasculaires. Les présentations cliniques de ces patients sont parfois déroutantes alors que l'état vasculaire lié à l'athérosclérose est très sévère.



# Centre de compétence HYPO



## maladies rares de l'hypophyse



**COORDONNATEUR**  
Dr C Mouly

**EQUIPE**  
Dr S Grunenwald  
Dr J Benoit

**ADRESSE**  
Service  
d'endocrinologie  
Hôpital Larrey

ERN ENDOERN

### Quelles pathologies sont prises en charge ?

- Adénomes hypophysaires: prolactinome, acromégalie, maladie de Cushing, ..
- Craniopharyngiome
- Apoplexie hypophysaire
- Déficits hypophysaires
- Diabète insipide
- Kyste de la poche de Rathke

### Comment est organisé le centre ?

- Un centre coordonnateur à Marseille (Pr Brue )
- Trois sites constitutifs : Kremlin Bicêtre à Paris (Pr Chanson); Lyon (Pr Raverot); Angers (Pr Coutant)
- 29 centres de compétence, dont le CHU de Toulouse

Le CRMR HYPO fait partie du réseau européen ENDOERN (European reference network on rare endocrine conditions)

### Chiffres clés

340  
patients  
vus par an

1  
programme  
d'ETP

240  
consultations  
par an

- En lien avec le service de pédiatrie: consultations de transition (déficits hypophysaires, crâniopharyngiomes)
- Au service des patients :
  - création de sessions d'éducation thérapeutique autour des pathologies hypophysaires (diabète insipide, acromégalie)
  - organisation de réunions à l'attention des patients
  - accès à des nouvelles thérapeutique, dans le cadre de protocoles de recherche

### Expertise/PNDS

**PNDS Acromégalie**

<http://fr.ap-hm.fr/site/defhy/pnds-du-centre-hypo/pnds-acromegalie>

**PNDS Déficits hypophysaires congénitaux**

<http://fr.ap-hm.fr/site/defhy/pnds-deficits-hypophysaires-congenitaux>

### Principaux axes de recherche

- Adénome hypophysaires agressifs
- Craniopharyngiome
- Déficits hypophysaires combinés multiples
- Génétique

### Enseignement, Formation

- Réunions bi-annuelles du Club français de l'Hypophyse
- Journées Grand Sud à Marseille
- DU Pathologie Hypothalamo-hypophysaire

### Lien avec les associations

**Association Surrenales**  
#Site  
Présidente: Mme COLLIN  
Adresse: 14 Avenue Anatole France - 92330 Notre Dame de Gravenchon  
Téléphone: 02.76.98.23.32  
E-mail: surrenales@gmail.com

**Association Craniopharyngiome-Solidaire**  
#Site  
Présidente: M. Philippe SALVA  
Adresse: 6 Rue Pasteur - 65000 TARBES  
Téléphone: 06.28.23.84.74  
E-mail: associationcraniopharyngiome-solidaire.org

**Association Française du Diabète Insipide (AFDI)**  
#Site/Internet: <http://diabete-insipide.fr>  
Présidente: Mme Hélène Laurent  
Adresse: Clos Bérengère Laurent, 32 bd du Nord, 20233 Les Angles  
Tel: 06 72 28 86 60  
Mail: contact@diabete-insipide.fr

**Association GRANDIR**  
#Site  
Présidente: Bénédicte DEMARDET  
Adresse: 24, rue Hector E. Fontaine, 50500 Amiens  
Téléphone: 03.75.05.97.61  
E-mail: associationgrandir.asso.fr

**Association ASSYNICAL**  
#Site  
Présidente: Philippe BRUN  
Adresse: 40, avenue Guy Trépan, 85000 LA ROCHE SUR YON  
Téléphone: 05.77.31.22.02 06.76.34.76.59  
E-mail: [associationassynical@orange.fr](mailto:associationassynical@orange.fr)  
Inscription obligatoire  
#Assuette d'information

**Association Acromégales, Pas Seulement... (APS)**  
#Site  
Présidente: Catherine LANÇON  
Adresse: 20 rue Emile Deslans, 20000 Dijon  
E-mail: [www.apsdijon.com](mailto:www.apsdijon.com)  
#Assuette d'information



