

Centre Maladies Rares L'exemple des HUG

Dre Loredana D'Amato Sizonenko

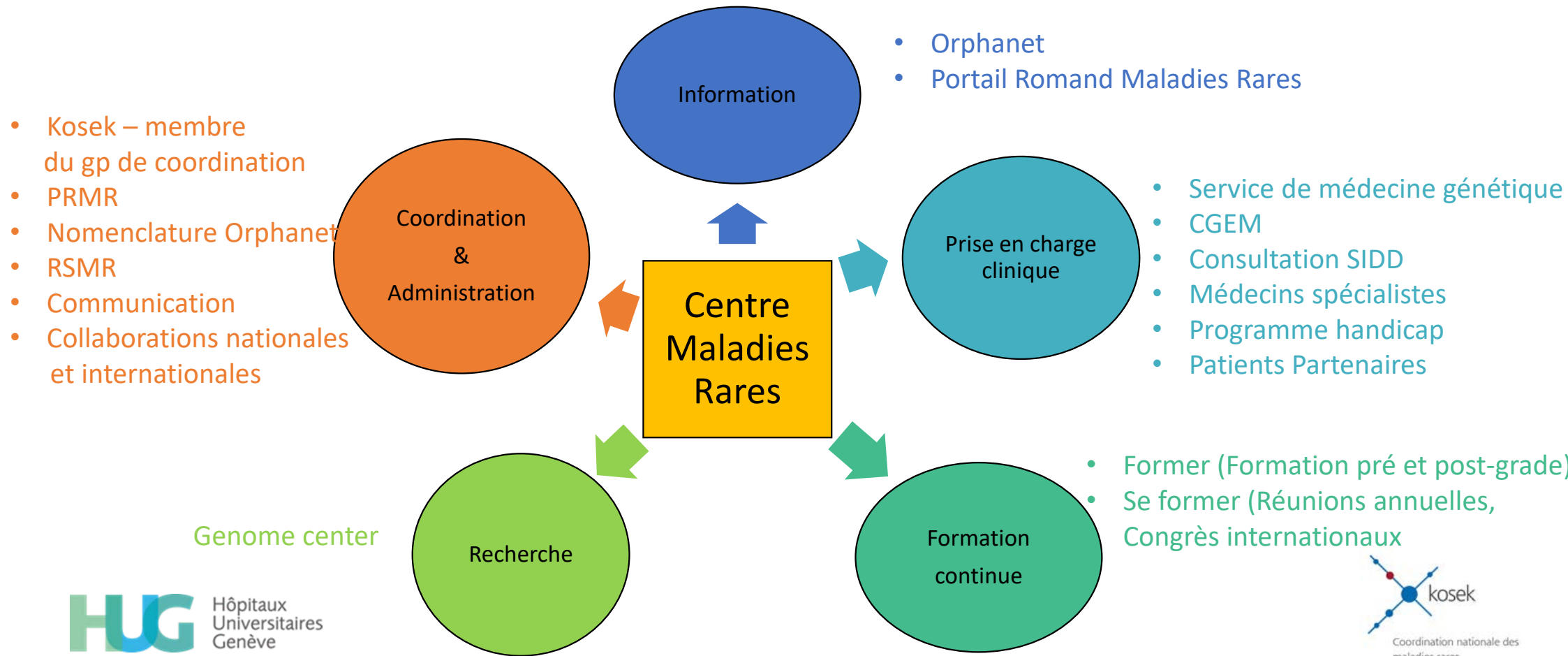
Coordinatrice Orphanet Suisse

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 blue sidebar on the left and a main content area on the right. The sidebar contains a 'Suisse' section with a list of links: '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 main content area features a 'Services d'Orphanet international' section with a list of services: '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 'Actualités sur les maladies rares en Suisse' section 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	Centre for Marfan Syndrome AMC - Academisch Medisch Centrum	More Information
 NETHERLANDS Zuid-Holland LEIDEN	Marfan-FTAAD Clinic LUMC - Leids Universitair Medisch Centrum	More Information
 NORWAY Østlandet NESODDTANGEN	TRIS National Resource centre for Rare Disorders Sunnaas Sykehus HF	More Information
 PORTUGAL NORTE PORTO	Marfan syndrome clinic Centro Materno Infantil do Centro Hospitalar do Porto	More Information
 ROMANIA IASI IASI	Clinic for congenital heart malformation, Marfan syndrome, Williams syndrome, fetal alcohol syndrome Spitalul Clinic de Urgente pentru Copii 'Sfanta Maria'	More Information
 SPAIN Galicia A CORUÑA	CSUR - National centre of expertise for familial cardiopathies Complejo Hospitalario Universitario A Coruña	More Information
 SWEDEN Landstinget i Uppsala län UPPSALA	Expert team for rare syndromes Akademiska Sjukhuset	More Information
 SWEDEN Stockholms läns landsting STOCKHOLM	Expert team for rare multisystemic vascular diseases Karolinska University Hospital - Solna	More Information
 SWITZERLAND Suisse Alemannique BERN	Marfan Clinics Inselspital	More Information
 AUSTRIA TIROL INNSBRUCK	Pediatric endocrinology clinic Medizinische Universität Innsbruck	More Information
 CANADA Quebec SAINTE FOY	Thoracic aorta disease clinic Hôpital Laval	More Information
 FRANCE ILE-DE-FRANCE PARIS	Reference centre for Marfan syndrome and related syndromes CHU Paris Nord-Val de Seine - Hôpital Xavier Bichat-Claude Bernard	More Information
 FRANCE ILE-DE-FRANCE PARIS	Clinic associated to reference centre for hereditary cardiac diseases for Marfan disease CHU Paris Nord-Val de Seine - Hôpital Xavier Bichat-Claude Bernard	More Information



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 **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

Appellez-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

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

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)

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

