

Annuaire 2021

G2m, ses centres maladies rares



Ce fichier est interactif .

Pour plus de confort, choisissez l'affichage pages côte-à-côte et séparation de la page de couverture.

La table des matières (page 6) est interactive ; cliquez sur l'intitulé du centre maladies rares pour consulter la page respective ; cliquez sur ce logo  pour revenir à la table des matières.

L'offre de soins

Extrait du site internet du ministère des solidarités et de la santé au 03/03/2021 : <https://solidarites-sante.gouv.fr/soins-et-maladies/prises-en-charge-specialisees/maladies-rares/article/l-offre-de-soins>

La diminution de l'errance diagnostique dans les maladies rares est une priorité nationale. Pour cela, les centres de référence multi-sites (CRMR) couvrent l'ensemble du territoire national. Ils sont composés de centres de référence et de centres de compétence (ou de ressources et de compétences), qui assurent la prise en charge et organisent les parcours de santé des personnes concernées ou atteintes de maladies rares. A travers leurs projets régionaux de santé, les ARS s'assurent que les professionnels de santé – notamment de ville – connaissent ces ressources.

Au centre du dispositif : les centres de référence maladies rares (CRMR)

Un centre de référence rassemble une équipe hospitalière hautement spécialisée ayant une expertise avérée pour une maladie rare – ou un groupe de maladies rares – et qui développe son activité dans les domaines des soins, de l'enseignement-formation et de la recherche. Cette équipe est médicale mais intègre également des compétences paramédicales, psychologiques, médico-sociales, éducatives et sociales.

Le centre de référence assure tout à la fois une prise en charge de proximité dans son bassin de population et un rayonnement au niveau régional, national, européen voire international. Les missions des centres de référence :

- la coordination

Le centre de référence identifie, coordonne et anime sa filière de soins (amont et d'aval) à la fois dans son bassin de population et au-delà selon le périmètre de sa mission de recours. Son réseau fonctionnel est constitué des centres de compétence, des correspondants hospitaliers et de ville, des structures éducatives, médico-sociales et sociales, des associations de personnes malades...). Il définit et met en œuvre un plan d'actions pour les maladies rares dont il est le référent, en concertation avec sa FSMR de rattachement.

- l'expertise

Le centre de référence est expert dans les maladies rares pour lesquelles il est labellisé. A ce titre, il doit organiser l'accès à l'information et exercer un rôle de conseil et d'appui auprès de ses pairs, hospitaliers et de ville dans le secteur sanitaire, mais aussi éducatif, médico-social et social. (Liste des protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS) : http://www.has-sante.fr/portail/jcms/c_1340879/fr/protocoles-nationaux-de-diagnostic-et-de-soins-pnds)

- le recours

Du fait de la rareté des pathologies pour lesquelles il est labellisé, le centre de référence exerce une attraction au-delà de son bassin de population et assure une prise en charge pluridisciplinaire et pluri-professionnelle pour le diagnostic, la prise en charge et le suivi des personnes concernées ou atteintes d'une maladie rare. Le centre de référence assure selon les cas cette prise en charge globale lui-même ou l'organise au sein de son réseau de soins.

- la recherche

Le centre de référence, en lien avec sa FSMR de rattachement et une ou plusieurs unités de recherche, définit et met en œuvre des programmes de recherche relatifs aux maladies rares pour lesquelles il est labellisé.

- l'enseignement et la formation

Le centre de référence, en lien avec sa FSMR de rattachement, promeut, anime ou participe à des enseignements universitaires, postuniversitaires et extra-universitaires dans le domaine des maladies rares dont il est le référent, en formation initiale ou éligibles au développement professionnel continu (DPC). Des supports de formation à distance seront avantageusement élaborés et diffusés.

L'organisation des CRMR

Le pilotage d'un réseau de CRMR est assuré par le centre de référence coordonnateur et son responsable médical, désignés par arrêté ministériel pour la durée de la labellisation. Un CRMR a nécessairement un seul centre coordonnateur. Un ou plusieurs centres de référence constitutifs ont pu être désignés dès lors qu'ils remplissaient l'une des conditions suivantes :

- assurer une complémentarité d'expertise, de recours, de recherche ou de formation pour une ou des maladie(s) rare(s) ou une forme phénotypique particulière d'une maladie rare dans le périmètre du réseau CRMR
- assurer une prise en charge pédiatrique ou adulte complémentaire de celle du site coordonnateur et de structurer ainsi la liaison pédiatrie-adulte
- assurer les mêmes activités d'expertise, de recours, de recherche ou de formation que le site coordonnateur, la prévalence ou la diversité des maladies rares concernées par le réseau CRMR légitimant l'organisation territoriale retenue.

Un CRMR est labellisé pour une durée de 5 ans (2017-22). Il élabore un plan d'actions pour cette durée, qu'il révisé annuellement, en veillant à sa cohérence avec celui de sa FSMR de rattachement. Le plan d'actions décrit les activités de chaque centre de référence de son réseau.

Pour un maillage de proximité : les centres de compétence maladies rares (CCMR)

Un centre de compétence assure la prise en charge et le suivi des personnes atteintes de maladies rares au plus proche de leur domicile, sur la base d'un maillage territorial adapté et en lien avec le CRMR dont il dépend fonctionnellement. Il assure également l'activité de télémedecine pour les personnes de son domaine géographique. Il rassemble une équipe hospitalière spécialisée ayant une expertise avérée pour une maladie rare ou un groupe de maladies rares. Il fait le lien avec les professionnels de santé hospitaliers ou de ville et avec les secteurs médico-social, éducatif et social sur son territoire de santé. La file active (nombre de malades pris en charge dans l'établissement ou dans le cadre de la télémedecine dans une année) minimale pour un centre de compétence est de 25 patients par an.

Un centre de compétence est encouragé à participer à l'enseignement et à la formation et à la recherche pour les maladies rares relevant de sa compétence. Il suit les recommandations de bonnes pratiques existantes (dont les PNDS) et peut avoir recours à l'expertise d'un centre de référence en cas de besoin. Tout comme un centre de référence, il a l'obligation de renseigner la banque nationale de données maladies rares (BNDMR).