# Centre de compétence MRS



## maladies rares de la surrénale



**COORDONNATEUR**  
Dr C Mouly

**EQUIPE**  
Dr S Grunenwald  
Dr J Benoit

**ADRESSE**  
Service  
d'endocrinologie  
Hôpital Larrey

ERN ENDOERN

### Quelles pathologies sont prises en charge ?

- Syndrome de Cushing
- Phéochromocytome, paragangliome
- Bloc en 21 hydroxylase et autres blocs surrénaliens
- Maladie d'Addison
- Hyperplasie surrénalienne

### Comment est organisé le centre ?

- Un site coordonnateur : Hôpital Cochin, Paris (Pr Bertherat)
- Deux sites constitutifs : Hôpital européen Georges-Pompidou, Paris (Pr Amar), CHU Bordeaux (Pr Tabarin)
- 24 centres de Compétences, dont le CHU de Toulouse

Le CRMRS est affilié au réseau européen de référence (ERN) ENDO-ERN (European reference network on rare endocrine conditions)

### Expertise/PNDS

PNDS Syndrome de Cushing  
[Haute Autorité de Santé - Syndrome de Cushing \(has-sante.fr\)](https://www.has-sante.fr/haute-authorite-sante/syndrome-de-cushing)  
 PNDS Phéochromocytome et paragangliome  
[Phéochromocytomes et paragangliomes \(has-sante.fr\)](https://www.has-sante.fr/haute-authorite-sante/phenochromocytomes-et-paragangliomes)  
 PNDS Hyperplasie congénitale des surrénales  
[https://www.has-sante.fr/jcms/c\\_1058546/fr/ald-hors-liste-hyperplasie-congenitale-des-surrenales](https://www.has-sante.fr/jcms/c_1058546/fr/ald-hors-liste-hyperplasie-congenitale-des-surrenales)

### Principaux axes de recherche

- Hyperplasie macronodulaire des surrénales
- Syndrome de sécrétion autonome modérée de cortisol
- Phéochromocytome et paragangliome

### Enseignement, Formation

### Lien avec les associations



### Chiffres clés

300 patients vus par an

1 programme d'ETP

200 bilans en hospitalisation par an

- En lien avec le service de pédiatrie ; consultations de transition
- Au service des patients :
  - sessions d'éducation thérapeutique concernant l'insuffisance surrénalienne (et sessions de révision)
  - accès à des nouvelles thérapeutique, dans le cadre de protocoles de recherche



# Centre de compétence



## maladie de Fabry

### Quelles pathologies sont prises en charge ?

#### La maladie de FABRY

Maladie héréditaire du métabolisme, de transmission liée au chromosome X, due à des variants pathogènes du gène GLA responsables d'un déficit en alpha-galactosidase A, une enzyme Lysosomale. Le déficit enzymatique entraîne l'accumulation de glycosphingolipides responsable de manifestations multi systémiques algiques, dermatologiques, gastro-intestinales, cochléaires, rénales, cardiaques et neurologiques.

### Comment est organisé le centre ?

Notre centre de compétence maladie de Fabry est organisé en réseaux de soins pour pouvoir proposer à nos patients une offre multidisciplinaire et coordonnée tant pour le soin, que l'éducation thérapeutique et l'information aux patients et associations de patients, que pour l'accès aux protocoles de recherche clinique.

<b>Médecine Interne</b>  <b>Pr G. PUGNET (Coordinateur)</b> Dr Margaux MOURIQUET Dr Martin Michaud Dr Julien Maquet	<b>Pédiatrie</b>  <b>Pr Stéphanie DECAMBER</b>
<b>Cardiologie</b>  <b>Pr Olivier LAIREZ</b> Dr Eve CAROUD Dr Pauline FOURNIER	<b>Néphrologie</b>  <b>Pr Dominique CHALVEAU</b> Dr Estelle COLLEU
<b>Biochimie</b>  <b>Pr Thierry LEVADE</b>	<b>Génétique</b>  <b>Dr Delphine DUFIN-DESJUNES</b>
<b>ORL</b>  <b>Pr Mathieu MARX</b>	<b>Ophtalmologie</b>  <b>Pr Vincent SOLER</b> Dr Fabrice VIRENNE
<b>Neurologie</b>  <b>Dr Pascal CINTAS</b>	<b>ARC</b> Me Emma BROCHARD Me Océane CAMOU Me Amanda SONORO

