

Portail Romand des Maladies Rares: Un an déjà...

Anne Murphy & Alessandra Strom
Chargées d'écoute et d'information
Portail Romand des Maladies Rares

Journée Internationale des Maladies Rares
- FRIBOURG, le 28 février 2015 -

Historique

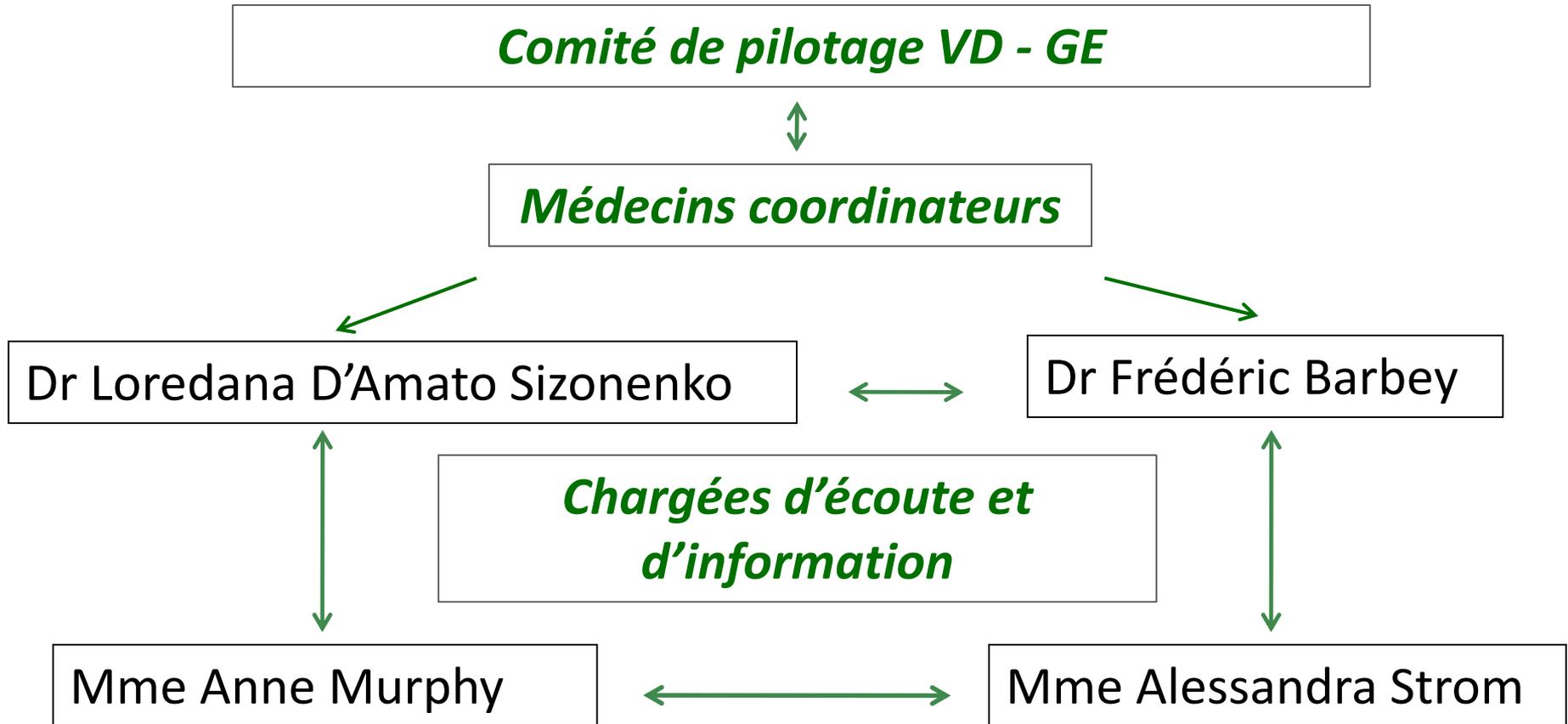
- Initiative conjointe CHUV - HUG
- Partenariat avec Orphanet
- Recensement des consultations spécialisées dans les deux institutions (2011 – 2012)
- Février 2013: mise en ligne du site internet www.infomaladiesrares.ch
- Février 2014: mise en service de la Helpline

