

L'INSTITUT DES MALADIES RARES

Quelques chiffres

- 6.000 à 8.000 maladies rares sont identifiées ;
- les maladies rares concernent 6 à 8 % de la population, soit environ 700.000 Belges et plus de 30 millions de personnes en Europe ;
- entre 60.000 et 100.000 personnes ont besoin de soins spécifiques en raison d'une maladie rare en Belgique ;
- 80% des maladies rares sont d'origine génétique.

INFORMATIONS

INSTITUT DES MALADIES RARES

Site internet :
www.institutdesmaladiesrares.be

E-mail :
maladies.rares-saintluc@uclouvain.be

Coordination : +32 2 764 78 00



Cliniques universitaires
SAINT-LUC
UCL BRUXELLES

SUIVEZ-NOUS SUR
f t in v

COMMU-DSO-302
février 2019

Éditeur responsable : Thomas De Nayer / Service de communication
Photos : Hugues Depasse

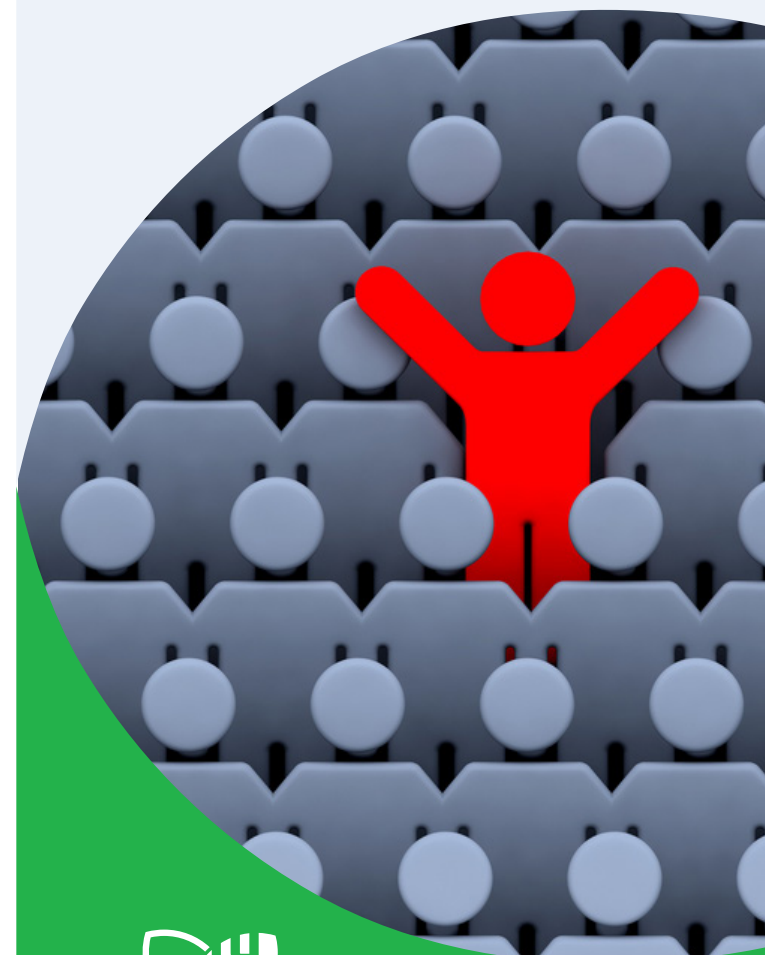
Cliniques universitaires Saint-Luc
Avenue Hippocrate, 10 – 1200 Bruxelles
www.saintluc.be

© Cliniques universitaires Saint-Luc
Aucun élément de cette brochure ne peut être repris sans accord préalable



**INSTITUT
DES MALADIES RARES**
Cliniques universitaires SAINT-LUC | UCL Bruxelles

BROCHURE
À L'ATTENTION DES PATIENTS
ET DE LEUR FAMILLE



Qu'est-ce qu'une maladie rare ?

Une maladie est dite rare lorsqu'elle affecte **moins de 1 personne sur 2000**.

Organisation

L'Institut des maladies rares est une structure organisationnelle qui comporte :

- 1 centre de génétique humaine
- 5 centres conventionnés INAMI spécifiques
- 4 centres conventionnés INAMI non spécifiques
- 12 centres experts
- 15 consultations multidisciplinaires

Chaque centre est spécialisé dans une maladie rare ou un groupe de maladies rares, grâce à la présence de spécialistes de différentes disciplines, experts dans l'établissement du diagnostic et dans le choix et l'application des traitements.

Le dossier de chaque patient est discuté de manière individuelle et spécifique lors de réunions multidisciplinaires, ce qui assure une prise en charge optimale et un traitement personnalisé.

La Pharmacie est impliquée étroitement en assurant la délivrance de médicaments orphelins.

La recherche et l'enseignement sont indispensables afin d'améliorer le diagnostic et le traitement des patients.

Centres experts

Chaque centre expert organise un accueil spécifique et des consultations multidisciplinaires relatives à un groupe de maladies.

- Affections pancréatiques de l'enfant
- Centre labio-palatin Albert de Coninck
- Hémopathies cellulaires héréditaires ou congénitales
- Maladies autoimmunes et autoinflammatoires de l'enfant
- Maladies cardiaques rares
- Maladies endocriniennes rares
- Maladies hépatiques de l'enfant
- Maladies neuro-cutanées congénitales
- Maladies neurogénétiques et neurodégénératives de l'enfant
- Maladies rhumatismales systémiques
- Malformations vasculaires (angiomes)
- Pneumopathies infiltrantes diffuses

Centres conventionnés INAMI

L'INAMI a mis en place des conventions de prise en charge multidisciplinaire spécifiques aux maladies rares, et des conventions non spécifiques mais dont le groupe cible comporte des maladies rares.

Spécifiques aux maladies rares :

- Hémophilie
- Maladies métaboliques héréditaires
- Maladies neuromusculaires
- Maladies rénales rares
- Mucoviscidose

Non spécifiques aux maladies rares :

- Epilepsie réfractaire
- Infirmité motrice cérébrale (IMOC)
- Spina bifida
- Troubles du spectre autistique

Consultations multidisciplinaires

Lors d'une consultation multidisciplinaire, les patients consultent différents médecins spécialistes pour permettre le diagnostic, le traitement et le suivi adéquats d'une maladie rare.

- Chiari type 1
- Dysplasie fibromusculaire
- Lupus Clinic
- Malformations vasculaires complexes et/ou syndromiques
- Naevus géant
- Ostéogénèse imparfaite (maladie des os de verre)
- Pathologies malformatives de l'oesophage et hernie diaphragmatique
- Pied de Charcot
- Sclérose systémique
- Sclérose tubéreuse de Bourneville
- Syndrome de Marfan
- Syndrome de microdélétion 22
- Syndrome de Prader-Willi
- Syndrome de Williams
- Trisomie 21

Centre de génétique

La plupart des maladies génétiques sont rares, et la plupart des maladies rares sont génétiques. Le Centre de Génétique humaine intervient dans tous les centres et consultations multidisciplinaires. Il assure 2 missions principales : la génétique clinique et le laboratoire de génétique.