

# Centre Maladies Rares L'exemple des HUG

**Dre Loredana D'Amato Sizonenko**

**Coordinatrice Orphanet Suisse**

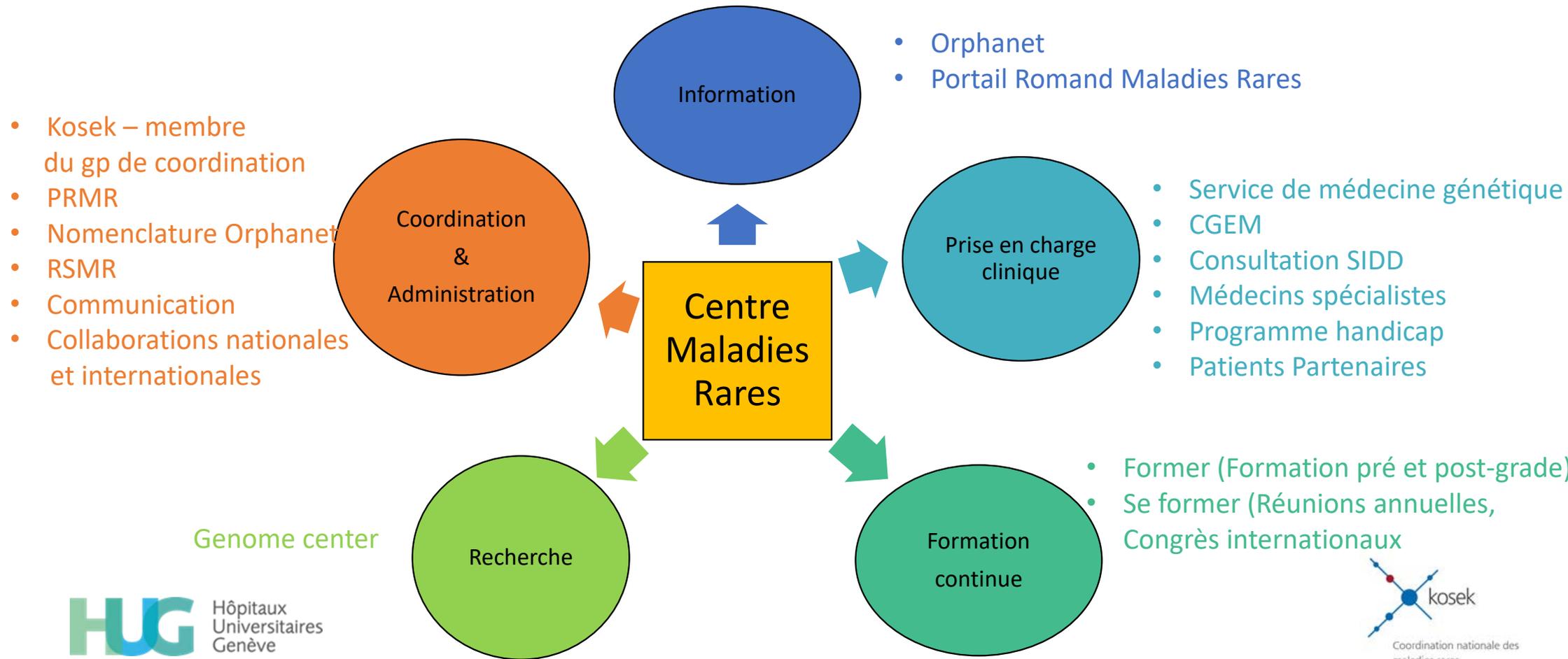
**Responsable HUG du Portail Romand d'Information sur les Maladies Rares**

# Définition

---

- Structures ou unités de prise en charge globales qui remplissent la fonction de points interdisciplinaires d'accueil des patients-e-s.
- Centre pour toute les maladies rares dont le but est de fournir le plus rapidement possible un diagnostic aux patient-e-s et de les orienter ensuite vers le réseau ou le centre de référence approprié pour leur maladie.
- Prise en charge des patient-e-s sans diagnostic ou symptômes inexplicables.
- Structure au sein de laquelle les compétences intra-hospitalières dans différents domaines sont mises en commun.

# Missions



# Orphanet

- Créé en 1997 par la France
- Référence internationale
- Service multilingue
- Fournit des informations sur chaque MR
- Collecte des informations nationales dans 37 pays
- Oriente les patients et leurs médecins vers l'expertise
- Accès gratuit pour tous les publics

# orphanet

Le portail des maladies rares et des médicaments orphelins

« Aucune maladie n'est trop rare pour ne pas mériter attention »

Accédez à nos Services

 Inventaire, classification et encyclopédie des maladies rares, avec les gènes associés	 Inventaire des médicaments orphelins	 Répertoire des associations et services aux patients	 Répertoire des professionnels et institutions
 Répertoire des centres experts	 Répertoire des laboratoires médicaux fournissant des tests diagnostiques	 Répertoire des projets de recherche en cours, essais cliniques, registres et biobanques	 Collection de rapports thématiques : les Cahiers d'Orphanet

Chercher une maladie

# Orphanet Suisse

- Adhésion au réseau Orphanet en 2001
- Basé aux HUG
- Equipe:
  - Dre Loredana D'Amato Sizonenko, coordinatrice depuis 2003
  - Martin Arles, chef de projet (100%) depuis le 01.06 2019 (kosek)
  - Béatrice Geissbühler, collaboratrice scientifique (40%) depuis 2008
- Reconnaissance par l'OFSP en 2018
- Financement actuel par HUG, Kosek, divers dons privés
- Point d'entrée national – orphanet.ch

The screenshot shows the Orphanet Suisse website. At the top, there is a navigation bar with the Orphanet logo, the text 'Point d'entrée Suisse du site Orphanet (www.orphanet.ch)', and a Swiss flag icon. Below the navigation bar, there is a main content area with a 'Suisse' sidebar on the left and a 'Services d'Orphanet international' section on the right. The 'Suisse' sidebar lists various links such as 'Page d'accueil', 'Contact', 'Comité scientifique', 'Sponsors et Partenaires', 'Liens utiles', 'Revue de presse', 'Publications médicales', 'Journées Internationales des Maladies Rares en Suisse', and 'Enregistrer votre activité'. The 'Services d'Orphanet international' section lists services like 'Un inventaire et une classification des maladies rares', 'Une encyclopédie', 'Un répertoire de services : consultations, laboratoires, projets de recherche, registres, essais cliniques, associations de patients', 'Un inventaire des médicaments orphelins', 'Des recommandations et des rapports', and 'Une newsletter'. Below this, there is a 'Bienvenue sur le site d'Orphanet Suisse !' section with a welcome message and a link to the Orphanet website. At the bottom, there is a section for 'Actualités sur les maladies rares en Suisse' with a news item about the 'Concept national Maladies Rares' approved by the Swiss Federal Council on October 15, 2014.

# Orphanet Suisse - missions

- Collecte d'informations et organisation des processus nationaux de validation des données concernant les ressources expertes disponibles au niveau national:
  - Les centres experts et les centres de référence (Kosek)
  - Activités diagnostiques
  - Associations de patients
  - Essais cliniques, projets de recherche, registres
  - Réseaux
- Assurer la mise à jour
- Echanges réguliers avec l'équipe coordinatrice et partenaires internationaux (Téléconférences et réunion annuelle)
- Communication au niveau national
- Identifier des sources de financement

