

Journée Maladies Rares de l'AP-HM

Vendredi 18 Décembre 2015

Dossier de Presse



Assistance Publique
Hôpitaux de Marseille



Avec le soutien du DHU MaRCHE



Edito

Pourquoi une Journée Maladies Rares de l'APHM ?

Sommaire

Edito

1

Les maladies sont rares mais les malades sont fréquents si l'on tient compte de la prévalence cumulée de ces pathologies. Véritable enjeu de santé publique avec environ 3 millions de personnes atteintes en France, les maladies rares ont été l'objet de deux plans nationaux de santé publique successifs depuis 10 ans.

Le Programme

2

Les Maladies Rares

3

Avec la labellisation de 7 Centres de Référence Maladies Rares et 37 Centres de Compétence Maladies Rares, l'APHM représente un des établissements hospitaliers français majeurs où cette activité d'expertise pour le diagnostic et la prise en charge des maladies rares est largement reconnue. L'activité recherche est, entre autres, illustrée par la reconnaissance du Département Hospitalo-Universitaire MaRCHE et le futur Institut des Maladies Rares.

La Filière Filnemus

4

La Filière G2M

6

Les Centres de Référence

8

Le DHU MaRCHE

21

L'objet de cette Journée est de mieux faire connaître cette activité d'expertise et de référence exercée au sein des services de soins de l'APHM mais aussi de souligner les difficultés rencontrées de l'errance diagnostique aux essais thérapeutiques novateurs. La politique institutionnelle doit renforcer cet axe fort des activités de notre CHU. L'élan est donné et il faut maintenir le cap fixé si l'on veut toucher au but.

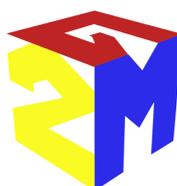
Les Chiffres Clés

22

Contacts

23

Pr Jean-Yves POUGET



Filière Santé
Groupement Maladies
Hérititaires du Métabolisme

DHU MaRCHE
Maladies Rares et Chroniques
survenant dans l'Enfance et l'adolescence



Assistance Publique
Hôpitaux de Marseille



CRMR
Anomalies du
Développement et
Syndromes
malformatifs



CRMR
Thalassémies

PROGRAMME

8h45 - Accueil & Ouverture Officielle

Madame Catherine GEINDRE - Directrice Générale de l'AP-HM
Pr Jean Louis MEGE - Président du Comité Scientifique de la Faculté de Médecine

9h00 - 12h30

La place des Maladies Rares au CHU de Marseille.

Pr Nicolas LEVY & Pr Pascal AUQUIER DHU MaRCHE - Maladies Rares et CHroniques survenant dans l'Enfance et l'adolescence

Les Filières de Santé Maladies Rares : Quels objectifs ?

Pr Jean POUGET - Centre de Référence des Maladies Neuromusculaires et de la SLA / Filière Santé Maladies Rares Filnemus

La Transition Enfant / Adulte : Comment l'encadrer? Expérience du Centre de Référence des Thalassémies.

Dr Emmanuelle BERNIT & Dr Isabelle THURET - Centre de Référence des Thalassémies

Le parcours du Patient atteint de Maladie Rare. Exemple des Maladies Hypophysaires.

Dr Frédérique ALBAREL LOY - Centre de Référence des Maladies Rares d'origine hypophysaire DEFHY

Les Essais Thérapeutiques : Quand et comment les proposer aux patients atteints de Maladies Héritaires du Métabolisme ?

Pr Brigitte CHABROL - Centre de Référence des Maladies Héritaires du Métabolisme / Filière Santé Maladies Rares G2M

Les Anomalies du développement d'origine génétique : Le Centre de Référence au cœur d'un réseau de prise en charge pluridisciplinaire.

Pr Nicole PHILIP - Centre de Référence des Anomalies du développement et syndromes malformatifs Sud Est PA-CA

Plaquettes et Hémorragie : du symptôme à l'identification du coupable.

Pr Marie-Christine ALESSI - Centre de Référence des Pathologies Plaquettaires

Hernies diaphragmatiques et Familles « Avant-Pendant et Après » : les enjeux de la 1ère Rencontre dans l'accompagnement psychologique. Retour d'expérience.

Dr Stéphanie KHALIFA - Centre de Référence des Maladies Rares - Hernies diaphragmatiques

14h00 - 16h00 - Ateliers - Discussions & Rencontre avec les Associations

Les Maladies Rares



Journée Internationale des
Maladies Rares

-

Samedi 27 février 2016

Les Maladies rares, un champ thérapeutique d'excellence en France

En Europe, une maladie rare est une maladie qui touche moins de 5 personnes sur 10 000. Les maladies rares sont des maladies graves, invalidantes, et mettant en jeu le pronostic vital. La plupart de ces maladies sont d'origine génétique. Près de 7000 maladies rares sont actuellement identifiées.

En France, 3 Millions de personnes sont concernées par les maladies rares.

Bien que les maladies rares regroupent des pathologies hétérogènes, elles ont des caractéristiques communes qui font d'elles un champ thérapeutique à part:

- Difficulté de diagnostic
- Causes indéterminées
- Manque de connaissances sur l'histoire naturelle
- Rareté des patients à travers un territoire géographique donné
- Inexistence de traitements curatifs.

Plan National Maladies Rares...

Centres de Référence, Centres de Compétence et Filières

Grâce à des politiques de santé ciblées (**Plans Nationaux Maladies Rares I et II**) et à l'organisation de la prise en charge pour les maladies rares, la France fait office de leader en Europe dans ce domaine.