Table des matières

08 Cartographie de tous les centres de soins maladies rares de la filière

10 Les centres pour maladies héréditaires du métabolisme

12 Centre de référence coordonnateur
coordonnateur : Pr Brigitte CHABROL

14 Centre de référence constitutif
coordonnateur : Dr Dobbelaere DRIES

16 Centre de référence constitutif
coordonnateur : Dr Nathalie GUFFON

18 Centre de référence constitutif
coordonnateur : Pr François FEILLET

20 Centre de référence constitutif
coordonnateur : Dr Fanny MOCHEL

22 Centre de référence constitutif Ma.M.E.A
coordonnateur : Pr Pascale De LONLAY

24 Centre de référence constitutif
coordonnateur : Dr Pierre BROUÉ

26 Centre de référence constitutif
coordonnateur : Pr François LABARTHE

28 Centre de compétence
coordonnateur : Dr Gilles MORIN

30 Centre de compétence
coordonnateur : Dr Magalie BARTH

32 Centre de compétence
coordonnateur : Dr Cécilia ALTUZARRA

34 Centre de compétence
coordonnateur : Dr Delphine LAMIREAU

36 Centre de compétence
coordonnateur : Dr Elise SACAZE

38 Centre de compétence
coordonnateur : Dr Alina ARION

40 Centre de compétence
coordonnateur : Dr Nada HOUCINAT

42 Centre de compétence
coordonnateur : Dr Gérard BESSON

44 Centre de compétence
coordonnateur : Dr Caroline MOREAU

46 Centre de compétence
coordonnateur : Dr Cécile LAROCHE

48 Centre de compétence
coordonnateur : Pr Christophe LANÇON

50 Centre de compétence
coordonnateur : Pr Agathe ROUBERTIE

52 Centre de compétence
coordonnateur : Dr Alice KUSTER

54 Centre de compétence
coordonnateur : Pr Nathalie BEDNAREK

56 Centre de compétence
coordonnateur : Dr Léna DAMAJ

58 Centre de compétence
coordonnateur : Dr Stéphanie TORRE

60 Centre de compétence
coordonnateur : Dr Claire GAY

62 Centre de compétence
coordonnateur : Dr Mathieu ANHEIM

64 Centre de compétence
coordonnateur : Pr Brigitte GILBERT-DUSSARDIER

66 Centre de compétence
coordonnateur : Dr Marie-Thérèse ABI WARD

68 Les centres pour maladies héréditaires du métabolisme hépatique

70 Centre de référence coordonnateur
coordonnateur : Pr Philippe LABRUNE

72 Centre de compétence
coordonnateur : Dr Martin BIOSSE-DUPLAN

74 Centre de compétence
coordonnateur : Dr Emmanuel GONZALES

76 Les centres pour maladie de Wilson et autres maladies rares liées au cuivre

78 Centre de référence coordonnateur
coordonnateur : Dr Aurélia POUJOIS

80 Centre de référence constitutif
coordonnateur : Pr Alain LACHAUX

82 Centre de compétence
coordonnateur : Dr Claire VANLEMMENS

84 Centre de compétence
coordonnateur : Pr Victor DE LEDINGHEN

86 Centre de compétence
coordonnateur : Dr Valérie CANVA

88 Centre de compétence
coordonnateur : Dr Frédérique FLUCHERE

90 Centre de compétence
coordonnateur : Pr Dominique DEBRAY

92 Centre de compétence
coordonnateur : Dr Rodolphe SOBESKY

94 Centre de compétence
coordonnateur : Pr Edouard BARDOU-JACQUET

96 Centre de compétence
coordonnateur : Dr Fabienne ORY-MAGNE

98 Les centres pour porphyries et anémies rares du métabolisme du fer

100 Centre de référence coordonnateur
coordonnateur : Pr Laurent GOUYA

102 Les centres pour maladies lysosomales

104 Centre de référence coordonnateur
coordonnateur : Dr Bénédicte HERON

106 Centre de référence constitutif
coordonnateur : Dr Nadia BELMATOUG

108 Centre de référence constitutif
coordonnateur : Pr Olivier LIDOVE

110 Centre de référence constitutif
coordonnateur : Dr Yann NADJAR

112 Centre de compétence
coordonnateur : Pr Marc BERGER

114 Centre de compétence
coordonnateur : Dr Bérangère CADOR

116 Centre de compétence
coordonnateur : Dr Francis Gaches

118 Les centres pour maladie de Fabry

120 Centre de référence coordonnateur
coordonnateur : Pr Dominique GERMAIN

122 Centre de compétence
coordonnateur : Pr Stéphane DECRAMER

124 Centre de compétence
coordonnateur : Dr Didier LACOMBE

126 Centre de compétence
coordonnateur : Pr Bertrand DUSSOL

128 Centre de compétence
coordonnateur : Dr Noël ESTHER

130 Les centres pour hémochromatoses et autres maladies métaboliques du fer

132 Centre de référence coordonnateur
coordonnateur : Pr Edouard BARDOU-JACQUET

134 Centre de compétence
coordonnateur : Pr Nathalie GANNE- CARRIE

136 Centre de compétence
coordonnateur : Pr Véronique LOUSTAUD-RATTI

138 Centre de compétence
coordonnateur : Dr Stréphane Durupt

140 Centre de compétence
coordonnateur : Pr Danielle BOTTA-FRIDLUND

142 Centre de compétence
coordonnateur : Pr Patricia AGUILAR-MARTINEZ

144 Centre de compétence
coordonnateur : Dr Bernard DRENOU

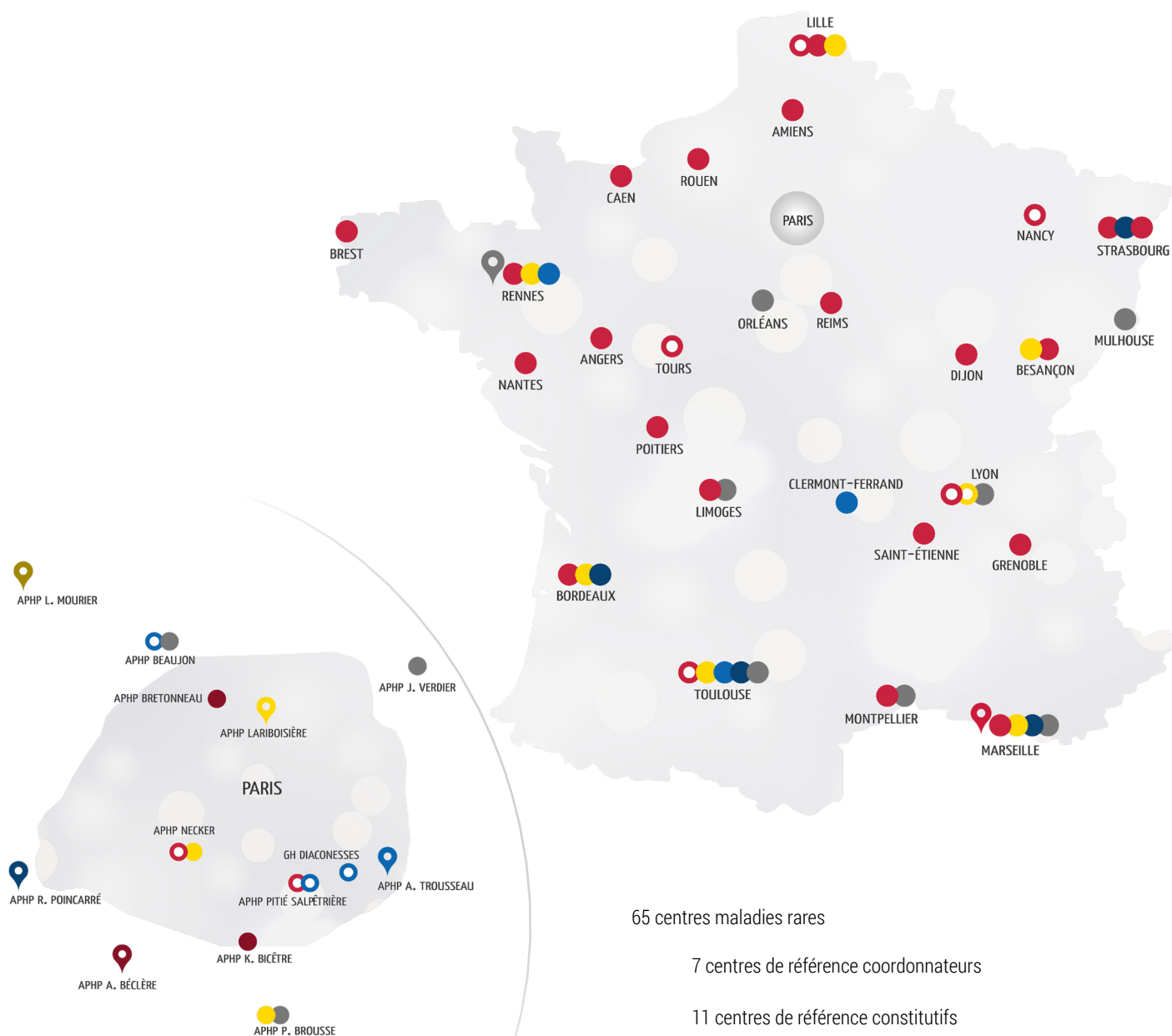
146 Centre de compétence
coordonnateur : Dr Xavier CAUSSE

148 Centre de compétence
coordonnateur : Pr Gilles PELLETIER

150 Centre de compétence
coordonnateur : Pr Christophe BUREAU

152 Centre de compétence
coordonnateur : Pr François DURAND

155 Remerciements



65 centres maladies rares

7 centres de référence coordonnateurs

11 centres de référence constitutifs

47 centres de compétence

*Maladies
Héréditaires du
Métabolisme*

- 1 centre de référence coordonnateur
- 7 centres de référence constitutifs
- 20 centres de compétence



*Maladies
Héréditaires du
Métabolisme
Hépatique*

- 1 centre de référence coordonnateur
- 2 centres de compétence



*Maladie de Wilson et
autres maladies rares
liées au cuivre*

- 1 centre de référence coordonnateur
- 1 centre de référence constitutif
- 8 centres de compétence



*Porphyries et anémies
rares du métabolisme du
fer*

- 1 centre de référence coordonnateur



*Maladies
Lysosomales*

- 1 centre de référence coordonnateur
- 3 centres de référence constitutifs
- 3 centres de compétence