Disease name		Search
 NETHERLANDS Noord-Holland AMSTERDAM	<a href="#">Centre for Marfan Syndrome</a> AMC - Academisch Medisch Centrum	<a href="#">More Information</a>
 NETHERLANDS Zuid-Holland LEIDEN	<a href="#">Marfan-FTAAD Clinic</a> LUMC - Leids Universitair Medisch Centrum	<a href="#">More Information</a>
 NORWAY Østlandet NESODDTANGEN	<a href="#">TRIS National Resource centre for Rare Disorders</a> Sunnaas Sykehus HF	<a href="#">More Information</a>
 PORTUGAL NORTE PORTO	<a href="#">Marfan syndrome clinic</a> Centro Materno Infantil do Centro Hospitalar do Porto	<a href="#">More Information</a>
 ROMANIA IASI IASI	<a href="#">Clinic for congenital heart malformation, Marfan syndrome, Williams syndrome, fetal alcohol syndrome</a> Spitalul Clinic de Urgente pentru Copii 'Sfanta Maria'	<a href="#">More Information</a>
 SPAIN Galicia A CORUÑA	<a href="#">CSUR - National centre of expertise for familial cardiopathies</a> Complejo Hospitalario Universitario A Coruña	<a href="#">More Information</a>
 SWEDEN Landsltinget i Uppsala län UPPSALA	<a href="#">Expert team for rare syndromes</a> Akademiska Sjukhuset	<a href="#">More Information</a>
 SWEDEN Stockholms läns landsting STOCKHOLM	<a href="#">Expert team for rare multisystemic vascular diseases</a> Karolinska University Hospital - Solna	<a href="#">More Information</a>
 SWITZERLAND Suisse Alemannique BERN	<a href="#">Marfan Clinics</a> Inselspital	<a href="#">More Information</a>
 AUSTRIA TIROL INNSBRUCK	<a href="#">Pediatric endocrinology clinic</a> Medizinische Universität Innsbruck	<a href="#">More Information</a>
 CANADA Quebec SAINTE FOY	<a href="#">Thoracic aorta disease clinic</a> Hôpital Laval	<a href="#">More Information</a>
 FRANCE ILE-DE-FRANCE PARIS	<a href="#">Reference centre for Marfan syndrome and related syndromes</a> CHU Paris Nord-Val de Seine - Hôpital Xavier Bichat-Claude Bernard	<a href="#">More Information</a>
 FRANCE ILE-DE-FRANCE PARIS	<a href="#">Clinic associated to reference centre for hereditary cardiac diseases for Marfan disease</a> CHU Paris Nord-Val de Seine - Hôpital Xavier Bichat-Claude Bernard	<a href="#">More Information</a>



# Nomenclature Orphanet

- Chaque maladie se voit attribuer un code ORPHA **unique et stable**
- Alignement à d'autres terminologies internationales
- La seule nomenclature **spécifique aux maladies rares**
- Inclut les **définitions**
- 9 langues (Cz, En, Es, De, Fr, It, Nl, Pt, Pl... traduction en cours JP, CN)

ORPHA number

ORPHA:893

→ Fournir un langage commun dans le domaine de la recherche et du développement : différents systèmes peuvent fonctionner ensemble

ORPHA:231169

Usher syndrome

→ Améliorer la visibilité et la reconnaissance des maladies rares dans les systèmes de santé et de recherche

Physical disability

# Portail Romand Maladies Rares

- Initié en 2013 - 2014
- Créer une **plateforme romande d'information** sur les maladies rares
- Faciliter l'**accès aux consultations et aux professionnels spécialisés en Suisse romande**
- **Identifier** les besoins des patients pour **améliorer** leur prise en charge
- Faire le lien avec les **ressources d'aide existantes** en Suisse romande dans le domaine des maladies rares



Notre ligne téléphonique est fermée les mercredis.

**INFO**  
maladies rares

Accueil Maladies et consultations Informations générales Ressources utiles Actualités et événements Notre équipe et nos missions Nous contacter

## Le portail romand d'information sur les maladies rares

Informer et orienter les patients, leurs proches et les professionnels vers les consultations spécialisées en Suisse romande et vers les ressources utiles.

Contact/Helpline Lundi-Jeudi 9h-12h et 14h-16h  
ou per  
**0848 314 372** (tarif local) **email**

Facebook Twitter

Un partenariat **HUG** Hôpitaux Universitaires Genève **orphanet**

Rechercher une maladie, une consultation, un médecin spécialiste.

ex: myopathie, neurologie, nom de médecin

A B C D E F G H I J K L M N O P Q R S T U V W X Y Z

Les informations contenues sur ce site ne sont pas exhaustives, mais sont mises à jour régulièrement. N'hésitez pas à nous contacter !

### Patients et Proches

- Trouver des informations sur votre [maladie](#)
- Rechercher des [professionnels](#) qui connaissent votre maladie
- Orienter les patients sans [diagnostic](#) établi
- Proposer des [ressources](#) administratives et sociales
- Accéder aux [associations de patients](#)
- Informer sur la [recherche](#) en lien avec votre maladie

### Professionnels de la santé

- Orienter les patients vers les [spécialistes](#)
- Demander un [deuxième avis](#)
- Evaluer et orienter les patients sans [diagnostic](#) établi
- Proposer des [recommandations](#) de prise en charge
- Informer sur les dernières [recherches](#) et les essais cliniques
- Faciliter le travail en réseau

### Prochains événements

- 27 sep 2018** Congrès Grossesses et maladies rhumatismales BERNE
- 10 sep 2018** Prochaines rencontres de l'ASRIMM Yverdon Les Bains
- 9 sep 2018** Groupe romand Lupus LAUSANNE
- 3 sep 2018** Soirée de rencontre entre parents d'enfants atteints de maladie rare SION (VS)
- 28 août 2018** Rencontre Prader Willi SAINT-LEGIER (VD)

[Voir tous les événements >](#)

### Dernières actualités

- UniRares Posté le 19 juillet 2018
- Activités d'automne avec l'ASRIMM Posté le 5 juillet 2018
- Proches aidants – enquête suisse Posté le 2 juillet 2018
- Formation maladies rares en Valais – prolongation des inscriptions Posté le 20 juin 2018
- Activités ASRIMM Posté le 23 mai 2018

[Voir toutes les actualités >](#)

# PRMR - Fonctionnement

- **Initiative conjointe CHUV – HUG en partenariat avec Orphanet Suisse**
- Répertoire des **consultations spécialisées** en Romandie
- Ligne **téléphonique** accessible du lundi au jeudi
- **Boîte email** accessible en tout temps
- Deux **chargées d'écoute et d'information** en alternance
- **Mise en commun** des informations – **Rapport d'activité et statistiques** annuels
- **Confidentialité et protection des données**
- **Echanges** réguliers entre les chargées d'écoute
- **Supervision** par les coordinateurs médicaux
- Membre du **réseau européen** des Helplines maladies rares

# PRMR - gouvernance

 Centre hospitalier universitaire vaudois	 Hôpitaux Universitaires Genève
<b>I. Comité de Direction de l'Association Vaud-Genève</b>	
<b>II. Comité de Pilotage</b>	
<p><b>Prof Jean-Blaise Wasserfallen</b> vice-directeur médical</p> <p><b>Prof Andrea Superti-Furga</b> médecin chef du service de médecine génétique</p> <p><b>Dr Romain Lazor</b> médecin adjoint du service de pneumologie</p> <p><b>Prof Michael Hofer</b> médecin adjoint, Unité Romande d'Immuno-Rhumatologie Pédiatrique</p>	<p><b>Prof Arnaud Perrier</b> directeur médical</p> <p><b>Prof Marc Abramowicz</b> médecin-chef du service de médecine génétique</p> <p><b>Prof PY Martin</b> médecin-chef département des spécialités de médecine</p> <p><b>Prof M Beghetti</b> médecin-chef du service des spécialités pédiatriques</p>
<b>III. Equipe opérationnelle</b>	
<b>Médecins coordinateurs</b>	
<b>Prof Andrea Superti-Furga</b>	<b>Dre Loredana D'Amato Sizonenko</b>
<b>Chargés d'écoute et d'information (CEI)</b>	
<b>Alessandra Strom (AS) (0.6 ETP)</b>	<b>Layla Motchane (LM) (0.5 ETP)</b>

# PRMR – Répertoire des consultations CHUV -HUG

Le portail romand est momentanément fermé le lundi. Nous répondons à vos appels et mails du mardi au jeudi.

INFO maladies rares

Accueil Maladies et consultations Informations générales Ressources utiles Actualités et événements Notre équipe Nous contacter

Rechercher une maladie, une consultation, un médecin spécialiste.

lausanne

A B C D E F G H I J K L M N O P Q R S T U V W X Y Z

Les informations contenues sur ce site ne sont pas exhaustives mais sont mises à jour régulièrement. N'hésitez pas à nous contacter !