Les **Centres de Référence Maladies Rares** (CRMR), labellisés par le Ministère de la Santé pour la prise en charge des malades par groupe de pathologies et pour les activités de recherche ainsi que les **Centres de Compétence Maladies Rares** (CCMR), associés aux CRMR et désignés pour compléter la prise en charge sur le territoire, concourent à l'excellence française dans les maladies rares.

En 2014, les **Filières nationales Maladies Rares** regroupant l'ensemble des ressources pour le diagnostique, la prise en charge (CRMR et CCMR) et la recherche viennent renforcer la visibilité de l'expertise française et favoriser les partenariats, nationaux et internationaux.

Marseille, région dynamique pour la prise en charges des malades et l'innovation dans les maladies rares.

Marseille regroupe en effet **7 Centres de Référence Maladies Rares**, **37 Centres de Compétence Maladies Rares**, **2 filières nationales maladies rares** sur les sites de l'Assistance Publique Hôpitaux de Marseille (APHM) et des équipes universitaires mobilisées autour de l'innovation thérapeutique pour ces maladies rares.

En 2015, l'APHM et Aix-Marseille Université (AMU) via la Fondation A*MIDEX et le soutien de l'ANR, se dotent d'un Département Hospitalo-Universitaire (DHU) dans les maladies rares et chroniques de l'enfant et de l'adolescent, MaRCHE. Ce DHU vient compléter la chaîne de valeur avec pour objectif de décroiser le monde de la recherche et celui du soin en favorisant les partenariats et en développant de nouveaux outils pour l'identification, le suivi des malades et le développement de nouvelles thérapies.



7 000

Maladies Rares

3 Millions
de personnes
concernées

7 Centres de
Référence

37 Centres de
Compétence

La Filière de Santé Maladies Rares - FILNEMUS

FILNEMUS : la filière de santé dédiée aux maladies rares neuromusculaires

FILNEMUS est une des 23 filières retenues par le Ministère dans le cadre du second Plan National Maladies Rares 2011-2015. Les maladies couvertes par la filière FILNEMUS sont les pathologies de l'unité motrice. Elles incluent les affections du **muscle**, les maladies de la **jonction neuromusculaire**, les maladies rares du **nerf périphérique** et les **amyotrophies spinales**. A ce jour on compte en France entre 40.000 et 50.000 personnes atteintes de pathologie neuromusculaire (NM).



La filière FILNEMUS bénéficie d'un maillage territorial satisfaisant y compris dans les départements et collectivités d'outre-mer.

Elle s'appuie pour cela sur :

13 Centres de Référence neuromusculaires (CRMR) dont 10 couvrant l'ensemble des pathologies neuromusculaires (NM), 3 spécialisés (2 neuropathies périphériques rares (NPR) et 1 canalopathies musculaires (CM)),

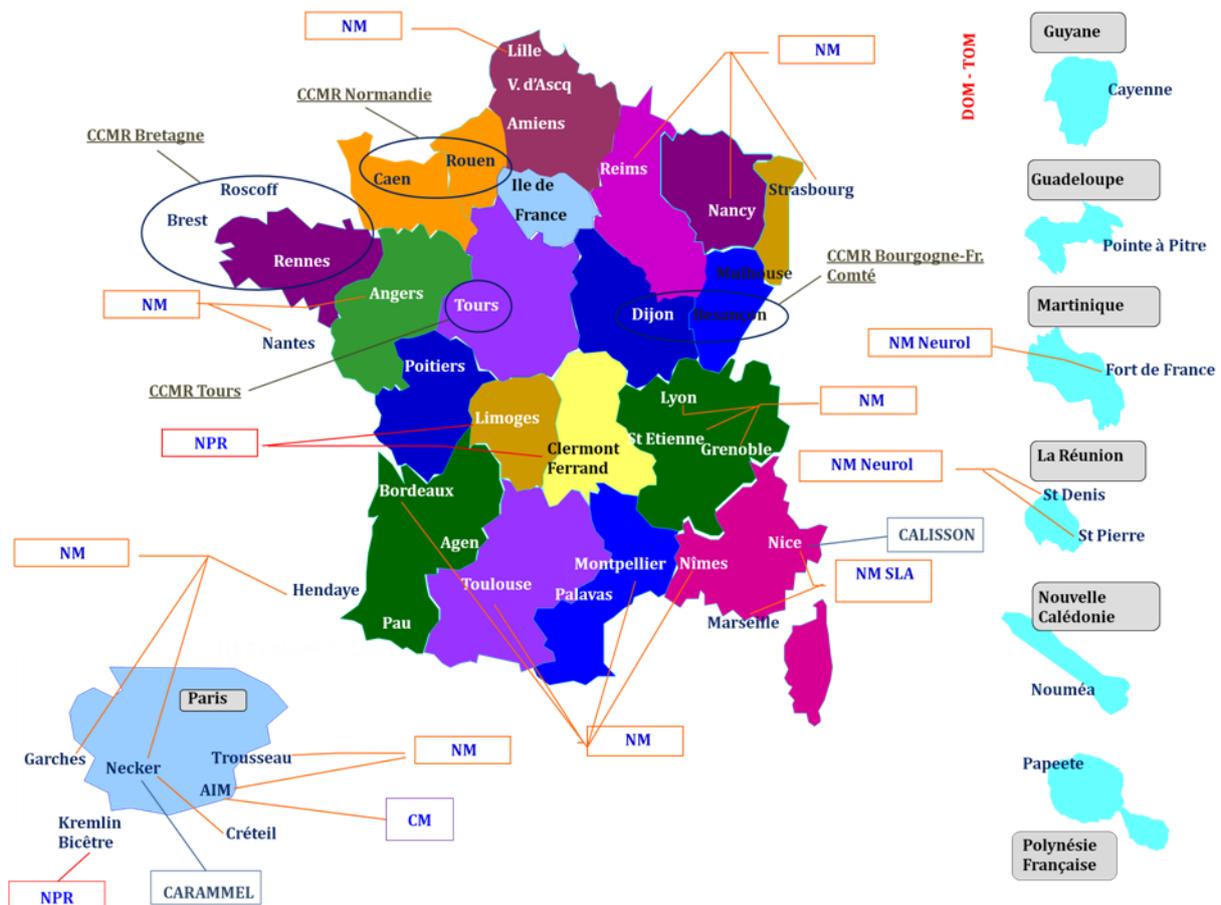
4 Centres de Compétences neuromusculaires multi-sites (CCMR: Normandie, Bretagne, Bourgogne-Fr Comté et Tours),