0848 314 372

Objectifs

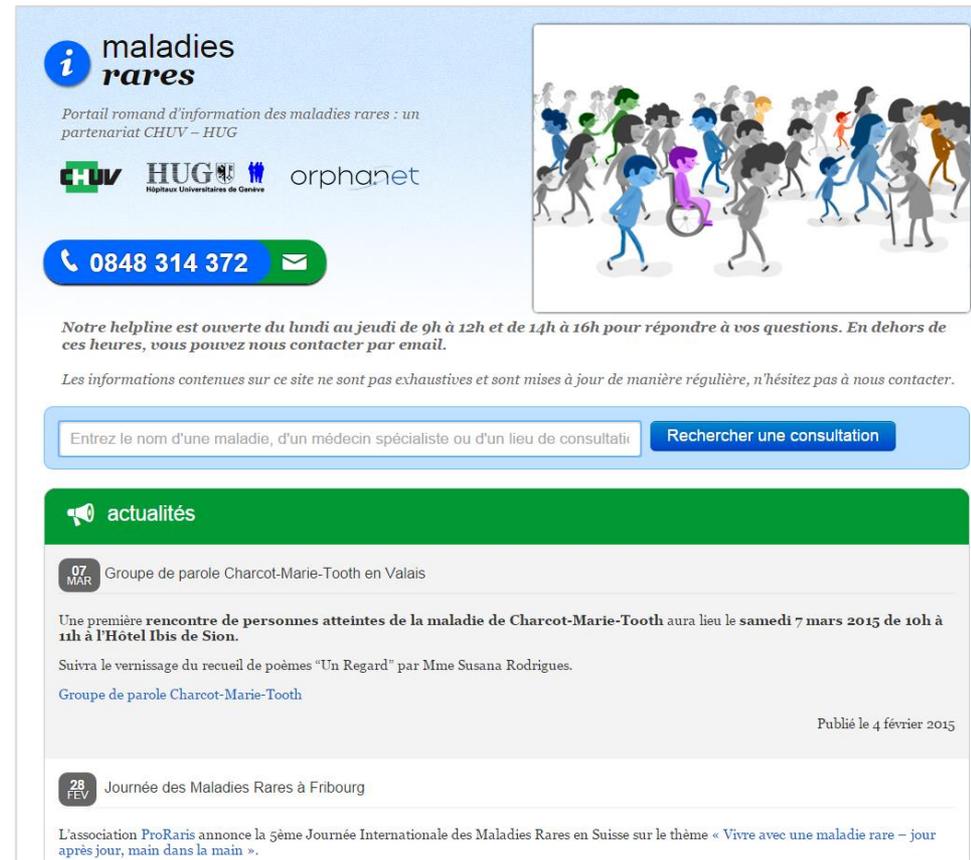
- Créer une **plateforme romande d'information** sur les maladies rares
- Faciliter l'**accès aux consultations et aux professionnels spécialisés en Suisse romande** en augmentant leur visibilité
- **Identifier** les besoins pour **améliorer** la prise en charge

Organisation



Fonctionnement du site Internet

- Mise à jour des consultations
- Recensement de nouvelles consultations
- Identification des ressources locales
- Mise à jour des actualités



i maladies rares

Portail romand d'information des maladies rares : un partenariat CHUV - HUG

CHUV HUG Hôpitaux Universitaires de Genève orphanet

☎ 0848 314 372 ✉

Notre helpline est ouverte du lundi au jeudi de 9h à 12h et de 14h à 16h pour répondre à vos questions. En dehors de ces heures, vous pouvez nous contacter par email.

Les informations contenues sur ce site ne sont pas exhaustives et sont mises à jour de manière régulière, n'hésitez pas à nous contacter.

Entrez le nom d'une maladie, d'un médecin spécialiste ou d'un lieu de consultation **Rechercher une consultation**

actualités

07 MAR Groupe de parole Charcot-Marie-Tooth en Valais

Une première **rencontre de personnes atteintes de la maladie de Charcot-Marie-Tooth** aura lieu le samedi 7 mars 2015 de 10h à 11h à l'Hôtel Ibis de Sion.

Suivra le vernissage du recueil de poèmes "Un Regard" par Mme Susana Rodrigues.

[Groupe de parole Charcot-Marie-Tooth](#)

Publié le 4 février 2015

28 FEV Journée des Maladies Rares à Fribourg

L'association ProRaris annonce la 5ème Journée Internationale des Maladies Rares en Suisse sur le thème « **Vivre avec une maladie rare – jour après jour, main dans la main** ».