Maladie de Fabry

- 1 centre de référence coordonnateur
- 4 centres de compétence



*Hémochromatoses et
autres maladies
métaboliques du fer*

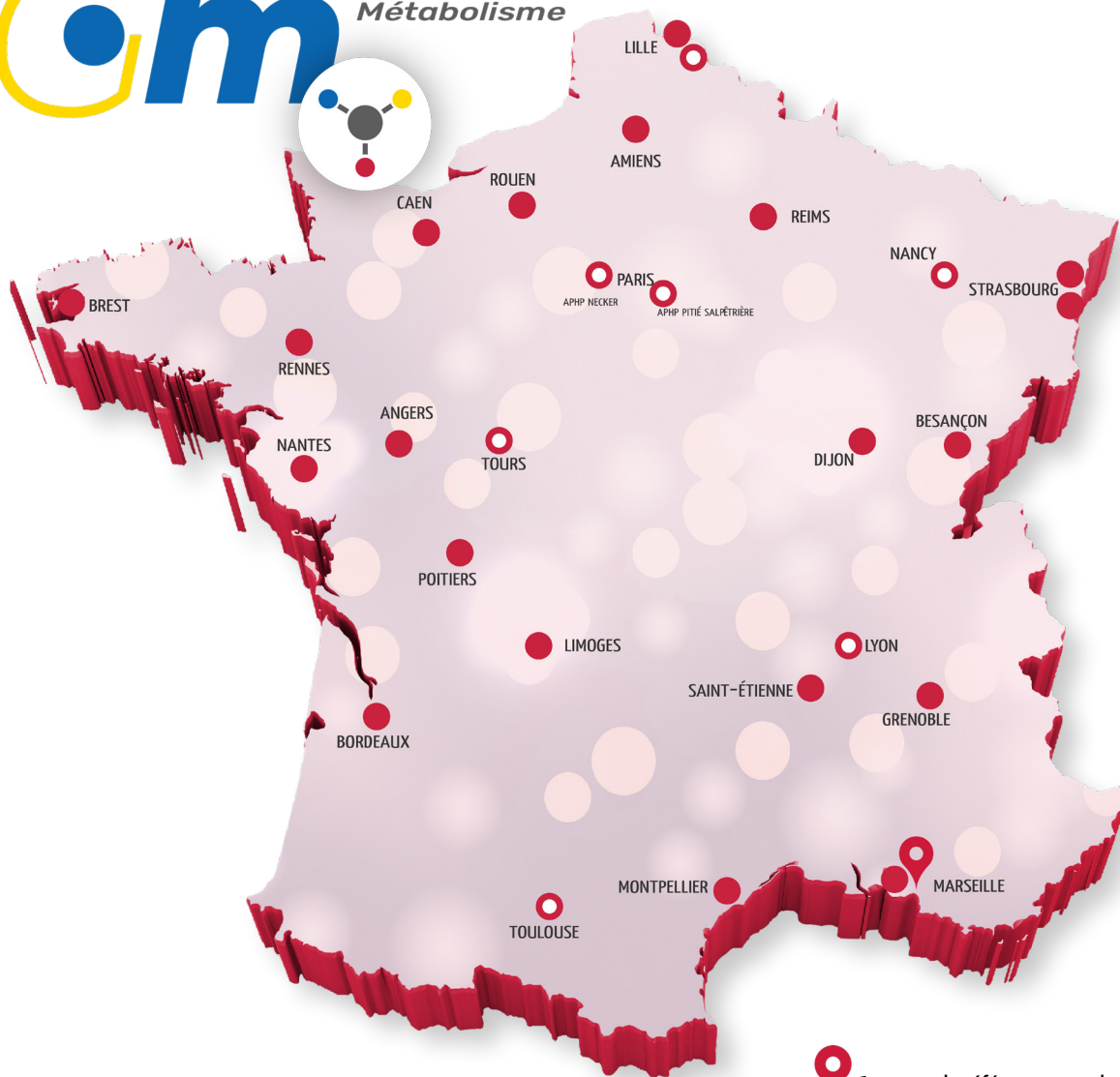
- 1 centre de référence coordonnateur
- 10 centres de compétence







Maladies Héréditaires du Métabolisme



1 centre de référence coordonnateur



7 centres de référence constitutifs



20 centres de compétence



Centre de référence coordonnateur des maladies héréditaires du métabolisme

coordonnateur : Pr Brigitte CHABROL

PATIENTS
ENFANTS
ADULTES



HÔPITAL TIMONE ENFANTS
6ème étage
264 rue Saint Pierre
13385 MARSEILLE Cedex 05

Service de neuro-métabolisme pédiatrique
Secrétariat : 04 91 38 48 00
secretariat-pr.chabrol@ap-hm.fr

Centre de référence européen :



European
Reference
Network

MetabERN
European Reference Network
for Hereditary Metabolic Disorders

Les pathologies prises en charge

Phénylcétonurie et autres maladies des acides aminés
Glycogénoses
CDG syndromes

Maladies lysosomales
Maladies mitochondriales
Maladies péroxysomales

Autres maladies héréditaires métaboliques

L'équipe médicale et paramédicale

Médecins pédiatres

Pr Brigitte CHABROL
brigitte.chabrol@ap-hm.fr
Dr Aline CANO
aline.cano@ap-hm.fr
Dr Célia HOEBEKE
celia.hoebeke@ap-hm.fr

Psychologues

Céline GRELEAU
celine.greleau@ap-hm.fr

Neuropsychologues

Laetitia PAERMENTIER
laetitia.paermentier@ap-hm.fr

Médecins adultes

Dr Elsa KAPHAN, Neurologue
elsa.kaphan@ap-hm.fr
Dr Karin MAZODIER, Médecin interniste
karin.mazodier@ap-hm.fr

Assistants Sociaux

Céline GRENIER
celine.grenier@ap-hm.fr

Médecins biologistes

Dr Marguerite GASTALDI
Exploration biochimique des maladies métaboliques
marguerite.gastaldi@ap-hm.fr
Dr Mohamed CHEFROUR
Exploration biochimique des maladies métaboliques
mohamed.chefrour@ap-hm.fr

Infirmier(e) de coordination

Joëlle ANTON
joelle.anton@ap-hm.fr

MOTS-CLÉS : COMA NÉONATAL ; RÉGRESSION PSYCHOMOTRICE ; DÉFICIENCE INTELLECTUELLE ; SYMPTOMATOLOGIE NEUROLOGIQUE ÉVOLUANT PAR POUSSÉES ; HYPOGLYCÉMIE ; RETARD STATURO-PONDÉRAL ; DÉFORMATIONS OSSEUSES ;

L'équipe médicale et paramédicale (suite)

Diététiciens service pédiatrie

Laura BERTHIN
Laura.BERTHIN@ap-hm.fr
Isabelle SARUGGIA
isabelle.saruggia@ap-hm.fr

Diététiciens service adulte

Sarah BEAUJOUR
sarah.beaujour@ap-hm.fr
Claire BERMOND
claire.bermond@ap-hm.fr

Secrétaire

Stella D'AMORE
stella.d'amore@ap-hm.fr

Attaché de recherche clinique

Murielle CHAMPEAUX
murielle.champeaux@ap-hm.fr

Chef de projet

Dr Céline CUDEJKO
celine.cudejko@ap-hm.fr

L'offre de soins

Programmes d'ETP

Éducation thérapeutique des enfants de moins de 18 ans atteints de maladies héréditaires du métabolisme (MHM) traitées par un régime hypoprotidique

Etudes cliniques en cours

8 essais cliniques, registres nationaux et européens ,
1 PHRC

Plateforme génomique

Plateforme Sud AURAGEN

Enseignement

DES Pédiatrie
DIU Neuropédiatrie
DIU Maladies héréditaires du métabolisme,

DIU myologie
Master Ethique médicale
Master Conseiller en génétique

DU Polyhandicap
DU soins palliatifs

Les équipes de recherche

UMR 7628 ADES/CNRS, ANTHROPOLOGIE, DROIT, ETHIQUE, ET SANTÉ.

Pr Pierre LE COZ

Unité : INSERM

Maladies rares concernées : Maladies héréditaires métaboliques

Type de recherche : clinique

Institut hôte : Faculté de médecine Aix-Marseille Université (AMU)

27 Boulevard Jean Moulin, Marseille

Lien hospitalier : CHU Timone, Marseille

EA 3279 LABORATOIRE DE SANTÉ PUBLIQUE, EVALUATION DES SYSTÈMES DE SOINS ET DE SANTÉ PERÇUE

Pr Pascal AUQUIER

Unité : INSERM

Maladies rares concernées : Maladies héréditaires métaboliques

Type de recherche : clinique

Institut hôte : Faculté de médecine Aix-Marseille Université (AMU)

27 Boulevard Jean Moulin, Marseille

Lien hospitalier : CHU Timone, Marseille



Centre de référence constitutif des maladies héréditaires du métabolisme

coordonnateur : Dr Dobbelaere DRIES



CHU de Lille
HOPITAL JEANNE DE FLANDRE
Avenue Eugène Avinée
59037 LILLE CEDEX

Secrétariat : 03 20 44 41 49
Astreinte : 03 20 44 57 60
lucie.miotto@chru-lille.fr

Centre de référence européen :



MetabERN
European Reference Network
for Hereditary Metabolic Disorders

PATIENTS
ENFANTS
ADULTES

Les pathologies prises en charge

Aminoacidopathies
Aciduries organiques
Glycogénoses

Déficit de la B-oxydation
Maladies lysosomales
Maladies mitochondriales

Maladies peroxysomales
CDG syndromes et autres

L'équipe médicale et paramédicale

Médecins pédiatres

Dr Dries DOBBELAERE
dries.dobbelaere@chru-lille.fr

Dr Karine MENTION
karine.mention@chru-lille.fr

Dr Anne-Sophie GUEMANN
annesophie.guermann@chru-lille.fr

Pr Sylvie NGUYEN
sylvie.codevelle@chru-lille.fr

Dr Jamal GHOUIMID
jamal.ghouimid@chru-lille.fr

Médecins adultes

Dr Claire DOUILLARD, clinicienne
claire.douillard@chru-lille.fr

Dr Guillaume GROLEZ, neurologue adulte
guillaume.grolez2@chru-lille.fr

Dr Céline TARDZ, médecine neuromusculaire adulte
celine.tardz@chru-lille.fr

Médecins biologistes

Dr Marie JONCQUEL
marie.joncquel@chru-lille.fr

Dr Anne-Frédérique DESSEIN
anne-frederique.dessein@chru-lille.fr

Dr Mylène GILLERON
mylene.gilleron@chru-lille.fr

Dr Isabelle KIM
isabelle.kim@chru-lille.fr

Dr Farid ZERIMECH
farid.zerimech@chru-lille.fr

Dr Joseph VAMECQ
Joseph.VAMECQ@chru-lille.fr

Dr. Guillaume GRZYCH
Guillaume.GRZYCH@chru-lille.fr

Dr Claire-Marie DHAENENS, biologie moléculaire
Claire.CREPIN2@chru-lille.fr

Dr Thomas SMOL, biologie moléculaire
Thomas.SMOL@chru-lille.fr

L'équipe médicale et paramédicale (suite)