**COORDONNATEUR**  
Pr G PUGNET

**ADRESSE**  
Service de Médecine Interne et Immunologie Clinique  
2 rue Viguerie  
CHU Rangueil

### Chiffres clés

Incidence  
1/10 000  
naissances

50  
patients  
vus par an

5 RCP  
régionales  
par an



Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Maladie de Fabry

<http://www.filiere-g2m.fr>

### Principaux axes de recherche

- Essais clinique Thérapie Génique (Phase I)
- Essais cliniques (Phase IV)
- Recherche clinique
- Imagerie cardiaque

### Enseignement, Formation

- Journée annuelle pour les patients



Le prochain congrès national de la Société Nationale Française de Médecine Interne aura lieu à Toulouse en juin prochain et fera la part belle aux maladies lysosomales avec une plénière dédiée.

### Lien avec les associations





# Centre de compétence hémochromatoses



## et autres maladies métaboliques du fer



### COORDONNATEUR

Pr Christophe BUREAU

### EQUIPE

Pr Jean Marie PERON  
Dr Sophie METIVIER  
Dr Marie Angèle ROBIC  
Dr IZOPET Théo

### ADRESSE

CHU Toulouse  
hôpital Rangueil

Réseau européen:  
ERN RARE-LIVER

### Quelles pathologies sont prises en charge ?

- Syndrome d'hyperferritinémie-cataracte héréditaire
- Atransferrinémie congénitale
- Hémochromatose type 4
- Hyperferritinémie génétique sans surcharge en fer
- Forme symptomatique de l'hémochromatose type 1
- Hémochromatose type 2
- Hémochromatose type 3
- Hémochromatose type 1

### Comment est organisé le centre ?

- ✓ Création et labellisation du centre de compétence en 2017
- ✓ Réseau de soins pour le diagnostic et le suivi des patients
  - rendez vous rapide de consultation 1ère fois (dans les 15 jours) pour le diagnostic et l'enquête étiologique
  - proposition de participer à l'observatoire national des maladies vasculaires du foie.
  - information de l'existence d'associations de patients (AMVF, AMFE)
  - information sur la possibilité de participer à des séances d'éducation thérapeutique.

### Expertise/PNDS

### Principaux axes de recherche

- Surcharges en fer d'origine génétique rares

### Enseignement, Formation

- Conférences Nationales
- Formation médicale initiale et continue

### Lien avec les associations

Association hémochromatose France

### Chiffres clés

25 patients vus par an

Autres chiffres

Autres chiffres



# Centre de compétence maladie de Wilson



## et autres maladies rares liées au cuivre

### COORDONNATEUR

Dr Fabienne Ory-Magne

### EQUIPE

Dr Fabbri, Dr Patat, Pr Alric, Dr Bonnet, Pr Bureau, Dr Nolwenn Laborde, Dr Cinqfrais, Dr Barange, Dr Civade, Dr Nardone, Dr Charlotte Laborde

### ADRESSE

Site Purpan - Hôpital  
Pierre Paul Riquet

### Quelles pathologies sont prises en charge ?

Maladie de Wilson et maladies apparentées

### Comment est organisé le centre ?

Consultations avec neurologue ou hépatologue, (pédiatrique ou adulte) suivant la présentation clinique, organisées à la demande d'un médecin spécialiste suspectant une maladie de Wilson ou apparentée. Evaluation en hospitalisation de jour ou de semaine si nécessaire

Consultations d'annonce avec le neurologue ou l'hépatologue et un conseiller en génétique

Si nécessaire, discussion avec le centre de référence (Paris) ou les généticiens du CHU pour décider de la suite (panel de gènes NGS, exome ou génome)

Suivi annuel, validation ou adaptation des stratégies recommandées (rééducation, thérapies, évaluation diététique, sociale, avis psychologique etc)

### Expertise/PNDS

### Principaux axes de recherche

WILLACT :  
Description de la concentration en cuivre dans le lait maternel chez les femmes traitées pour une maladie de Wilson : une étude de cohorte prospective