---

## 46 résultats pour lausanne

---

Tous (46)  
Maladies (0)  
Consultations (46)

<b>Consultation de mucoviscidose adulte</b>	Consultation
Maladies:	
Experts: Laurent NICOD, Alain SAUTY	
<b>Consultation de mucoviscidose pédiatrique</b>	Consultation
Maladies:	
Experts: Isabelle ROCHAT	
<b>Consultation leucoencéphalopathie multifocale progressive</b>	Consultation
Maladies:	
Experts: Renaud DU PASQUIER, Matthias CAVASSINI	
<b>Consultation multidisciplinaire de la maladie de Fabry</b>	Consultation
Maladies:	
Experts: Frédéric BARBEY, Luisa BONAFE, Diana BALLHAUSEN, Christel TRAN	
<b>Consultation multidisciplinaire de la maladie de Rendu-Osler-Weber</b>	Consultation
Maladies:	
Experts: Romain LAZOR, Lucta MAZZOLAI, Christos IKONOMIDIS, Salah Dine QANADLI, Pierre MONNEY, Alain SCHOEPFER, Florence FELLMANN	
<b>Consultation multidisciplinaire Sclérose Tubéreuse de Bourneville</b>	Consultation
Maladies:	
Experts: Olivier BONNY, Stéphanie CHRISTEN - ZAECH, Romain LAZOR, Hassib CHEHADE, Jan NOVY, Sébastien LEBON, Florence FELLMANN	
<b>Consultation multidisciplinaire du rétinoblastome</b>	Consultation
Maladies:	
Experts: Francis MUNIER	
<b>Consultation de la dysplasie fibreuse des os et du syndrome de McCune-Albright</b>	Consultation
Maladies:	

Le portail romand est momentanément fermé le lundi. Nous répondons à vos appels et mails du mardi au jeudi.

INFO maladies rares

Accueil Maladies et consultations Informations générales Ressources utiles Actualités et événements Notre équipe Nous contacter

Rechercher une maladie, une consultation, un médecin spécialiste.

genève

A B C D E F G H I J K L M N O P Q R S T U V W X Y Z

Les informations contenues sur ce site ne sont pas exhaustives mais sont mises à jour régulièrement. N'hésitez pas à nous contacter !

---

## 46 résultats pour genève

---

Tous (46)  
Maladies (0)  
Consultations (46)

<b>Consultation médico - chirurgicale spécialisée sur l'atrésie des voies biliaires</b>	Consultation
Maladies:	
Experts: Barbara WILDHABER, Dominique BELLI, Valérie MCLIN	
<b>Consultation mucoviscidose adulte</b>	Consultation
Maladies:	
Experts: Jérôme PLOJOUX, Alain SAUTY, Valérie DURAND	
<b>Consultation multidisciplinaire de la maladie de Rendu-Osler-Weber</b>	Consultation
Maladies:	
Experts: Françoise BOEHLLEN, Kaveh SAMII	
<b>Consultation multidisciplinaire de la mucoviscidose pédiatrique</b>	Consultation
Maladies:	
Experts: Constance BARAZZONE ARGIROFFO, Anne MORNAND, Laurent JARDINIER	
<b>Consultation spécialisée des thrombopénies néonatales allo-immunes</b>	Consultation
Maladies:	
Experts: Françoise BOEHLLEN	
<b>Consultation spécialisée syndrome de Moebius</b>	Consultation
Maladies:	
Experts: Giorgio LA SCALA	
<b>CeSLA: Centre pour la Sclérose Latérale Amyotrophique et maladies apparentées</b>	Consultation
Maladies:	
Experts: Anne-Chantal HERITIER BARRAS, Dan ADLER, Jean-Paul JANSSENS	
<b>Consultation spécialisée de la Sclérodemie</b>	Consultation
Maladies:	

# PRMR – Répertoire des consultations

## Recherche par maladie

- Accès à Orphanet et à son encyclopédie



- Liste des consultations romandes avec accès direct aux coordonnées et site internet



rechercher une maladie, une consultation, un médecin spécialiste.  
ostéogenèse Rechercher

Information médicale  
Consultations spécialisées  
Ressources générales

### Ostéogenèse imparfaite

Fiches informatives sur la maladie  
Source Orphanet (informations sur les mises à jours et avertissement)

Tout public  
[Article pour tout public](#)

Professionnel  
Pas de documents disponibles.

Accéder à la Fiche maladie Orphanet

#### Consultations spécialisées en romandie

Source Orphanet, CHUV, HUG, ICHV, HNE

Toutes Lausanne Genève Sion Aigle Fribourg Neuchâtel

**Consultation de l'ostéogenèse imparfaite adulte** Lausanne  
Centre des maladies osseuses  
Hôpital orthopédique  
Spécialiste(s): Bèrengrère AUBRY - ROZIER Aline BREGOU Sheila UNGER  
Tél: 021 314 52 10  
Site Internet

**Consultation de médecine génétique** Lausanne  
Service de médecine génétique  
Spécialiste(s): Marie-Claude ADDOR Sheila UNGER Viviane CINA Emeline DAVOINE  
Tél: 021 314 32 00

**Consultation de génétique** Sion  
Service de génétique  
Spécialiste(s): Armand BOTTANI  
Tél: 027 603 48 53  
Site Internet

**Consultation de médecine génétique** Genève  
Service de Médecine Génétique  
DMGL - Département de Médecine Génétique et de Laboratoire  
Spécialiste(s): Armand BOTTANI Pierre CHAPPUIS Siv FOKSTUEN Loredana D'AMATO SIZONENKO Ariane GIACOBINO  
Tél: 022 372 18 55 022 372 18 56  
Site Internet

# PRMR – Répertoire des consultations

## Recherche par maladie

Accès direct à la fiche tout public

### L'ostéogenèse imparfaite

Maladie « des os de verre »  
Maladie de Lobstein

[La maladie](#)  
[Le diagnostic](#)  
[Les aspects génétiques](#)  
[Le traitement, la prise en charge, la prévention](#)  
[Vivre avec](#)  
[En savoir plus](#)

**Madame, Monsieur**  
Cette fiche est destinée à vous informer sur l'ostéogenèse imparfaite. Elle ne se substitue pas à une consultation médicale. Elle a pour but de favoriser le dialogue avec votre médecin. N'hésitez pas à lui faire préciser les points qui ne vous paraissent pas suffisamment clairs et à demander des informations supplémentaires sur votre cas particulier. En effet, certaines informations contenues dans cette fiche peuvent ne pas être adaptées à votre cas : il faut se rappeler que chaque patient est particulier. Seul le médecin peut donner une information individualisée et adaptée.

### La maladie

- Qu'est-ce que l'ostéogenèse imparfaite ?**

L'ostéogenèse imparfaite, ou maladie « des os de verre », est une affection génétique, caractérisée par une fragilité osseuse et une faible masse osseuse à l'origine de fractures à répétition, survenant à la suite de traumatismes bénins. Cette maladie se manifeste très différemment d'un malade à l'autre : il ne s'agit pas d'une entité unique mais plutôt d'un groupe de maladies. Ceci est d'ailleurs confirmé sur le plan génétique puisque les progrès de la biologie moléculaire ont permis de mettre en évidence des anomalies génétiques variées.

Le terme de « maladie de Lobstein » est parfois utilisé pour désigner l'ostéogenèse imparfaite. Il est employé plutôt pour les formes modérées alors que les formes sévères et mortelles (létales) sont parfois appelées « maladie de Porak et Durante ».
- Combien de personnes sont atteintes de la maladie ? Est-elle présente partout en France et dans le monde ?**

L'ostéogenèse imparfaite est une maladie rare et l'on compte environ un malade pour 10 000 à 20 000 personnes, cependant la prévalence de l'affection (nombre de malades dans une population donnée) n'est pas connue avec exactitude. La maladie touche indifféremment les personnes des deux sexes, quelle que soit leur origine géographique.
- Qui peut en être atteint ?**

La maladie se révèle à un âge variable en fonction de sa gravité. Les formes les plus sévères apparaissent durant la vie intra-utérine, alors que les formes bénignes peuvent se manifester uniquement à l'âge adulte. Le plus souvent, cependant, les premières fractures surviennent au moment de l'acquisition de la marche.

L'ostéogenèse imparfaite  
Encyclopédie Orphanet Grand Public  
[www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/OsteogeneseImparfaite-FRfrPub654v02.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/OsteogeneseImparfaite-FRfrPub654v02.pdf) | Maladies Rares Info Services 01 56 53 81 36 | Janvier 2007 | 1

# PRMR – Répertoire des consultations

## Recherche par maladie

Accès direct à la page maladie du site Orphanet donnant accès à toutes les ressources disponibles (textes, adresses...)

### Ostéogénèse imparfaite

Contribuer

#### Définition

L'ostéogénèse imparfaite (OI) est un groupe hétérogène de maladies génétiques caractérisées par une fragilité osseuse, une faible masse osseuse et une tendance aux fractures de sévérité variable.