Psychologues

Claire JONVEL
Claire.JONVEL@chru-lille.fr

Assistants Sociaux

Chimene LAMES
Chimene.lames@chru-lille.fr

Infirmier(e) de coordination

Vincent FREMAUT
vincent.fremaut@chru-lille.fr

Diététiciens

Aline DERNIS
Aline.BOLLIER@chru-lille.fr
Anne DEBRABANDER
anne.debrabander@chru-lille.fr

Secrétaires

Lucie MIOTTO
lucie.miotto@chru-lille.fr
Celia BOUDJEMA
celia.BOUDJEMA@chru-lille.fr

L'offre de soins

Consultations spécialisées

Génétique

Programmes d'ETP

Enzymothérapie à domicile (en cours de rédaction)

Etudes cliniques en cours

REGISTRE EIMD
KAMPER
MHMRS
OPAL (SOBI) ORFADIN
PROLONGSTEM (REG 001)
EHOD
PHRC PEROXY SOME

Enseignement

DIU Maladies Héréditaires du Métabolisme
DES de Pédiatrie

DIU Neuropédiatrie
DIU Oralité

DESC Endocrino-Diabète-Métabolisme-Nutrition
DESC Néonatalogie



Centre de référence constitutif des maladies héréditaires du métabolisme

coordonnateur : Dr Nathalie GUFFON

PATIENTS
ENFANTS
ADULTES



CHU DE LYON HCL - GH EST-HÔPITAL FEMME MÈRE
ENFANT
59 Boulevard Pinel
69677 BRON CEDEX

Service d'endocrinologie et de diabétologie pédiatriques et maladies héréditaires du métabolisme
Secrétariat : 04 72 12 95 25

Centre de référence européen :



MetabERN
European Reference Network
for Hereditary Metabolic Disorders

Les pathologies prises en charge

Pathologies des acides aminés et des protéines :
déficits du cycle de l'urée, aciduries organiques, anomalies du métabolisme de la biotine, anomalies des acides aminés ramifiés, anomalies du métabolisme de la phénylalanine et de la tyrosine, anomalies du métabolisme de l'histidine, anomalies du métabolisme de la lysine et du tryptophane, anomalies de la reméthylation et du métabolisme des acides aminés ramifiés, anomalies du métabolisme des cobalamines, anomalies du métabolisme de la sérine et de la glycine, anomalies du métabolisme de l'ornithine et de la proline, anomalies du transport des acides aminés, anomalies du cycle du glutathion, anomalies du métabolisme des peptides.

Pathologies du métabolisme énergétique :
anomalies mitochondriales, anomalies de l'oxydation des acides gras et de la cétogenèse, anomalies de la cétolyse, anomalies de la biosynthèse de la créatine

Pathologie du métabolisme des glucides :
anomalies du métabolisme du galactose et du fructose, anomalies de la néoglucogénèse, glycogénoses, anomalies du métabolisme du glycérol, anomalies du métabolisme des pentoses, anomalies du transport du glucose.

Pathologies lysosomales :
mcpolysaccharidoses (MPS), oligosaccharidoses : α -mannosidose, sialidose, fucosidose, sphingolipidoses : gangliosidose, maladie de Gaucher, maladie de Fabry, maladie de Niemann-Pick A et B, maladie de Krabbe. mucopolidoses, pathologies de surcharge des lipides : maladie de Niemann-Pick C, maladie de Wolman, déficits du transport lysosomal, céréoides lipofuscinoses neuronales.

Pathologie du métabolisme peroxysomal

Anomalies congénitales de la glycosylation

Anomalie du métabolisme des neurotransmetteurs

L'équipe médicale et paramédicale

Médecins pédiatres

Dr Nathalie GUFFON
nathalie.guffon@chu-lyon.fr

Dr Denia AZZI

Dr Alain FOUILLOUX
alain.fouilloux@chu-lyon.fr

Médecins adultes

Dr Sybil CHARRIERE
sybil.charriere@chu-lyon.fr
Endocrinologie- Nutrition
Secrétariat : 04 27 85 66 66
service d'endocrinologie – diabétologie – nutrition
Hôpital Louis Pradel

Médecins biologistes

Dr Oriane MARMONTEL
oriane.marmontel@chu-lyon.fr

Dr Cécile PAGAN
cecile.pagan@chu-lyon.fr

Dr Guenaelle PIGUET-LACROIX
guenaelle.piguet-lacroix@chu-lyon.fr

Dr Monique PIRAUD
monique.piraud@chu-lyon.fr

Dr Fabienne RAJAS
fabienne.rajas@univ-lyon1.fr

Dr Claire RODRIGUEZ-LAFRASSE
claire.rodriguez-lafrasse@chu-lyon.fr

Dr Cécile AQUAVIVA
cecile.acquaviva-bourdain@chu-lyon.fr

Dr Muriel BOST

muriel.bost@chu-lyon

Dr David CHEILLAN

david.cheillan@chu-lyon.fr

MOTS-CLÉS : COMA NÉONATAL ; CONVULSIONS NÉONATALES ; HYPOGLYCÉMIES ; HYPERAMMONÉMIÉ ; INSUFFISANCE HÉPATOCELLULAIRE ; RHABDOMYOLYSE ; MALADIES LYSOSOMALES ; PÉROXYSOALES ; MITOCHONDRIALES ; LISME ÉNERGÉTIQUE

L'équipe médicale et paramédicale (suite)

Dietéticiens

Annick PERRIER

annick.perrier@chu-lyon.fr

Gaëlle BEAUCOUR

gaelle.beaucourt@chu-lyon.fr



Centre de référence constitutif des maladies héréditaires du métabolisme

coordonnateur : Pr François FEILLET



CHU DE NANCY - HÔPITAL BRABOIS ENFANTS
5, allée du Morvan
54511 VANDOEUVRE LÈS NANCY CEDEX

Service de médecine infantile
Secrétariat : 03 83 15 47 96
Astreinte : 06 12 17 43 68

participation au réseau européen :



PATIENTS
ENFANTS
ADULTES

Les pathologies prises en charge

Phénylcétonurie et autres maladies des acides aminés
Maladies lysosomales

Maladies mitochondriales
Maladies péroxysomales

Autres maladies héréditaires du métabolisme

L'équipe médicale et paramédicale

Médecins pédiatres

Pr François FEILLET
f.feillet@chu-nancy.fr

Médecins adultes

Dr Chrystèle BONNEMAINS
c.bonnemains@chru-nancy.fr
Dr Roland JAUSSAUD, Médecine interne
r.jaussaud@chru-nancy.fr
maladies rares.medinterne@chru-nancy.fr

Médecins biologistes

Dr Jean Louis GUÉANT
jean-louis.gueant@univ-lorraine.fr
Dr Rosa-Maria GUÉANT
rm.rodriguez@chru-nancy.fr
Dr Elise JEANNESSON
e.jeannesson@chu-nancy.fr
Dr Marc MERTEN
m.merten@chru-nancy.fr
Dr Bernard NAMOUR
b.namour@chru-nancy.fr
Dr Abderrahim OUSSALAH
a.oussalah@chru-nancy.fr

Diététiciens

Claire DIDRICH
serv.diet.he@chru-nancy.fr
Isabelle LIEGEOIS
serv.diet.he@chru-nancy.fr
Amandine PIERRON
serv.diet.he@chru-nancy.fr
Floriane SIFAOU
serv.diet.he@chru-nancy.fr
Sandrine STEPHANI
serv.diet.he@chru-nancy.fr

Assistants Sociaux

Lucile ADAM
L.ADAM@chru-nancy.fr
Tel : 03 83 15 48 91 ; Fax : 03 83 15 48 56

MOTS-CLÉS : TROUBLES DE CONSCIENCE ; HYPOGLYCÉMIE ; ORGANOMÉGALIE ; RÉGRESSION NEUROLOGIQUE ; DYSOSTOSE

L'offre de soins

Etudes cliniques en cours

KAMPER
ClinicalTrials.gov Identifier : NCT01016392 (F Feillet
International Principal Investigator)

MARS
ClinicalTrials.gov Identifier : NCT02294877

LAL-CL02
ClinicalTrials.gov Identifier : NCT01757184 (F Feillet :
National Principal Investigator)