### Chiffres clés

> 40  
patients  
vus par an

> 75  
consultations  
par an

Cohorte  
du centre  
> 65  
patients

C'est grâce à un travail collaboratif entre centres de référence et de compétence que nous parvenons à améliorer la prise en charge diagnostique, thérapeutique et le suivi des patients atteints de la maladie de Wilson ou de maladies apparentées. En particulier, le travail du Dr Cinqfrais et des biologistes de l'hôpital Lariboisière (Paris) a permis de mettre en place un remarquable outil de diagnostic et de suivi des patients (dosage du cuivre Echangeable)

### Enseignement, Formation

Wilson Tour : soirée d'échange avec les experts (CRMR et CCMR) autour de la maladie de Wilson et de cas cliniques

### Lien avec les associations

ABPWilson -  
Association Bernard  
Pépin pour la  
maladie de Wilson



# Centre de compétence CNR-MAT



## microangiopathies thrombotiques



**COORDONNATEUR**  
Dr David Ribes (DNTO)

**EQUIPE**  
Pr S. Decramer, Pr S. Faguer, Dr S. Voisin

**ADRESSE**  
CHU Rangueil  
Hôpital des enfants

### Quelles pathologies sont prises en charge ?

- Microangiopathies thrombotiques
- Syndrome hémolytique et urémique infectieux
- Syndrome hémolytique et urémique atypique
- Purpura thrombotique thrombocytopénique

### Comment est organisé le centre ?

- Consultation, hospitalisation complète et HDJ, réanimation spécialisée
  - Admission et avis spécialisé H24 7/7
  - Accès précoce aux biothérapies
- Service d'hémostase pour diagnostic rapide des MAT sur le plan biologique
- Service d'aphérèse (échanges plasmatiques, double filtration) pour la prise en charge en aigu
- Travail en réseau avec le service d'Immunologie / Complément de l'HEGP à Paris (Dr Frémeaux-Bacchi)
- Prise en charge des MAT en néphrologie adulte et en néphrologie pédiatrique

### Expertise/PNDS

- PNDS « Syndrome hémolytique et urémique »  
[https://s.42l.fr/PNDS\\_SHU](https://s.42l.fr/PNDS_SHU)
- PNDS « Purpura Thrombotique Thrombocytopenique »

### Principaux axes de recherche

- MAT secondaires
- Formes graves (pronostic)
- Nouvelles biothérapies (anti-complémentaires)

### Enseignement, Formation

Réunions régionales « Thrombopénies graves : des pathologies encore trop méconnues »

### Lien avec les associations

- ADAMTS13
- AIRG-France
- Alliances Maladies Rares

### Chiffres clés

Plus de 110 patients vus par an

5 protocoles entre 2017 - 2023

6 publications scientifiques entre 2017 - 2022

Notre file active de patients et notre activité n'ont cessé de croître depuis 2017. Nous avons accompagné l'effort de recherche dans le domaine et avons ainsi pu offrir aux patients le bénéfice des avancées thérapeutiques majeures réalisées au cours des dernières années avec une amélioration constante du pronostic de ces maladies graves. Notre organisation et communication vers les structures d'urgence de la région nous ont permis d'améliorer la rapidité de prise en charge des patients.



# Centre de compétence HCD



## hernie de coupole diaphragmatique



**COORDONNATEUR**  
Dr M.O. Marcoux,

**ADRESSE**  
Unité de Réanimation  
Néonatale et  
Pédiatrique Spécialisée  
  
Hôpital des Enfants -  
CHU Purpan

### Quelles pathologies sont prises en charge ?

- Hernies de coupole diaphragmatique gauche et droite de diagnostic anténatal et post natal
- Omphalocèles géants ( hépatocèles)

### Comment est organisé le centre ?

National : centre de compétence :

- Anténatal : A.Bénachi, A;Béclère
- Néonatal et suivi : L.Storme, CHU Lille
- Chirurgie: N.Panait, CHU Marseille

33 centres de références dont Toulouse

### Expertise/PNDS

PNDS élaboré depuis 2010 et modifié tous les ans (journées FiMatho) en fonction des avancées thérapeutiques et du suivi (registre national)

### Principaux axes de recherche

- SMART FETO : mise en place de PLUG en anténatal
- CHIC: réanimation du nouveau-né à cordon intact
- Devenir croissance, fonctionnel et développement neuropsychomoteur

