

Maladies Rares Sensorielles Génétiques :

Le premier Centre de Référence National labellisé au CHU de Montpellier

Depuis plus de 10 ans, des équipes travaillent sur les maladies rares sensorielles à Montpellier. Le 19 novembre 2004, le ministère de la Santé et de la Protection Sociale décide de labelliser 34 centres de référence pour les maladies rares. Le centre de référence pour les affections sensorielles génétiques, situé à Montpellier fait partie des centres choisis.

Rencontre avec son coordinateur, le Dr Christian HAMEL, ophtalmologiste du CHU et chercheur à l'INSERM

➤ DR HAMEL, EXPLIQUEZ NOUS CE QU'EST UN CENTRE DE REFERENCE ?

Un centre de référence fonctionne comme un service de consultation, avec des médecins très spécialisés et des personnels paramédicaux. Une de ses originalités est de travailler étroitement avec des chercheurs et avec des correspondants spécialisés en France et à l'étranger. Ses missions sont d'informer les patients et les professionnels de santé sur les maladies, de les faire bénéficier des dernières avancées médicales, de faciliter la prise en charge et d'effectuer des recherches pour faire reculer les frontières thérapeutiques. Une fois le diagnostic établi et le traitement mis en place, le patient peut être réorienté vers des services qui suivront un protocole de soins établi.

Des campagnes de sensibilisation seront lancées pour que les patients soient dirigés vers les centres de référence qui sont leaders dans leurs domaines.

➤ QU'EST CE QU'UNE MALADIE RARE SENSORIELLE ?

Ces maladies génétiques, qui touchent une personne sur 1000, sont souvent graves, chroniques et évolutives. Au moins la moitié d'entre elles se déclare avant l'âge adulte. Il peut s'agir d'une surdité, plus ou moins profonde dès la naissance, nécessitant un dépistage précoce et éventuellement la pose d'un implant cochléaire, ou bien d'une cécité de naissance ou survenant plus tardivement dont les types sont multiples et pour lesquelles un diagnostic précis est indispensable pour renseigner le patient sur l'évolution de sa maladie. Dans 10 à 20 % des cas il s'agit d'un syndrome de Usher qui associe surdité néonatale et cécité progressive.

➤ QUELLE EST LA PARTICULARITE DU CENTRE DE MONTPELLIER ?

Par rapport aux autres centres nationaux référents sur la vue ou l'audition, Montpellier est unique par sa prise en charge globale des deux déficits sensoriels, auditif et visuel. Le centre de Montpellier est leader sur le diagnostic clinique et moléculaire du syndrome de Usher, ainsi que sur sa prise en charge. Pour les malades qui ne sont atteints que d'un déficit auditif ou visuel, nous procédons de la même manière à savoir prise en compte de l'état visuel et auditif. Il est en effet nécessaire de faire le bilan des deux fonctions dès lors que l'une est altérée, afin d'effectuer une rééducation qui utilise au mieux les possibilités d'adaptation des patients.

Le centre s'inscrit dans un ensemble comprenant d'une part les services d'ophtalmologie et d'ORL qui font partie du pôle « Tête et cou » Gui de Chauliac, et d'autre part l'unité INSERM 583 (Institut des Neurosciences sur le site Saint Eloi) dont la thématique principale est la physiopathologie et la thérapie des déficits sensoriels. Nos collaborateurs directs sont les services de génétique médicale et de génétique moléculaire du CHU, les centres de rééducation pour les mal entendants et les mal voyants (ARAMAV, CESDA, ARIEDA, Institut Saint-Pierre), et les associations de patients.

➤ QU'APPORTE LA LABELLISATION ?

La labellisation, accordée pour 5 ans, est une étape importante pour le centre. Elle va permettre de mieux nous faire connaître en France et à l'étranger, d'améliorer nos équipements et d'embaucher du personnel grâce à une enveloppe fléchée du Ministère de la Santé. Surtout, nous pourrions développer nos projets thérapeutiques qui doivent permettre, à échéance de 5 à 10 ans, avec la collaboration de l'Institut de Biothérapie en construction à l'hôpital Saint Eloi, d'effectuer la thérapie génique de certaines maladies de l'oeil et de l'oreille.