LYSOSOMAL ACID LIPASE (LAL) DEFICIENCY REGISTRY
(ALX-LALD-501) NCT01633489

MUCOPOLYSACCHARIDOSIS I (MPS I) REGISTRY
NCT00144794

Enseignement

DIU maladies héréditaires métaboliques
FST médecine moléculaire

Master métabolisme
Co-organisation Séminaire international FASEB
métabolisme

Les équipes de recherche

INSERM UMRS 1256
NUTRITION-GÉNÉTIQUE-EXPOSITION AUX RISQUES ENVIRONNEMENTAUX

Dr jean-Louis GUEANT, directeur d'unité et d'équipe
jean-louis.gueant@univ-lorraine.fr
Bureau : 03 72 74 61 25 - Secrétariat : 03 72 74 61 35 - Fax : 03 72 74 61 31

Faculté de Médecine - BP 184
54511 Vandoeuvre les Nancy
Unité : Inserm UMRS 1256

Maladies rares concernées : Maladies rares du métabolisme des monocarbones, PKU
Type de recherche : fondamentale, clinique, translationnelle
Institut hébergeur : Université de Lorraine et Inserm
Lien hospitalier : Centre de Référence des Maladies Héréditaires du Métabolisme et
Services de Pédiatrie, d'Hépatogastroentérologie et de Biochimie - Biologie Moléculaire - Nutrition - Métabolisme
Modèle In vitro ou In vivo : Fibroblastes et Cellules souches, souris transgéniques



Centre de référence constitutif des maladies héréditaires du métabolisme

coordonnateur : Dr Fanny MOCHEL



CRMR maladies neurométaboliques adultes
Institut du Cerveau et de la Moelle épinière
Sorbonne Université - Université Pierre et Marie Curie
GROUPE HOSPITALIER PITIÉ-SALPÊTRIÈRE
47 boulevard de l'Hôpital, 75013 PARIS

Secrétariat : 01 42 16 13 46 ou 47
mariepierre.luton@icm-institute.org

Centre de référence européen :

Dépôt de candidature en 2020

PATIENTS
ENFANTS
ADULTES

Les pathologies prises en charge

L'équipe médicale et paramédicale

Médecins adultes

Dr Fanny MOCHEL, généticienne
fanny.mochel@upmc.fr

Médecins biologistes

Dr Foudil LAMARI
foudil.lamari@aphp.fr

Chef de projet

Marie-Pierre LUTON
mariepierre.luton@icm-institute.org

Dietéticiens

Amandine DUFOUR
amandine.dufour@aphp.fr

Sabrina MICHONNEAU-FICK
sabrina.michonneau-fick@aphp.fr

Alix MAROSTEGAN
alix.marostegan@aphp.fr

Valérie GAUDIN
valerie.gaudin@aphp.fr

MOTS-CLÉS : TOUT SYMPTÔME NEUROLOGIQUE (DÉFICIENCE, DÉMENCE, ATAXIE, SPASTICITÉ, MOUVEMENTS ANORMAUX PERMANENTS OU PAROXYSTIQUES, NEUROPATHIE PÉRIPHÉRIQUE, ÉPILEPSIE) ÉVOQUEUR OU EN LIEN AVEC UNE

Enseignement

Responsable du Département d'enseignement de génétique à Sorbonne Université DIU Maladies héréditaires du métabolisme DU Myéline	DU Neuro-ophtalmologie DU Mouvements anormaux DU neuro-réanimation Coordinatrice enseignements métaboliques du DES de génétique	Organisatrice et conférencière de plusieurs SSIEM academy Organisatrice du cours international sur les MHM de l'adulte pour la SSIEM
--	--	---

Les équipes de recherche

CONTRÔLE MOTEUR NORMAL ET ANORMAL : DÉSORDRES MOTEURS ET THÉRAPEUTIQUES EXPÉRIMENTALES : MOV'IT

Maladies rares concernées : Mouvements anormaux (Parkinson, dystonie génétique, Glut1, Huntington, etc)
Institut hôte : UMR S 1127, Inserm U 1127, and CNRS UMR 7225, and Institut du Cerveau et de la Moelle épinière
Unité : -
Directeur/responsable d'équipe: Pr Marie VIDAILHET / Pr Stéphane LEHERICY
Coordonnées : Institut du Cerveau et de la Moelle épinière (ICM), Groupe Hospitalier Pitié-Salpêtrière, Paris 13^{ème}
Type de recherche : fondamentale, clinique, translationnelle
Lien hospitalier : Groupe Hospitalier Pitié-Salpêtrière
Modèle In vitro ou In vivo : -



Centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme Ma.M.E.A

coordonnateur : Pr Pascale De LONLAY

PATIENTS
ENFANTS
ADULTES



HÔPITAL UNIVERSITAIRE NECKER-ENFANTS MALADES

Service du métabolisme

149 rue de Sèvres

75743 PARIS Cedex 15

www.maladiesrares-necker.aphp.fr/mamea

Secrétariat : 01 44 49 40 23

Centre de référence européen : MetabERN



MetabERN
European Reference Network
for Hereditary Metabolic Disorders

Les pathologies prises en charge

Pathologies des acides aminés et des protéines : déficits du cycle de l'urée, aciduries organiques, anomalies du métabolisme de la biotine, anomalies des acides aminés ramifiés, anomalies du métabolisme de la phénylalanine et de la tyrosine, anomalies du métabolisme de l'histidine, anomalies du métabolisme de la lysine et du tryptophane, anomalies de la reméthylation des folates, anomalies du métabolisme des cobalamines, anomalies du métabolisme de la sérine et de la glycine, anomalies du métabolisme de l'ornithine et de la proline, anomalies du transport des acides aminés, anomalies du cycle du glutathion, anomalies du métabolisme des peptides.

Pathologies du métabolisme énergétique : anomalies mitochondriales, anomalies de l'oxydation des acides gras et de la cétogenèse, anomalies de la cétolyse, anomalies de la biosynthèse de la créatine.

Pathologies du métabolisme des glucides : anomalies du métabolisme du galactose et du fructose, anomalies de la néoglucogénèse, glycogénoses, anomalies du métabolisme du glycérol, anomalies du métabolisme des pentoses, anomalies du transport du glucose, hyperinsulinismes congénitaux.

Pathologies lysosomales : mucopolysaccharidoses (MPS), oligosaccharidoses : α -mannosidose, sialidose, fucosidose, sphingolipidoses : gangliosidoses, maladie de Gaucher, maladie de Fabry, maladie de Niemann-Pick A et B, maladie de Krabbe, mucopolipidoses, pathologies de surcharge des lipides : maladie de Niemann-Pick C, maladie de Wolman, déficits du transport lysosomal, céréoïdes lipofuscinoses neuronales.

Pathologie du métabolisme péroxysomal

Anomalies congénitales de la glycosylation

L'équipe médicale et paramédicale

Médecins pédiatres

Pr Pascale de LONLAY
pdelonlay@neuf.fr ; 01 44 49 40 23

Pr Manuel SCHIFF
manuel.schiff@aphp.fr ; 01 44 49 48 52

Dr Jean-Baptiste ARNOUX
jean-baptiste.arnoux@aphp.fr ; 01 44 49 40 23

Dr Anais BRASSIER
anais.brassier@aphp.fr ; 01 44 49 47 31

Dr Juliette BOUCHEREAU
juliette.bouchereau@aphp.fr ; 01 87 89 20 87

Médecins adultes

Dr Myriam DAO
myriam.dao@aphp.fr ; 01 44 49 54 58

Dr Aude SERVAIS
aude.servais@aphp.fr ; 01 44 38 15 15

Médecins généticiens

Dr Stéphanie GOBIN-LIMBALLE
stephanie.gobin@aphp.fr

Pr Jean-Paul BONNEFONT
jean-paul.bonnefont@aphp.fr

Médecins biologistes

Pr Jean-François BENOÎST
jean-francois.benoist@aphp.fr ; 01 42 19 27 29

Dr Apolline IMBARD
apolline.imbard@aphp.fr

Pr Chris OTTOLENGHI
chris.ottolenghi@aphp.fr

Dr Clément PONTOIZEAU
clement.pontoizeau@aphp.fr

Pr Robert BAROUKI
robert.barouki@aphp.fr

Dr Sylvia SANQUER
sylvia.sanquer@aphp.fr

Psychologues

Valérie BARBIER
valerie.barbier@aphp.fr ; 01 44 49 48 67

Neuropsychologues

Marie-France CHAMPAGNE DE LABRIOLLE
marie-france.delabriolle@aphp.fr

Assistants Sociaux

Virginie LEBOEUF
virginie.leboeuf@aphp.fr ; 01 44 49 56 89

MOTS-CLÉS : ATTEINTE AIGUE D'ORGANE INEXPLIQUÉE ET/OU RÉCIDIVANTE ; CARDIOMYOPATHIE ; COMA-TROUBLE DE CONSCIENCE ; DÉCOMPENSATION ; HÉPATOMÉGALIE ; HÉPATOSPLÉNOMÉGALIE ; HYPERAMMONIÉMIE ; HYPER-CROISSANCE ; RHABDOMYOLYSE ; SYMPTÔMES DE SURCHARGE ; TROUBLES NEUROLOGIQUES AIGÜES