### Enseignement, Formation

### Lien avec les associations

Apehdia

Les Hépat'ants

### Chiffres clés

50  
patients  
vus par  
an

6-10  
Diagnostic  
anténatal  
par an

75-80%  
survie

### Equipe pluridisciplinaire :

- CPDPN- Centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal
- gynécologie-obstétrique (Dr L. Connan)
- Réanimation infantile (Dr M.O. Marcoux)
- Chirurgie Infantile (Dr A. Le Mandat)
- Pneumologie (Dr G. Labouret)
- Cardiologie (Dr Y. Dulac)
- Gastroentérologie (Dr A. Breton)





MALADIES OSSEUSES  
CONSTITUTIONNELLES

# Centre de compétence MOC



## maladies osseuses constitutionnelles

### Pathologies prises en charge ?

Les **Maladies Osseuses Constitutionnelles (MOC)** sont des maladies génétiques rares associées à des **anomalies de développement de la plaque de croissance et de l'os**. Elles se manifestent principalement par un retard de taille et des déformations squelettiques mais aussi des manifestations extra-squelettiques (neurologiques, ORL, métaboliques ...). Environ 500 maladies sont répertoriées, dont les plus fréquentes sont **l'achondroplasie, l'ostéogenèse imparfaite et la maladie des exostoses multiples**.

### Comment est organisé le centre ?

Le centre de compétence régional est affilié à la filière OSCAR et est membre du réseau européen ERN-BOND. Il offre des services d'hospitalisation et de consultation, rassemblant plusieurs spécialités pour une prise en charge multidisciplinaire des patients, qu'ils soient enfants ou adultes. Ces spécialités comprennent la Génétique, l'Endocrinologie, l'Orthopédie, l'ORL, l'Odontologie, l'Ophthalmologie, la Neurochirurgie, la Rhumatologie, la Kinésithérapie, la Psychologie, etc.



**COORDONNATEUR**  
Prof. Thomas EDOUARD

#### EQUIPE

Prof. JP. Salles, Dr V. Porquet-Bordes, Dr G. Couture, Dr M. Aubert-Mucca, Mme N. Blanc, Mme M. Gutierrez, Mme N. Leroux, Mme C. Bloqué, Mme S. Eddiry  
Castanet

#### ADRESSE

Hôpital des Enfants



### Expertise/PNDS

PNDS disponible sur le site de la HAS

(<https://www.has-sante.fr/>) :

**Achondroplasie**  
**Acrodysostose et**  
**dysplasie acromicrique**  
**Hypophosphatasie**

### Principaux axes de recherche

- Essais cliniques sur l'Infigratinib dans l'achondroplasie (études PROPEL)

- Registe sur le traitement par Vosritide dans l'achondroplasie

- Réadaptation à l'effort par un programme d'activité physique adaptée (APA) d'enfants et adolescents présentant une ostéogenèse imparfaite (BONeMOVE)

#### Programmes d'ETP:

"Ostéogenèse Imparfaite de la période néonatale à l'âge adulte"

### Chiffres clés

350  
patients  
vus par an

250  
hospitalisation  
de jour par an

300  
consultations  
médicales  
par an

**Diagnostic et expertise,**

**Prise en charge** complète et coordonnée des patients et de leurs familles,

Rôle de **réfèrent médical** pour les patients et les professionnels de santé,

**Formation** initiale et continue des professionnels,

Implication dans la **recherche clinique** institutionnelle et industrielle en lien avec les unités INSERM (UMR 1301 et 1291)

**Sensibilisation et information** pour améliorer la prise en charge.

### Enseignement, Formation

DIU d'Endocrinologie pédiatrique

DIU des maladies osseuses constitutionnelles

### Lien avec les associations





## maladies respiratoires rares

### COORDONNATEUR

Léa Roditis  
PH Pneumopédiatrie

### EQUIPE

Pas d'équipe dédiée  
Investissement des  
tous les membres  
médicaux,  
paramédicaux, et  
administratifs de  
l'équipe de  
Pneumopédiatrie

### ADRESSE

Service de  
Pneumologie  
Pédiatrique  
Hôpital des Enfants  
Toulouse

### Quelles pathologies sont prises en charge ?

- Malformations pulmonaires congénitales
- Dyskinésie ciliaire primitive
- Bronchectasies toutes étiologies
- Pneumopathies interstitielles diffuses de l'enfant
- Insuffisance respiratoire chronique et anomalie du contrôle respiratoire

### Comment est organisé le centre ?

Centre de référence coordonnateur : Paris Necker  
Centres de référence constitutifs : Lyon, Marseille, Bordeaux

### Centre de compétence mixte, activité prédominantes de consultations et hospitalisations de jour

Equipe constituée de 4 PH, 1 CCA.

