

Chypre

Violetta Christophidou Anastasiadou, Pédiatre – Généticienne, Responsable de la Consultation de Génétique Clinique du Cyprus Institute of Neurology and Genetics, Makarios Hospital, Nicosie

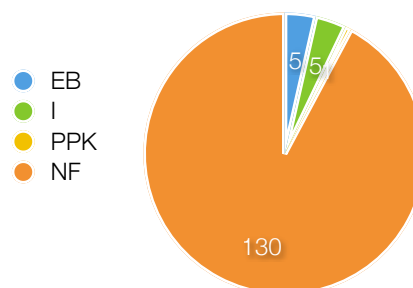
A Chypre, le nombre de patients est très faible en raison de la population de l'île (environ un million d'habitants).

Les données du registre de la Consultation de Génétique Clinique du Cyprus Institute of Neurology and Genetics

Les données épidémiologiques présentées sont celles issues du registre de la Consultation de Génétique Clinique du Cyprus Institute of Neurology and Genetics, Makarios Hospital. Un nombre significatif de patients atteints de maladies génétiques à expression cutanée sont adressés à cette consultation. Les patients sont également vus par leur dermatologue et d'autres spécialistes. Parmi, les génodermatoses suivantes ont été recensées :

- Xeroderma pigmentosum et maladies génétiques de la réparation de l'ADN : quelques familles
- Dysplasie ectodermique Anhidrotique : quelques familles
- Incontinentia pigmenti : quelques familles
- Autres génodermatoses : quelques patients

Maladie ou Syndrome	Nombre de patients
Épidermolyses Bulleuses	5
Ichtyoses Sévères	5
Kératodermies Palmoplantaires	1
Neurofibromatoses	130
Total	141



Nombre de cas d'Épidermolyses Bulleuses (EB), d'Ichtyoses Sévères (I), de Kératodermie Palmoplantaire (PPK), de Neurofibromatoses (NF)

La consultation de génétique est un centre de référence

La Consultation de Génétique est un centre de référence. Le personnel est composé d'une infirmière généticienne, d'un généticien, de conseillers génétiques. Le Service de Génétique assure le diagnostic génétique, le traitement, le conseil génétique. Le Service de Génétique donne également des conférences à Chypre et à l'étranger. Ce service a des activités de recherche. Il mène aussi des activités de sensibilisation auprès du grand public.

Dans la mesure où cette consultation est un centre de référence et la seule de l'île, les patients de toute l'île y sont adressés pour tous les types de maladies génétiques et pour toute question relative au diagnostic, à la prise en charge médicale ou au conseil génétique. La consultation offre ces services aux patients de tous les groupes d'âge, aux couples et aux familles. En raison de la faible population de l'île, la mise en place de centres d'expertise pour chaque maladie n'est pas appropriée.

Les besoins des patients sont essentiellement pris en charge par les services de santé publique

Les besoins des patients sont essentiellement pris en charge par les services de santé publique. Un état de lieux est en cours pour mieux évaluer ces besoins et développer des stratégies pour améliorer la prise en charge des patients atteints de génodermatoses sévères.

Développer une association : un besoin exprimé par les patients et les familles

En raison du très faible nombre de patients, il n'y a pas d'association de patients pour les génodermatoses sévères mais les patients en expriment le besoin.

Stratégie de prise en charge des génodermatoses et développement d'un réseau national

La mise en place d'un réseau national favorisant une prise en charge multidisciplinaire est en cours de discussion avec les dermatologues, principalement, et d'autres spécialistes dont les neurologues, neurochirurgiens et oncologues.