



Filière G2M

Maladies Héréditaires du **M**étabolisme

CHARTRE DE FONCTIONNEMENT

Filière Santé Maladies Rares G2M
Adresse : Centre de Référence
des Maladies Héréditaires du Métabolisme
AP-HM Hôpital de la Timone
264 Rue Saint Pierre - 13385 MARSEILLE Cedex 05

www.filiere-g2m.fr

PREAMBULE

En mobilisant l'ensemble des acteurs du domaine des maladies rares, [le 1er PNMR 2005-2008](#) a permis d'améliorer l'accès au diagnostic et à la prise en charge des personnes atteintes de maladies rares, grâce à la création de 131 centres de référence pour la prise en charge des maladies rares (CRMR) et l'identification de plus de 500 centres de compétences (CCMR) rattachés à ces CRMR et offrant un appui pour une prise en charge de proximité.

Le [2nd PNMR 2011-2014, prolongé jusqu'à fin 2016](#), a permis d'amplifier les mesures du PNMR 1 en renforçant la qualité de la prise en charge des patients, la recherche sur les maladies rares et la coopération européenne et internationale.

C'est dans le cadre de ce plan que [l'instruction du 29 juillet 2013 relative à la structuration des filières de santé maladies rares](#), a mis en place des **filières de santé maladies rares**, sur la base d'un cahier des charges décrivant leurs missions. Sur 32 projets déposés, 23 ont été retenus en décembre 2013.

[Par courrier daté du 31 mars 2014](#), la DGOS informe que la filière de santé maladies rares « Maladies Héritaires du Métabolisme G2M » est retenue, et son animation confiée, pour une durée de 4 ans, au professeur Brigitte CHABROL.

Dans le cadre de ce 2^{ème} plan également, une nouvelle procédure de labellisation des centres de référence et de compétence a permis d'identifier, pour la période 2017-2022 : 363 CRMR, dont 104 sites coordonnateurs et 259 sites constitutifs, et 1773 CCMR : Cf. [l'arrêté du 8 août 2017 « portant labellisation des réseaux des centres de référence prenant en charge les maladies rares » est enfin paru au Bulletin Officiel du 15 septembre](#).

Depuis la parution des résultats de la nouvelle labellisation dans l'arrêté du 8 août 2017, la filière G2M compte 19 CRMR, dont 7 CRMR coordonnateurs et 12 CRMR constitutifs, et 47 CCMR

La présente charte a pour objet de fixer les modalités de fonctionnement de la Filière G2M.

TITRE 1 : FORME – SIEGE – DENOMINATION

La filière de santé maladies rares G2M n'a pas d'entité juridique.

Elle est constituée sous la forme d'une filière de santé nationale, et est régie par la législation française en vigueur ainsi que par la présente charte de fonctionnement.

Créée dans le cadre du 2^{ème} Plan Maladies Rares, et mise en place par l'instruction du 29 juillet 2013 relative à la structuration des filières de santé maladies rares, la Filière G2M peut être dissoute de plein droit seulement par décision du ministère de la santé.

La filière G2M est portée administrativement par l'Assistance Publique – Hôpitaux de Marseille, établissement de santé public au sein duquel elle est identifiée sous la forme d'une unité fonctionnelle. La filière est soumise, en tant qu'unité fonctionnelle « UF » de l'AP-HM, aux règles en vigueur dans les établissements publics de santé et à l'AP-HM.

Adresse de la filière G2M :

Centre de Référence des Maladies Héréditaires du Métabolisme
Hôpital Timone Enfants
264 rue St Pierre, 13385 MARSEILLE Cedex 05

Sa dénomination précise est :

Filière santé maladies rares Maladies Héréditaires du Métabolisme, ou « G2M ».

TITRE 2 : PERIMETRE

ARTICLE 1 - PERIMETRE DE LA FILIERE G2M : Les Maladies Héréditaires du Métabolisme




Les Maladies Héréditaires du Métabolisme (MHM) sont des maladies génétiques touchant une voie métabolique de l'organisme.







Ces maladies (plus de 500 identifiées à ce jour) sont classiquement réparties en trois groupes :

- Les maladies par intoxication.
- Les maladies par déficits énergétiques.
- Les maladies liées aux anomalies du métabolisme des molécules complexes.

Les MHM nécessitent un diagnostic et une prise en charge précoce, et font l'objet de traitements de plus en plus nombreux (traitements nutritionnels, médicamenteux, par enzymothérapie substitutive, par molécule chaperonne, par thérapie génique...).

Comme annoncé dans le préambule, depuis les résultats de la nouvelle labellisation dans l'arrêté du 8 août 2017, ces maladies peuvent être regroupées en 7 CRMR coordonnateurs, ou « réseaux », auxquels sont rattachés 12 centres constitutifs et 47 centres de compétence :









- 1. Centre de Référence des Maladies Héréditaires du Métabolisme, coordonné par le Pr Brigitte CHABROL**
 -  8 sites constitutifs
 -  20 centres de compétences
- 2. Centre de référence des Hémochromatoses et autres maladies métaboliques du fer, coordonné par le Dr Edouard BARDOU-JACQUET**
 -  10 Centres de compétences

3. **Centre de Référence des Maladies Héréditaires du Métabolisme Hépatique, coordonné par le Pr Philippe LABRUNE**
 2 Centres de compétences
4. **Centre de Référence de la maladie de Wilson et autres maladies rares liées au cuivre, coordonné par le Dr France WOIMANT**
 1 site constitutif
 8 Centres de compétences
5. **Centre de Référence des maladies Lysosomales, coordonné par le Dr Bénédicte HERON**
 3 sites constitutifs
 3 Centres de compétences
6. **Centre de Référence des Porphyrries et anémies rares du métabolisme du fer, coordonné par le Dr Laurent GOUYA**
7. **Centre de Référence de la Maladie de Fabry, coordonné par le Pr Dominique GERMAIN**
 4 Centres de compétences

ARTICLE 2 – LES MEMBRES DE LA FILIERE G2M

Afin de faciliter le parcours de soins du patient, assurer la formation et l'information, coordonner et structurer la recherche La Filière coordonne en réseau l'ensemble des acteurs impliqués dans la prise en charge des maladies héréditaires du métabolisme.