Consultation médico - chirurgicale spécialisée sur l'atrésie des voies biliaires	Consultation
Maladies:	
Experts: Barbara WILDHABER, Dominique BELLI, Valérie MCLIN	
Consultation mucoviscidose adulte	Consultation
Maladies:	
Experts: Jérôme PLOJOUX, Alain SAUTY, Valérie DURAND	
Consultation multidisciplinaire de la maladie de Rendu-Osler-Weber	Consultation
Maladies:	
Experts: Françoise BOEHLLEN, Kaveh SAMII	
Consultation multidisciplinaire de la mucoviscidose pédiatrique	Consultation
Maladies:	
Experts: Constance BARAZZONE ARGIROFFO, Anne MORNAND, Laurent JARDINIER	
Consultation spécialisée des thrombopénies néonatales allo-immunes	Consultation
Maladies:	
Experts: Françoise BOEHLLEN	
Consultation spécialisée syndrome de Moebius	Consultation
Maladies:	
Experts: Giorgio LA SCALA	
CeSLA: Centre pour la Sclérose Latérale Amyotrophique et maladies apparentées	Consultation
Maladies:	
Experts: Anne-Chantal HERITIER BARRAS, Dan ADLER, Jean-Paul JANSSENS	
Consultation spécialisée de la Sclérodemie	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 | Maladies Rares Info Services 01 56 53 81 36 | Janvier 2007

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	613849 613982 614856 615066 615220 616229 616507
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 léthal, 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	Accompagnement social et psychologique
Aide administrative et juridique	Prestations du centre médico-social vaudois
Aide et soins à domicile	Service éducatif itinérant genevois – accompagnement éducatif et psychologique des enfants
Associations en Suisse	Besoins spéciaux de la petite enfance – Pro Infirmis Vaud
Assurances sociales	Fondation de Vernand – accompagnement des personnes avec déficits intellectuels ou troubles du développement dans le canton de Vaud
Consultations et tests diagnostiques	Service psychosocial Pro Mente Sana pour malades psychiques
Forums de discussion	Groupe d'accueil et d'action psychiatrique Graap
Handicap	Groupes d'entraide Graap pour malades psychiques dans le canton de Vaud
Médicaments orphelins	Fondation As'trame – soutien aux familles vaudoises face à la maladie et au deuil
Proches aidants	Association le P.A.S. – soutien aux enfants vaudois face à la maladie et au deuil
Recherche et essais cliniques	Resiliam – association genevoise de soutien psychologique aux enfants
	Trajectoires – association genevoise d'aide à l'orientation psychologique
	Intervalle – maison pour les parents d'enfants hospitalisés au CHUV
	Pro Juventute Suisse – fondation pour les enfants et les jeunes
	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
	Chaperon rouge – service de garde d'enfants de la croix-rouge genevoise