2 Centres de Référence maladies mitochondriales (CARAMMEL et CALISSON)

La majorité des CRMR et CCMR sont multi-sites et tous ont fait l'objet d'une labellisation par le Ministère.



Pr Jean POUGET



La Filière FILNEMUS (Suite)

Les associations de patients sont également bien présentes dans la filière et impliquées notamment dans l'accompagnement des patients. Parmi elles, on citera l'Association Française contre les Myopathies, l'Association Charcot-Marie-Tooth-France, l'Association Française contre les Neuropathies Périphériques et l'Association Française contre l'Amylose.

La gouvernance de FILNEMUS est assurée par le comité de coordination dirigé par le Pr Pouget (coordinateur) et composé d'un chef de projet, de deux chargés de mission, d'un représentant de chacune des huit groupes de travail (commissions) et de deux représentants d'associations de patients.

Les huit commissions créées pour répondre aux objectifs de la filière sont les suivantes : « Enseignement et formation », « PNDS », « Outils diagnostiques », « Bases de données », « Recherche », « Essais thérapeutiques », « Relations internationales et réseaux européens » et « Accompagnement du parcours de santé ».

Les premiers objectifs de travail de FILNEMUS ont été l'établissement d'un premier état des lieux et l'élaboration d'un plan d'actions prioritaires. Le document élaboré a constitué le Plan d'action de FILNEMUS pour 2015 et a été adressé à la DGOS pour répondre à l'appel à projet lancé par le Ministère pour les Filières Maladies Rares.

Le Plan d'Action de la Filière...

Les actions prioritaires par la Filière FILNEMUS sont listées ci-dessous:

Axe 1: Améliorer le parcours du patient atteint de maladie neuromusculaire

- **Action 1:** Organisation d'ateliers interprofessionnels destinés à échanger et à élaborer des recommandations sur l'accompagnement du parcours de santé d'un patient neuromusculaire
- **Action 2:** Réduire l'errance diagnostique en utilisant les nouvelles techniques de biologie moléculaire

Axe 2: Améliorer la prise en charge diagnostique

- **Action 3:** Homogénéiser à l'échelon national le diagnostic moléculaire par séquençage à haut débit
- **Action 4:** Organiser à l'échelon national les plateaux techniques de microscopie

Axe 3: Développer des bases de données et les essais thérapeutiques

- **Action 5:** Création d'une base de données générique dédiée aux maladies neuromusculaires en lien avec la base nationale des maladies rares et s'articulant avec les bases existantes
- **Action 6:** Création d'un réseau « Essais Thérapeutiques » pour les maladies neuromusculaires
- **Action 7:** Déploiement au niveau national de la base « Neuropathies Périphériques »
- **Action 8:** Finaliser et diffuser une charte de fonctionnement française et européenne des bases de données des MNM

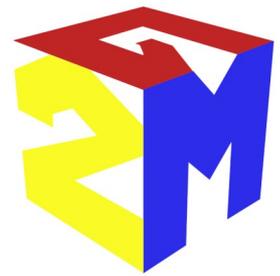
Axe 4: Améliorer la diffusion de l'information sur les maladies neuromusculaires

- **Action 9:** Harmonisation et diffusion nationale de l'enseignement des maladies neuromusculaires
- **Action 10:** Rédaction de PNDS
- **Action 11:** Création d'un « pictogramme » filière de santé maladies rares

Axe 5: Favoriser l'intégration européenne et internationale

- **Action 12:** Création d'un réseau de référence neuromusculaire européen (ERN)

La Filière de Santé Maladies Rares - G2M



Filière Maladies
Héréditaires du Métabolisme



Pr Brigitte
CHABROL

G2M : La Filière de Santé dédiée aux Maladies Héréditaires du Métabolisme (MHM)

Les MHM sont des maladies génétiques touchant une voie métabolique de l'organisme.

Ces maladies (plus de 500 sont identifiées à l'heure actuelle) sont classiquement séparées en trois groupes :

- Les Maladies par **intoxication**.
- Les Maladies par **déficits énergétiques**.
- Les Maladies liées aux **anomalies du métabolisme des molécules complexes**.

Les MHM nécessitent un diagnostic et une prise en charge précoce et font l'objet de traitements de plus en plus nombreux (traitements nutritionnels, médicamenteux, par enzymothérapie substitutive, par molécule chaperonne, par thérapie génique...).

Qui compose la Filière G2M ?

