

MALADIES RARES

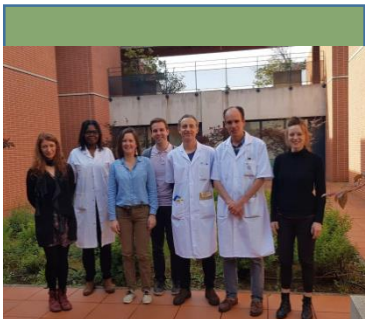


maladies rares



Hôpitaux de Toulouse





COORDONNATEURS

Dr Yves Dulac
Dr Thomas Edouard

EQUIPE

Dr Julie Plaisancié
Maud Langeois
Fernanda Bajanca
Dr Nathalie Souletie
Pr Bertrand Leobon
Dr Fabio Cuttone

ADRESSE

CHU de Toulouse
Hôpital des Enfants
330 av de Grande-Bretagne
31059 Toulouse Cedex
Tel 05 34 55 86 97

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 ?

- Consultation multidisciplinaire organisée sur le site de l'Hôpital des enfants Toulouse Purpan tous les lundis en hospitalisation de jour: génétique, cardiologie ou cardiologie pédiatrique, pédiatrie-croissance, ophtalmologie, psychologue, orthopédie et selon besoin
- Consultation génétique spécialisée
- Réunion de concertation pluridisciplinaire (RCP) locale hebdomadaire
- RCP clinico-biologique Occitanie (avec CHU de Nimes) tous les 3 mois.

Expertise/PNDS

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

Projets de recherche

MarfanPower (en cours):
Réhabilitation cardiorespiratoire et musculaire à l'effort des enfants et jeunes adultes présentant un syndrome de Marfan (youtu.be/ROcBsau-fso)

Mavie (soumis):
Effet sur la qualité de vie d'un programme d'ETP chez des patients présentant un syndrome de Marfan

Points clés

File active
> 200 patients
dont 70
enfants

250
consultations
multi-
disciplinaires
par an en
hôpital de jour

150
consultations
spécifiques

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), développer des projets de recherche (chef de projet), informer et sensibiliser les professionnels à ces pathologies.

Enseignement et Formation

- DIU cardiologie pédiatrique et congénitale
- DIU endocrinologie pédiatrique

Lien avec les associations

[Association Marfans:](#)
Réunions Régionales et nationales