

Lieux de consultation et contacts

Anomalies du développement et syndromes malformatifs

- **Responsable** : Pr Laurence Faivre
Centre de Génétique - Hôpital d'enfants
Contact : 03 80 29 53 13

Maladies pulmonaires rares de l'adulte

- **Responsable** : Pr Philippe Bonniaud
Service de Pneumologie
et Soins Intensifs Respiratoires
Hôpital François Mitterrand - Hall B 3^e étage
Contact : 03 80 29 37 72

Maladies dermatologiques en mosaïque

- **Responsable** : Pr Pierre Vabres
Service de Dermatologie
Hôpital François Mitterrand - Hall A 2^e étage
Contact : 03 80 29 33 36

Cytopénies auto-immunes de l'adulte

- **Responsable** : Pr Bernard Bonnotte
Service de Médecine 1
(Médecine interne et immunologie clinique)
Hôpital François Mitterrand - Hall B 2^e étage
Contact : 03 80 29 34 32

Déficience intellectuelle

- Responsable** : Pr Christel Thauvin
Service de Pédiatrie 1 - Hôpital d'enfants
Contact : 03 80 29 53 13



Pour plus d'informations

Plateforme Nationale Maladies Rares :
www.plateforme-maladiesrares.org



Maladies Rares Info Services : 01 56 53 81 36
Des experts vous écoutent et vous informent.

www.orphanet.fr

Le site d'information en ligne
pour les professionnels et le grand public.



CHU Dijon
bourgogne
**Maladies
rares**

Centre de Génétique - CHU Dijon Bourgogne
Hôpital d'enfants, 14 rue Gaffarel
BP 77908 - 21 079 Dijon cedex

Maladies Rares



Anomalies du développement et syndromes malformatifs

5

Centres de Référence

CHU Dijon
bourgogne
**Maladies
rares**

Maladies pulmonaires rares de l'adulte

Maladies dermatologiques en mosaïque

Cytopénies auto-immunes de l'adulte

Déficience intellectuelle de causes rares



LABELLISATION : 5 Centres de Référence Maladies Rares

En décembre 2016, l'État lançait une nouvelle procédure d'actualisation des Centres de Référence Maladies Rares (CRMR), en vue d'anticiper les priorités du 3^e Plan National Maladies Rares. À l'issue du processus d'évaluation,

5 centres de référence ont été labellisés au sein du CHU Dijon Bourgogne pour la période 2017-2022 :

Anomalies du développement et syndromes malformatifs

Maladies pulmonaires rares de l'adulte

Maladies dermatologiques en mosaïque

Cytopénies auto-immunes de l'adulte

Déficience intellectuelle de causes rares

La reconnaissance de ces 5 centres de référence vient récompenser l'investissement des équipes qui s'engagent chaque jour à améliorer la prise en charge des patients atteints de maladies rares. Par cette démarche, le CHU Dijon Bourgogne contribue à simplifier l'orientation des personnes malades et à établir une couverture territoriale équitable.

Qu'est-ce qu'une maladie rare ?

Selon la définition commune à tous les pays de l'Union Européenne, une maladie est considérée comme rare lorsqu'elle touche moins d'une personne sur 2 000 en population générale, soit pour la France, entre 10 000 et 30 000 personnes atteintes pour une maladie donnée. Il existerait dans le monde environ 8 000 maladies rares. Ces dernières concernent 3 à 4 millions de personnes en France et près de 25 millions en Europe. Ces maladies sont parfois également dites "orphelines" lorsqu'il n'existe aucune réponse thérapeutique. Environ 80% des maladies rares sont génétiques mais elles peuvent également être d'origine infectieuse, cancéreuse, auto-immune ou encore allergique. Pour un grand nombre de maladies rares, la cause demeure inconnue. Il existe une grande diversité de maladies rares et divers degrés d'atteinte en fonction de chaque individu. Le plus souvent, les maladies rares sont sévères, chroniques et d'évolution progressive. On estime que 65% d'entre-elles sont particulièrement invalidantes pour le malade.

Les Centres de Référence Maladies Rares (CRMR)

Les Centres de Référence Maladies Rares (CRMR) sont des structures de recours reconnues pour leur expertise dans la prise en charge des personnes atteintes d'une maladie rare et pour leur engagement dans la recherche et dans la formation.

L'objectif des CRMR est d'assurer un maillage territorial équitable en assurant une prise en charge diagnostique, thérapeutique et de suivi pour les personnes atteintes d'une maladie rare.

Les CRMR sont organisés autour d'une équipe pluridisciplinaire hautement spécialisée et rayonnent de ce fait bien au-delà des frontières de leur bassin de santé.

Les CRMR doivent remplir les 5 missions suivantes :

- Identifier, coordonner et animer leur filière de soins
- Jouer un rôle d'expertise au niveau national
- Assurer une prise en charge de recours
- Participer aux activités de recherche
- Participer aux activités d'enseignement et de formation

Au sein des CRMR, ce sont les Centres de Compétence Maladies Rares (CCMR) qui organisent la prise en charge et le suivi des patients.

Le CHU Dijon Bourgogne en compte plus de quarante. Les associations de malades jouent également un rôle essentiel pour améliorer l'accès au diagnostic et la prise en charge des personnes malades ainsi que de leur entourage.