L'équipe médicale et paramédicale (suite)

Diététiciens

Murielle ASSOUN
murielle.assoun@aphp.fr ; 01 44 49 48 64
Claire BELLOCHE
claire.belloche@aphp.fr ; 01 44 38 19 86
Pierre BURET
pierre.buret@aphp.fr ; 01 42 19 63 68
Sabine DEWULF
sabine.dewulf@aphp.fr ; 01 42 19 28 66
Sandrine DUBOIS
sandrine.dubois@aphp.fr ; 01 44 49 48 68
Bénédicte SAMBA
benedicte.samba@aphp.fr
Florence SERCEAU
florence.serceau@aphp.fr ; 01 71 19 64 42
Soraya SHAFIEIVAND
soraya.idlhaj@aphp.fr ; 01 71 19 63 81

Secrétaires médicales

Delphine MONDAIN (Pr de Lonlay)
delphine.mondain@aphp.fr ; 01 44 49 48 52
Nathalie MADOURI (Pr Schiff, Dr Pichard)
nathalie.madouri@aphp.fr ; 01 44 49 55 21
Sophie BUSTOS (Dr Brassier, Dr Bouchereau)
sophie.bustos@aphp.fr ; 01 44 49 47 31
Ketty DINO (DR Arnoux, Dr Altenburger, Dr Dufeu-Berat)
ketty.dino@aphp.fr ; 01 44 49 40 23
Isabelle MADELAINE (Néphrologie adulte)
isa.madelaine@aphp.fr ; 01 44 49 54 14

Secrétaires hospitalières

Nathalie MANDANE
nathalie.mandane@aphp.fr ; 01 44 49 48 61
Corinne ROCHETTE (HDJ)
corinne.rochette@aphp.fr

Attachés de recherche clinique

Eric BAUCHART
eric.bauchart@aphp.fr

Psychomotriciens

Manon TESSIER
manon.tessier@aphp.fr

Ergothérapeutes

Elodie DELADRIÈRE
elodie.deladriere@aphp.fr ; 01 44 49 58 37
Virginie GERMA
virginie.germa@aphp.fr ; 01 44 49 58 37

Educateurs jeunes enfants

Manuella BAYART
manuella.bayart@aphp.fr ; 01 44 49 73 24

Kinésithérapeutes

Marion MAQUET
marion.maquet@aphp.fr

L'offre de soins

Programmes d'ETP

Patients sous régime contrôlé en protéines
- avec risque de décompensation aigüe
- sans risque de décompensation aigüe

Patients sous régime contrôlé en lipides
- Régime cétogène : déficits en pyruvate déshydrogénase, déficit en GLUT1
- Régime hypolipidique : déficits de l'oxydation des acides gras

Patients sous régime contrôlé en glucides

- Galactosémie, fructosémie
- Glycogénoses, déficits de la néoglucogénèse
- Hyperinsulinisme persistant

Etudes cliniques en cours

ETUDE DES RHABDOMYOLYSES ET DES DÉCOMPENSATIONS MÉTABOLIQUES LIÉES À LA FIÈVRE ET AU JEÛNE.
Lien avec l'inflammation. Immunométabolisme.

THÉRAPIES INNOVANTES : maladie de Pompe, déficit en arginase, CDG, maladies lysosomales

Plateforme génomique

Plateforme Nord SeqOIA

Les équipes de recherche

UNITÉ INSERM-1151

Dr Peter VAN ENDERT

Maladies rares concernées : Rhabdomyolyses

Type de recherche : fondamentale, clinique, translationnelle

Modèle in vivo ou in vitro spécifique : myoblastes, fibroblastes, zebrafish, souris

Institut hôte : INEM Unité de recherche : INSERM UMR S1151 CNRS UMR8253

Institut Necker Enfants-Malades (INEM) Université Paris Descartes, 149 rue de Sèvres, 75015 PARIS

Lien hospitalier : AP-HP Universitaire Necker



Centre de référence constitutif des maladies héréditaires du métabolisme

coordonnateur : Dr Pierre BROUÉ

PATIENTS
ENFANTS
ADULTES



CHU DE TOULOUSE - HÔPITAL DES ENFANTS
330 avenue de Grande Bretagne - TSA 70034
31059 TOULOUSE CEDEX 9 - France
Service Pédiatrie - Gastro-entérologie, hépatologie,
nutrition et diabétologie

Secrétariat : 05 34 55 85 66
broue.sec@chu-toulouse.fr

Les pathologies prises en charge

L'équipe médicale et paramédicale

Médecins pédiatres

Dr Pierre BROUÉ
hépatologie - pédiatre
broue.p@chu-toulouse.fr
Dr Guy TOUATI
touati.g@chu-toulouse.fr
Dr Magalie GORCE
gorce.m@chu-toulouse.fr

Psychologues

Marlène FERREIRA CASEVECCHIE
ferreira-casevecchie.m@chu-toulouse.fr

Diététiciens

Catherine LAGUERRE
laguerre.c@chu-toulouse.fr
Delphine ROUGE
rouge.delphine@chu-toulouse.fr
Emmanuelle COMBE
combe.e@chu-toulouse.fr

Dr Nolwenn LABORDE

laborde.n@chu-toulouse.fr
Dr Aurélie BOUCHANY
bourchany.a@chu-toulouse.fr

Assistants Sociaux

Aurélien DENJEAN
denjean.a@chu-toulouse.fr

Attaché de recherche clinique

Amina MEDJAOUÏ
medjaoui.a@chu-toulouse.fr

Médecins biologistes

Pr Jérôme AUSSEIL
ausseil.j@chu-toulouse.fr
Pr Thierry LEVADE
levade.t@chu-toulouse.fr
Dr Frédérique SABOURDY
sabourdy.f@chu-toulouse.fr

Infirmier(e) de coordination

Séverine BREIL
breil.s@chu-toulouse.fr

MOTS-CLÉS : DÉTRESSE NÉONATALE ; COMA ; ENCÉPHALOPATHIE ; ATAXIE ; ÉPILEPSIE ; INSUFFISANCE HÉPATO-CELLULAIRE ; HÉPATO-SPLÉNOMÉGALIE ; FOIE HYPERÉCHOGÈNE SANS SURPOIDS ; MYOLYSE ; MYOPATHIE ; CARDIO-

L'offre de soins

Programmes d'ETP

ETP sur les maladies traitées par traitement diététique

Enseignement

DES Biologie médicale	Formation des diététicien(ne)s
Master maladies métaboliques, 1er cycle médecine	Formation des étudiants en Facultés de Médecine ou Pharmacie : au sein des universités, DFGSM2 et 3, M1 et M2R
Formation de praticiens (cliniciens, biologistes, généticiens) français ou étrangers aux MHM : DIU MHM (participation de nombreux acteurs de la filière G2M). Partie théorique + stages.	Journées de formation organisées par les CRMR (destinées aux médecins, internes, diététiciens et techniciens de labo)
Formations praticiens lors des congrès : SFEIM, SSEIM, SFP, SFNP, ESGLD, ...	

Les équipes de recherche

PATHOPHYSIOLOGY OF INFLAMMATION IN CHRONIC INFLAMMATORY DISEASES AND RELATED BIOTHERAPIES

Maladies rares concernées : Maladies de surcharge lysosomale, Mucopolysaccharidoses
Institut hôte : Centre de Physiopathologie de Toulouse Purpan (CPTP)
Type EPST : INSERM U1043/CNRS UMR5282/Université Paul Sabatier
Unité : -
Directeur/responsable d'équipe : Roland Liblau/ Equipe Jérôme Ausseil
Coordonnées : -
Type de recherche : fondamentale, clinique
Lien hospitalier : Biologiste hospitalier au CHU Toulouse
Modèle In vitro ou In vivo : microglies BV2, CHME (humaine), astrocytes souris et humains, neurones (primaire), modèle souris MPSIIIB

LABORATOIRE DE BIOCHIMIE MÉTABOLIQUE DU CHU DE TOULOUSE

Maladies rares concernées : maladies métaboliques
Institut hôte : CHU de Toulouse
Type EPST : -
Unité : -
Directeur/responsable d'équipe : Pr Thierry Levade
Coordonnées : 330 Avenue de grandes Bretagnes, 31054 Toulouse
Type de recherche : fondamentale, clinique
Lien hospitalier : CHU
Modèle In vitro ou In vivo : -



Centre de référence constitutif des maladies héréditaires du métabolisme

coordonnateur : Pr François LABARTHE

PATIENTS
ENFANTS
ADULTES



CHRU DE TOURS - HÔPITAL CLOCHEVILLE
49 boulevard Béranger
37044 TOURS Cedex 9

Service de Médecine Pédiatrique
Secrétariat : 02 47 47 38 18
francois.labarthe@univ-tours.fr

