

JOURNÉE ANNUELLE

5^{ème} ÉDITION


FIRENDO

FILIÈRE MALADIES RARES ENDOCRINIENNES

Mercredi
12 décembre
2018





Centre de Compétence La Réunion au sein du réseau PRISIS

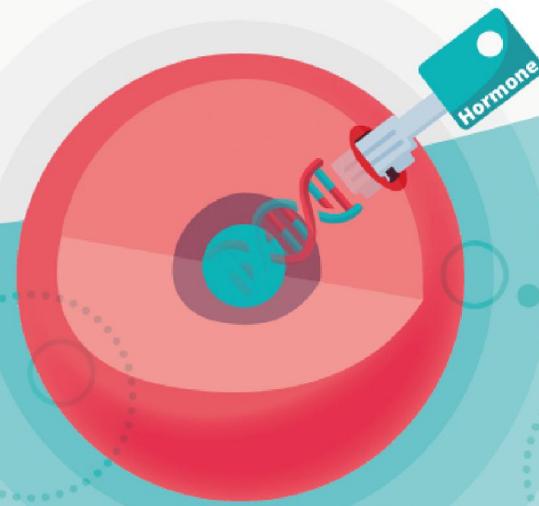
Pr Estelle Nobécourt-Dupuy
Endocrinologie, Maladies Métaboliques, Nutrition
CHU La Réunion
UFR Santé
DéTrois

JOURNÉE
ANNUELLE

5^{ème} ÉDITION

FIRENDO

FILIÈRE MALADIES RARES ENDOCRINIENNES



La Réunion et FIRENDO

MALADIES ENDOCRINIENNES
DE LA CROISSANCE
ET DU DÉVELOPPEMENT

Pr Juliane LEGER



crmerc.aphp.fr

PATHOLOGIES
GYNÉCOLOGIQUES
RARES

Pr Michel POLAK



hopital-necker.aphp.fr/pgr/



Centre de compétences CCMR



Centre de référence CRMR



MALADIES RARES
DE LA SURRÉNALE

Pr Jérôme
BERTHERAT



surrenales.aphp.fr

DÉVELOPPEMENT GÉNITAL :
DU FŒTUS À L'ADULTE

Pr Pierre MOURIQUAND



www.developpement-genital.org

MALADIES RARES DE LA THYROÏDE
ET DES RÉCEPTEURS HORMONAUX

Pr Patrick RODIEN



www.maladies-endocriniennes.fr

MALADIES RARES DE L'HYPOPHYSE

Pr Thierry BRUE



fr.ap-hm.fr/site/defhy

PATHOLOGIES RARES
DE L'INSULINO-SÉCRÉTION
ET DE L'INSULINO-SENSIBILITÉ

Pr Corinne VIGOUROUX



http://endocrino-sat.aphp.fr/prisis/

Centre de compétence maladies
rares (CCMR) endocriniennes
Saint-Pierre-de-La-Réunion

PRISE DE RENDEZ-VOUS

CHU Réunion – Site Sud, Hopital Alfred Isautier
97 avenue Francois Mitterrand 97410 Saint Pierre