10 Centres de Références

Le CR MHM – Hôpital Necker – AP-HP

Pr Pascale DE LONLAY -

@ : pascale.delonlay@nck.aphp.fr

Le CR MHM – Hôpital Robert Debré – AP-HM

Dr Manuel SCHIFF - @ : manuel.schiff@aphp.fr

Le CR MHM – Hospices Civils de Lyon

Dr Nathalie GUFFON -

@ : nathalie.guffon-fouilhoux@chu-lyon.fr

Le CR MHM – Hôpital de la Timone – AP-HM

Pr Brigitte CHABROL - @ : brigitte.chabrol@ap-hm.fr

Le CR MHM – Hôpital Brabois – CHU Nancy

Pr François FEILLET - @ : f.feillet@chu-nancy.fr

Le CR MHM – Hôpital J. de Flandres – CHRU Lille

Dr Dries DOBBELAERE -

@ : dries.dobbelaere@chru-lille.fr

Le CR des Maladies Lysosomales – Hôpital Beaujon – AP-HP

Dr Nadia BELMATOUG -

@ : nadia.belmatoug@bjn.aphp.fr

Le CR MHM Hépatiques – Hôpital Antoine Bécclère – AP-HP

Pr Philippe LABRUNE -

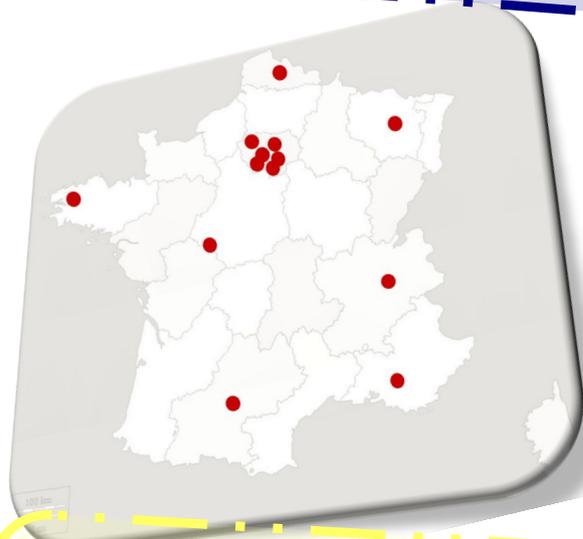
@ : philippe.labrune@abc.aphp.fr

Le CR des Porphyries – Hôpital Louis Mourier – AP-HP
Dr Laurent GOUYA - @ : laurent.gouya@inserm.fr

Le CR de la Maladie de Fabry et des MH du tissu conjonctif à expression cutanéarticulaire – Hôpital Raymond Poincaré – AP-HP

Pr Dominique GERMAIN -

@ : dominique.germain@pc.aphp.fr



3 Centres de Compétences

Le CC des MHM de Toulouse

Dr Pierre BROUE @ broue.p@chu-toulouse.fr

Le CC des MHM de BREST

Pr Loïc DE PARSCAU @ loic.deparscau@chu-brest.fr

Le CC des MHM de TOURS

Pr François LABARTHE @ labarthe@med-univ-tours.fr

Filière G2M (Suite)



G2M : La Filière de Santé dédiée aux Maladies Héréditaires du Métabolisme (MHM)

Les MHM sont des maladies génétiques touchant une voie métabolique de l'organisme.

Ces maladies (plus de 500 sont identifiées à l'heure actuelle) sont classiquement séparées en trois groupes :

- Les Maladies par **intoxication**.
- Les Maladies par **déficits énergétiques**.
- Les Maladies liées aux **anomalies du métabolisme des molécules complexes**.

Le Plan d'Action de la Filière...

AXE 1 - OPTIMISATION DU PARCOURS DE SOIN DU PATIENT

Action 1 - Améliorer la prise en charge clinico-biologique du Patient

Action 2 - Mise en place de l'extension du dépistage néonatal

Action 3 - Rédaction et utilisation de recommandations de bonnes pratiques et de Protocoles au sein de la Filière

AXE 2 - LE PATIENT, PARTENAIRE DE LA FILIERE

Action 1 - Projets d'Education Thérapeutique

Action 2 - Veille à la prise en charge financière des Patients par les Groupes d'Experts auprès des Tutelles

Action 3 - Coordination du Sanitaire avec le Médico-socio-éducatif et lien avec les Associations

AXE 3 - ENSEIGNEMENT et FORMATION

Action 1 - Actions de Formation au sein de la Filière

Action 2 - Liens avec d'autres Filières et Sociétés Savantes

Action 3 - Création d'un pictogramme « Filière de Santé Maladie Rare »

AXE 4 - RECHERCHE

Action 1 - Création et incrémentation des Registres de Collecte de données et BNDMR

Action 2 - Renforcer les liens avec les acteurs de la Recherche Fondamentale, translationnelle et clinique

Action 3 - Renforcer les liens avec des actions et programmes européens

Le Centre de Référence des Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs



Coordonnateur	Pr Nicole PHILIP (PU-PH)
Références / Fonctions	Responsable de l'Unité de Génétique Clinique du Département Génétique Médicale Responsable du Master de Conseil en Génétique et Médecine Prédictive qui forme tous les Conseillers en génétique de France.
Date de labellisation	2005
Site internet	http://fr.ap-hm.fr/site/clad-paca
Site	Timone Enfants
Equipe	Dr Sabine SIGAUDY Dr Tiffany BUSA Equipes Infirmières 2 Psychologues Personnels administratifs (2 Secrétaires)
Secrétariat	04 91 38 67 49
Public Concerné	Enfants et Adultes



Pr Nicole PHILIP

Pathologies prises en charge :

Les anomalies du développement sont caractérisées par une dysmorphie et/ou une ou plusieurs malformations constituant un syndrome malformatif, avec ou sans déficience intellectuelle.

Elles constituent un vaste groupe de maladies rares (environ 2000 maladies décrites).