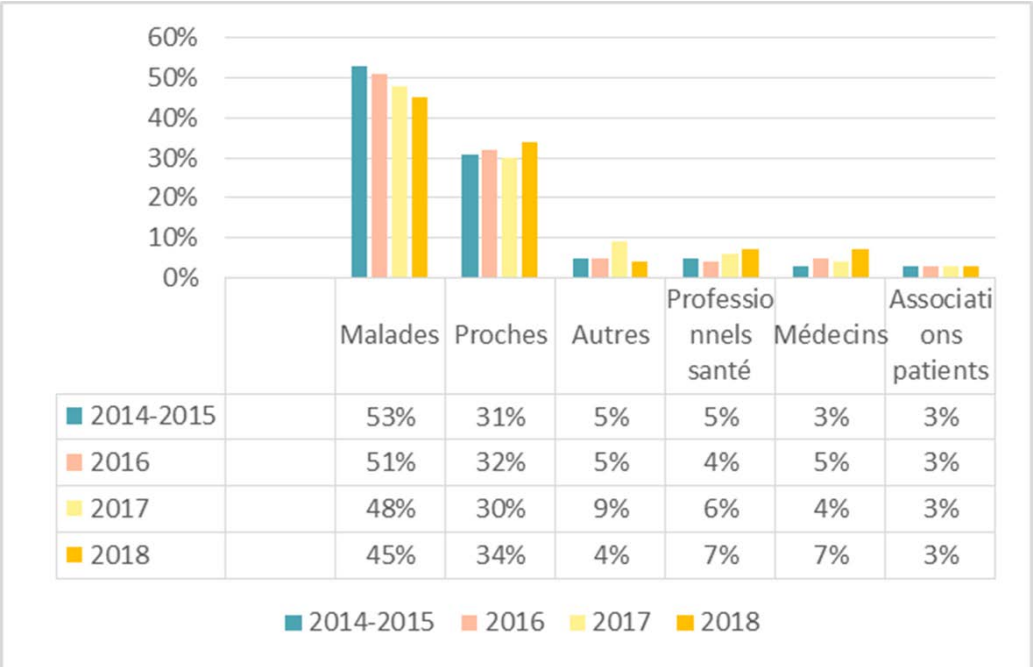
PRMR – Nous contacter



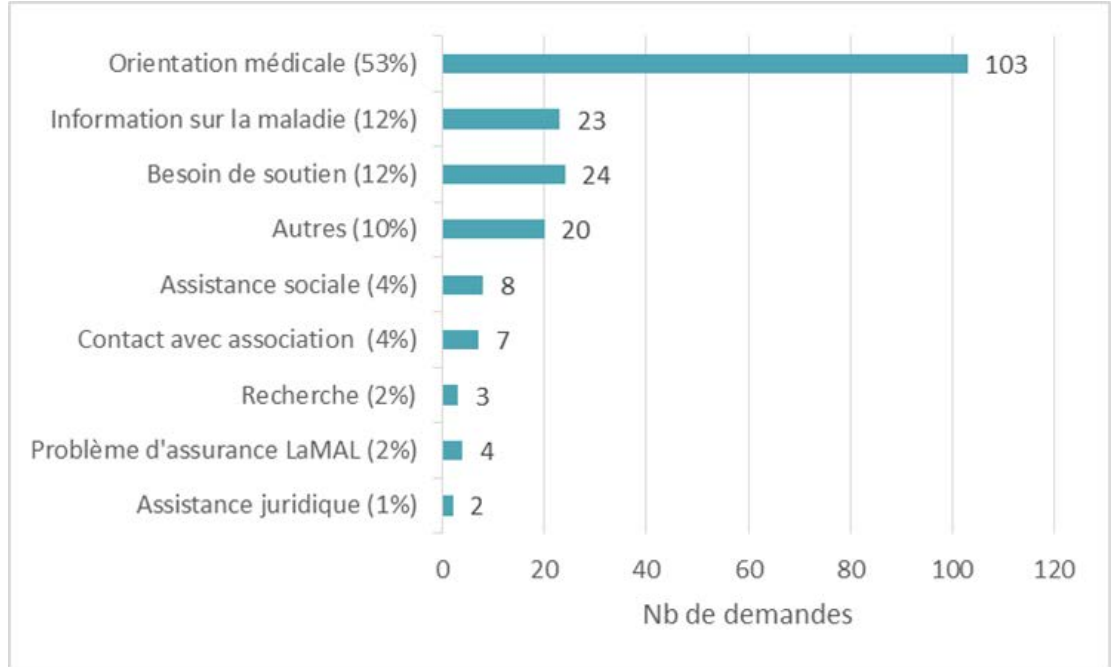
Plus de 1000 demandes. En constante augmentation.

PRMR – qui et pourquoi?