#### ORPHA:666

Synonyme(s):	Prévalence: 1.5/10 000	<a href="#">613849</a> <a href="#">613982</a> <a href="#">614856</a> <a href="#">615066</a> <a href="#">615220</a> <a href="#">616229</a> <a href="#">616507</a>
Maladie de Lobstein	Hérédité: Autosomique dominante ou Autosomique récessive	UMLS: C0023931 C0029434 C0268360 C1859069
Maladie de Porak et Durante	Âge d'apparition: Tout âge	MeSH: D010013
Maladie des os de verre	CIM-10: Q78.0	GARD: 1017
OI	OMIM: 166200 166210 166220 166230 259420 259440 610682 610915 610967 610968 613848	MedDRA: 10031243
Ostéopsathyrose		

#### Résumé

#### Epidémiologie

La prévalence est estimée entre 1/10 000 et 1/20 000.

#### Description clinique

L'âge au diagnostic dépend de la sévérité de la maladie. Cinq formes cliniques différentes d'OI ont été identifiées, toutes ont pour principale caractéristique une fragilité osseuse se manifestant par de multiples fractures spontanées. Le type 2 est létal, le type 3 sévère, les types 4 et 5 modérés et le type 1 léger (voir ces termes). Le type 1 n'entraîne pas de déformations osseuses, la taille est normale ou un peu petite, les sclérotiques sont bleues et il n'y a pas de dentinogénèse imparfaite (DI; voir ce terme). Le type 2 se manifeste par des fractures multiples des côtes et des os longs à la naissance, des déformations marquées, des os longs trapus, une faible densité radiologique des os du crâne et des sclérotiques foncées. Les principaux signes du type 3 sont une très petite taille, un faciès triangulaire, une scoliose sévère, des sclérotiques grisâtres et une DI. Dans le type 4, la petite taille est modérée, la scoliose légère à modérée, les sclérotiques sont grisâtres ou blanches et il existe une DI. Le type 5 est caractérisé par une petite taille légère à modérée, une luxation de la tête radiale, des membrane interosseuses calcifiées, des cals osseux hypertrophiques, des sclérotiques blanches et l'absence de DI. Il existe d'autres types (6 à 9), génétiquement différents, mais cliniquement semblables aux types 2 à 4.

#### Etiologie

Dans 95 % des cas, l'OI est due à des mutations de transmission autosomique dominante des gènes *COL1A1* et *COL1A2* (17q21.33 et 7q21.3), codant pour les chaînes alpha1 et alpha2 du collagène de type 1; les cinq formes cliniques d'OI naissant être liées à ces mutations. Il existe aussi des formes autosomiques récessives, par mutations des gènes

#### Informations supplémentaires

##### Article pour tout public

[Deutsch \(2015, pdf\)](#)

[Svenska \(2017\)](#)

[Français \(2006, pdf\)](#)

##### Professionnels

> Information résumée

[Greek \(2010, pdf\)](#)

[Slovak \(2010, pdf\)](#)

[Polski \(2010, pdf\)](#)

> Conduite à tenir pour l'anesthésie

[English \(2012, pdf\)](#)

> Article de synthèse

[Français \(2007, pdf\)](#)

> Conduite à tenir en urgence

[Deutsch \(2008, pdf\)](#)

[English \(2008, pdf\)](#)

[Français \(2008, pdf\)](#)

[Polski \(2008, pdf\)](#)

[Español \(2008, pdf\)](#)

[Italiano \(2008, pdf\)](#)

[Português \(2008, pdf\)](#)

> Recommandations pour la pratique clinique

[Français \(2016\)](#)

> Guide pour le test génétique

[English \(2013, pdf\)](#)

> Revue de génétique clinique

[English \(2013\)](#)

#### Informations complémentaires

##### Plus d'information sur cette maladie

> [Classification\(s\) \(3\)](#)

> [Gène\(s\) \(15\)](#)

> [Publications dans PubMed](#)

> [Autre\(s\) site\(s\) Internet \(16\)](#)

##### Ressources médicales pour cette maladie

> [Centres experts \(207\)](#)

> [Tests diagnostiques \(87\)](#)

> [Associations \(42\)](#)

> [Médicament\(s\) orphelin\(s\) \(2\)](#)

##### Activités de recherche sur cette maladie

> [Projets de recherche \(23\)](#)

> [Essais cliniques \(2\)](#)

> [Registres/bases de données \(16\)](#)

> [Réseaux \(14\)](#)

##### Services sociaux spécialisés

> [Annuaire Eurodis](#)

# PRMR – Répertoire des ressources utiles

- Liste des ressources utiles (GE et VD), classés par catégories
- Accès direct aux sites internet des ressources ou autres documents utiles

Accompagnement social et psychologique	<a href="#">Accompagnement social et psychologique</a>
Aide administrative et juridique	<a href="#">Prestations du centre médico-social vaudois</a>
Aide et soins à domicile	<a href="#">Service éducatif itinérant genevois – accompagnement éducatif et psychologique des enfants</a>
Associations en Suisse	<a href="#">Besoins spéciaux de la petite enfance – Pro Infirmis Vaud</a>
Assurances sociales	<a href="#">Fondation de Vernand – accompagnement des personnes avec déficits intellectuels ou troubles du développement dans le canton de Vaud</a>
Consultations et tests diagnostiques	<a href="#">Service psychosocial Pro Mente Sana pour malades psychiques</a>
Forums de discussion	<a href="#">Groupe d'accueil et d'action psychiatrique Graap</a>
Handicap	<a href="#">Groupes d'entraide Graap pour malades psychiques dans le canton de Vaud</a>
Médicaments orphelins	<a href="#">Fondation As'trame – soutien aux familles vaudoises face à la maladie et au deuil</a>
Proches aidants	<a href="#">Association le P.A.S. – soutien aux enfants vaudois face à la maladie et au deuil</a>
Recherche et essais cliniques	<a href="#">Resiliam – association genevoise de soutien psychologique aux enfants</a>
	<a href="#">Trajectoires – association genevoise d'aide à l'orientation psychologique</a>
	<a href="#">Intervalle – maison pour les parents d'enfants hospitalisés au CHUV</a>
	<a href="#">Pro Juventute Suisse – fondation pour les enfants et les jeunes</a>
	<a href="#">Aide administrative et juridique</a>
	<a href="#">Aide administrative centre médico-social vaudois</a>
	<a href="#">Aide administrative pour la petite enfance – brochure BSPE Pro Infirmis Vaud</a>
	<a href="#">Assistance et curatelle du Graap pour troubles psychiques</a>
	<a href="#">Conseil juridique de Pro Mente Sana pour malades psychiques</a>
	<a href="#">Service social de l'association suisse romande contre les myopathies ASRIM</a>
	<a href="#">Centres de conseil en assurances sociales de Procap</a>
	<a href="#">Service juridique d'intégration handicap</a>
	<a href="#">Handicap que faire? questions juridiques et administratives Pro Infirmis</a>
	<a href="#">Aide-conseil de Fragile Suisse pour personnes avec lésions cérébrales</a>
	<a href="#">Financement des prestations de soins – Pro Infirmis</a>
	<a href="#">Médiation santé handicap du canton de Vaud</a>
	<a href="#">Aide et soins à domicile</a>
	<a href="#">Association suisse des services d'aide et de soins à domicile</a>
	<a href="#">AVASAD – association vaudoise d'aide et de soins à domicile</a>
	<a href="#">IMAD – institution genevoise de maintien à domicile</a>
	<a href="#">CSI – coopérative genevoise des soins infirmiers</a>
	<a href="#">Chaperon rouge – service de garde d'enfants de la croix-rouge genevoise</a>