Pr Estelle
NOBECOURT

02 62 2623 59480

PRISIS : Pathologies
rares de l'insulino-
sécrétion et insulino-
sensibilité

Dr Muriel COGNE

02 62 35 91 63

HYPO : Maladies
rares de l'hypophyse

Dr Laure HOUDON-NGUYEN

02 62 35 83 06

MRS : Maladies rares de la Surrénale

MERCD : Maladies rares de la
croissance et développement

TRH : Maladies rares de la thyroïde et
des récepteurs hormonaux

JOURNÉE
ANNUELLE
5^{ème} ÉDITION
FIRENDO
FILIERE MALADIES RARES ENDOCRINIENNES



12 DECEMBRE 2018

FIRENDO

La Réunion et FIRENDO

MALADIES ENDOCRINIENNES
DE LA CROISSANCE
ET DU DÉVELOPPEMENT

Pr Juliane LEGER



crmerc.aphp.fr

PATHOLOGIES
GYNÉCOLOGIQUES
RARES



Pr Michel POLAK

PGR
Pathologies gynécologiques rares

hopital-necker.aphp.fr/pgr/



MALADIES RARES
DE LA SURRÉNALE

Pr Jérôme
BERTHERAT

surrenales.aphp.fr

DÉVELOPPEMENT GÉNITAL :
DU FŒTUS À L'ADULTE

Pr Pierre MOURIQUAND



www.developpement-genital.org

MALADIES RARES DE LA THYROÏDE
ET DES RÉCEPTEURS HORMONAUX

Pr Patrick RODIEN



www.maladies-endocriniennes.fr

MALADIES RARES DE L'HYPOPHYSE

Pr Thierry BRUE



fr.ap-hm.fr/site/defhy

PATHOLOGIES RARES
DE L'INSULINO-SÉCRÉTION
ET DE L'INSULINO-SENSIBILITÉ

Pr Corinne VIGOUROUX

PRISIS

http://endocrino-sat.aphp.fr/prisis/

Centre de compétences CCMR Centre de référence CRMR



Centre de compétence maladies
rares (CCMR) endocriniennes
Saint-Denis-de-La-Réunion

PRISE DE RENDEZ-VOUS

CHU Réunion – Site Sud, Hopital Alfred Isautier
97 avenue Francois Mitterrand 97410 Saint Pierre