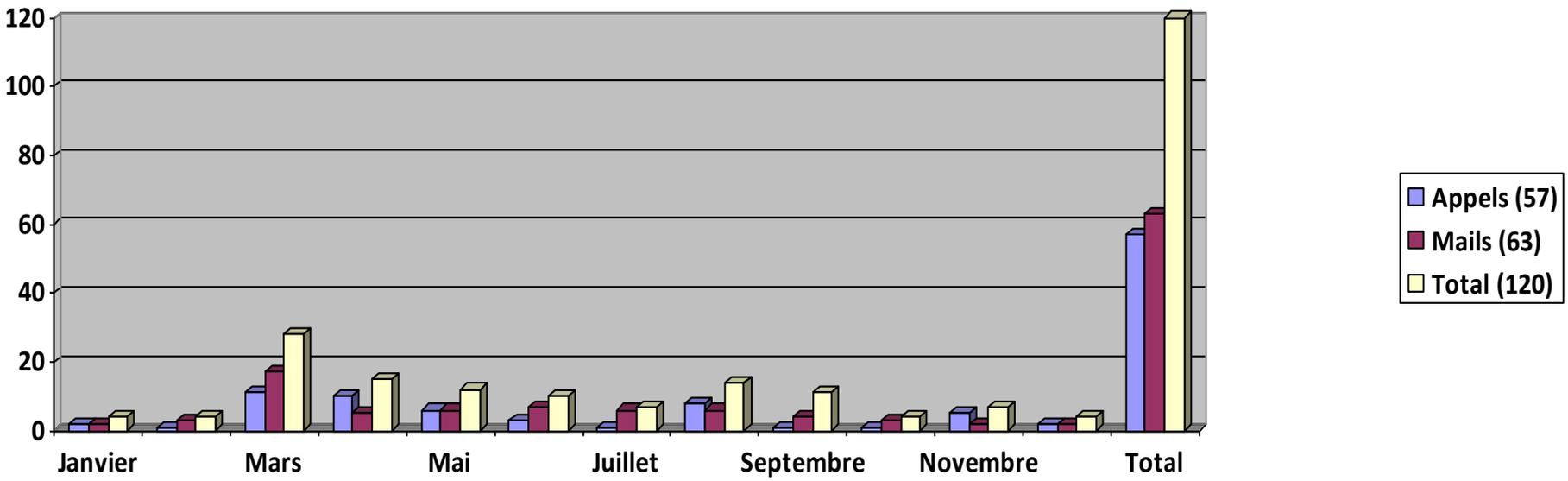
Fonctionnement de la Helpline

- Ligne **téléphonique** accessible selon horaires
- **Boîte mail** accessible en tout temps
- Deux **chargées d'écoute et d'information** en alternance
- **Mise en commun** des informations
- **Confidentialité**
- **Echanges** réguliers
- **Supervision** par les coordinateurs médicaux
- Membre du **réseau européen** des Helplines

Un an après?

Quel bilan?

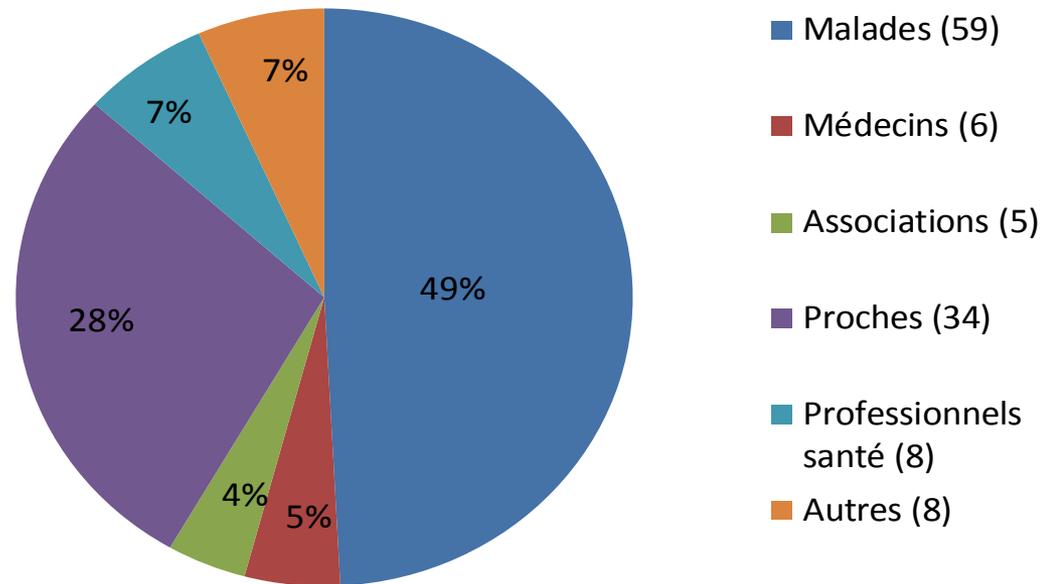
Combien de demandes en 2014?