De fait, et dans le respect des objectifs décrits dans l'INSTRUCTION N° DGOS/PF4/2016/11 du 11 janvier 2016, font partie de la filière G2M :

-  les 19 CRMR de G2M : 7 CRMR coordonnateurs et 12 CRMR constitutifs
-  les 47 CCMR de G2M
-  Les Associations de Patients représentant les patients atteints de MHM,
-  Les Laboratoires ou de plateformes de diagnostic approfondi spécialisés dans ce domaine,
-  Les Sociétés Savantes relevant du périmètre de G2M,
-  Les équipes de chercheurs spécialisées dans ce domaine tant au niveau de la recherche fondamentale, clinique, et du développement de nouvelles thérapeutiques,
-  Les spécialités transversales ayant développé une expertise dans les maladies héréditaires du métabolisme,
-  les réseaux de soins travaillant en lien avec les CRMR et les CCMR.

Le nombre de ses membres n'est pas limité.

En dehors de ces catégories, il conviendra de solliciter le COPIL de G2M pour devenir membre de la filière.

Enfin, en fonction des besoins, le COPIL pourra faire appel aux professionnels et structures du secteur sanitaire, médico-social, social et éducatif dans le champ de la Filière qui adhèrent à ses objectifs et orientations.

TITRE 3 : OBJECTIFS - MISSIONS - THEMATIQUES RETENUES

ARTICLE 1 - OBJECTIFS ET MISSIONS DE LA FILIERE G2M :

Conformément à [l'INSTRUCTION N° DGOS/PF4/2016/11 du 11 janvier 2016](#), la filière G2M est un lieu de mise en réseau et d'échanges privilégié entre les différents acteurs professionnels et associatifs. Sa vocation est d'animer leurs relations et de coordonner leurs actions.

Les deux objectifs principaux sont de :

1. **Favoriser la lisibilité** de l'organisation mise en place pour la prise en charge des maladies héréditaires du métabolisme et de faciliter ainsi l'orientation des patients et des professionnels,
2. **Décloisonner cette organisation** pour coordonner l'expertise et créer un continuum d'action entre les structures et les acteurs sanitaires, sociaux, médico-sociaux et de l'accompagnement pour une meilleure prise en charge globale des patients.

Ses trois missions principales sont :

1. **L'amélioration de la prise en charge des personnes atteintes de maladies héréditaires du métabolisme**

G2M doit renforcer, mutualiser, coordonner voire impulser des actions visant à rendre plus lisible et plus accessible l'organisation en place et à améliorer la prise en charge globale et la diffusion de l'expertise et des connaissances dans un objectif d'équité sur le territoire national.

La filière n'organise pas la prise en charge individuelle des patients qui reste du ressort des CRMR et des CCMR qui leur sont rattachés.

2. **Le développement de la recherche** translationnelle, clinique et organisationnelle.

G2M doit disposer de toute l'information utile sur les bases de données, le réseau des laboratoires de diagnostic et de recherche, les projets et travaux de recherche en cours, les programmes centrés sur l'innovation diagnostique et thérapeutique, etc. Elle favorise et valorise ainsi le continuum entre la recherche fondamentale, translationnelle et clinique.






3. **Le développement de l'enseignement, de la formation et de l'information.**

G2M doit disposer de toute l'information utile sur les initiatives déjà prises et susciter des programmes d'enseignement et la création de diplômes interuniversitaires. Elle organise toute action, voire met en place, le ou les dispositifs pouvant contribuer à une meilleure information des acteurs de la filière et en dehors.




Pour remplir ces missions, la Filière a identifié un certain nombre de thématiques transversales en lien avec les Maladies Héréditaires du Métabolisme, pour lesquelles elle a constitué des groupes de travail.

ARTICLE 2 - LES THEMATIQUES RETENUES PAR G2M :





AXE 1 : AMELIORATION DE LA PRISE EN CHARGE GLOBALE DU PATIENT

-  BNDMR et Codification des Maladies Rares
-  PNDS : Rédaction et utilisation des protocoles de bonnes pratiques au sein de la filière
-  Education Thérapeutique
-  Formation du patient - Transition Enfant / Adulte
-  Dépistage néo-natal


AXE 2 : RECHERCHE

-  Mise en place de l'Interface Essais Cliniques « IEC »
-  Projet NGS
-  Favoriser la recherche translationnelle clinique / recherche fondamentale

AXE 3 : FORMATION / INFORMATION

-  Fiches ORPHANET des Maladies Héréditaires du Métabolisme
-  Communication
-  Médico-social
-  Enseignement universitaire

AXE 4 : EUROPE ET INTERNATIONAL

-  Europe et International – MétabErn

AXE 5 : ASPECTS ETHIQUES

-  Groupes de réflexion thématique

Cette liste pourra être mise à jour par le COPIL de la filière sans nécessiter pour autant une mise à jour de la charte.

