

MALADIES RARES

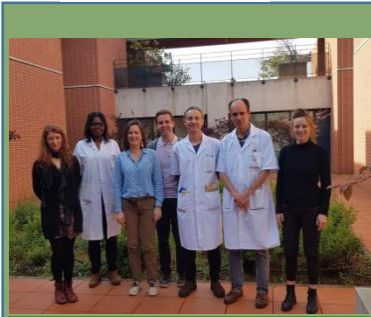


maladies rares



Hôpitaux de Toulouse





COORDONNATEURS

Dr Yves Dulac
Dr Thomas Edouard

EQUIPE

Dr Aitor Guitarte
Maud Langeois
Bertrand Chesneau
Fernanda Bajanca
Carole Cornelio
Dr Nathalie Souletie

ADRESSE

CHU de Toulouse
Hôpital des Enfants
330 av de Grande-Bretagne
31059 Toulouse Cedex
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 Loays 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 et Montpellier) tous les 3 mois.
- RCP nationale

Expertise/PNDS

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

Projets de recherche

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

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

SophroMARFAN (soumis):
Impact de la Sophrologie sur l'aptitude aérobie des enfants et adolescents avec syndrome de Marfan

Points clés

File active
> 300 patients
dont 140
enfants

>350
consultations
multi-
disciplinaires
par an en
hôpital de jour

>300
consultations
spécifiques

Enseignement et Formation

- DIU cardiologie pédiatrique et congénitale
- DIU endocrinologie pédiatrique

Lien avec les associations

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

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.