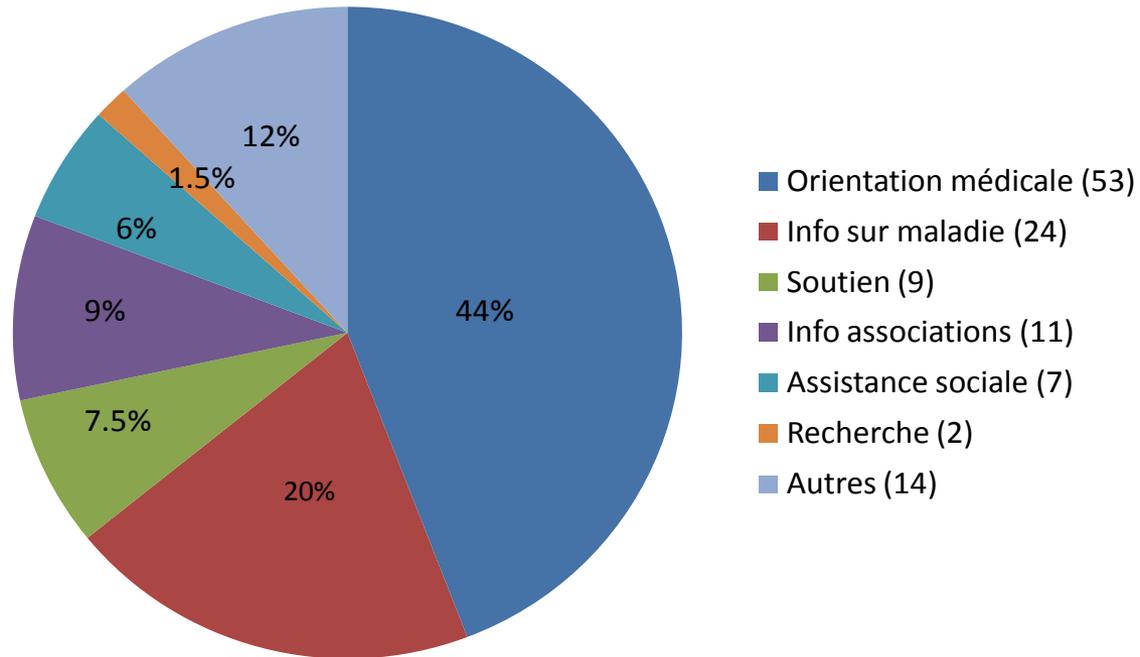
Quelques chiffres...

- 108 demandes de Suisse et 12 de l'étranger
- ♀ : 86 ♂ : 34
- 111 demandes initiales & 9 suivi
- 4 nouveau-nés; 21 enfants; 6 adolescents & 89 adultes
- 68 maladies rares avec code ORPHA; 11 maladies communes & 19 inconnues