ARTICLE 3 - ENGAGEMENT DES CRMR ET CCMR

Par leur statut de centre labellisé, et par cette charte, les coordonnateurs des CRMR et CCMR s'engagent à :

1. **participer aux actions de la filière G2M** dans le cadre des différentes missions qui leur sont confiées principalement dans l'amélioration du parcours de soins, la recherche, la formation et l'information,
2. **participer au recueil des données d'activité de leur centre dans la BNDMR** et aux actions transversales de la Filière dans le cadre des groupes de travail de la filière G2M
3. **à participer aux actions de formation des personnels de santé affectés à leur centre** et notamment à les faire participer autant que faire se peut à la journée annuelle et aux journées thématiques de la filière G2M,
4. **à veiller à l'application dans leur centre des procédures et recommandations** de soins établies en commun, au respect des règles de bonnes pratiques et d'éthique partagées, dans la prise en charge diagnostique, le suivi et la coordination du parcours de soins, l'application des Protocoles Nationaux de Diagnostic et des Soins (PNDS) établis dans le cadre de la Filière.
5. **interagir en bonne harmonie avec le tissu associatif.**

TITRE 4 : GOUVERNANCE DE LA FILIERE G2M

ARTICLE 1 - LA CELLULE D'ANIMATION

Elle est composée de l'animateur, des chefs de projet et des chargés de mission :

1.1 L'animateur de la Filière

L'animateur est nommé par le Comité de Pilotage DGOS pour un mandat de quatre années. Il représente la Filière et reçoit du Comité de pilotage une délégation de pouvoirs pour assurer la gestion de la Filière et la représenter auprès des tiers et des pouvoirs publics.

1.2 Les chefs de projet

Un chef de projet administratif et un chef de projet médical ont été nommés par l'animateur de la filière. Sous l'autorité de l'animateur de la filière, ils assurent l'animation de la filière, et la coordination de l'ensemble des thématiques.

1.3 Les chargé(e)s de missions

Une fiche de poste encadre les missions qui incombent aux chargé(e)s de missions. Ils/elles ont à la fois des missions régionales et des missions transversales.

Les centres de la filière G2M étant répartis sur toute la France, il a été décidé de partager le territoire français en 4 zones, chacune étant confiée à un/des chargé(e)s de missions :

- Grand Paris
- Nord Est
- Ouest
- Grand Sud-Est

Sur chacune de ces zones, les chargé(e)s de missions :

- Assurent le lien entre le CRMR de rattachement et les CCMR, et les partenaires de la Filière : services hospitaliers, laboratoires de biochimie, unités de recherche ...
- Assurent le relais de toute action en lien avec une des thématiques de la Filière
- Sont force de proposition sur le territoire
- Développent les partenariats régionaux avec le secteur médico-social, la MDPH, en assurant le relais des actions proposées au niveau national.

Transversalement, il leur est demandé :

- D'assurer le suivi des travaux des groupes de travail concernés par le ou les CRMR et/ou CCMR qui concernent le territoire sur lequel le Chargé de Mission agit.
- Participer à la constitution d'une base documentaire relative aux groupes de travail et thématiques
- Proposer des supports d'information sur la thématique
- Participer à l'organisation de réunions de travail
- Participer à l'organisation de journées de formation et d'information
- Recenser les projets de recherche
- Assurer la veille documentaire
- Assurer le lien permanent avec les Chefs de Projet de la Filière pour faire un état précis et régulier de l'avancement de leurs missions et des travaux menés par les groupes de travail.

ARTICLE 2 - LE COMITE DE PILOTAGE

2.1 Composition :

Suite à l'arrêté du 8 août 2017 « portant labellisation des réseaux des centres de référence prenant en charge les maladies rares » paru au Bulletin Officiel du 15 septembre, la cellule d'animation de la filière a réuni les coordonnateurs des 19 centres de référence le 28 septembre 2017.

Lors de cette réunion, la composition du nouveau COPIL a été décidée comme suit :

 **L'équipe Animation & Coordination :**

1. Pr Brigitte CHABROL, animatrice de la filière G2M, et coordonnatrice du Centre de Référence des Maladies Héréditaires du Métabolisme (site coordonnateur)
2. Dr Célia HOEBEKE, chef de projet médical de la filière G2M, basée à Marseille
3. Catherine PANSERA, chef de projet administratif de la filière G2M, basée à Marseille


 **Les Chargées de mission :** *par ordre alphabétique*

4. Nicole ALLARD, Grand Est (20% ou 0,2 équivalent temps plein), basée à Nancy
5. Sandy COURAPIED, Grand Est (30% ou 0,3 équivalent temps plein), basée à Lille
6. Amina HASSAINI, Grand Paris (80% ou 0,8 équivalent temps plein), basée à Paris
7. Pénélope HODGES, Grand Ouest (temps plein), basée à Tours
8. Azza KHEMIRI, Grand Paris (temps plein), basée à Paris
9. le/la futur(e) chargé(e) de mission pour le Sud-Est, non encore recruté(e), basé(e) à Marseille.


 **Les coordonnateurs des 19 Centres de Référence :** *par ordre alphabétique*

10. Dr Edouard BARDOU-JACQUET, coordonnateur du Centre de référence des Hémochromatoses et autres maladies métaboliques du fer (site coordonnateur)
11. Dr Nadia BELMATOUG, coordonnatrice du Centre de Référence des Maladies Lysosomales (site constitutif)
12. Dr Pierre BROUE, coordonnateur du Centre de Référence des Maladies Héréditaires du Métabolisme (site constitutif)
13. Pr Pascale DE LONLAY, coordonnatrice du Centre de Référence des Maladies Héréditaires du Métabolisme (site constitutif)
14. Dr Dries DOBBELAERE, coordonnateur du Centre de Référence des Maladies Héréditaires du Métabolisme (site constitutif)
15. Pr François FEILLET, coordonnateur du Centre de Référence des Maladies Héréditaires du Métabolisme (site constitutif)
16. Pr Dominique GERMAIN, coordonnateur du Centre de Référence de la Maladie de Fabry (site coordonnateur)
17. Dr Laurent GOUYA, coordonnateur du Centre de Référence des Porphyries et anémies rares du métabolisme du fer (site coordonnateur)
18. Dr Nathalie GUFFON-FOUILHOUX, coordonnatrice du Centre de Référence des Maladies Héréditaires du Métabolisme (site constitutif)