Les utilisateurs

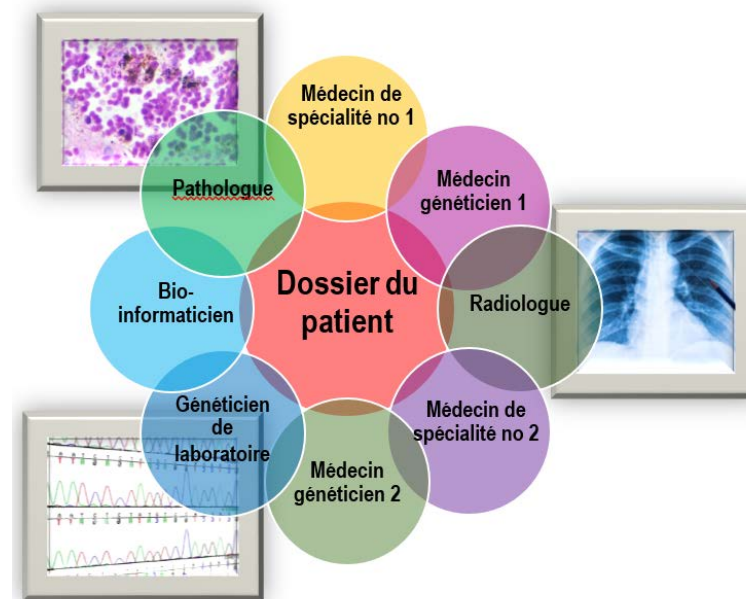


Les motifs de demandes



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

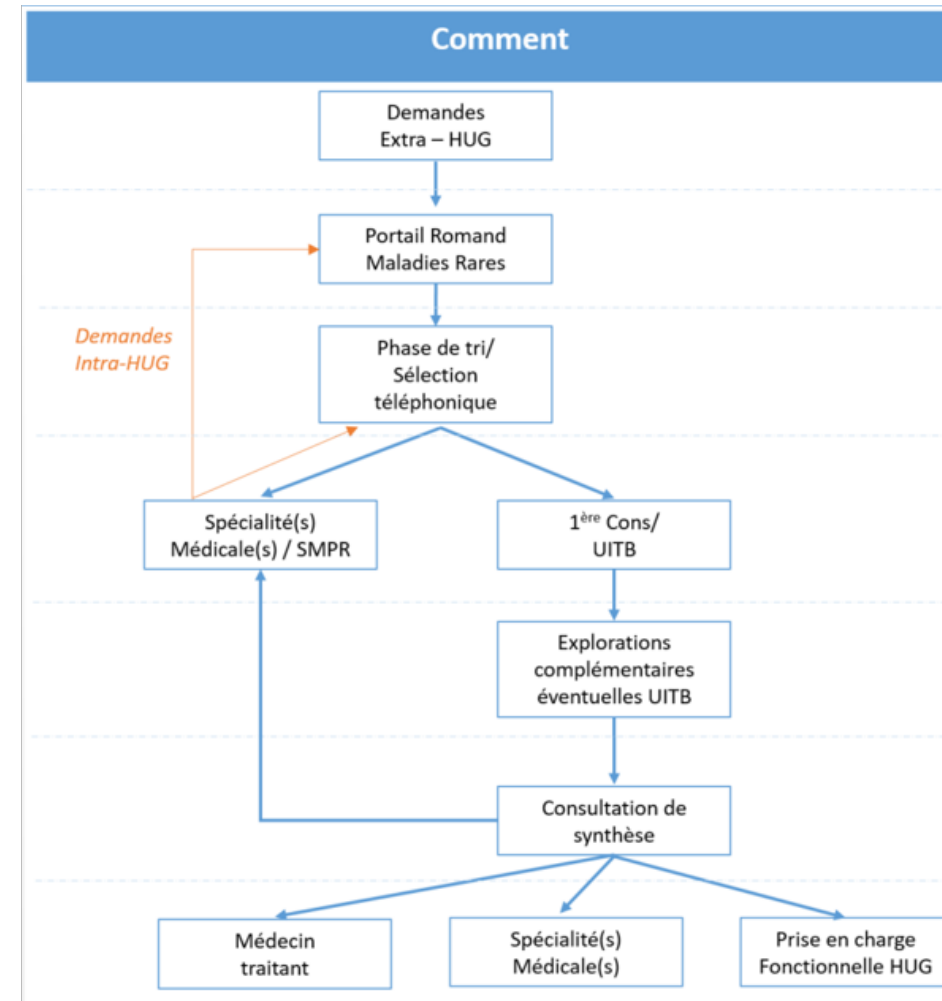
Un partenaire clé pour la prise en charge des patients sans diagnostic



«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)	Consultation mucoviscidose adulte Maladies: Experts: Valérie DURAND, Jérôme PLOJOUX, Alain SAUTY	Consultation
	Consultation multidisciplinaire de la maladie de Rendu-Osler-Weber Maladies: Experts: Kaveh SAMII, Françoise BOEHLEN	Consultation
	Consultation multidisciplinaire de la mucoviscidose pédiatrique Maladies: Experts: Anne MORNAND, Constance BARAZZONE ARGIROFFO, Nadège GABENT	Consultation
	Consultation spécialisée des thrombopénies néonatales allo-immunes Maladies: Experts: Françoise BOEHLEN	Consultation
	Consultation spécialisée syndrome de Moebius Maladies: Experts: Giorgio LA SCALA	Consultation
	Consultation spécialisée de la Sclérodémie Maladies: Experts: Carlo CHIZZOLINI	Consultation
	Consultation spécialisée du déficit vestibulaire bilatéral Maladies: Experts: Nils GUINAND, Héliène CAO-VAN, Angélica PEREZ FORNOS, Ariane GIACOBINO	Consultation
	Centre des maladies trophoblastiques 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)	Consultation spécialisée de l'hypertension pulmonaire chez l'enfant Maladies: Experts: Maurice BEGHETTI	Consultation
	Programme Hypertension Pulmonaire Maladies: Experts: Frédéric LADOR, Maurice BEGHETTI, Monika SORGE MAITRE	Consultation
	Consultation multidisciplinaire des voies aériennes Maladies: Experts: Igor LEUCHTER, Anne MORNAND, Constance BARAZZONE ARGIROFFO	Consultation
	Consultation des maladies auto-immunes avec atteinte cutanée Maladies: Experts: Emmanuel LAFFITTE	Consultation
	Consultation spécialisée des lipides chez l'enfant Maladies: Experts: Nathalie BRUN	Consultation