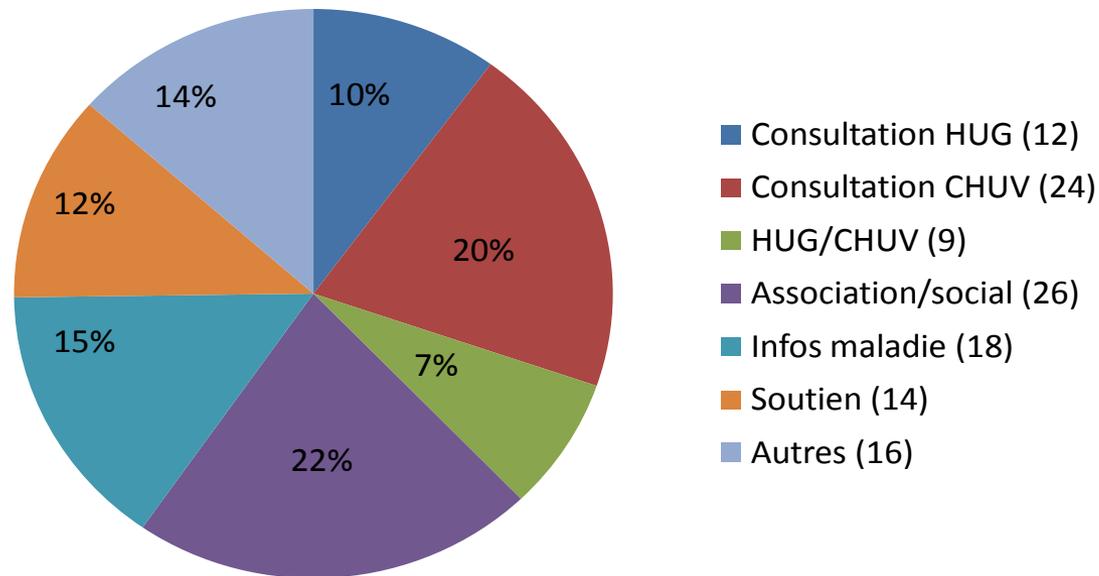
Qui nous contacte?



Quels types de demandes?



Quelles réponses données?



Un an après: Quels changements?

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.



Un partenariat



orphanet

Rechercher une maladie, une consultation, un médecin spécialiste.

Rechercher

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

Professionnels de la santé

- Orienter les patients vers les [spécialistes](#)
- Demander un [deuxième avis](#)
- Evaluer et orienter les patients sans [diagnostic](#) établi

Mucoviscidose

Information médicale

Consultations spécialisées

Ressources générales

Tout public

Article pour tout public

Professionnel

Pas de documents disponibles.

[Accéder à la fiche maladie Orphanet](#)

Consultations spécialisées en romandie

Source Orphanet, CHUV et HUG

Toutes

Lausanne

Genève

Consultation de mucoviscidose adulte

Service de pneumologie

Policlinique Médicale Universitaire (PMU)

Spécialiste(s): Laurent NICOD Alain SAUTY

Tél: 021 314 47 35

http://www.chuv.ch/pne_home/pne-patients-et-familles/pne-consultations-specialisees-pneumologie/pne-mucoviscidose.htm

Lausanne

Consultation mucoviscidose adulte

Genève

Accueil > Patients et familles > Consultations spécialisées de pneumologie > Mucoviscidose

- ▼ Mucoviscidose
 - ▶ Informations pratiques
 - ▶ Transplantation pulmonaire
 - ▶ Hypertension pulmonaire
 - ▶ Pneumopathies interstitielles et maladies pulmonaires rares
 - ▶ Tuberculose
 - ▶ Médecine d'altitude
 - ▶ Maladies neuromusculaires
 - ▶ Pneumologie oncologique et interventionnelle
 - ▶ Centre du sommeil (CIRS)

MUCOVISCIDOSE

QU'EST-CE QUE C'EST?

La mucoviscidose est la maladie héréditaire la plus fréquente, qui a pour origine une anomalie des sécrétions des muqueuses respiratoires et digestives.

- ▶ Au niveau respiratoire, les bronches ont ainsi tendance à avoir des infections qui se répètent et qui endommagent petit-à-petit les poumons.
- ▶ Au niveau digestif, les nutriments peuvent ne pas être absorbés correctement par le corps, ce qui occasionne, chez certain-e-s patient-e-s, des atteintes qui s'étendent au pancréas et au foie.

COMMENT SE DERoule UNE CONSULTATION?

Vous êtes reçu-e par notre équipe du Service de pneumologie de la Policlinique médicale universitaire PMU, constituée de médecins et d'une infirmière spécialisée, pour aborder tous les problèmes médicaux liés à la maladie. Au besoin, un assistant social peut se joindre à la consultation, au cas où vous rencontrez des difficultés.

Selon le développement de la maladie, d'autres spécialistes (nez-gorge-oreilles, gastro-entérologues, infectiologues) participent à la consultation. Si des complications diverses devaient survenir, nous pouvons en tout temps avoir recours au plateau technique du Centre hospitalier universitaire vaudois CHUV pour des examens plus spécialisés en imagerie ou pour des gestes techniques.

QUELS TRAITEMENTS?