Les pathologies prises en charge

Anomalies du métabolisme des acides aminés et des protéines
Phénylcétonurie (enfants et adultes)

Anomalies du métabolisme énergétique
Anomalies du métabolisme des glucides
Anomalies du métabolisme lysosomal

Anomalies du métabolisme peroxysomal
Anomalies de la Glycosylation des protéines
Anomalies des neurotransmetteurs

L'équipe médicale et paramédicale

Médecins pédiatres

François LABARTHE
francois.labarthe@univ-tours.fr
Dr Marine TARDIEU
m.tardieu@chu-tours.fr

Médecins adultes

Pr François MAILLOT, médecin référent Adultes
francois.maillot@univ-tours.fr
Dr Adrien BIGOT, Interniste
adrien.bigot@univ-tours.fr

Médecins biologistes

Pr Hélène BLASCO
helene.blasco@univ-tours.fr
Dr Isabelle BENZ DE BRETAGNE
isabelle.benz-debretagne@univ-tours.fr
Dr Charlotte VEYRAT-DUREBEX
charlotte.veyrat-durebex@univ-tours.fr

Assistants Sociaux

Aline COUDRAY (Pédiatrie)
Carole FERNANDEZ (Cadre Supérieur Socio-Educatif)

Infirmier(e) de coordination

Myriam PARMENTIER

Infirmier(e)s de recherche clinique

Michèle CARRIOT (CIC Pédiatrie)
Maeva DIEU (adultes)

Diététiciens service pédiatrie

Mme Clémence BONTEMPS
c.bontemps@chu-tours.fr
Mme Charlotte BAZIREAU
c.bazireau@chu-tours.fr

Diététiciens service adulte

Mme Véronique THERET
v.theret@chu-tours.fr
Mme Nathalie TRESSEL
n.tressel@chu-tours.fr

MOTS-CLÉS : HYPOGLYCÉMIE, RHABDOMYOLYSE, COMA-TROUBLE DE CONSCIENCE, HYPERAMMONIÉMIE, INSUFFISANCE HÉPATIQUE — SYNDROME DE EYEY, CARDIOMYOPATHIE, HÉPATOSPLÉNOMÉGALIE, HÉPATOMÉGALIE, SYMPTÔMES DE PÉNIE, HYPERLACTATÉMIE, ATTEINTE AIGUE D'ORGANE INEXPLIQUÉE ET/OU RÉCIDIVANTES

L'offre de soins

Tests biologiques

Chromatographie des acides aminés (sang urine LCR)
Chromatographie des acides organiques urinaires et
profil des acylcarnitines sur buvard
Recherche de triméthylaminurie

Tests génétiques

ATP7A - Maladie de Menkes

Consultation spécialisée

Dr Stéphanie ARPIN, généticienne

Enseignement

Cours faculté de médecine, pharmacie
DES de biologie

DES de pédiatrie ou neurologie
Master, UERB,...

Les équipes de recherche

UNITE U1253

Dr Frédérique LAUMONNIER
frederic.laumonnier@univ-tours

Maladies rares concernées : SLA, PCU

Institut hôte : -

Type EPST : -

Unité : -

Directeur/responsable d'équipe : Dr Frédérique LAUMONNIER

Coordonnées : 10 bd tonnelle 37044 tours cedex

Type de recherche : fondamentale, clinique, translationnelle

Lien hospitalier : lien centre de ref SLA et centre de ref MHM, CHU de Tours

Modèle In vitro ou In vivo : pour la SLA oui in vitro et in vivo ; pour PCU non

CENTRE D'ETUDE DES PATHOLOGIES RESPIRATOIRES (CEPR)

Mr Mustapha SI-TAR
si-tahar@univ-tours.fr

Maladies rares concernées : Mucopolysaccharidoses

Institut hôte : -

Type EPST : -

Unité : Inserm UMR 1100

Directeur/responsable d'équipe : -

Coordonnées : Faculté de Médecine, 10 Boulevard Tonnellé, Bât 47 - RDC

10 Bd Tonnellé, Bâtiment 47, 37032 Tours Cedex 1

Type de recherche : fondamentale, clinique, translationnelle

Lien hospitalier : -

Modèle In vitro ou In vivo : -



Centre de compétence

coordonnateur : Dr Gilles MORIN



HÔPITAL CHU AMIENS-PICARDIE - SITE SUD
1 Rond Point du Professeur Christian Cabrol
80054 AMIENS CEDEX 1

PATIENTS
ENFANTS
ADULTES

Les pathologies prises en charge

L'équipe médicale et paramédicale

MOTS-CLÉS :



Centre de compétence des maladies héréditaires du métabolisme

coordonnateur : Dr Magalie BARTH

PATIENTS
ENFANTS
ADULTES



CHU ANGERS
4 rue Larrey
49000 ANGERS

Service de Génétique
Secrétariat : 02 41 35 40 09
metaboped@chu-angers.fr

Les pathologies prises en charge

Cytopathies mitochondriales
Phénylcétonurie

Maladie de Menkes
Autres maladies héréditaires du métabolisme

L'équipe médicale et paramédicale

Médecin pédiatre

Dr Magalie BARTH
mabarth@chu-angers.fr

Médecin adulte

Dr Christian LAVIGNE
chlavigne@chu-angers.fr

Médecin biologiste

Dr Chadi HOMEDAN
ChHomedane@chu-angers.fr

Psychologue

Christel GILLET
ChGillet@chu-angers.fr

Assistants Sociaux

Caroline YAMEOGO
CaYameogo@chu-angers.fr

Infirmière de coordination

Gaëlle AUGEREAU
GaAugereau@chu-angers.fr

Diététicienne

Catherine JOUAULT
CaJouault@chu-angers.fr

Secrétaire

Laetitia BRY
LaBry@chu-angers.fr

Attaché de recherche clinique

Clément PROUTEAU
Clement.Prouteau@chu-angers.fr

MOTS-CLÉS : MITOCHONDRIE ; PHÉNYLCÉTONURIE ; MENKES ; MÉTABOLISME ; MUCOPOLYSACCHARIDOSES ; GAUCHER ; FABRY ; LYSOSOMALE ; GLYCOGÉNOSE ; BETA-OXYDATION DES ACIDES GRAS ; CDG ; ZELLWEGER ; ACIDURIE

L'offre de soins

Tests biologiques

Chromatographie des acides aminés : plasma, urine, LCR
Chromatographie des acides organiques : urine
Profil des acylcarnitines : plasma, sang séché sur buvard
Dosage de la canitine : plasma et urine
Dosage de l'homocystéine totale : plasma
Dosage de l'acide orotique : urinaire
Dosage de la citrulline : plasma
Dosage de l'acide méthylmalonique plasmatique
Dosage de la phénylalanine : sang séché sur buvard
Dosage de la leucine : sang séché sur buvard
Test dynamique REDOX : dosage du lactate, pyruvate, acides gras libres, corps cétoniques (3-OH butyrate et acétoacétate)
Cycle de la créatine : plasma, urine
Etude de la chaîne respiratoire mitochondriale sur muscle et fibroblastes

Tests génétiques

ADN mitochondrial, NGS maladies mitochondriales, exome clinique, CGH array

Consultations spécialisées

Neuropédiatrie, Génétique, Neurogénétique, Médecine interne, Myologie

Etudes cliniques en cours

MITOPSY, KAMPER STUDY, HGT-MLD, PHRC MHMRS

Enseignement

DIU maladies métaboliques

Master 2 maladies métaboliques

DIU dysmorphologie

Les équipes de recherche

MITOLAB

Pr Guy LENAERS
guy.lenaers@univ.angers.fr

Maladies rares concernées : maladies mitochondriales

Institut hôte : -

Type EPST : -

Unité : UMR CNRS6015, INSERM U1083

Directeur/responsable d'équipe : -

Coordonnées : -

Type de recherche : fondamentale

Lien hospitalier : -

Modèle In vitro ou In vivo : -

MITOVASC

Pr Daniel HENRION
daniel.henrion@univ-angers.fr

Maladies rares concernées : maladies vasculaires

Institut hôte : -

Type EPST : -

Unité : UMR CNRS 6214-INSERM U1083

Directeur/responsable d'équipe : -

Coordonnées : -

Type de recherche : fondamentale

Lien hospitalier : -

Modèle In vitro ou In vivo : -



Centre de compétence des maladies héréditaires du métabolisme

coordonnateur : Dr Cécilia ALTUZARRA

PATIENTS
ENFANTS
ADULTES



CHU DE BESANÇON, Bâtiment vert 2e étage,
2 Boulevard Fleming
25000 BESANÇON

Service de médecine pédiatrique
Secrétariat : 03 81 21 81 35
Urgences Pédiatriques : 03 81 21 81 43
caltuzarradesmettre@chu-besancon.fr

Les pathologies prises en charge

Galactosemie
Leucinose
Tyrosinémie
Déficit en protéines dibasiques

Déficit en protéine trifonctionnelle
Déficit en PDH
Maladies mitochondriales

Déficit en transporteur de glucose (Maladie de Di Vivo),
Hyperglycémie sans cétose
Maladie de Gaucher