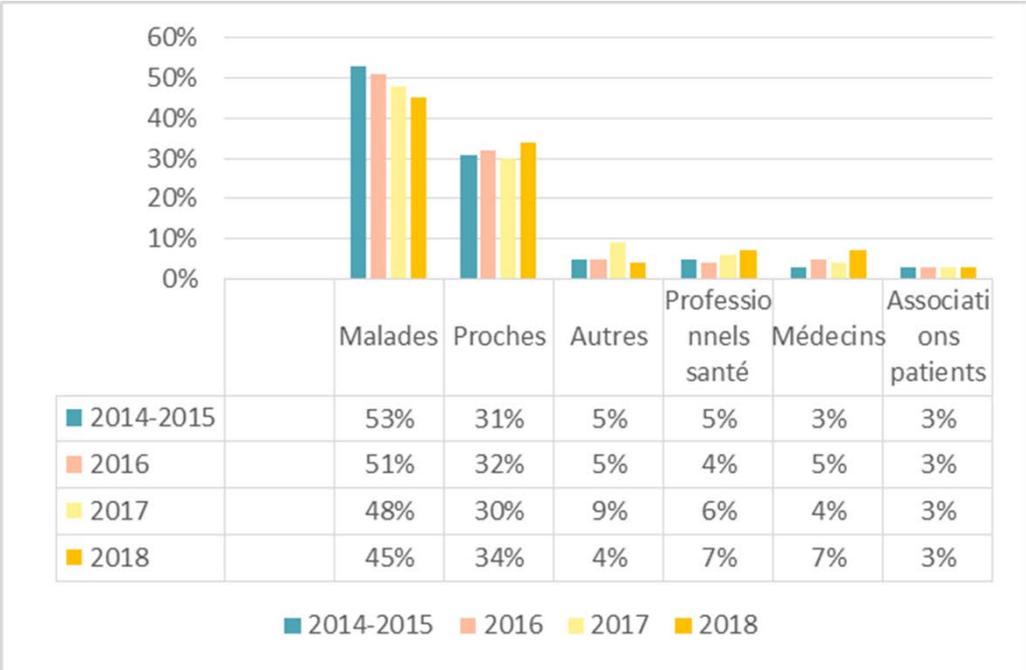
# PRMR – Nous contacter



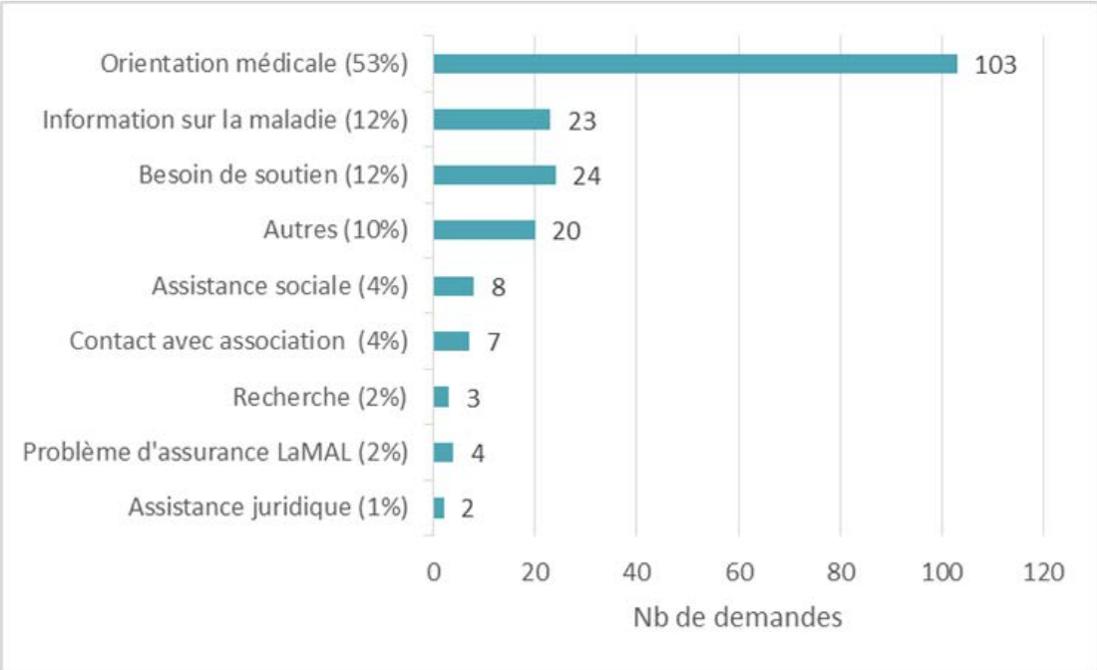
Plus de 1000 demandes. En constante augmentation.

# PRMR – qui et pourquoi?

## Les utilisateurs

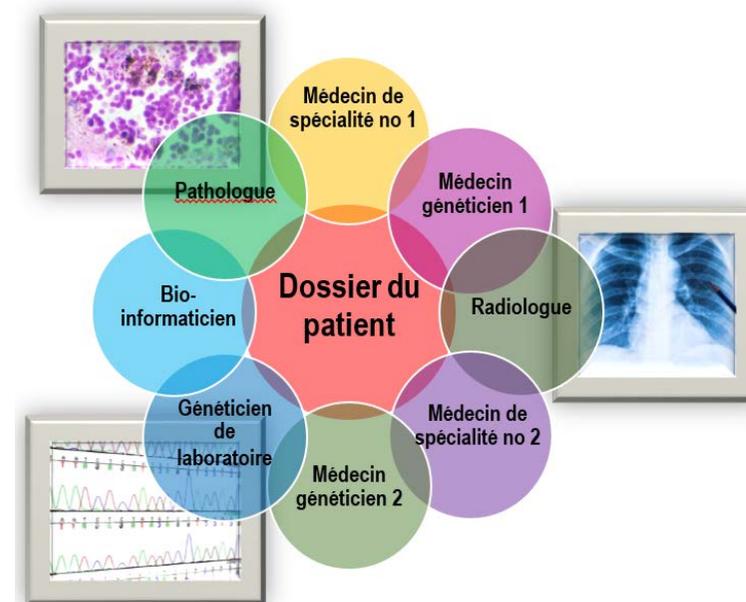


## Les motifs de demandes



# Service de génétique médicale (SMG) et centre de génomique médicale (CGEM)

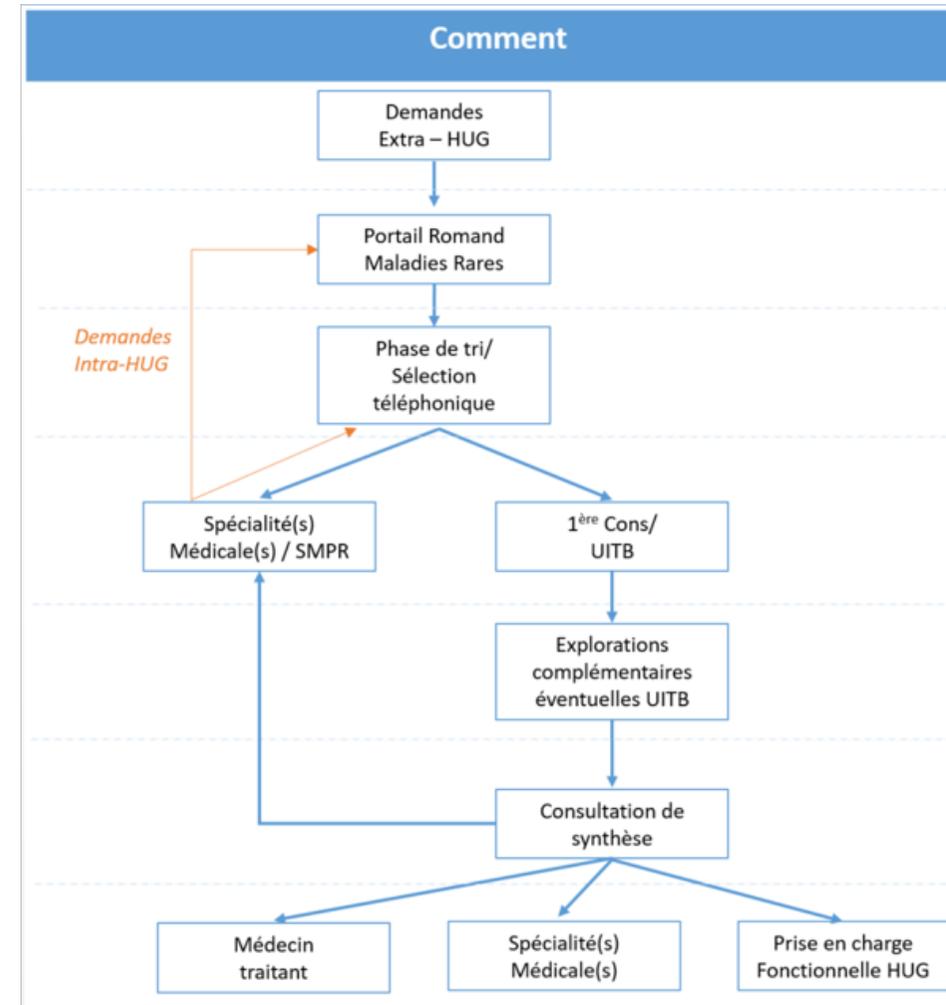
Un partenaire clé pour la prise en charge des patients sans diagnostic



«Genome Board» – consilium multidisciplinaire

# Consultation SIDD - «Symptômes Inexpliqués, Diagnostic Difficile»

- Initiée en 2017, réorganisée en 2019
- Coordonnée par Dr J. Stirnemann et Prof J. Serratrice (Service de médecine interne générale)
- Prérequis: lettre de médecin traitant avec une question posée + éléments du dossier médical (consentement du patient si besoin)
- Hospitalisation de jour à l'Unité d'Intervention et Thérapie Brève (UITB)
- Réunion de Concertation Pluridisciplinaire (RCP)



# Réseau de médecins spécialistes HUG

«Focus groupe maladies rares»

**INFO maladies rares** Accueil Maladies et consultations Informations générales Ressources utiles Actualités et événements Notre équipe et nos missions Nous contacter

Rechercher une maladie, une consultation, un médecin spécialiste.