Les traitements que nous vous prescrivons vous aident à garder un rapport nutritif et vitaminique adéquat. Les médicaments pris en inhalation et les antibiotiques préviennent et traitent les infections pulmonaires. Des séances de physiothérapie vous aident à maintenir la fonction respiratoire.

Des traitements visant à rétablir la production des protéines défectueuses dans les muqueuses sont en plein évolution. Ils devraient permettre d'ici quelques années la correction de certaines anomalies génétiques selon les diverses anomalies du gène CFTR responsables de la maladie.

CONTACT

Secrétariat:
Tél. +41 21 314 4735
Fax +41 21 314 4728

Horaires:
Lundi au vendredi 8h-12h
et 13h30-16h30

[En savoir plus](#)

POUR EN SAVOIR PLUS

Témoignage d'une patiente atteinte de mucoviscidose et opérée d'une transplantation



En cas d'hospitalisation



Atlas médical



Rechercher une maladie, une consultation, un médecin spécialiste.

sclerose

Rechercher

Contact/Hotline

Lundi-Jeudi 9h-12h et 14h-16h

0848 314 372 (tarif local)

ou par [email](#)

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 !

Sclérose latérale amyotrophique

Information médicale

Consultations spécialisées

Ressources générales

Tout public

Article pour tout public

Professionnel

Pas de documents disponibles.

[Accéder à la fiche maladie Orphanet](#)

Consultations spécialisées en romandie

Source Orphanet, CHUV et HUG

Toutes

Lausanne

Genève

CeSLA: Centre pour la Sclérose Latérale Amyotrophique et maladies apparentées

Hôpital de jour - Policlinique de Neurologie

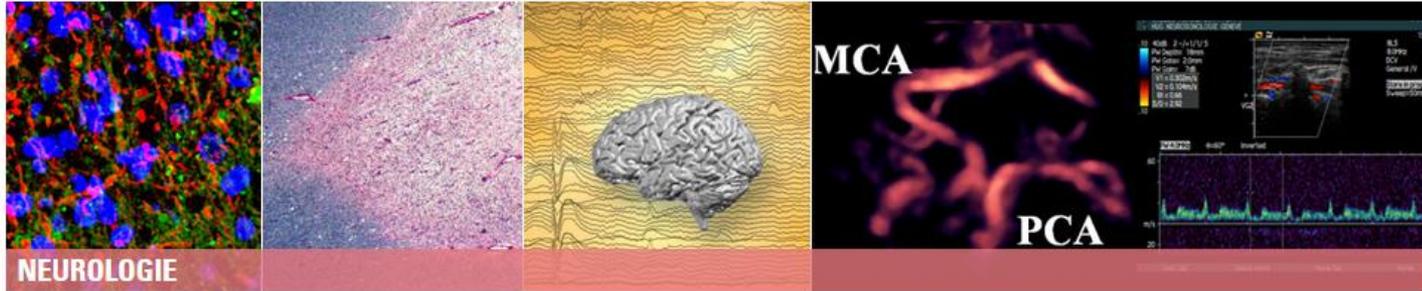
Genève

Spécialiste(s): Anne-Chantal HERITIER BARRAS Dan ADLER Jean-Paul JANSSENS

Tél: 022 372 83 18

<http://www.hug-ge.ch/neurologie/centre-sla>


[VOUS ÊTES...](#)
[SOIGNER](#)
[FORMER](#)
[CHERCHER](#)
[LES HUG](#)


[Accueil](#) > [Neurologie](#) > [Activités médicales](#) > [Centre SLA](#)
[→ Qui sommes-nous?](#)
[↓ Activités médicales](#)
[→ Unité d'exploration de l'épilepsie et d'EEG](#)
[→ Unité d'électroneuromyographie et des affections neuromusculaires](#)
[→ Unité de neuroimmunologie et sclérose en plaques](#)
[→ Unité de neurologie vasculaire](#)
[→ Unité de neuropsychologie](#)
[→ Unité de neurosonologie](#)
[→ Centre SLA](#)
[→ Recherche](#)
[→ Enseignement](#)
[→ Liens et partenaires](#)

Centre SLA



Connaissez-vous l'Ice Bucket Challenge ? Tout le monde en parle ces jours-ci, notamment sur les réseaux sociaux suite à la participation de Mark Zuckerberg et d'autres célébrités. Si le président Barack Obama a choisi de payer les 100 dollars de forfait, une médecin des HUG a relevé, vendredi 29 août, le défi !