Dr Patricia Pigeon-Kherchiche

02 62 35 83 06

Développement génital du Fœtus et de
l'adulte

Décalage horaire:
2 heures été Métropole
3 heures hiver Métropole

Mayotte 02h10

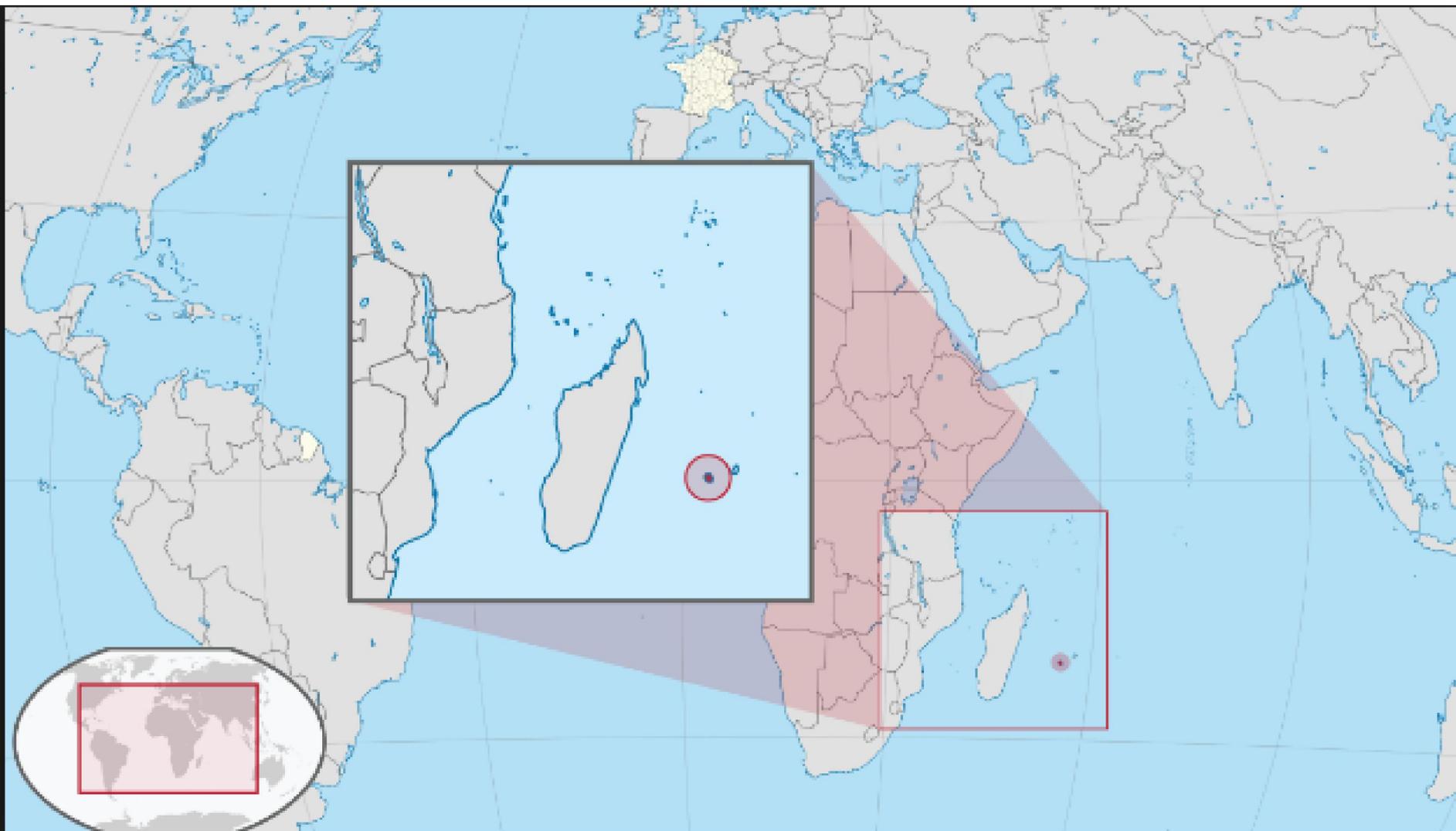
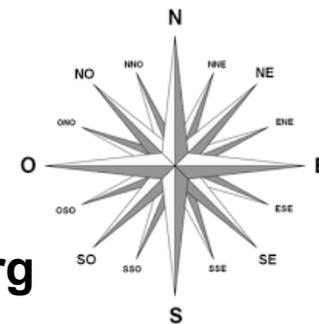