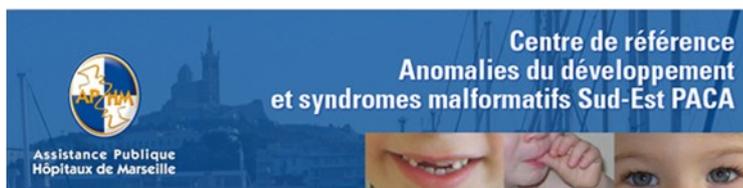
Certains syndromes sont exceptionnels et ne concernent que quelques patients dans le monde. D'autres sont plus fréquents, comme la Trisomie 21, le Syndrome de Williams, le Syndrome X-fragile, la Micro délétion 22q11,

...

Parcours du Patient / Prise en charge :

- Des consultations de génétique à visée diagnostique.
- Des consultations de suivi des syndromes rares.
- Des consultations multidisciplinaires.
- Des consultations de conseil génétique.
- Des consultations de diagnostic prénatal

Le Centre de Référence des Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs (Suite)



Les Associations de Patients...

- Trisomie 21 France /
- Groupe d'Etude pour l'Insertion Sociale des Trisomiques (GEIST) /
- Association Le Goéland-Syndrome X-fragile /
- Association Française du Syndrome de Costello et cardio-facio-cutané /
- Association Syndrome Williams France /
- Génération 22 /
- Association Française du Syndrome d'Angelman /
- Association Française du Syndrome de Rett /
- Xtraordinaire /
- Association Soliane /
- Parents et Amis des enfants et adultes porteurs du syndrome CHARGE /
- Le Monde de Camille et l'Association Française du syndrome Phelan-McDermid /
- Association Française du Syndrome de Rubinstein Taybi /
- Association Française du Syndrome de Cornelia de Lange /
- Association Syndrome Kabuki ...



Le Centre de Référence des Thalassémies

Coordonnateur	Dr Isabelle THURET (PH)
Références / Fonctions	PH en hématologie pédiatrique, pédiatre (DES Pédiatrie), titulaire du DESC d'Hématologie, d'un DEA d'Immunologie. Responsable médical du registre national des thalassémies, Investigateur principal d'essais cliniques et de projets de recherche institutionnels dans le domaine des thalassémies et des autres hémoglobinopathies, coordonnateur des PNDS dans la thalassémie et autres pathologies du Globule Rouge.
Date de labellisation	2006
Site internet	http://www.chu-lyon.fr/web/2652
Site	Timone Enfants
Site associé	Institut d'Hématologie et Oncologie Pédiatrique - Lyon
Equipe	Marseille : <ul style="list-style-type: none">• Dr Emmanuelle BERNIT• Pr Gérard MICHEL• Dr Claire GALAMBRUN• Pr Catherine BADENS• Marie Christine MEDARD (Infirmière)• Imane AGOUTI (PhD - ARC Manager) Lyon : <ul style="list-style-type: none">• Pr Yves BERTRAND• Dr GAUTHIER• Pr Arnaud HOT• Dr Philippe JOLY
Secrétariat	04 91 38 67 76 / 04 91 38 67 78
Public Concerné	Enfants et Adultes



*Dr Isabelle
THURET*

Pathologies prises en charge :

- Bêta et alpha-Thalassémies
- Autres pathologies constitutionnelles du Globule Rouge :
 - Syndromes drépanocytaires majeurs
 - Déficit en G6PD et autres enzymopathies
 - Sphérocytose héréditaire et autres membranopathies

Le Centre de Référence des Thalassémies (Suite)

Parcours du Patient / Prise en charge :

- Consultations spécialisées
- Consultations de transition Enfants-Adultes
- Hôpital de jour pour traitement et bilans spécialisés
- Transplantations de cellules souches hématopoïétiques (greffe de moelle et de sang placentaire)
- Laboratoire de biologie moléculaire
- Programme d'éducation thérapeutique autorisé
- IRM hépatique et cardiaque
- Consultation de conseil génétique
- Participation aux essais cliniques
- Organisation de Réunions de Concertation Pluridisciplinaire nationales

Les Associations de Patients...



Héma13
*Inégaux par le sang.
Ensemble contre la maladie!*

Association Héma 13

Cité des associations
93 la canebière boîte N°293
13001 Marseille

Email: hema13.asso@yahoo.fr

Fédération des associations de Malades Drépanocytaires et Thalassémiques, FMDT SOS Globi

Hôpital Henri Mondor
Espace des Associations
51 avenue du Maréchal de Lattre de Tassigny
94010 CRETEIL Cedex

Email: president.fmdtsosglobi@gmail.com



VIGIFAVISME

Association Vigifavisme

Hôpital Henri Mondor
Espace des Associations
51 avenue du Maréchal de Lattre de Tassigny
94010 CRETEIL Cedex

Email: vigifavisme@hotmail.com

Le Centre de Référence des Maladies Héréditaires du Métabolisme



Coordonnateur	Pr Brigitte CHABROL (PU-PH)
Références / Fonctions	Chef de Pôle de Pédiatrie de l'AP-HM Présidente de la Société Française de Pédiatrie Coordonnateur du Centre de Référence des Maladies Héréditaires du Métabolisme de l'Enfant Responsable Consultation Enfant / Centre de Référence des Maladies Neuromusculaires Animateur de la Filière Santé Maladies Rares G2M - Maladies Héréditaires du Métabolisme
Date de labellisation	2004
Site internet	http://fr.ap-hm.fr/site/maladies-metaboliques-de-l-enfant
Site	Timone Enfants
Equipe	Dr Aline CANO (Praticien Hospitalier) Dr Alexa GARROS (Filière G2M) Isabelle SARUGGIA (Diététicienne) Christelle BOURGEAUD (Diététicienne) Pauline CATILLON (Psychologue) Laetitia PAERMENTIER (Neuropsychologue) Jocelyne LIGUORI (Infirmière Coordinatrice) Personnels Administratifs
Secrétariat	04 91 38 68 08
Public Concerné	Enfants



*Pr Brigitte
CHABROL*

Pathologies prises en charge :

Les Maladies Héréditaires du Métabolisme de l'enfant représentent plus de 500 maladies différentes. L'incidence exacte en est encore mal connue mais des études épidémiologiques récentes retiennent comme chiffre un cas pour environ 2500 naissances, toutes maladies confondues.