	Consultation des hémoglobinopathies Maladies: Experts: Kaveh SAMII	Consultation
	Centre de référence de l'hémophilie et autres maladies hémorragiques Maladies: Experts: Pierre FONTANA, Françoise BOEHLEN	Consultation
	Clinique des vascularites et lupus Maladies: Experts: Carlo CHIZZOLINI	Consultation
	CeSLA: Centre pour la Sclérose Latérale Amyotrophique et maladies	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 (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 website 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 sub-section is a paragraph of text and an illustration of a healthcare professional assisting a 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: _____	Réfèrent infirmier: _____
N° Assuré: _____	N° de tél.: _____
AI: <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> oui, n°: _____	Mail: _____
Médecins traitants: _____	Réfèrent 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: _____
Handicap <input type="checkbox"/> Mental/psychique <input type="checkbox"/> Moteur/physique <input type="checkbox"/> Sensoriel (vue, ouïe, etc.) <input type="checkbox"/> 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
Allergies Médicamenteuses: _____ Alimentaires: _____	Recommandations anticipées <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> oui (Si oui: à joindre au présent document)
Communication <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: _____	
Soins 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: _____	
Élimination 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: _____	
Epilepsie 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) _____	
Antécédents médicaux / chirurgicaux / diagnostics _____	
TTT médicamenteux habituel et posologies Joindre carte de traitement et apporter les traitements particuliers (pas piluliers, mais boîtes !)	