Tananarive 01h45

**Johannesburg
04h20**

Paris 11h00

Maurice 0h45

Perth 10h00



Ethno-sociologie de La Réunion

Métissage :

Européens, malgaches - 1665

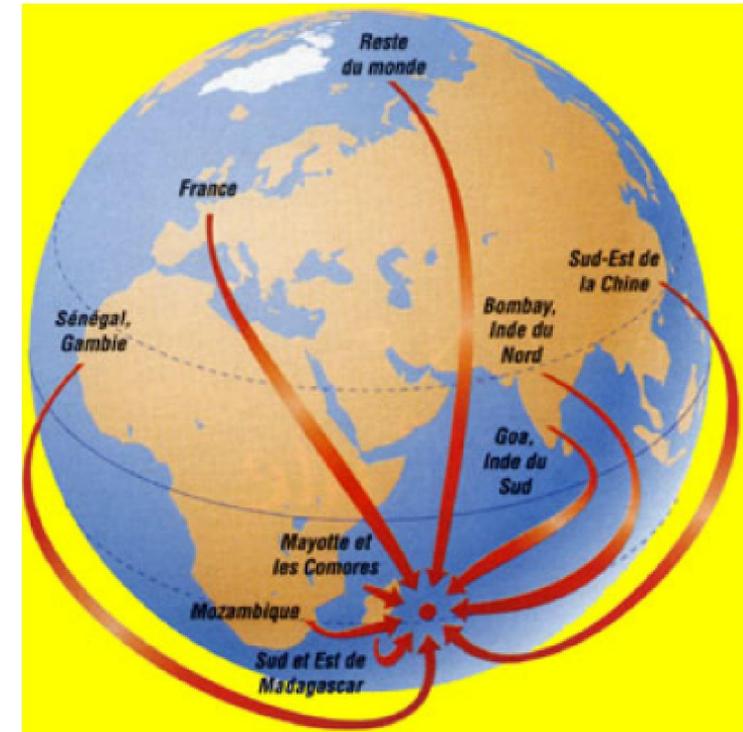
Européens, malgaches, africains
(esclavage) - 1725