Les MHM sont des maladies génétiques touchant une voie métabolique de l'organisme. Elles sont classiquement séparées en 3 groupes :

- Les **Maladies par intoxication**
- Les **Maladies par déficits énergétiques**
- Les **Maladies liées aux anomalies du métabolisme des molécules complexes.**

Les MHM nécessitent un diagnostic et une prise en charge précoce et font l'objet de traitements de plus en plus nombreux.

Le Centre de Référence des Maladies Héréditaires du Métabolisme



Une prise en charge qui repose sur une équipe entraînée au niveau médical avec une collaboration pluridisciplinaire, mais également une prise en charge médicosociale et psychologique du fait de la gravité de la situation.

La plupart des enfants suivis vivent à domicile et l'intégration sociale et familiale est capitale.

Parcours du Patient / Prise en charge :

- Des consultations neurologiques.
- Des consultations de suivi.
- Des consultations multidisciplinaires.
- Des consultations de soins (Hôpitaux de Jour / Hospitalisation)
- Des consultations de diététique
- Des consultations de psychologie et sociale.
- Des bilans orthophoniques.

Les Associations de Patients...



ALCAP - Association pour la Lutte contre l'Alcaptonurie

APMF - Association des Patients de la Maladie de Fabry

Association **AG1 2 3 SOLEIL**

Association **Alliance Sanfilippo**

Association contre les Maladies Mitochondriales (**AMMI**)

Association des Familles Galactosémiques de France (**AFGF**)

Association des **Hyperinsulinismes**

Association **ELA**

Association Française de **Crigler Najjar**

Association Française des Malades Atteints de **Porphyries**

Association Francophone des **Glycogénoses**

Association **Les Enfants du Jardin**

Association **Les Feux Follets**

Association **Lesch Nyhan Action**

Association **Vaincre les Maladies Lysosomales**



Le Centre de Référence des Maladies Neuromusculaires et de la SLA

Centre de Référence des Maladies Neuromusculaires et de la SLA

Coordonnateur	Pr Jean Yves POUGET (PU-PH)
Date de labellisation	2004
Site internet	http://www.aphm.fr/centremnmsla/fr/site/accueil.asp
Site	Service de Neurologie et des maladies Neuromusculaires pour les adultes et Service de Neuropédiatrie pour les enfants (Pr Chabrol)
Equipe	Pr Shahram ATTARIAN, PU-PH (Neurologue / Chef de service) Dr Annie VERSCHUEREN (Neurologue) Dr Emmanuelle SALORT-CAMPANA (Neurologue) Dr Aude-Marie GRAPPERON (Neurologue) Dr Amandine SEVY (Neurologue) Dr Emilien DELMONT (Neurologue) Dr Virginie DE BOVIS MILHE (MPR) Pour les enfants : Pr Brigitte CHABROL, PU-PH (Pédiatre / Chef de Service) Dr Cécile Halbert (Pédiatre) Dr Christophe BOULAY (MPR)
Secrétariat	Pour les adultes : Mme Chantal GARCIN 04 91 38 65 79 et 04 91 38 78 75 Pour les enfants : Mme Katia GILLO 04 91 38 68 08 et 04 91 38 67 20
Public Concerné	Enfants et Adultes



Pr Jean POUGET

Pathologies prises en charge :

Maladies du neurone moteur : amyotrophies spinales, sclérose latérale amyotrophique

Maladies des nerfs périphériques et neuropathies :

- Maladies héréditaires : maladie de Charcot-Marie-Tooth
- Neuropathies métaboliques : diabète, amylose, porphyrie, Fabry, Refsum, etc...
- Maladies dysimmunitaires : syndrome de Guillain-Barré, neuropathies démyélinisantes inflammatoires chroniques, etc...
- Maladies d'origine traumatique, toxique, infectieuse...

Le Centre de Référence des Maladies Neuromusculaires et de la SLA

Centre de Référence des Maladies Neuromusculaires et de la SLA

Pathologies prises en charge : (Suite)

Maladies de la transmission neuromusculaire :

- Maladies autoimmunes : myasthénie, Lambert-Eaton
- Maladies héréditaires : syndromes myasthéniques congénitaux

Maladies musculaires :

- Maladies héréditaires : dystrophies musculaires, myopathies congénitales, affections myotoniques, paralysies périodiques, hyperthermie maligne, glycogénoses, myopathies lipidiques et mitochondriales
- Maladies acquises : myopathies inflammatoires, myopathies métaboliques, myopathies toxiques...

Parcours du Patient / Prise en charge :

- Des consultations neurologiques.
- Des consultations de suivi.
- Des consultations multidisciplinaires.
- Des consultations de soins (Hôpitaux de Jour / Hospitalisation)

Les Associations de Patients...