19. Dr Bénédicte HERON, coordonnatrice du Centre de Référence des Maladies Lysosomales (site coordonnateur)
20. Pr François LABARTHE, coordonnateur du Centre de Référence des Maladies Héritaires du Métabolisme (site constitutif)
21. Pr Philippe LABRUNE, coordonnateur du Centre de Référence des Maladies Héritaires du Métabolisme Hépatique (site coordonnateur)
22. Pr Alain LACHAUX, coordonnateur du Centre de Référence de la Maladie de Wilson et autres maladies rares liées au cuivre (site constitutif)
23. Dr Olivier LIDOVE, coordonnateur du Centre de Référence des Maladies Lysosomales (site constitutif)
24. Dr Fanny MOCHEL, coordonnatrice du Centre de Référence des Maladies Héritaires du Métabolisme (site constitutif)
25. Dr Yann NADJAR, coordonnateur du Centre de Référence des Maladies Lysosomales (site constitutif)
26. Dr Manuel SCHIFF, coordonnateur du Centre de Référence des Maladies Héritaires du Métabolisme (site constitutif)
27. Dr France WOIMANT, coordonnatrice du Centre de Référence de la maladie de Wilson et autres maladies rares liées au cuivre (site coordonnateur)

 **Les laboratoires** : *par ordre alphabétique*

28. Dr Jean-François BENOIST
29. Pr Hervé PUY
30. Dr Christine VIANEY-SABAN

 **Les associations** : *par ordre alphabétique*

31. Stéphane ANTOLIN, Association Vaincre les Maladies Lysosomales
32. Marie BALANCA-DEVAUX, Association les Feux Follets :

Suppléants :

Anne HUGON, Association Francophone des Glycogénoses
Françoise TISSOT, Association contre les Maladies Mitochondriales

Soit au total : 32membres.

2.2 - MISSIONS DU COPIL

Le COPIL se réunit régulièrement, et au minimum 4 fois par an, sous forme présentielle ou conférence téléphonique.

Le COPIL est le garant du respect des objectifs fixés à la filière par [l'INSTRUCTION N° DGOS/PF4/2016/11 du 11 janvier 2016](#).

Il définit les grandes orientations, les stratégies et met en place les groupes de travail.

Il suit l'avancement, valide et met en place les conclusions des groupes de travail.

Il organise une journée annuelle de la filière. Il peut organiser des journées thématiques en lien avec les maladies héréditaires du métabolisme.

Il décide de l'admission ou de l'exclusion des membres de la filière.

TITRE 5 : BUDGET – GESTION DES FINANCEMENTS – COMPTABILITE

Les ressources annuelles de la Filière sont à ce jour des dotations MIG, notifiées annuellement par la DGOS à l'attention de l'AP-HM, établissement support de la filière G2M. L'AP-HM prélève sur cette enveloppe budgétaire des frais de structure.

Pour l'utilisation de son financement ou les recrutements, la filière est soumise, en tant qu'UF de l'AP-HM, aux règles en vigueur dans les établissements publics de santé.

Le budget annuel comprend une part fixe en 1ère circulaire budgétaire (frais de personnels, site Web, Journées de la Filière, prestation de conseil, actions de communication et de formation) et une part variable en 2nde circulaire, fonction de la validation des propositions formulées dans un plan d'actions remis annuellement par la Filière à la DGOS.

Il est possible de reverser des financements à d'autres établissements hospitaliers lorsque l'action financée est pilotée par un membre de la Filière hébergé par cet établissement hospitalier. Une convention bipartite de partenariat et de reversement de financement sera alors mise en place entre l'AP-HM et chacun des centres hospitaliers concernés pour une durée déterminée, renouvelable en fonction du plan d'actions de G2M.

Il est tenu une comptabilité régulière des opérations effectuées par la Filière conformément aux règles du plan comptable général. Ces comptes sont sous la responsabilité de l'agent comptable.

La Direction de l'AP-HM est chargée du suivi budgétaire sur la base du budget prévisionnel validé conjointement avec l'animateur de la Filière en début d'année.

L'animateur est le gestionnaire de l'ensemble des financements.

TITRE 6 : MODIFICATIONS – DATE D'EFFET

ARTICLE 1 : MODIFICATIONS

Des modifications au sein de la filière peuvent nécessiter une mise à jour de la charte.

De la même façon, le COPIL peut décider de modifier cette charte.

La présente charte peut être révisée à tout moment, sur la demande des membres du COPIL, révision qui devra être validée par la majorité des membres du COPIL.

Elle fera alors l'objet d'une version « N+1 », qui sera largement diffusée par la voie du site internet de la filière.

ARTICLE 2 : ANNEXE : Cartographie et coordonnées des 19 CRMR et 47 CCMR

ARTICLE 3 : EFFET

Le présent texte est adopté comme charte de la Filière G2M par le Comité de Pilotage.

A ce titre, l'ensemble des partenaires souhaitant participer à la Filière s'engagent à respecter ses dispositions.