Européens, malgaches, africains,
indiens et chinois (engagisme) – 1848

Insee 2013 :

841 000 habitants

1/3 < 20 ans (vs 1/4 en Métropole) et
14% > 60 ans (vs 24% en Métropole)



Etat des lieux

1 PUPH
2 pédiatres PH
6 PH
0 support recherche

CHU Felix Guyon
Service X Debussche
Pédiatrie Dr Pigeon Kherchiche

DÉTROI
O Meilhac
G Lambert

ARS (



CHU S
Service
Pédiatrie



UFR Santé
1^o cycle
3^o cycle

© vis - Carte éditée pour Iledelareunion.net

JOURNÉE ANNUELLE DRICI
5^{ème} ÉDITION
FIRENDO
FILIERE MALADIES RARES ENDOCRINIENNES



12 DECEMBRE 2018

FIRENDO

SEDMER
Société d'Endocrinologie
Diabète, Métabolisme
de la Réunion

Organisation de la Recherche

DRCI
Promotions de la recherche
clinique

CRB

**Services
Cliniques**

CIC
Épidémiologie
clinique

**PIMIT
DÉTROI**

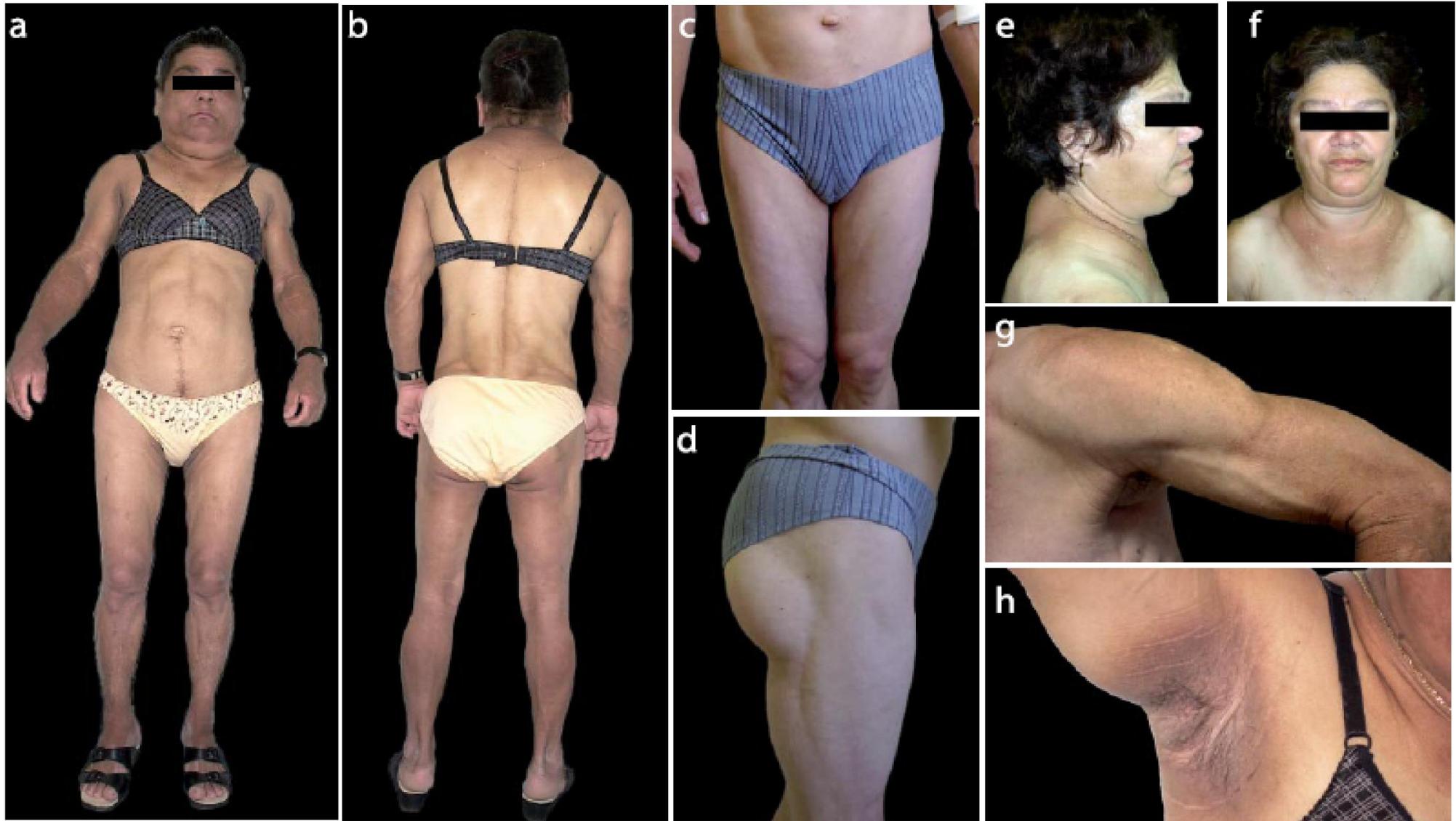


Structuration des Centres de Compétence

Ex: Organisation de la prise en charge des patients lipodystrophiques au sein du réseau PRISIS

