

Communiqué de presse du CHU de Toulouse

Toulouse, le 29 mai 2017

Labellisation des centres de référence des maladies rares : le CHU de Toulouse voit son expertise reconnue au niveau national

Le ministère de la santé a lancé fin 2016 une **campagne de labellisation des centres maladies rares pour la période 2017-2022**, dans la perspective de l'adoption prochaine du Plan National Maladies Rares 3. La labellisation des centres de référence maladies rares doit notamment permettre de faciliter l'orientation des personnes malades et de leur entourage.

86 candidatures toulousaines ont été déposées, ce qui traduit la multiplicité des expertises médicales et le positionnement du CHU de Toulouse comme établissement de recours et de référence. L'attention particulière portée sur la transition enfants – adultes et sur les parcours de vie constituent une des forces des centres de référence du CHU de Toulouse, soutenu dans sa démarche par de nombreuses associations de malades.

Un arrêté du 9 mai 2017, publié récemment au Bulletin officiel désigne les 98 sites coordonnateurs et 212 sites constitutifs des centres de références labellisées pour une maladie rare ou un groupe de maladies rares. Parmi ceux-ci, **le CHU de Toulouse obtient la labellisation de 12 centres de référence maladies rares et 6 sont en attente de labellisation d'ici fin juin 2017**. En parallèle, **60 centres de compétences ont été reconnus**.

Les centres des maladies rares : expertise et forte dimension recherche

Un **centre de référence** pour une maladie rare regroupe des compétences pluridisciplinaires hospitalières organisées autour d'une équipe médicale hautement spécialisée ayant une expertise avérée pour ces maladies dans les domaines des soins, de la recherche et de la formation. Il intègre des savoir-faire et des compétences pluri-professionnelles dans les domaines paramédicaux et sociaux. Les centres de référence, qui sont des centres de recours, n'ont pas vocation à prendre en charge toutes les personnes atteintes de maladies rares. Leur mission de coordination comprend l'identification et l'organisation du maillage territorial avec les associations et les structures hospitalières existantes susceptibles d'assurer cette prise en charge des patients au plus proche de leur domicile.

Les **centres de compétences** maladies rares ont vocation à assurer la prise en charge et le suivi des patients au plus proche de leur domicile.

Les **associations de malades** sont des partenaires stratégiques pour les centres maladies rares toulousains. Elles participent pleinement à la prise en charge globale des malades et apportent leur

soutien aux médecins chercheurs par leur expertise et leurs financements à des programmes de recherche.

Le CHU de Toulouse est site coordonnateur pour les maladies rares suivantes :

- [Centre de référence du syndrome de Prader-Willi](#) et syndromes apparentés (Professeur TAUBER)
- [Centre de référence de l'atrophie multisystématisée](#) (Professeur RASCOL)
- [Centre de référence national du kératocône](#) (Professeur MALECAZE)
- et deux en attente de labellisation d'ici la fin juin 2017

Le CHU de Toulouse est site constitutif pour les pathologies suivantes :

- [Centre de référence des maladies et syndromes cutanés complexes et rares d'origine génétique](#) (Professeur MAZEREEUW-HAUTIER)
- [Centre de référence des maladies rares du métabolisme du calcium et du phosphate](#) (Professeur SALLES)
- Centre de référence du syndrome de Marfan et maladies apparentées (Docteur DULAC)
- Centre de référence des pathologies gynécologiques rares (Docteur PIENKOWSKI)
- Centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme (Docteur BROUE)
- [Centre de référence des maladies neuromusculaires](#) Atlantique Occitanie Caraïbe (Docteur CINTAS)
- Centre de référence des affections rares en génétique ophtalmologique (Professeur CALVAS)
- Centre de référence des mastocytoses (Docteur LIVIDEANU)
- Centre de référence des cytopénies auto-immunes de l'adulte (Professeur ADOUE)
- et quatre en attente de labellisation d'ici la fin juin 2017

Le CHU de Toulouse est centre de compétence pour les maladies rares suivantes :