Vaccination (tétanos, grippe...) _____	
Surveillances particulières <input type="checkbox"/> Peau _____ <input type="checkbox"/> Transit _____ <input type="checkbox"/> Autres: _____	
Précautions particulières (exemple: ne supporte pas d'être touché, ne supporte pas le bruit) _____	
Conseils pour entrer en contact avec la personne (toucher, regard, distance, etc.) _____	
Manifestations habituelles pour exprimer	Prise en charge: que faire ?
1. Douleur: _____	1. _____
2. Anxiété _____	2. _____
3. Inconfort _____	3. _____
4. Désaccord _____	4. _____
5. Bien-être _____	5. _____
Moyens auxiliaires A prévoir: <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: _____	Vient avec: <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: _____
Transport de retour <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	
Commentaires _____	

Patients Partenaires

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



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.

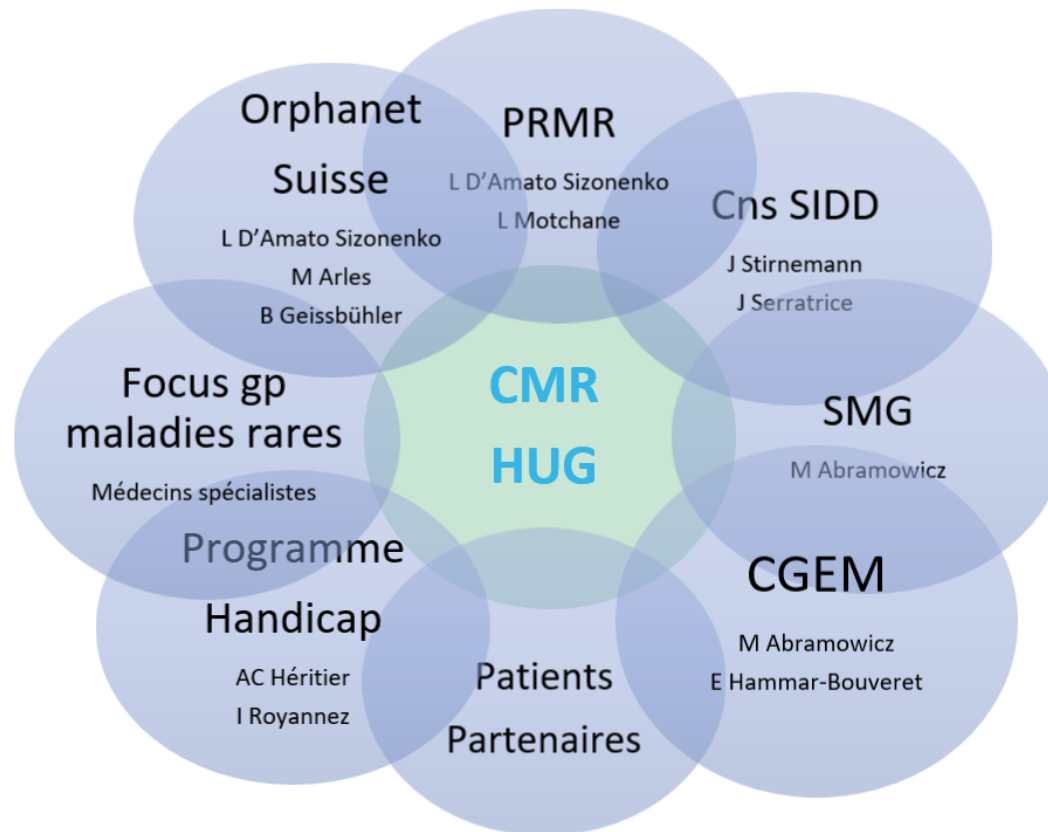
Ce projet se déploie avec l'élaboration du modèle relationnel PP HUG, la création d'une plateforme de partenariat, le recrutement permanent de patients et d'aidants et par la mise en valeur et en réseau du partenariat existant aux HUG. La création et l'enseignement du partenariat sont produits par un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