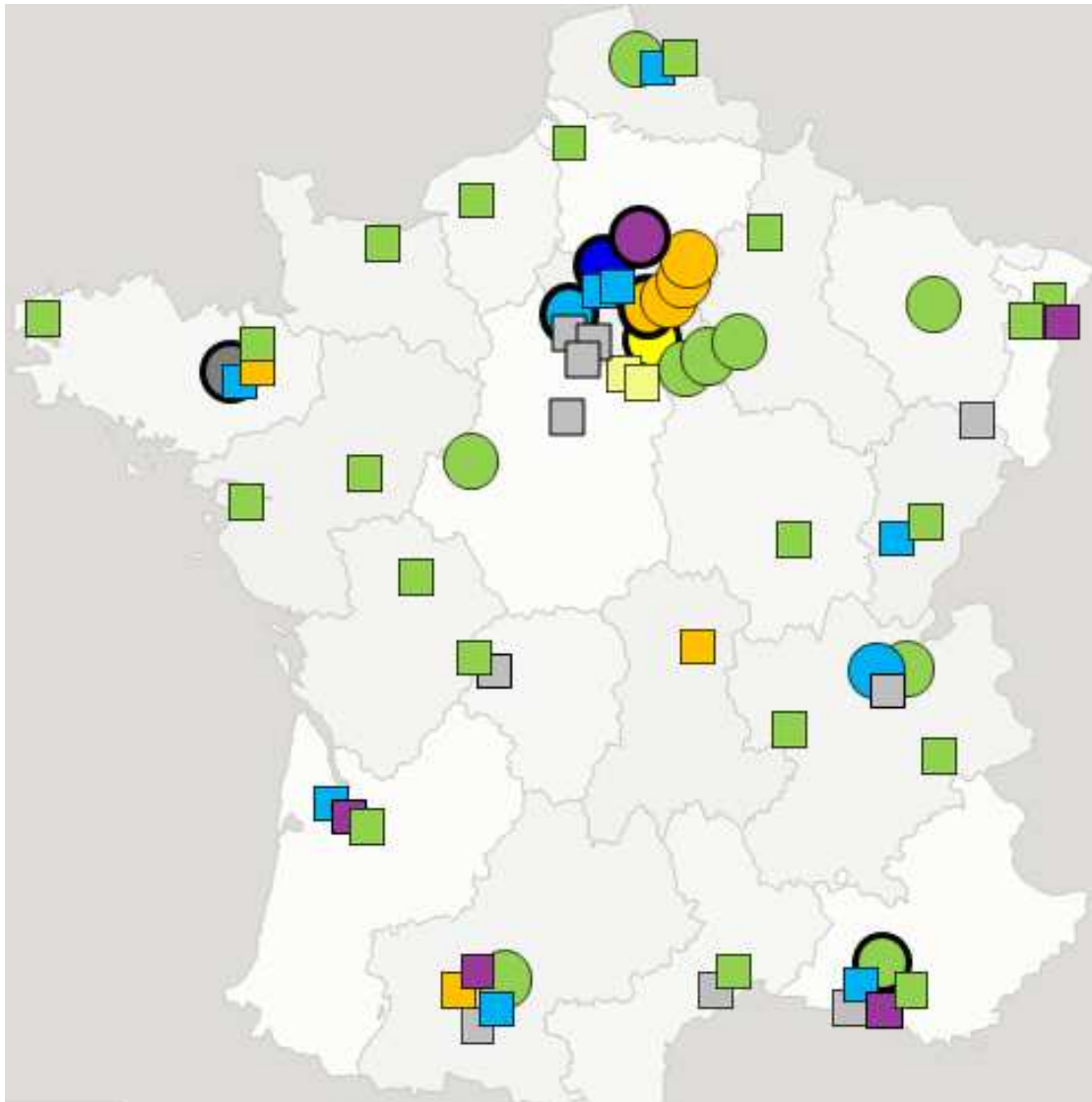
Charte établie à Marseille, date de prise d'effet : le

Signature de l'animateur de la filière,

Professeur Brigitte CHABROL

Annexe 1 : Cartographie et coordonnées des acteurs : Les 19 CRMR et les 47 CCMR

CRMR coordonnateur ○ CRMR constitutif ○ CCMR □



Centre de Référence des Maladies Héréditaires du Métabolisme
1 site coordonnateur – 8 sites constitutifs - 20 centres de compétences

Centre de référence des Hémochromatoses et autres maladies métaboliques du fer
1 site coordonnateur - 10 centres de compétences





Centre de Référence de la maladie de Wilson et autres maladies rares liées au cuivre
1 site coordonnateur - 1 site constitutif - 8 centres de compétences

Centre de Référence des maladies Lysosomales
1 site coordonnateur – 3 sites constitutifs - 3 centres de compétences




Centre de Référence des Maladies Héréditaires du Métabolisme Hépatique
1 site coordonnateur - 2 centres de compétences

Centre de Référence des Porphyrries et anémies rares du métabolisme du fer
1 site coordonnateur

Centre de Référence de la Maladie de Fabry
1 site coordonnateur - 4 centres de compétences