- Maladies endocriniennes de la croissance et du développement
- Malformations rares des voies urinaires
- Syndrome de Pierre Robin et troubles de succion-déglutition congénitaux Fentes et malformations faciales
- Malformations ano-rectales et pelviennes rares
- Maladies auto-inflammatoires et de l'amylose inflammatoire
- Maladie de Fabry
- Rhumatismes inflammatoires et maladies auto-immunes systémiques rares de l'enfant
- Affections chroniques et malformatives de l'œsophage
- Maladies pulmonaire rares
- Malformations cardiaques congénitales complexes
- Neurofibromatoses
- Craniosténoses et malformations cranio-faciales
- Maladies inflammatoires rares du cerveau et de la moelle
- Cytopénies auto-immunes de l'enfant
- Déficits immunitaires héréditaires
- Atrésies des voies biliaires et cholestases génétiques
- Déficiences intellectuelles de causes rares
- Epilepsies rares
- Développement génital : du fœtus à l'adulte
- Anomalies du développement et syndromes malformatif d'Ile-de-France
- Chiari-Syringomyélie-Malformations vertébrales et médullaires
- Hernie de coupole diaphragmatique
- Maladies osseuses constitutionnelles

- Syndrome néphrotique idiopathique
- Neutropénies chroniques
- Maladies vasculaires rares du cerveau et de l'œil
- Syndrome de Gilles-de-la-Tourette
- Maladie de Wilson et autres maladies rares liées au cuivre
- Neurogénétique
- Maladie de Huntington
- Démences rares ou précoces
- Leucodystrophies et leucoencéphalopathies rares
- Hémochromatoses et autres maladies métaboliques du fer
- Maladies inflammatoires des voies biliaires et des hépatites auto-immunes
- Maladie de Rendu-Osler
- Affections sensorielles génétiques
- Surdités génétiques
- Maladies mitochondriales de l'enfant à l'adulte
- Anomalies du développement et syndromes malformatifs du Sud-Ouest Occitanie Réunion
- Narcolepsies et hypersomnies rares
- Angioedèmes à kinines
- Cardiomyopathies et des troubles du rythme cardiaque héréditaires ou rares
- Troubles du rythme cardiaque héréditaires ou rares de l'Ouest
- Pathologies rares de l'insulino-sécrétion et de l'insulino-sensibilité
- Maladies rares du pancréas
- Maladies auto-immunes systémiques rares du Nord
- Maladies auto-immunes systémiques rares de l'Est
- Maladies auto-immunes systémiques rares d'Ile-de-France
- Microangiopathies thrombotiques
- Amylose AL et autres maladies par dépôt d'immunoglobulines monoclonales
- Maladies auto-inflammatoires et de l'amylose inflammatoire
- Lupus, syndrome des anticorps antiphospholipides et autres maladies auto-immunes rares
- Maladies rares orales et dentaires
- Maladies pulmonaires rares de l'adulte
- Hypertension pulmonaire
- Dermatoses bulleuses toxiques et toxidermies graves
- Maladies bulleuses auto-immunes
- Maladies rares de la surrénale
- Maladies rares de l'hypophyse
- Histiocytoses

Qu'est-ce qu'une maladie rare ?

Une maladie est dite « rare » lorsqu'elle touche moins d'une personne sur 2000, soit pour la France moins de 30 000 personnes pour une maladie donnée. Plus de 7000 maladies rares sont actuellement connues. Au moins trois millions de personnes sont concernées en France. 65% de ces maladies sont graves et invalidantes. Le pronostic vital est mis en jeu dans la moitié des cas. Le nombre et la rareté de ces maladies provoquent de grandes difficultés : l'errance diagnostique, des traitements souvent inexistantes ou limités, et des retards dans la prise en charge.

Contact presse :

- **CHU DE TOULOUSE, DIRECTION DE LA COMMUNICATION, HOTEL-DIEU SAINT-JACQUES,**
Dominique Soulié - tél. : 05 61 77 83 49 - mobile : 06 27 59 58 96 - courriel : soulie.d@chu-toulouse.fr