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.

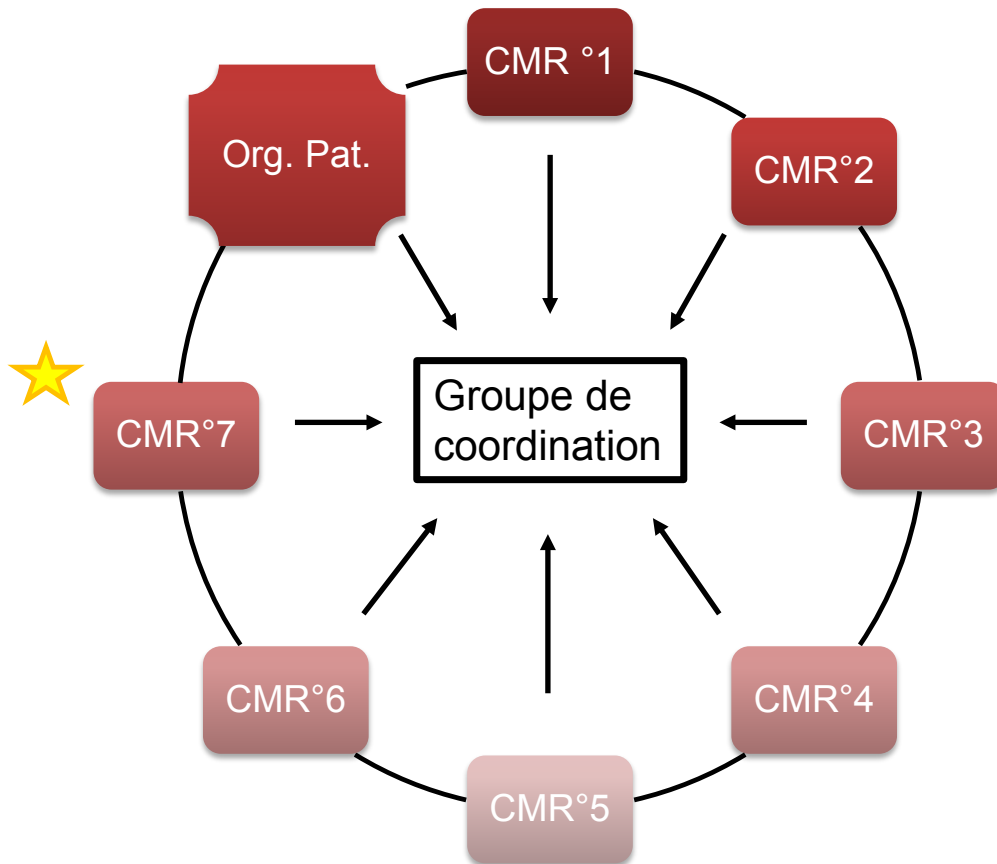
Gestion et administration

- 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