Genève

A B C D E F G H I J K L M N O P Q R S T U V W X Y Z

Les informations contenues sur ce site ne sont pas exhaustives mais sont mises à jour régulièrement. N'hésitez pas à nous contacter !

## 47 résultats pour Genève

Tous (47) Maladies (0) Consultations (47)	<b>Consultation mucoviscidose adulte</b> Maladies: Experts: Valérie DURAND, Jérôme PLOJOUX, Alain SAUTY	Consultation
	<b>Consultation multidisciplinaire de la maladie de Rendu-Osler-Weber</b> Maladies: Experts: Kaveh SAMII, Françoise BOEHLLEN	Consultation
	<b>Consultation multidisciplinaire de la mucoviscidose pédiatrique</b> Maladies: Experts: Anne MORNAND, Constance BARAZZONE ARGIROFFO, Nadège GABENT	Consultation
	<b>Consultation spécialisée des thrombopénies néonatales allo-immunes</b> Maladies: Experts: Françoise BOEHLLEN	Consultation
	<b>Consultation spécialisée syndrome de Moebius</b> Maladies: Experts: Giorgio LA SCALA	Consultation
	<b>Consultation spécialisée de la Sclérodémie</b> Maladies: Experts: Carlo CHIZZOLINI	Consultation
	<b>Consultation spécialisée du déficit vestibulaire bilatéral</b> Maladies: Experts: Nils GUINAND, Héliène CAO-VAN, Angélica PEREZ FORNOS, Ariane GIACOBINO	Consultation
	<b>Centre des maladies trophoblastiques</b> Maladies: Experts: Patrick PETIGNAT, Ginette ROSSEEL, Manuela UNDRRAGA MALINVERNO, Anne-Laure ROUGEMONT-PIDOUX, Jean-Christophe TILLE	Consultation

**INFO maladies rares** Accueil Maladies et consultations Informations générales Ressources utiles Actualités et événements Notre équipe et nos missions Nous contacter

Rechercher une maladie, une consultation, un médecin spécialiste.

Genève

A B C D E F G H I J K L M N O P Q R S T U V W X Y Z

Les informations contenues sur ce site ne sont pas exhaustives mais sont mises à jour régulièrement. N'hésitez pas à nous contacter !

## 47 résultats pour Genève

Tous (47) Maladies (0) Consultations (47)	<b>Consultation spécialisée de l'hypertension pulmonaire chez l'enfant</b> Maladies: Experts: Maurice BEGHETTI	Consultation
	<b>Programme Hypertension Pulmonaire</b> Maladies: Experts: Frédéric LADOR, Maurice BEGHETTI, Monika SORGE MAITRE	Consultation
	<b>Consultation multidisciplinaire des voies aériennes</b> Maladies: Experts: Igor LEUCHTER, Anne MORNAND, Constance BARAZZONE ARGIROFFO	Consultation
	<b>Consultation des maladies auto-immunes avec atteinte cutanée</b> Maladies: Experts: Emmanuel LAFFITTE	Consultation
	<b>Consultation spécialisée des lipides chez l'enfant</b> Maladies: Experts: Nathalie BRUN	Consultation
	<b>Consultation des hémoglobinopathies</b> Maladies: Experts: Kaveh SAMII	Consultation
	<b>Centre de référence de l'hémophilie et autres maladies hémorragiques</b> Maladies: Experts: Pierre FONTANA, Françoise BOEHLLEN	Consultation
	<b>Clinique des vascularites et lupus</b> Maladies: Experts: Carlo CHIZZOLINI	Consultation
	<b>CeSLA: Centre pour la Sclérose Latérale Amyotrophique et maladies</b>	Consultation

# Programme Handicap HUG



## Objectif principal

- améliorer la prise en soins des personnes en situation de handicap (PSH) aux HUG

## Objectifs secondaires

- faciliter la communication entre les différents intervenants
- assurer la coordination des prises en charge intra-extra HUG
- former et désigner des référents handicaps médico-soignants
- identifier les besoins spécifiques en santé des PSH
- favoriser la collecte de données statistiques et épidémiologiques

# Programme Handicap HUG

---

- Personne en Situation de Handicap (PSH) avec handicap **mental** (= déficience intellectuelle), troubles du spectre de l'autisme (TSA), paralysie cérébrale (infirmité motrice cérébrale IMC), polyhandicap
- 2 infirmiers référents handicap, pédiatrie / adulte: L Jardinier / I Royannez (150%)
- 1 médecin référent handicap: AC Héritier (60%)
- [consultation.handicap@hcuge.ch](mailto:consultation.handicap@hcuge.ch) (SMPR)
- Secteur Adultes: 788 patients. En moyenne/j: 40 mouvements, dont 2/3 en psychiatrie; simultanément 4 patients hospitalisés soins aigus, 20 soins chroniques
- Programme de Formation des soignants

# Programme Handicap HUG

## ► Pages web (tapez “HUG handicap”)



The screenshot shows a web page with a light blue sidebar on the left and a main content area on the right. The sidebar contains a menu with the following items: 'PROFESSIONNELS DE LA SANTÉ', 'PATIENTS & VISITEURS', 'PROFESSIONNELS DE SANTÉ', 'PRISE EN CHARGE D'UN PATIENT', 'DEMANDER UNE ANALYSE', 'ACCUEILLIR UN PATIENT AVEC UN HANDICAP OU UN DÉFICIT', and 'PATIENT EN SITUATION DE HANDICAP'. The main content area has a title 'ACCUEILLIR UN PATIENT EN SITUATION DE HANDICAP' and a sub-section 'LES PERSONNES CONCERNÉES'. Below the text is a line drawing of a female healthcare professional assisting a male patient in a wheelchair. On the right side of the page, there is a vertical teal bar with icons for search, calendar, email, and social media.

**PROFESSIONNELS DE LA SANTÉ**

PATIENTS & VISITEURS

PROFESSIONNELS DE SANTÉ

PRISE EN CHARGE D'UN PATIENT

DEMANDER UNE ANALYSE

ACCUEILLIR UN PATIENT AVEC UN HANDICAP OU UN DÉFICIT

**PATIENT EN SITUATION DE HANDICAP**

## ACCUEILLIR UN PATIENT EN SITUATION DE HANDICAP

Partager Imprimer

### LES PERSONNES CONCERNÉES

Le programme handicap HUG s'adresse en particulier aux patients adultes en situation de handicap qui présentent une déficience intellectuelle (retard mental), des troubles du spectre de l'autisme, ou un polyhandicap. Les personnes concernées bénéficient d'une procédure d'accueil simplifiée aux urgences et d'une prise en charge adaptée à leurs besoins spécifiques.



<https://www.hug-ge.ch/accueillir-patient-situation-handicap>

## FICHE D'ADMISSION POUR ENFANT / ADULTE EN SITUATION DE HANDICAP

A remplir par patient / institution / famille.

