



Centre de Référence du syndrome de Marfan, maladies apparentées et maladies aortiques rares



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

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 ?

Évaluation 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

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.