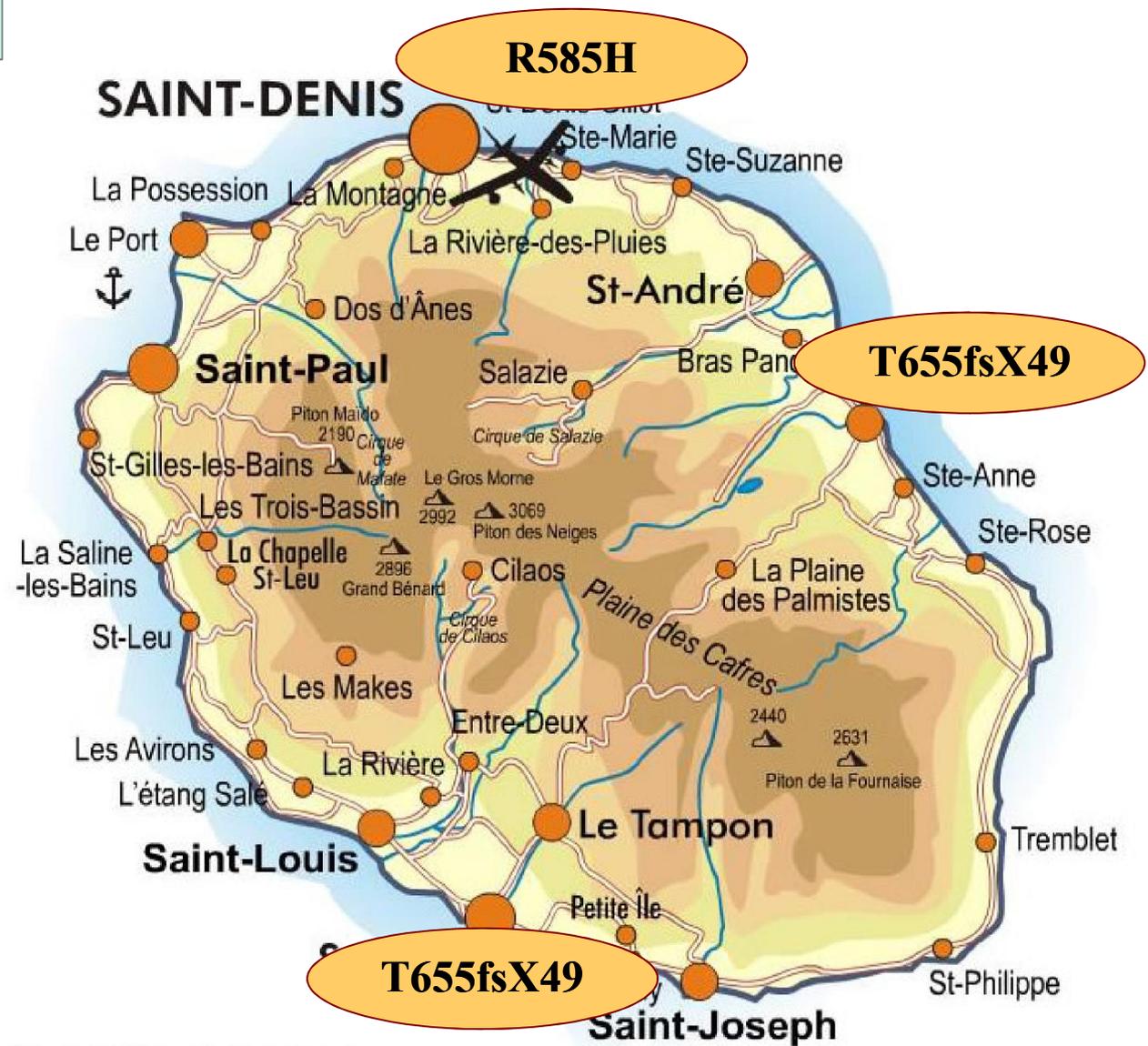


La lipodystrophie de Dunnigan, une maladie rare très présente sur notre territoire



Organisation

- HDJ Bilan à St Pierre spécifique +/- St Denis
- Constitution d'un registre + biocollection
- Collaboration avec les généticiens
- Visio au sein du réseau PRISIS, pb décalage horaire



© vis- Carte éditée pour IledeLaReunion.net



caractéristiques	p.T655fsX49 HTZ n=33	p.T655fsX49 HMZ n=14	p.R582H n=4
Femmes (%)	90.9	78.6	25
Age (ans)	45±3	40±19	54±8

- **Reprise du suivi de 45 patients (T655fsX49) , 5 patients HMZG décédés**
 - **9 patients HOMOZYGOTES**
 - **5 nouveaux diagnostics**
 - **2 nouveaux diagnostiqués à convoquer**
 - **3 génétiques en attente**
 - **Grande famille à dépister**
 - **Enfants après la puberté**
- **5 patients avec la mutation R582H**
 - **1 nouveau diagnostic**

Goitre (%)	12.5	21.4	50
SOPK (% de femmes)	27.3	42.9	25



12 DECEMBRE 2018

Intérêt de la participation à FIRENDO

- * Population très spécifique
- * Forte représentation de certaine maladie rare
- * Aide et support pour développer les registres et les projets de recherche
- * Aide pour une meilleure prise en charge des patients
- *RCP
- *Visibilité pour les patients
- *Visibilité pour participation à des projets de recherche nationaux
- *Collaboration avec les pays de la zone OI

Faiblesse

- *Peu de temps disponible en dehors du soin
- *Equipe motivée mais débordée par le clinique
- *MANQUE de MOYENS
- *CHU très déficitaire, politique de restriction budgétaire
- *Peu d'équipe de recherche et pas d'équipe spécialisée dans les problématiques maladies rares
- *Eloignement



Conclusion

Certaines Maladies rares particulièrement représentées avec des spécificités

Motivation locale des équipes

Manque de moyens et de structure de support

Organisation des centres en cours et rapprochement enfant/ adulte. Importance des liens avec les centres de FIRENDO.