Plateau technique du service de Pneumologie pédiatrique:

- 1 unité d'hospitalisation traditionnelle
- 1 unité d'hospitalisation de jour
- 1 unité d'EFR pédiatriques
- 1 unité d'endoscopie bronchique pédiatrique
- Plateau partagé de consultation.

### Expertise/PNDS

[RespiFIL PNDS MPC 2 021.pdf](#)

[DDB non CF/ non DCP \(respiFIL.fr\)](#)

[respiFIL.fr/wp-content/uploads/2020/02/pnds-dyskinesies-ciliaires-primitives.pdf](#)

### Principaux axes de recherche

Pas de rattachement à une équipe de recherche

### Enseignement, Formation

- DIU de Pédiatrie en Maternité
- DIU de Pneumopédiatrie
- DIU Nourrissons vulnérables
- DES de Pédiatrie
- RCP nationales
- RCP locales
- Congrès régional de Pneumopédiatrie
- 1 thèse en 2018
- 1 mémoire de DES en 2023

### Chiffres clés

191  
patients

3 protocoles  
nationaux  
en cours

1  
programme  
d'ETP

### Lien avec les associations

ADCP



## Centre de compétence SPRATON



# syndrome de Pierre Robin et troubles de succion-déglutition congénitaux



**COORDONNATEUR**  
Dr Julie ABBAL

### EQUIPE

Pr LAUWERS, Dr  
CAVALLIER, Dr  
POULET, Dr FICHAUX,  
Dr GALLOIS, Dr  
CALMELS, Dr NOIRRIT,  
Dr DUPIN, Me HEDON,  
Me VISSAC...

Hôpital Pierre-Paul  
RIQUET - CHU Purpan

## Quelles pathologies sont prises en charge ?

- Séquences de Pierre Robin
  - \* Microrétrognathisme
  - \* Glossoptose
  - \* Obstruction respiratoire
- +/- fente palatine postérieure en « U »
- Isolées
- Associées
- ou Syndromiques : Syndrome de Stickler, Microdélétion 22q11, Treacher Collins...

## Comment est organisé le centre ?

- 1 Centre de Référence coordonnateur Paris-Necker
  - 1 Centre de Référence constitutif Lyon
  - 20 Centres de Compétence
- Equipe locale commune au CCMR MAFACE: CMF, pédiatre, ORL, phoniatre, généticien, dentiste, orthodontiste, diététicienne, assistante sociale, obstétricien, sage femme...

## Expertise/PNDS

- PNDS Séquence de Pierre ROBIN  
Septembre 2021
- Site internet du CCMR SPRATON  
<https://www.tete-cou.fr/offre-de-soins/reseau-spratton>

## Enseignement, Formation

- DIU Médecine fœtale
- DIU Soins centrés sur le nouveau-né et sa famille
- DU Pédiatrie en maternité
- Ecole d'Orthophonie

## Chiffres clés

28  
patients  
vus par an

1 parent  
partenaire

1 site /  
1 temps de  
consultation

Témoignage d'une maman: Ma fille, âgée de 5 ans et demi, est toujours suivie dans les centres de compétences du réseau SPRATON et MAFACE. Les médecins qui nous ont accompagné dès sa naissance s'occupent toujours d'elle, et nous continuons à construire ensemble son parcours de soin. L'équipe pluridisciplinaire qui parfois nous semblait trop nombreuse, se révèle, avec les progrès acquis d'une absolue nécessité. Et si les résultats d'une prise en charge pluridisciplinaire ne me semblaient pas visibles au départ, aujourd'hui ils sont indéniables.

## Lien avec les associations

- Association Tremplin
- APFFP Association pour les Porteurs de Fentes Faciales et leurs Parents