Remplie le : \_\_\_\_\_

Nom: _____	Institution: _____
Prénom: _____	Lieu de vie: _____
Date de naissance: _____	N° de tél.: _____
Assurance maladie: _____	Référent infirmier: _____
N° Assuré: _____	N° de tél.: _____
AI: <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> oui, n°: _____	Mail: _____
Médecins traitants: _____	Référent éducateur: _____
N° de tél. portable: _____	N° de tél.: _____
Mails: _____	Parents/famille: _____
Curateur de soin: _____	N° de tél.: _____
N° de tél. portable: _____	Mail: _____
Mail: _____	Personne à prévenir: _____
<b>Handicap</b>   Mental/psychique   Moteur/physique   Sensoriel (vue, ouïe, etc.)   Polyhandicap	Troubles du comportement: <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non Troubles de la communication: <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non Risque de <input type="checkbox"/> fugue <input type="checkbox"/> chutes <input type="checkbox"/> Auto-agressivité <input type="checkbox"/> Hétéro-agressivité
<b>Allergies</b> Médicamenteuses: _____ Alimentaires: _____	<b>Recommandations anticipées</b> <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> oui (Si oui: à joindre au présent document)
<b>Communication</b> <input type="checkbox"/> Parle <input type="checkbox"/> Mots <input type="checkbox"/> Sons <input type="checkbox"/> Entend <input type="checkbox"/> Comprend <input type="checkbox"/> Signe Moyens auxiliaires de communication: <input type="checkbox"/> Ordinateur <input type="checkbox"/> Pictogrammes <input type="checkbox"/> Autres: _____	
<b>Soins</b> Echelle de la douleur habituelle: <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non. Si oui, laquelle: _____ Respiration <input type="checkbox"/> O2 débit Litre/min = <input type="checkbox"/> Autres: _____ Mobilité: <input type="checkbox"/> Dépendant <input type="checkbox"/> Assis <input type="checkbox"/> Debout <input type="checkbox"/> Marche Alimentation: <input type="checkbox"/> Par la bouche <input type="checkbox"/> Par PEG <input type="checkbox"/> Par PEJ. Eau épaisse: <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non Type d'alimentation / régime / texture: _____ Autres soins: _____	
<b>Élimination</b> Incontinence urines: <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non. Incontinence selles: <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non. <input type="checkbox"/> Protection <input type="checkbox"/> Condom <input type="checkbox"/> Sonde urinaire <input type="checkbox"/> Autres: _____	
<b>Epilepsie</b> Facteurs déclenchants: _____ Déroulement des crises (signes précurseurs, manifestations principales, durée, etc.): _____ Fréquence des crises: _____ Attitude face à la crise et TTT (selon carte de TTT à joindre au document) _____	
<b>Antécédents médicaux / chirurgicaux / diagnostics</b> _____	
<b>TTT médicamenteux habituel et posologies</b> Joindre carte de traitement et apporter les traitements particuliers (pas piluliers, mais boîtes !)	

<b>Vaccination (tétanos, grippe...)</b> _____	
<b>Surveillances particulières</b> <input type="checkbox"/> Peau _____ <input type="checkbox"/> Transit _____ <input type="checkbox"/> Autres: _____	
<b>Précautions particulières</b> (exemple: ne supporte pas d'être touché, ne supporte pas le bruit) _____	
<b>Conseils pour entrer en contact avec la personne</b> (toucher, regard, distance, etc.) _____	
<b>Manifestations habituelles pour exprimer</b>	<b>Prise en charge: que faire ?</b>
1. Douleur: _____	1. _____
2. Anxiété _____	2. _____
3. Inconfort _____	3. _____
4. Désaccord _____	4. _____
5. Bien-être _____	5. _____
<b>Moyens auxiliaires</b> <b>A prévoir:</b> <input type="checkbox"/> Chambre seule <input type="checkbox"/> Chambre à deux lits <input type="checkbox"/> Barrières de lits <input type="checkbox"/> Lit adapté/spécial <input type="checkbox"/> Lit pour accompagnant <input type="checkbox"/> Coussins de positionnement <input type="checkbox"/> Contentions <input type="checkbox"/> Attelles <input type="checkbox"/> Fauteuil roulant manuel <input type="checkbox"/> Rollator <input type="checkbox"/> Autres: _____	<b>Vient avec:</b> <input type="checkbox"/> Vue/lunettes <input type="checkbox"/> Ouïe/appareil <input type="checkbox"/> Casque de protection <input type="checkbox"/> Lit adapté/spécial <input type="checkbox"/> Objet transitionnel <input type="checkbox"/> Coussins de positionnement <input type="checkbox"/> Contentions <input type="checkbox"/> Attelles <input type="checkbox"/> Fauteuil roulant manuel <input type="checkbox"/> Fauteuil roulant électrique <input type="checkbox"/> Rollator <input type="checkbox"/> Autres: _____
<b>Transport de retour</b> <input type="checkbox"/> Contacter au plus tôt l'établissement pour le transport du retour <input type="checkbox"/> Commande de retour en ambulance par les HUG avec ordonnance <input type="checkbox"/> assis <input type="checkbox"/> couché	
<b>Commentaires</b> _____	

# Patients Partenaires

- ▶ Pages web  
(tapez “HUG patient partenaire”)



## PATIENTS PARTENAIRES

QUI SOMMES NOUS?

DERNIÈRES ACTUALITÉS

LE PROJET ET L'EQUIPE

PATIENTS PARTENAIRES, QU'EST-CE QUE C'EST ?

DÉCOUVREZ LE PARTENARIAT AUX HUG

DÉCOUVREZ LA CARTE INTERACTIVE DES ACTIONS

SOUMETTEZ UNE IDÉE OU UNE ACTION

DEVENEZ PARTENAIRES

LA RECHERCHE VOUS INTÉRESSE ?

REGARDS CROISÉS SUR LE PARTENARIAT

GROUPE DE DISCUSSION PATIENTS, PROCHES ET PROFESSIONNELS HUG

## PATIENTS PARTENAIRES

Partager Imprimer

RESPONSABLE

### MISSION DU PROJET PATIENTS PARTENAIRES

Le projet Patients partenaires (PP) de la [stratégie 20/20](#), soutenu par la Direction générale des HUG, a pour objectif de développer la culture institutionnelle du partenariat à chaque étape de la prise en charge du patient, dans toutes les spécialités de soins, mais aussi dans les domaines tels que l'hôtellerie, l'enseignement, la recherche clinique, la prévention primaire ou l'organisationnel.

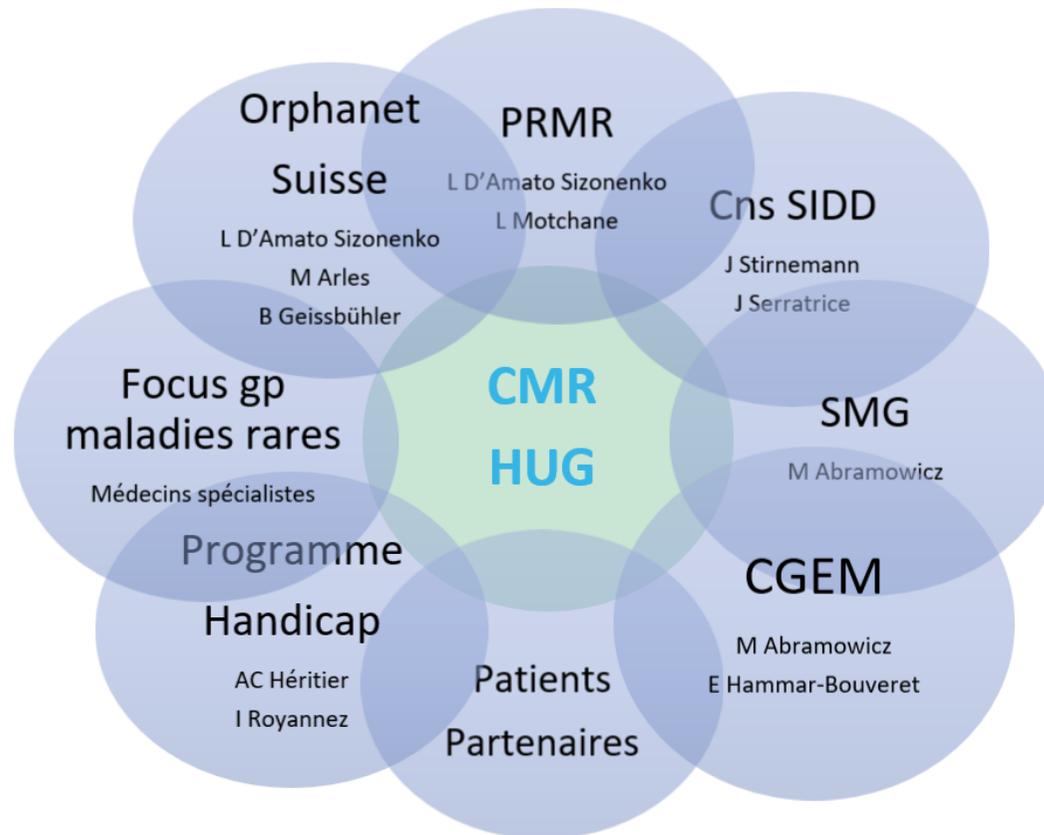
Ce projet se déploie avec l'élaboration du modèle relationnel PP HUG, la création d'une plateforme de partenariat, le recrutement permanent de patients et d'aidants et par la mise en valeur et en réseau du partenariat existant aux HUG. La création et l'enseignement du partenariat sont produits par un accompagnement des patients, des aidants et des professionnels.