AFM TELETHON

Association Française contre Les Myopathies

CMT France

Association des personnes concernées par la maladie de Charcot-Marie-Tooth et les neuropathies assimilées

APF

Association des Paralysés de France

AFNP

Association Française contre les Neuropathies Périphériques

ARSLA

Association pour la Recherche sur la Sclérose Latérale Amyotrophique

Le Centre de Référence des Maladies rares d'origine Hypophysaire (DEFHY)

Centre de référence des maladies rares d'origine hypophysaire



Assistance Publique
Hôpitaux de Marseille

Coordonnateur	Pr Thierry BRUE (PU-PH)
Date de labellisation	2006
Site internet	http://fr.ap-hm.fr/site/defhy
Site	Service d'endocrinologie, diabète et maladies métaboliques Adulte : Hôpital de la Conception Service du Pr Thierry BRUE Enfant : Hôpital de la Timone Enfants Service du Pr Michel TSIMARATOS
Equipe	La Conception : Dr Frédérique ALBAREL Dr Frédéric CASTINETTI Dr Isabelle MORANGE Dr Nathalie MORLET-BARLA Dr Mona SAHNOUN - FATHALLAH La Timone : Dr Gilbert SIMONIN Dr Rachel REYNAUD Laboratoire de biologie moléculaire : Pr Alain ENJALBERT Pr Anne BARLIER Dr Alexandru SAVEANU Laboratoire de Génétique et d'embryologie Médicales Pr Serge AMSELEM (Hôpital Trousseau - Paris)
Secrétariat	Enfant : 04 91 38 80 40 Adulte : 04 91 38 35 00 defhy@ap-hm.fr
Public Concerné	Enfants et Adultes



Pr Thierry BRUE

Le Centre de Référence des Maladies rares d'origine Hypophysaire (DEFHY)

Centre de référence des maladies rares d'origine hypophysaire



Assistance Publique
Hôpitaux de Marseille

Pathologies prises en charge :

- Adénomes hypophysaires, en particulier : acromégalie, maladie de Cushing,
- Craniopharyngiome,
- Déficit hormonal hypophysaire,
- Diabète insipide central,
- Pathologies en lien avec la croissance et la puberté,
- Hypersécrétion hormonale hypophysaire

Parcours du Patient / Prise en charge :

- Des consultations de dépistage / diagnostic.
- Des consultations de suivi.
- Des consultations multidisciplinaires.

Les Associations de Patients...



Association
Cranio pharyngiome Solidarité



Association Surrénales

E-mail : surrenales@gmail.com

Association Craniopharyngiome-
Solidarité

E-mail : contact@craniopharyngiome-solidarite.org

Association Française du Diabète Insi-
pide (AFDI)

E-mail : nd.afdi@wanadoo.fr

Association Groupe Amitié Turner
(AGAT)

E-mail : association_agatts@yahoo.fr

Association GRANDIR

E-mail : president@grandir.asso.fr

Association ASSYMCAL

E-mail : assymcal@orange.fr

Le Centre de Référence des Hernies Diaphragmatiques



Coordonnateur	Pr Pascal DE LAGAUSIE
Date de labellisation	2007
Site internet	http://fr.ap-hm.fr/site/hernie-diaphrag
Site	Timone Enfants
Equipe	Dr Isabelle CABON Dr Julia BOUBNOVA Dr François BARRIERE Mme Katia NEAHL (ARC) Mme Fabienne PASCAL (Secrétaire) Mme Stéphanie KALIFA (Psychologue) Mme Sylvie CASTELAIN (Orthophoniste) Mme Laura GALEAZZI (Puéricultrice)
Secrétariat	04 91 38 84 71 / 04 91 38 93 88
Public Concerné	Enfants et Familles



*Pr Pascal DE
LAGAUSIE*

Pathologies prises en charge :

Hernies diaphragmatiques Atrésie de l'œsophage Laparochisis Omphalocèle

Parcours du Patient / Prise en charge :

- Consultation de dépistage & diagnostic
- Consultation de suivi
- Consultation pluridisciplinaire (Obstétrique, gynécologie, chirurgie, pédiatrie, orthophonie, psychologie,...)

Les Associations de Patients...



Association APEHDia

Association de Parents d'Enfant atteint d'Hernie Diaphragmatique
267 cours Emile ZOLA 69100 VILLEURBANNE (FRANCE)
Tél. : 06 95 81 97 45

E-mail : contact@apehdia.org



Le Centre de Référence des Pathologies Plaquettaires



Coordonnateur	Pr Marie Christine ALESSI (PU-PH)
Date de labellisation	2005
Site internet	http://www.maladies-plaquettes.org/fr
Site	Timone Enfants et Adultes
Equipe	Pr Pierre MORANGE Pr CHAMBOST Pr Gérard MICHEL Dr Céline FALAISE Dr Catherine POUYMAYOU Dr Véronique BACCINI Mme Noémie SAUT (Ingénieur) Mme Agathe ROSTAN (Ingénieur) Dr Alan NURDEN (Conseiller scientifique) Dr Paquita NURDEN (Conseiller scientifique)
Secrétariat	04 91 38 60 48
Public Concerné	Enfants et Adultes



*Pr Marie Christine
ALESSI*

Pathologies prises en charge :

Thrombopénies et trombopathies d'origine constitutionnelle.

Parcours du Patient / Prise en charge :

- L'activité du centre est de dépister, diagnostiquer et prendre en charge les patients atteints de pathologies plaquettaires.
- L'équipe coordonnatrice apporte un appui fort pour le diagnostic moléculaire de ces pathologies rares et la mise en place de référentiel dans ce domaine.
- L'équipe propose un suivi individualisé pour chaque patient lors de consultations. Celles-ci permettent de bénéficier des dernières techniques de diagnostic, elles permettent d'adapter le traitement du patient en cas d'urgence ou de chirurgie programmée, de revoir le parcours de soin, et de proposer des stages d'éducation thérapeutique.

