

# Nouveau centre pour les maladies rares de l'enfant

Les HUG ont ouvert un centre de coordination interdisciplinaire et de soins des maladies rares et/ou complexes de l'enfant et de l'adolescent·e. La prise en charge interdisciplinaire soutient le jeune jusqu'à l'âge adulte.



© Julien Gregorio / HUG

Les maladies rares désignent des pathologies qui touchent un nombre d'individus relativement réduit, un sur deux mille en moyenne, et qui, en raison de leur rareté, sont souvent associées à des problèmes spécifiques. Elles sont majoritairement diagnostiquées durant l'enfance. À Genève, environ mille jeunes sont concerné·e·s. Les maladies sont dites complexes lorsqu'elles touchent au moins trois des dix systèmes que composent le corps humain, par exemple le système respiratoire, le système digestif et le système nerveux.

## Prendre précocement en charge les jeunes patient·es

Ouvert le 16 janvier 2023, le Centre Corail a été conçu comme une porte d'entrée, puis comme un point de référence pour la prise en charge rapide et efficace des enfants, adolescentes et adolescents. Les enfants peuvent être adressés au centre par leur pédiatre, un ou une médecin spécialiste, le Centre de développement de l'enfant des HUG ou les parents.

La prise en charge d'une maladie rare et/ou complexe nécessite généralement l'intervention de multiples spécialistes. Chacune de ces personnes fournit des soins, prescrit des médicaments ou des examens, réalise un compte rendu. Toutes ces informations doivent être centralisées et transmises aux autres intervenants et intervenantes. Jusqu'à aujourd'hui, cette coordination chronophage et énergivore était très souvent assurée par les parents.

Le Centre Corail a donc pour ambition de décharger les familles. Dans ce but, il les accompagne, les forme et les informe. Il leur propose un soutien individuel et de groupe pour faire face à la maladie de leur enfant. Il organise des consultations multidisciplinaires, propres à chaque maladie. Il planifie le calendrier des examens et des soins et assure des consultations de suivi. « Entre les premiers symptômes d'une maladie rare et le diagnostic, le délai est long, en moyenne 18 mois, parfois des années. C'est une source de grandes souffrances et d'inquiétudes pour les jeunes et leurs familles », précise la Pr Constance Barazzone, responsable de cette nouvelle structure. « Lorsqu'un enfant est orienté vers le centre, notre priorité, si sa maladie n'est pas connue, est de poser un diagnostic et de donner un nom à sa pathologie. En parallèle, des bilans sont réalisés pour déterminer les besoins de l'enfant et identifier les spécialistes à consulter. Une prise en charge précoce est mise en place pour ne pas laisser les parents et les enfants sans suivi dans l'attente du diagnostic », précise la Dre Clothilde Ormières, médecin coordinatrice du centre <sup>[1]</sup>.

## Des collaborations locales, nationales et internationales

L'équipe se compose d'un médecin, d'une infirmière coordinatrice, d'une psychologue, d'une assistante sociale et d'une assistante administrative. Pour assurer une coordination optimale de chaque parcours de soins, Corail travaille avec de nombreux et nombreuses spécialistes et structures, à commencer par l'ensemble des spécialistes de l'Hôpital des enfants et avec le Service de médecine génétique des HUG. Cette coordination permet de réaliser rapidement des analyses génétiques et de discuter des situations cliniques.

Diverses coopérations existent également à l'échelle cantonale. Au niveau national, l'équipe fait le lien avec les centres de référence pour les différentes maladies rares déjà répertoriées, en collaboration avec la Coordination nationale des maladies rares (kosek). Sur le plan international enfin, le Centre Corail travaille en réseau avec plusieurs centres de référence des maladies rares en Europe, notamment ceux de Paris et de Bruxelles. Ces coordinations transfrontalières permettent d'échanger sur les cas les plus rares, notamment lorsque seul un ou deux cas existent dans le canton ou le pays. Ces échanges contribuent à établir des prises en charge et éventuellement proposer un traitement.

### **Améliorer la qualité de vie des jeunes et de leurs familles**

À ce jour, près de 7'000 maladies rares ont été définies et de nouvelles pathologies sont régulièrement décrites par les médecins. Environ 80% d'entre elles sont d'origine génétique. Le plus souvent, il s'agit de maladies sévères, chroniques, évolutives, entraînant des handicaps. Pour la plupart d'entre elles des soins appropriés sont en mesure d'améliorer la qualité de vie.

#### [En savoir plus](#)

<sup>[1]</sup> La Dre Clothilde Ormières est au bénéfice d'une grande expérience de ce domaine, acquise à l'Hôpital Necker Enfants malades AP-HP de Paris, où elle a travaillé dans le Service de médecine génomique des maladies rares durant plusieurs années.