*Vous êtes un patient ou un aidant et vous avez récemment fréquenté les HUG ? Souhaitez-vous contribuer à l'amélioration de la qualité des prestations de l'hôpital ?*

La plateforme Patients partenaires organise des groupes de discussion et convie des patients, des aidants, des professionnels concernés par la thématique à venir partager leur expérience. Ces séances sont gratuites, une inscription est demandée :

- soit directement en ligne au moyen du [formulaire](#)
- soit auprès de Sylvie Touveneau, cheffe du projet Patients partenaires par tél +41 (0)79 553 01 68

# Centre Maladies Rares - Renforcer les synergies intra-HUG



# En PRATIQUE...pour un avis dg ou une orientation médicale

---

Contact/Helpline Lundi-Jeudi 9h-12h et 14h-16h



**0848 314 372** (tarif local)



ou par

**email**

[contact@infomaladiesrares.ch](mailto:contact@infomaladiesrares.ch)

# Formation continue

---

- Formation pré et post-grade (génétique médicale, pédiatrie, autres spécialités médicales)
- CAS HES-SO en coordination interdisciplinaire et interprofessionnelle en maladies rares et/ou génétiques – Sion (2 collaborateurs HUG)
- Formation continue AGAM (association genevoise des assistant-e-s médicaux)
- Formation continue ProInfirmis, ProCap
- Mettre en place des synergies avec la Faculté de médecine
- Echanges avec les partenaires internationaux (congrès, réunions,...)

# Recherche

---

- **La révolution de la médecine génomique et médecine de précision** contribuent à l'identification de nouveaux gènes et à la compréhension des mécanismes des maladies permettant d'améliorer encore la prise en charge des patients.
- Depuis presque 2 ans, les HUG et l'UNIGE, avec d'autres partenaires institutionnels nationaux, ont fondé le centre du génome (Health 2030 Genome Center) au Campus Biotech. Il s'agit d'un centre d'expertise et de synergie pour plusieurs groupes de recherche travaillant sur la génomique humaine afin d'explorer pleinement la génétique des maladies et d'identifier les cohortes de patients atteints de maladies rares.

# Gestion et administration

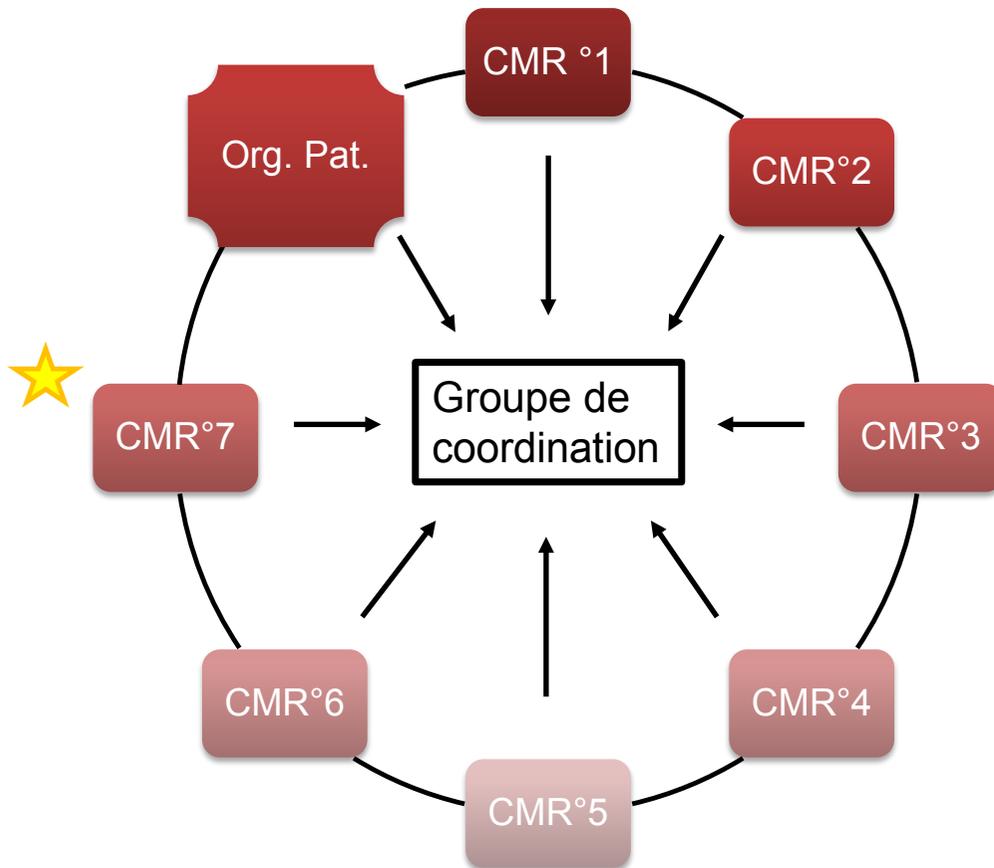
---

- Membre du groupe de coordination de la kosek
- PRMR
- Convention de partenariat Orphanet Suisse - Kosek
- Nomenclature Orphanet (Codes Orpha) et Registre Suisse
- Mieux documenter le nombre et l'itinéraire clinique des patients sans diagnostic
- Accompagner les médecins spécialistes dans les procédures de désignation des centres de référence
- Communication
- Collaborations nationales et internationales

# Coordination entre Centres Maladies Rares (CMR)



Coordination nationale des maladies rares



Coordination pour :

- Le/les portail(s) d'informations et la/les helpline(s)
- La mise sur pied des Centres Maladies Rares
- La prise en charge clinique
- La formation continue
- La recherche

EN COLLABORATION AVEC LES ORGANISATIONS DE PATIENT/ES

- ★ Répartition des tâches : organisation entre Centres Maladies Rares (Centre coordinateur)

*CMR = Centre Maladies Rares*  
*Org. Pat. = organisation de patient/es*

# Codes Orpha et Registre Suisse des Maladies Rares

- Favoriser la collecte de données statistiques et épidémiologiques
- Rendre visible les patients dans DPI – codes Orpha
- Obtenir le consentement signé des patients pour le RSMR



ISPM Universität Bern

Phase initiale en 2020

**Le Registre suisse des maladies rares (RSMR)** est un registre national. Tous les patients avec une maladie rare diagnostiquée, sauf le cancer, domiciliés en Suisse sont répertoriés. Les données ainsi recueillies permettent d'étudier plus précisément l'étendue et la fréquence des maladies rares en Suisse. Son objectif est d'améliorer le traitement des patientes et des patients à long terme.

Le RSMR devrait également devenir un point d'accueil pour les chercheurs et ainsi faciliter la participation des patientes et des patients suisses aux études cliniques nationales et internationales.

# Collaborations nationales

---

- Collaboration CHUV-HUG dans le cadre du PRMR
- Helpline Seltene Krankheiten de ZH
- Malattie Genetiche rare dans le Tessin
- Centres experts suisses dans le cadre d'Orphanet Suisse
- Associations de patients

# Collaborations internationales

---

- Orphanet International
- Réseau Européen des Helplines Maladies Rares (ENRDHL) (réunion et enquête annuelles)
- Maladies Rares Info Service en France
- Rare 2030.eu – Panel d'experts d'une étude prospective afin de proposer des recommandations politiques pour un avenir meilleur pour les personnes vivant avec une maladie rare

# Communication

---

- Presse - Média
- Conférences/Présentations grand public et professionnels
- Stands (Journée Internationale des MR, Planète Santé, Les Automnales)
- Production et distribution de dépliants
- Articles
- Prévoir une campagne d'information (pharmacies, cabinets médicaux,...)

**Merci pour votre attention**