Il s'agit d'Anne-Chantal Héritier Barras, cheffe de clinique en neurologie, qui a choisi la rotonde pour se faire renverser un seau d'eau glacée sur la tête. Le but ? Sensibiliser le public à la lutte contre la maladie de Charcot ou sclérose latérale amyotrophique (SLA).



CONSULTATIONS

- Affections neuromusculaires
- Epilepsie
- Examens neuropsychologiques
- Neurologie générale
- Neurologie vasculaire
- Parkinson
- Sclérose Latérale Amyotrophique (SLA)
- Sclérose en plaques

CONTACT

Rue Gabrielle Perret-Gentil 4
1205 Genève
[Plan d'accès](#)

+41 (0)22 372 83 02

RESPONSABLE(S)



Professeur
Pierre Pollak
Médecin-chef de service

Comme le veut ce challenge, Anne-Chantal Héritier Barras a invité d'autres collaborateurs des HUG à reproduire ce geste, dont Bertrand Levrat, directeur général, Pierre Daver, directeur médical et Arnaud Perrier, chef du département de médecine.

Consultation mucoviscidose adulte

Service de pneumologie

Département des spécialités de médecine

Spécialiste(s): Thierry ROCHAT Jérôme PLOJOUX Laurent JARDINIER

Tél: 022 372 99 02

Site internet

Ressources et liens utiles

Accompagnement social et psychologique

Aide administrative et juridique

Aide et soins à domicile

Associations en Suisse

Assurances sociales

Consultations et tests diagnostiques

Forums de discussion

Handicap

Médicaments orphelins

Proches aidants

Vous avez des informations pour compléter cette fiche ?

contact@infomaladiesrares.ch

[Accueil](#) [Maladies et consultations](#) [Informations générales](#) [Ressources utiles](#) [Actualités et événements](#) [Notre équipe](#) [Nous contacter](#)

Aide administrative et juridique

[Aide administrative centre médico-social vaudois](#)

[Aide administrative pour la petite enfance – brochure BSPE Pro Infirmis Vaud](#)

[Assistance et curatelle du Graap pour troubles psychiques](#)

[Conseil juridique de Pro Mente Sana pour malades psychiques](#)

[Service social de l'association suisse romande contre les myopathies ASRIM](#)

[Centres de conseil en assurances sociales de Procap](#)

[Service juridique d'intégration handicap](#)

[Handicap que faire? questions juridiques et administratives Pro Infirmis](#)

[Aide-conseil de Fragile Suisse pour personnes avec lésions cérébrales](#)

[Financement des prestations de soins – Pro Infirmis](#)

[Médiation santé handicap du canton de Vaud](#)

Aide et soins à domicile

[Association suisse des services d'aide et de soins à domicile](#)

[AVASAD – association vaudoise d'aide et de soins à domicile](#)

[IMAD – institution genevoise de maintien à domicile](#)

[CSI – coopérative genevoise des soins infirmiers](#)

Rechercher une maladie, une consultation, un médecin spécialiste.

Rechercher

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

Appelez-nous au **0848 314 372** (tarif local)

Ecrivez-nous par email

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

1 jul 2015

Rare Diseases Summer School
ZURICH

22 avr 2015

Epilepsie et confiance en soi
FRIBOURG

7 mar 2015

Groupe de parole Charcot-Marie-Tooth en Valais
SION

28 fév 2015

Journée Internationale des Maladies rares

Dernières actualités

Journée internationale des maladies rares 2015

Posté le 19 février 2015

Concept National Maladies rares

Posté le 23 octobre 2014

Nouvelle association au Tessin

Posté le 19 septembre 2014

Reportage consacré aux maladies rares sur Canal9

Posté le 24 juin 2014

Notre Helpline romande lancée aujourd'hui

Consultation maladies rares d'origine indéterminée

- Demandes de cas complexes **sans diagnostic ou avec diagnostic incertain** reçues via le Portail romand
- La consultation s'adresse aux patients pédiatriques et adultes présentant des manifestations cliniques, isolées ou multiples, d'origine indéterminée, malgré un bilan initial extensif (médecin traitant, spécialiste)
- Procédure: consultation effectuée par **coordinateur médical CHUV** puis orientation des patients vers le(s) spécialiste(s) concerné(s)

Questions??

Vivre avec une maladie rare Jour après jour, main dans la main



Rare Disease Day[®]