Centre de Référence	Type de Centre	Etablissement siège	Adresse	Coordonnateur	Mail coordonnateur
Centre de référence des hémochromatose et autres maladies métaboliques du fer	Site coordonnateur 	Centre Hospitalier Universitaire (CHU) de Rennes	CHU de Rennes Pontchaillou, Service des Maladies du Foie, 2 rue henri le guilloux, 35033 Rennes Cedex 9	Dr Edouard BARDOU-JACQUET, Hépatologie	edouard.bardou-jacquet@chu-rennes.fr
	Centres de compétence 	CHU de Limoges	CHU de Limoges, Hôpital Dupuytren, Fédération Hépatologie, 2 avenue Martin Luther King, 87042 Limoges cedex	Pr Véronique LOUSTAUD RATTI, Hépatologie	veronique.loustaud-ratti@unilim.fr
		Hospices Civils de Lyon	Centre Hospitalier Lyon Sud, 165 Chemin du Grand Revoynet 69310 Pierre-Bénite	Dr Stéphane DURUPT, Médecine Interne	stephane.durupt@chu-lyon.fr
		Centre Hospitalier Régional (CHR) d'Orléans	Centre Hospitalier Régional d'Orléans La Source	Docteur Xavier CAUSSE, Hépatogastroentérologie	xavier.causse@chr-orleans.fr
		Assistance Publique Hôpitaux de Paris (AP-HP), Site Paul Brousse	Hopital Paul Brousse-Villejuif, Centre hépato-biliaire, Unité Hépatologie, 12 avenue Paul Vaillant Couturier, 94800 Villejuif	Pr Gilles PELLETIER, Hépatogastro-Entérologie	gilles.pelletier@aphp.fr
		AP-HP Site Beaujon	CHU Paris Nord, site Beaujon, service d'hépatologie, 100 boulevard du Gal, Leclerc 92110 Clichy	Pr François DURAND, Hépatologie	Francois.durand@aphp.fr
		AP-HP Jean Verdier	Hôpitaux Universitaires Paris Seine Saint-Denis (HUPSSD), site Jean Verdier, Avenue DU 14 JUILLET à bondy dans le 93143	Pr Nathalie GANNE-CARRIE, Hépatologie	nathalie.ganne@aphp.fr
		CHU de Toulouse	Hôpital Purpan, Service d'hépatogastro-entérologie, Place du Docteur Baylac - TSA 40031, 31059 TOULOUSE cedex 9 MIDI-PYRENEES	Pr Christophe BUREAU, Hépatogastroentérologie	bureau.c@chu-toulouse.fr
		Groupe Hospitalier de la Région de Mulhouse et Sud Alsace (GHRMSA)	Département d'Hématologie clinique et biologique Hôpital E. Muller, 20 avenue du Dr Laennec 68100 Mulhouse	Dr Bernard DRENOU, Hématologie	drenoub@ghrmsa.fr
		CHU de Montpellier	CHU de Montpellier, Hôpital Saint Eloi, 80 Avenue Augustin Fliche 34091 MONTPELLIER cedex 5	Pr Patricia AGUILAR MARTINEZ, Hématologie	p-martinez@chu-montpellier.fr
Assistance publique Hôpitaux de Marseille (AP-HM)	CHU MARSEILLE, Hôpital de La Timone, Service d'hépatogastroentérologie – 264 Rue Saint Pierre – 13385 MARSEILLE CEDEX 5	Pr Danielle BOTTA-FRIDLUND, Hépatogastroentérologie	danielle.botta@ap-hm.fr		
Centre de Référence des Maladies Héritaires du Métabolisme Hépatique	Site Coordonnateur 	AP-HP, Site Antoine Béclère	Hôpital Antoine-Béclère, Service de Pédiatrie, 157 Rue de la Porte de Trivaux, 92141 Clamart cedex	Pr Philippe LABRUNE, Pédiatrie Générale - Génétique	philippe.labrunne@aphp.fr
	Centres de Compétence 	AP-HP, Site Kremlin Bicêtre	Hôpitaux Universitaires Paris-Sud, Site Bicêtre, Service d'Hépatologie et Transplantation Hépatique Pédiatriques, 78 rue du Général Leclerc 94270 Le Kremlin-Bicêtre	Pr Emmanuel GONZALES, Hépatologie et transplantation hépatique pédiatriques	emmanuel.gonzales@aphp.fr
		AP-HP, Site Bretonneau	Hôpital Universitaire Paris Nord Val-de-Seine, Hôpital Bretonneau (AP-HP), Service d'Odontologie, 23 rue Joseph-de Maistre 75018 Paris	Dr Martin BIOSSE DUPLAN, Odontologie	martin.biosse-duplan@aphp.fr

Centre de Référence de la maladie de Wilson et autres maladies rares liées au cuivre	Site Coordonnateur	AP-HP, Site Lariboisière	AP-HP, Hôpitaux universitaires Saint-Louis - Lariboisière - Fernand Widal, Service de neurologie, 2 rue Ambroise Paré 75010 Paris	Dr France WOIMANT, Neurologie	france.woimant@aphp.fr
	Sites Constitutifs	Hospices Civils de Lyon	Groupe Hospitalier Est - Hôpital Femme-Mère-Enfant, Service de gastro-entérologie, hépatologie et nutrition pédiatriques, 59 bd Pinel, 69677 Bron	Pr Alain LACHAUX, Hépatogastro-entérologie pédiatrique	alain.lachaux@chu-lyon.fr
	Centres de Compétence	AP-HP, Site Paul Brousse	Hôpitaux Universitaires Paris-Sud, Hôpital Paul Brousse, Centre hépatobiliaire, Service d'hépatologie, 12 avenue Paul Vaillant Couturier 94800 Villejuif	Dr Rodolphe SOBESKY, Hépatologie	rodolphe.sobesky@aphp.fr
		AP-HP, Site Necker Enfants malades	Hôpital Necker-Enfants malades, Service de gastro-entérologie, hépatologie et nutrition pédiatriques, 149 rue de Sèvres 75015 Paris	Dr Dominique DEBRAY, Hépatologie pédiatrique	dominique.debray@aphp.fr
		CHU de Besançon	Hôpital Jean Minjot, Service d'hépatologie, 3 boulevard Alexandre Fleming, 25030 Besançon Cedex	Dr Claire VANLEMMENS, Hépatologie	cvanlemmens@chu-besancon.fr
		CHU de Bordeaux	Hôpital Haut-Lévêque, Service d'hépatogastro-entérologie et oncologie digestive, avenue Magellan, 33604 Pessac cedex	Pr Victor DE LEDINGHEN, Hépatologie	victor.deledinghen@chu-bordeaux.fr
		CHRU de Lille	Hôpital Claude Huriez, Service d'hépatologie, rue Michel Polonovski 59037 Lille Cedex	Dr Valérie CANVA, Hépatologie	valerie.canva@chru-lille.fr
		CHU de Marseille, AP-HM	Hôpital de la Timone Adultes, Service de neurologie et pathologie du mouvement, 264 rue Saint-Pierre, 13385 Marseille Cedex 05	Dr Frédérique FLUCHERE, Neurologie	frederique.fluchere@ap-hm.fr
		CHU de Rennes	Hôpital Pontchaillou, Service des maladies du foie, 2 rue Henri Le Guilloux 35000 Rennes	Dr Edouard BARDOU-JACQUET, Hépatologie	edouard.bardou-jacquet@chu-rennes.fr
CHU de Toulouse	Hôpital Purpan, Service de neurologie, Pavillon Pierre Paul Riquet, 1 place du Docteur Joseph Baylac, 31000 Toulouse	Dr Fabienne ORY-MAGNE, Neurologie	ory.f@chu-toulouse.fr		
Centre de Référence des maladies lysosomales	Site Coordonnateur	AP-HP, Site Trousseau	Hôpital Trousseau, Service Neuropédiatrie et pathologie du développement, CHU Hôpital d'Enfants Armand- Trousseau, 26 Avenue du Docteur Arnold Netter 75571 PARIS cedex 12	Dr Bénédicte HERON, Neuropédiatrie	benedicte.heron@aphp.fr
	Sites Constitutifs	AP-HP, Site Beaujon	Hopitaux Universitaires Paris Nord Val de Seine, Hôpital Beaujon, Service de médecine interne, 100 boulevard du Général Leclerc, 92110 Clichy	Dr Nadia BELMATOUG, Médecine interne - rhumatologie	nadia.belmatoug@aphp.fr
		Paris, Groupe Hospitalier Diaconesses Croix Saint-Simon	Hôpital de la Croix St Simon, Service de Médecine interne, 125 rue d'Avron, 75020 PARIS	Dr Olivier LIDOVE, Médecine interne	olidove@hopital-dcss.org
		AP-HP Pitié Salpêtrière	Hôpital La Pitié Salpêtrière, Département de Neurologie	Dr Yann NADJAR, Neurologie	yann.nadjar@aphp.fr
	Centres de Compétence	CHU de Clermont-Ferrand	Hôpital Estaing, 1 Place Lucie Aubrac, 63003 CLERMONT-FERRAND CEDEX 1	Pr Marc BERGER, Hématologie	mberger@chu-clermontferrand.fr
		Hôpital Joseph Ducuing (Toulouse)	Hôpital Joseph Ducuing, 15, Rue de Varsovie 31027 TOULOUSE	Dr Francis GACHES, Médecine interne	fgaches@hjd.asso.fr
CHU de Rennes		Hôpital sud, 16 bd de Bulgarie BP 90327 - 35203 Rennes Cedex 2	Dr Bérengère CADOR, Médecine interne	berengere.cador@chu-rennes.fr	