Le Centre de Référence des Pathologies Plaquettaires (Suite)



Parcours du Patient / Prise en charge (Suite) :

- La prise en charge hospitalière s'effectue en étroite coordination avec le service d'hématologie pédiatrique pour les enfants (Pr Hervé Chambost) et avec le service de médecine interne (Pr Nicolas Schleinitz) pour les adultes.
- En cas d'urgence, les médecins peuvent prendre contact 24h/24h et 7j/7 avec le laboratoire d'hématologie biologie ou le CRTH.
- Les patients peuvent également participer de façon active à la recherche nationale et internationale sur les pathologies plaquettaires.

Les Associations de Patients...



**Association française
des hémophiles**

Association Française des Hémophiles
Commission Pathologies Plaquettaires
www.afh.aso.fr



Association Française des Hémophiles,
malades de Willebrand ou autres troubles de l'hémostase

COMITE P.A.C.A. CORSE

Association Française des Pathologies Plaquettaires



Le DHU MaRCHE

Maladies Rares et CHroniques survenant dans l'Enfance et l'adolescence



*Pr Nicolas
LEVY*

LE DHU MaRCHE, dédié aux Maladies Rares et Chroniques survenant dans l'Enfance et l'Adolescence, un modèle de partenariat innovant.

MaRCHE est un consortium labellisé par la Fondation universitaire A*MIDEX et l'APHM qui a pour but de favoriser la collaboration entre les équipes universitaires de recherche et les équipes hospitalières expertes de la prise en charge des malades atteints par des maladies rares et chroniques.

Marseille étant la 2ème région française en termes d'activités de soins et de recherche dans ce champ thérapeutique, il était naturel de fédérer les acteurs au sein d'un programme ambitieux et innovant.

Labellisé dès mars 2015 pour 5 ans grâce au programme d'Investissements d'Avenir (ANR), MaRCHE vise à développer de nouveaux outils permettant d'améliorer le diagnostic et l'identification des malades, la prise en charge médico-sociale des patients et de leurs familles et d'identifier de nouvelles pistes thérapeutiques.

Ainsi MaRCHE s'organise autour de 5 axes de travail:

- Cohortes, bases de données et plateformes
- Epidémiologie et Sciences Humaines et Sociales
- Biologie et Génétique
- Recherche pré-clinique et preuves de concept.
- Dissémination, valorisation et transfert de technologies



*Pr Pascal
AUQUIER*

Ce travail a pour socle 3 groupes de pathologies rares: les **pathologies rares neuromusculaires**, les **pathologies rares métaboliques de l'Enfant**, les **pathologies rares hématologiques non malignes** ; choisies comme "pilotes" pour le niveau d'expertise dans la prise en charge des malades, pour l'existence de bases de données structurées et pour les équipes de recherche travaillant sur ces pathologies.

Les outils développés (modèles de bases de données inter-opérationnelles, outils d'identification des patients pour les essais cliniques...) pourront par la suite être implémentés à l'ensemble des maladies rares.

MaRCHE repose sur un modèle de gouvernance impliquant tous les acteurs des maladies rares et chroniques. Le DHU est coordonné par le **Professeur Nicolas LEVY**, responsable du département de génétique et de génomique fonctionnelle UMR S910, et par le **Professeur Pascal AUQUIER**, responsable du département de Santé Publique EA 3279 de la Faculté de Médecine de Marseille.

MaRCHe s'appuie également sur un comité exécutif, un comité projet, un comité scientifique et un comité de pilotage, regroupant les représentants institutionnels (AMU, A*MIDEX, APHM, INSERM, CNRS), les cliniciens et les chercheurs. Les associations de patients ainsi que les partenaires privés (laboratoires pharmaceutiques) ont également un rôle à jouer au sein du DHU MaRCHE.

Les Chiffres & Mots Clés

Une **Maladie** est dite **rare** lorsqu'elle atteint **moins d'une personne sur 2 000**.

Près de 7 000
Maladies Rares

Marseille

7 Centres de
Référence

37 Centres de
Compétence

80 %

Des maladies rares
sont d'origine
génétique

Entre **27** et **36** millions de
personnes touchées en
Europe...

23
Filières
Santé Maladies
Rares

3 Millions
de français concernés

Moins de 200
Traitements spécifiques

CONTACTS

Centres de Référence

Centre de Référence des Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs

Tél.: 04 91 38 67 49

Centre de Référence des Thalassémies

Tél.: 04 91 38 67 76 / 04 91 38 67 78

Centre de Référence des Maladies Héritaires du Métabolisme

Tél.: 04 91 38 68 08

Centre de Référence des Maladies Neuromusculaires et de la SLA

Tél.: 04 91 38 65 79 (Adultes) / 04 91 38 68 08 (Enfants)

Centre de Référence des Maladies Rares d'origine hypophysaire

Tél.: 04 91 38 80 40 (Enfants) / 04 91 38 35 00 (Adultes)

Centre de Référence des Hernies Diaphragmatiques

Tél.: 04 91 38 84 71

Centre de Référence des Pathologies Plaquettaires

Tél.: 04 91 38 60 48

Filières de Santé Maladies Rares

Filière Filnemus - Maladies Neuromusculaires et de la SLA

annamaria.molon@ap-hm.fr / Tél.: 04 91 38 68 73 68

Filière G2M - Maladies Héritaires du Métabolisme

filiereG2M@ap-hm.fr / Tél.: 04 91 38 73 67

Université de Médecine Aix - Marseille

AIX MARSEILLE Université - DHU MaRCHE

yolande.ADJIBI@univ-amu.fr / Tél.: 04 91 32 45 01

Site Internet : <http://www.univ-amu.fr>