



Le Centre de Référence, qui comme les autres Centres de Référence se doit d'organiser des réunions de formation/information, propose le format visioconférence afin de limiter les déplacements de chacun.

L'objectif de ces réunions est triple :

1°] - Discussion de dossiers pour lesquels on suspecte une anomalie de la réceptivité hormonale (cf. : plaquette du centre), qui posent un problème diagnostique, un problème thérapeutique, ou simplement pour leur intérêt didactique.

2°] - Informations récentes sur les maladies qui concernent le CDR (sélection de la littérature d'intérêt).

3°] - Annonces, propositions, suivi de protocoles.

Les 2 derniers points étant conditionnés par le temps restant après le 1er point.

Nous préciserons dans un message ultérieur, le programme de la réunion tel que fixé en fonction de vos demandes.

Afin de ne pas encombrer trop les agendas de chacun, nous proposons une réunion environ tous les 2 mois, vers le 15 du mois.

Nous attendons vos propositions.

Merci de nous informer par retour de mail de votre prévision de participation avec ou sans dossier. Cette visioconférence aura lieu via l'application GO TO MEETING dont les codes vous sont fournis très prochainement.

La participation à ces réunions n'est, bien entendu, pas obligatoire mais nous devons faire ce relevé de "présence" fut-elle virtuelle.

Nous vous proposons que les dossiers soient présentés sous format PowerPoint, et idéalement qu'ils nous parviennent dans les jours précédant la visioconférence, afin de les charger avant la réunion et de gagner du temps.

Adresse mail médecins :

PaRodien@chu-angers.fr Frillouz@chu-angers.fr

ReCoutant@chu-angers.fr NaBouhours-Nouet@chu-angers.fr

L'équipe du Centre de Référence

- ❖ 2 Endocrinologues adultes
- ❖ 2 Endocrinologues pédiatres
- ❖ 1 Biologiste moléculaire
- ❖ 1 Psychologue clinicienne
- ❖ 1 Secrétaire

➤ Auxquels s'ajoutent :

- 1 Endocrinologue
Gynécologue
- 2 Chirurgiens pédiatriques
- 2 Chirurgiens spécialistes
endocrinologie

Notre rôle :

Les Centres de Référence reconnaissent les nécessités d'un accompagnement spécifique pour les maladies rares.

- ✓ Dépistage, diagnostic
- ✓ Suivi médical pluriannuel (consultations, hospitalisations de jour)
- ✓ Interventions chirurgicales et explorations médicales par des professionnels sensibilisés aux maladies rares
- ✓ Accompagnement psychologique ponctuel ou régulier du patient et de son entourage. Soutien auprès des organismes de la santé et du social
- ✓ Transition du suivi pédiatrique vers le service adultes

Quelles maladies ?

o THYROÏDE :

- ❖ Résistance aux hormones thyroïdiennes ; hypothyroïdies et hyperthyroïdies d'origine génétique

✎ Les pathologies thyroïdiennes (hypothyroïdie, hyperthyroïdie) du nouveau né à l'âge adulte, ou pendant la grossesse peuvent être expliquées par ces anomalies.

o GONADES :

- ❖ Anomalies des gonades, de la puberté, de la fertilité d'origine génétique.

✎ Certaines de ces anomalies peuvent être responsables d'anomalies du développement sexuel, de retard ou d'avance de la puberté, d'aménorrhée, d'infertilité, ou de stimulation hormonale excessive pendant la grossesse.

Le Centre est également compétent pour :

- Les maladies rares de la croissance : syndromes de Turner, de Noonan, de Silver-Russel
- Craniopharyngiomes
- Les maladies génétiques rares de l'hypophyse: interruption de tige pituitaire
- Les maladies rares des surrénales : hyperplasie, hypoplasie, tumeurs, syndrome de Cushing, insuffisances surrénales
- Le syndrome de Prader Willi
- Les maladies rares du développement sexuel
- Les maladies rares du Calcium : hypocalcémie, hypercalcémie, pseudohypoparathyroïdie
- Le syndrome de Mc-Cune-Albright
- Le diabète insipide central