Centre de Référence des Porphyries et anémies rares du métabolisme du fer	Site Coordonnateur 	AP-HP Louis Mourier	Hôpital Louis Mourier, Centre français des porphyries – Biochimie et génétique moléculaire, 178 rue des Renouillers, 92700 Colombes	Dr Laurent GOUYA Généticien	laurent.gouya@aphp.fr laurent.gouya@inserm.fr
Centre de Référence de la Maladie de Fabry	Site Coordonnateur 	AP-HP, CHU Raymond Poincaré	CHU Raymond Poincaré, Service de Génétique Médicale	Pr Dominique GERMAIN, Génétique médicale	dominique.p.germain@aphp.fr dominique.germain@uvsq.fr
	Centres de Compétences 	CHU de Bordeaux	CHU de Bordeaux, Groupe Hospitalier Pellegrin	Pr Didier LACOMBE, Génétique Médicale	didier.lacombe@chu-bordeaux.fr
		AP-HM, Marseille	CHU La Conception, Marseille, Centre de Néphrologie et de Transplantation rénale, 147 Boulevard Baille 13385 MARSEILLE CEDEX 5	Pr Bertrand DUSSOL, Néphrologie	bertrand.dussol@ap-hm.fr
		Hôpitaux universitaires de Strasbourg	CHRU de Strasbourg, Hôpital Civil - Clinique Médicale B	Dr Esther NOEL, Médecine interne	esther.noel@chru-strasbourg.fr
		CHU de Toulouse	Service de Médecine Interne - Néphrologie - Rhumatologie Pédiatrique Hôpital des Enfants, CHU Purpan 330 avenue de Grande-Bretagne TSA 70034 31059 TOULOUSE	Pr Stéphane DECRAMER, Pédiatrie	decramer.s@chu-toulouse.fr
Centre de Référence des Maladies Héritaires du Métabolisme	Site Coordonnateur 	AP-HM, CHU La Timone	CHU La Timone Enfants, Service de Neuropédiatrie Marseille	Pr Brigitte CHABROL, Neuropédiatrie - Métabolisme	brigitte.chabrol@ap-hm.fr
	Sites Constitutifs 	AP-HP Necker, Site Enfants maladies	Hôpital Necker Enfants Malades, Pôle pédiatrie générale et multidisciplinaire, Service maladies métaboliques	Pr Pascale DE LONLAY, Pédiatrie - métabolisme	pascale.delonlay@aphp.fr
		AP-HP, Site Robert Debré	AP-HP, Site Robert Debré, Service de neurologie pédiatrique et des maladies métaboliques	Dr Manuel SCHIFF, Pédiatrie - métabolisme	manuel.schiff@aphp.fr
		AP-HP, Site Pitié Salpêtrière	Groupe Hospitalier Pitié-Salpêtrière, Département de Génétique, 47-83 Boulevard de l'hôpital, 75013 Paris	Dr Fanny MOCHEL, Génétique médicale - maladies métaboliques	fanny.mochel@upmc.fr
		CHU de Toulouse	CHU de Toulouse, Hôpital des enfants, Service de gastro-entérologie, hépatologie, diabétologie, nutrition et maladies héréditaires du métabolisme	Dr Pierre BROUE, Pédiatrie	broue.p@chu-toulouse.fr broue.sec@chu-toulouse.fr
		CHRU Lille	Centre de Référence des Maladies Héritaires du Métabolisme - Région Nord Pas de Calais, CHRU de Lille - Hôpital Jeanne-de-Flandre, Lille	Dr Dries DOBBELAERE, Pédiatrie	dries.dobbelaere@chru-lille.fr
		CHRU de Nancy	Hôpital d'Enfants, CHU Brabois, Service de Médecine Infantile, Rue du morvan, Vandoeuvre les Nancy, 54500	Pr François FEILLET, Pédiatrie	f.feillet@chru-nancy.fr
		Hospices Civils de Lyon	Unité des Maladies Métaboliques CERLYMM - CHU de Lyon GH Est	Dr Nathalie GUFFON-FOUILHOUX, Pédiatrie	nathalie.guffon-fouilhoux@chu-lyon.fr
		CHR de Tours	CHRU de Tours, Hôpital Clocheville, 49 Boulevard Béranger, 37000 TOURS	Pr François LABARTHE, Pédiatrie	labarthe@med.univ-tours.fr
	Centres de Compétence	CHU de Marseille, AP-HM	AP-HM, Pôle Universitaire de Psychiatrie, Pédiopsychiatrie et des Addictions, Service du Pr Lançon 270 Bd de Sainte Marguerite 13009 MARSEILLE	Pr Christophe LANCON, Psychiatrie	Christophe.LANCON@ap-hm.fr
		CHU de Montpellier	CHU de Montpellier, Département de Neuropédiatrie, 34295 Montpellier	Dr Agathe ROUBERTIE, Neuropédiatrie	a-roubertie@chu-montpellier.fr
CHU de Bordeaux		Service gastroentérologie et nutrition, CHU Bordeaux - GH Pellegrin - Place Amélie Raba Léon, 33076, Bordeaux	Dr Delphine LAMIREAU, Pédiatrie, Métabolisme et nutrition	delphine.lamireau@chu-bordeaux.fr	

