

Dr Marilyn LACKMY, Génétique clinique
CCMR des anomalies du développement et syndromes
malformatif (Filière AnDDIRares)
CCMR des déficiences intellectuelles de causes rares (Filière
DefiScience)

Pr Annie LANNUZEL, Neurologie
CCMR de l'atrophie multi systématisée (Filière BRAIN TEAM)
CCMR de neurogénétique (Filière BRAIN TEAM)
CCMR des démences rares ou précoces (Filière BRAIN TEAM)
CCMR des maladies neuromusculaires (Filière FILNEMUS)

Dr Laurent LARIFLA, Cardiologie
CCMR des cardiomyopathies et des troubles du rythme
cardiaque héréditaires ou rares (Filière Cardiogen)

Dr Damien BARROIS (Médecine générale), **Dr Frédérique
DELION** (Pédiatrie) et **Dr Scylia ALEXIS-FARDINI** (Médecine
adulte) :
Centre de traitement des maladies hémorragiques
constitutionnelles CTMHC (Filière MHEMO)

Au CH de la Basse-Terre

Dr Fabrice BOULARD, médecine générale,
Centre de traitement des maladies hémorragiques
constitutionnelles (Filière MHEMO)

Dr Corine CHARNEAU, Médecine générale,
CCMR syndromes drépanocytaires majeurs, thalassémies et
autres pathologies rares du globule rouge (Filière MCGRE)

**Les médecins experts des services de pédiatrie et de
médecine** du CHU de la Guadeloupe et du CH de Basse-
Terre.

**Le Centre Régional de dépistage néonatal de
la Guadeloupe et des Iles du Nord** : **Dr Ketty LEE**
(Médecin-biologiste) et les médecins référents

**Le laboratoire de génétique moléculaire et de
diagnostic des pathologies héréditaires du globule
rouge** : **Dr Ketty LEE** (Filière MCGRE)

Les associations de patients (liste non exhaustive)

En Guadeloupe

Drép'Agir, Drépano Doubout, Guadeloupe Espoir,
Drépanocytose, Association française des hémophiles
Comité Guadeloupe, Association Lupus Guadeloupe ...

Au national

Alliance maladies rares (association loi 1901 regroupant
plus de 200 associations de malades).

CONTACTEZ-NOUS

Adresse postale :

KARUKERARES

Plateforme de Coordination des Maladies Rares
de la Guadeloupe

Centre Hospitalier Universitaire de la Guadeloupe
Hôpital Joseph RICOU
97159 POINTE-A- PITRE Cedex

E-mail : sec.pmr@chu-guadeloupe.fr
Téléphone : 0590 93 46 35



KARUKERARES

PLATEFORME DE COORDINATION
DES MALADIES RARES
DE LA GUADELOUPE



Une plateforme de coordination Maladies Rares est un guichet unique*, installé dans un établissement de santé, ayant pour objet d'orienter les patients atteints d'une maladie rare - avec ou sans diagnostic - prioritairement sur demande du médecin traitant mais aussi à l'initiative de la famille.

La plateforme doit permettre de coordonner au mieux la prise en charge diagnostique et thérapeutique des patients atteints d'une maladie rare.

Nos missions

- Réduire l'errance diagnostique et faciliter le parcours de soin des patients atteints d'une maladie rare - avec ou sans diagnostic - en orientant vers des experts locaux, des experts d'autres départements d'Outre-Mer et si besoin vers des experts de l'Hexagone, via les centres labellisés maladies rares (CRMR)** :

- Recenser les staffs multidisciplinaires des centres de référence maladies rares et les médecins spécialistes présents sur le département ou les régions d'Outre-Mer,

- Identifier des interlocuteurs privilégiés au sein des centres de référence maladies rares de l'Hexagone en fonction des symptômes des patients,

- Constituer un réseau d'experts locaux susceptibles de prendre en charge les patients atteints de pathologies rares ou de savoir les orienter ,

- Travailler avec l'ensemble des filières de santé maladies rares (FSMR) pour constituer un recueil des principaux signes ou symptômes évocateurs de maladies rares, qui servira de base à une première orientation des patients,

- Favoriser le recours à la télémédecine (télé-expertise et téléconsultation).

- Orienter les patients vers une prise en charge extra-médicale (sociale et psychologique),
- Trouver des synergies et des complémentarités avec le dispositif d'appui à la coordination des parcours de santé complexes (DAC),
- Soutenir la venue d'experts.



Les partenaires de la plateforme

Les coordonnateurs de centres labellisés maladies rares* :

Au CHU de la Guadeloupe

Pr Nadège CORDEL, Dermatologie
CCMR des maladies auto-immunes systémiques rares (Filière FAIRR),
CCMR maladies auto-inflammatoires et de l'amylose inflammatoire (Filière FAIRR),
CCMR pour le lupus, le syndrome des anticorps antiphospholipides et autres maladies auto-immunes rares (Filière FAIRR),
CCMR des dermatoses bulleuses toxiques et toxidermies graves (TOXIBUL) (Filière FIMARAD),
CCMR des maladies bulleuses auto-immunes (MALIBUL) (Filière FIMARAD).

Pr Thierry DAVID, Ophtalmologie
CCMR des maladies rares en ophtalmologie (Filière SENSGENE), changement de coordonnateur en cours

Dr Laurent DO, Neurochirurgie
CCMR des anomalies vasculaires neurologiques et craniofaciales (Filière FAVA-MULTI)

Pr Suzy DUFLO, ORL
CCMR malformations ORL rares (Filière TÊTE COU)

Dr Maryse ETIENNE-JULAN, Médecine générale
CRMR syndromes drépanocytaires majeurs, thalassémies et autres pathologies rares du globule rouge (Filière MCGRE)

Dr Moana GELU-SIMEON, Hépatogastro-entérologie
CCMR des maladies inflammatoires des voies biliaires et des hépatites auto-immunes (Filière FILFOIE)

**CRMR (centre de référence maladies rares et CCMR (centres de compétence maladies rares)