



La recherche Clinique au CHU de Toulouse centres maladies rares

Odile Séchoy-Balussou

Directrice recherche et Innovation CHU Toulouse

journée des maladies rares 28 février 2014



Focus sur l'activité de recherche des centre maladies rares



Centres de Référence

Le syndrome de Prader Willi

Les maladies rénales rares

Le Kératocône

Les maladies dermatologiques rares

Les thrombopathies constitutionnelles

L'atrophie multisystématisée

Les maladies neuromusculaires

Les maladies du métabolisme, du calcium et du phosphore

Les projets promus par le CHU – Investigateur principal
Responsable centre de compétences

6 PHRC Programmes Hospitaliers de Recherche cliniques

1 Projet de recherche translationnelle (PRT)

4 projets appel offre interne (financement propre du CHU)

4 projets financements extérieurs (associations, fondations...)

Plusieurs études observationnelles (qualité de vie), nouvelle organisation des soins

Les centres de compétences : 36 centres identifiés au CHU

5 centres ont une activité de recherche clinique

Anomalies du développement embryonnaire d'origine génétique: 1 PHRC Pr Calvas

Maladies héréditaires du métabolisme : 1 PHRC Dr Boué une cohorte

Hémochromatose 1 Contrat interface Hospitalier Dr Roth

Cytopénie autoimmune: Pr Adoue : registre

Neurofibromatoses de type 1 : PHRC Pr Chaix

Les projets de recherche

Les cohortes /registres

- CARMEN : Registre midi Pyrénéen
Cytopénies autoimmunes Pr Adou
- Cohorte d'enfant ou nourrisson avec
cholestase néonatale Dr Broué

Un projet évaluation organisation soin innovante

- TELEMALRARES: parcours de soin du patient
atteint de maladies rares de la peau par
télémédecine Pr Mazereew-Hautier

PHRC Nationaux

- Identification et validation des gènes
responsables de microphthalmie et
anophthalmie Pr Calvas
- Caractérisation neuropsychologique des
déficits cognitifs à l'origine des difficultés de
lecture chez enfant NF1-Pr Chaix

Maladies rénales rares

PHRC Nationaux Chez adulte Pr Chauveau

- MECCORT Efficacité de corticothérapie
sytémique dans les formes graves maladie
d'embolies de cholestérol

Chez l'enfant Pr Decramer

- Validation des biomarqueurs non invasifs
comme outil prédictif de l'évolution
clinique de nouveaux nés porteurs d'un
syndrome de la jonction pyélo-utérale
- BIOMAN Recherche de biomarqueurs
amniotiques/fœtus anomalie bilatérale du
développement rénal
- Biomarqueurs pour détection précoce de
néphropatie diabétique enfant

Les projets de recherche

Centre Kératocone

Pr Malecaze

Projets financements privés et CHU

- Traitement du kératocone par crosslinking du collagène par iontophorèse, comparé au crosslinking standard
- Identification des gènes du kératocone familial isolé
- Utilisation d'un aberromètre à optique adaptative dans kératocone avancé : faisabilité des mesures des aberrations optiques

Atrophie Multisytématisé

AMS : Deux PHRC

Pr Rascol/A. Pavy le Traon

- Effet du L-ThreoDOPS sur l'hypotension orthostatique et certains symptômes non moteurs dans la AMS
- Effet de la fluoxétine chez patient AMS étude randomisée double insu vs placebo.

Les projets de recherche

Les thrombopathies constitutionnelles Pr Sié- un PHRC

- Caractérisation des thrombopathies à l'aide de marqueurs moléculaires des voies de signalisation
- Recherche d'un marqueur plaquettaire reconnaissant des IgG thrombogènes au cours des thrombopénies immunologiques

Prader-Willi Pr Tauber un PHRC , 6 projets financement CHU et privés, deux brevets

- Existe-t-il une sensibilité accrue à l'hormone de croissance dans le syndrome de Prader-Willi?
- Deux études d'administration nasale d'ocytocine chez le nourrisson, effet sur succion et prise alimentaire
- Etude d'ocytocine intranasale chez adultes Prader-Willi
- Imagerie cérébrale des troubles sociaux: comparaison pathologie autistique et Prader-Willi
- Etude européenne: Profil endocrinien enfants Prader-Willi



L'activité de recherche institutionnelle du CHU



- 195 études en cours, entre 25 et 35 nouvelles études déposées au CPP Comité de Protection des Personnes/an
- Projets montés en réponse aux différents appels à projets: europe/ National type PHRC / financements privés
- Près de 1850 patients du CHU inclus dans ces essais

La recherche clinique sur les maladies rares:

11% de l'activité recherche du CHU (nombre de projet)

9 % malades (166 patients du CHU / 213 au total inclus en 2013)