Centre de Référence des Maladies Héréditaires du Métabolisme	Centres de Compétence	CHU de Limoges	CHU de Limoges, Hôpital mère enfant, Service de pédiatrie, 8 avenue dominique larrey 87000 Limoges	Dr Cécile LAROCHE, Neuropédiatrie	cecile.laroche@chu-limoges.fr
		CHU d'Amiens	CHU Amiens Picardie, Site Sud, Service de Génétique clinique et Oncogénétique	Dr Gilles MORIN, Génétique médicale	morin.gilles@chu-amiens.fr
		CHU de Besançon	Hôpital Minjoz, Service de médecine pédiatrique	Dr Cécilia ALTUZARRA, Neuropédiatrie	caltuzarradesmettre@chu-besancon.fr
		CHU de Dijon	Hôpital des enfants - Hôpital François Mitterrand, Service de pédiatrie	Dr Nada HOUCINAT, Génétique médicale	nada.houcinat@chu-dijon.fr
		CHU Strasbourg	CHU de Strasbourg - Hôpital de Hautepierre 1 Avenue Molière 67200 STRASBOURG	Pr Mathieu ANHEIM	mathieu.anheim@chu-strasbourg.fr
		Hôpitaux universitaires de Strasbourg	Hôpitaux universitaires de Strasbourg, Service de pédiatrie	Dr Marie-Thérèse ABI WARDE, Neuropédiatrie	marie-therese.abi-warde@chu-strasbourg.fr
		CHU de Reims	CHU de Reims, Service de pédiatrie	Pr Nathalie BEDNAREK, Neuropédiatrie	nbednarek@chu-reims.fr
		CHU de Saint –Etienne	CHU Saint-Etienne, Hôpital Nord, Service de Pédiatrie, Avenue Albert Raimond, 42270 SAINT-PIREST EN JAREZ CEDEX 2	Dr Claire GAY, Pédiatrie	claire.gay@chu-st-etienne.fr
		CHU de Nantes	CHU Nantes - Hôpital Mère Enfant Maternité - Service de Réanimation Pédiatrique Néonatalogie - 38 Bd Jean Monnet, 44093 Nantes	Dr Alice KUSTER, Pédiatrie	alice.kuster@chu-nantes.fr
		CHU d'Angers	Consultations de Génétique	Dr Magalie BARTH, Pédiatrie	mabarth@chu-angers.fr
		CHRU de Brest	Hopital Morvan, Service de Pédiatrie et Génétique Médicale, CHU BREST, 29609 BREST	Pr Loïc DE PARSCAU, Pédiatrie	loic.deparscau@chu-brest.fr
		CHRU RENNES	CHU Rennes - Hôpital Sud - Service de Génétique - 16 Bd de Bulgarie, 35203 Rennes	Dr Léna DAMAJ, Neuropédiatrie - Métabolisme	lana.damaj@chu-rennes.fr
		CHU de la Côte de Nacre - Caen	CHU de la Côte de Nacre - Caen, Service de Pédiatrie	Docteur Alina ARION, Pédiatrie	arion-a@chu-caen.fr
		CHU de Rouen	CHU Hôpitaux de Rouen, Service de Pédiatrie néonatale et réanimation - neuropédiatrie	Dr Stéphanie TORRE, Pédiatrie néonatale, réanimation, neuropédiatrie, maladies métaboliques	stephanie.torre@chu-rouen.fr
		CHRU de Lille	CHRU de Lille, Hôpital Roger Salengro, Service de Neurologie A et Pathologie du mouvement	Dr Caroline MOREAU, Neurologie	caroline.moreau@chu-rennes.fr
CHU de Grenoble	Service de Neurologie Générale Pavillon de Neurologie CHU de Grenoble – Site NORD Boulevard de la Chantourne 38700 LA TRONCHE	Dr Gérard BESSON, Neurologue	g.besson@univ-grenoble-alpes.fr gbesson@chu-grenoble.fr		
CHU de Poitiers	CHU Poitiers - Service de Génétique Médicale - 2 Rue de la Milétrie, 86000 Poitiers	Pr Brigitte GILBERT-DUSSARDIER, Génétique Médicale	brigitte.gilbert-dussardier@chu-poitiers.fr		