L'équipe médicale et paramédicale

Médecin pédiatre

Dr Cécilia ALTUZARRA, neuropédiatre
caltuzarradesmettre@chu-besancon.fr

Médecins biologistes

Dr Karine BARDONNET
kbardonnet@chu-besancon.fr
Dr Laurent BERMONT
lbermont@chu-besancon.fr

Psychologue

Nanaa BENABEDESSELEM

Assistants Sociaux

Leoline LEMAIRE

Infirmière de coordination

Angélique MIVELLE

Dietéticienne

Laure DI BERNARDO

Psychomotricienne

Mme Milene ESTEVEZ

Kinésithérapeute

Marianne DAVOINE

Secrétaire

Veronique BONNEFOIS

Éducatrice jeunes enfants

Elodie MUCUMCI

MOTS-CLÉS : MALADIES DE SURCHARGE ; MALADIES D'INTOXICATION ; MALADIES ÉNERGÉTIQUES

L'offre de soins

Tests biologiques

dosage AA sang, urine et LCR, lactates, amoniémie,

Tests génétiques

CGH-Array, extraction ADN, Exome

Consultations spécialisées

Neuropédiatrie

Génétique

Orthopédie

Gastroentérologie

Endocrinologie

Orthopédie

Médecine physique

Plateau technique

IRM standard, IRM spectro, EEG, chirurgie, fibroscopies (ORL bronchiques et gastriques),

Pour les études plus ciblées, les prélèvements sont envoyés aux différents centres.

Programmes ETP

validé par l'ARS, pour les patients nécessitant un régime alimentaire particulier en rapport avec une maladie métabolique

Enseignement

Organisation une fois par an de la journée de maladies rares et métaboliques du CHU de Besançon.

Cours aux internes en pédiatrie deux fois par an.



Centre de compétence des maladies héréditaires du métabolisme

coordonnateur : Dr Delphine LAMIREAU



CHU DE BORDEAUX-GH PELLEGRIN
Place Amélie Raba-Léon
33076 BORDEAUX CEDEX - FRANCE

Service de pédiatrie médicale
Secrétariat : 02
metaboped@chu-angers.fr

PATIENTS
ENFANTS
ADULTES

Les pathologies prises en charge

L'équipe médicale et paramédicale

Médecins pédiatres

Dr Delphine LAMIREAU
delphine.lamireau@chu-bordeaux.fr
Dr Sandrine ROCHE
sandrine.roch@chu-bordeaux.fr

Médecin adulte

Pr Vincent RIGALLEAU
vincent.rigalleau@chu-bordeaux.fr

Médecins biologistes

Dr Samir MESLI
samir.mesli@chu-bordeaux.fr
Dr Isabelle REDONNET-VERNHET
isabelle.redonnet-vernhet@chu-bordeaux.fr

Psychologue

Gwenaëlle JOUQUAND
gwenaëlle.jouquand@chu-bordeaux.fr

Assistants Sociaux

Elisa BIOLET
elisa.biolet@chu-bordeaux.fr

Diététiciens

Karine MOUNEYDIER
karine.mouneydier@chu-bordeaux.fr
Pauline RENOLLEAU
pauline.renoulleau@chu-bordeaux.fr
Williaml PERET
peret.williaml@chu-bordeaux.fr

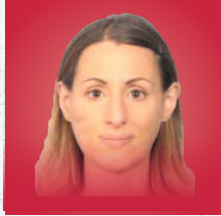
L'offre de soins

Consultations spécialisées
Génétiques, Pr Didier LACOMBE



Centre de compétence des maladies héréditaires du métabolisme

coordonnateur : Dr Elise SCAZE



CHRU DE BREST - HÔPITAL MORVAN
Pôle Femme-Mère-Enfant
2 Avenue Foch
29609 BREST CEDEX - FRANCE

Service de Pédiatrie
Secrétariat : 02 98 22 36 57 / 02 98 22 38 20
elise.scaze@chu-brest.fr

PATIENTS
ENFANTS
ADULTES

Les pathologies prises en charge

Phénylcétonurie
Troubles du cycle de l'urée
Acidémies organiques

Trouble de la beta oxydation des acides gras
Troubles du métabolisme des glucides

Cytopathies mitochondriales
Maladie de Gaucher

L'équipe médicale et paramédicale

Médecins pédiatre

Dr Elise SCAZE
elise.scaze@chu-brest.fr
Pr Loïc de PARSCAU
loic.deparscau@chu-brest.fr

Médecins adultes

Dr Claire DE MOREUIL, service de médecine interne
claire.demoreuil@chu-brest.fr
Dr Florence DALBIES, hématologie
florence.dalbies@chu-brest.fr
Pr Jacques DELARUE, service de nutrition
jacques.delarue@chu-brest.fr
Pr Véronique KERLAN, service d'endocrinologie, diabé-
tologie et maladies métaboliques
veronique.kerlan@chu-brest.fr

Médecin biologiste

Dr Gauthier PLEE
emmanuelle.plee-gauthier@chu-brest.fr

Diététicienne

Elodie KERJEAN
elodie.kerjean@chu-brest.fr

MOTS-CLÉS :

L'offre de soins

Tests biologiques

Réflexion en cours avec le laboratoire de biologie d'Angers

Consultations spécialisées

génétiques : Dr Audebert et Dr Planes



Centre de compétence des maladies héréditaires du métabolisme

coordonnateur : Dr Alina ARION

PATIENTS
ENFANTS
ADULTES



CHU DE CAEN
Avenue de la Côte de Nacre
14000 CAEN

Secrétariat : -
Urgences Pédiatriques : 02 31 27 25 97
Urgences Adultes : DATU 02 31 06 48 32/ou 48 25
arion-a@chu-caen.fr

Les pathologies prises en charge

Phénylcétonurie
Déficits du cycle de l'urée (déficit en OTC, argininémie, citrullinémie)
Leucinose
Homocystinurie classique ou par déficit de la reméthyl-
lation
Acidémie isovalérique
Galactosémie
Fructosémie

Cystinurie, cystinose
Déficit en PDH
Glycogénose de type I
Déficits de la beta-oxydation mitochondriale des acides
gras (déficit en MCAD, LCHAD, VLCAD)
Aciduries glutariques de type I et II
Cytopathies mitochondriales
Maladies de surcharge lysosomale (MPS I, II, III, IV,
mucopolipidose, Gaucher, Niemann-Pick A,B et C, Fabry)

Adréno-leucodystrophie
Ataxie de Friedreich
Pathologies péroxy-somales
CDG syndrome
Hyperinsulinismes
Sdr HIHA
Déficit en mévalonate kinase

L'équipe médicale et paramédicale

Médecins pédiatres

Dr Alina ARION
arion-a@chu-caen.fr
Dr Nathalie BACH, Neuro-pédiatre
bach-n@chu-caen.fr
Dr Philippe ECKART, Néphro-pédiatre
eckart-p@chu-caen.fr
Dr Gaëtan DESCHREVEL
deschrevel-g@chu-caen.fr
Dr Mikael JOKIC, Réanimateur
jokic-m@chu-caen.fr

Médecins adultes

Pr Marie-Astrid PIQUET, Gastro-entérologue
piquet-ma@chu-caen.fr
Dr Fabien LABOMBARDA, Cardiologue
labombarda-f@chu-caen.fr
Dr Marion GERARD, Généticienne
gerard-m@chu-caen.fr
Pr Gilles DEFER, Neurologue
defer-g@chu-caen.fr
Dr Nathalie DERACHE, Neurologue
derache-n@chu-caen.fr
Pr Emmanuel TOUZE, Neurologue
touze-e@chu-caen.fr
Pr Achille AOUBA, Médecine Interne
aouba-a@chu-caen.fr
Pr Thierry LOBBEDEV, Néphrologue
lobbedez-t@chu-caen.fr

Médecins biologistes

Pr Stéphane ALLOUCHE, Biochimie-Labo cytopathies
mitochondriales
allouche-s@chu-caen.fr
Dr Alexandre CESBRON, Biochimie métabolique
cesbron-a@chu-caen.fr
Dr Marie NOWOCZYN, Biochimie métabolique
nowoczyn-m@chu-caen.fr
Dr Florence TRUQUET
truquet-f@chu-caen.fr

MOTS-CLÉS : DIAGNOSTIC ; PRISE EN CHARGE ; PATHOLOGIES MÉTABOLIQUES AVEC OU SANS RISQUE AIGU DE DÉCOMPENSATION ; SUIVI CLINIQUE ET BIOLOGIQUE ; DÉPISTAGE NÉONATAL (CRDN)

L'équipe médicale et paramédicale

Psychologue

Marion STEVENOT, Psychologue Pédiatrie
stevenot-m@chu-caen.fr

Dietéticiens pédiatrie

Françoise BRESSON
bresson-f@chu-caen.fr

Catherine LE DOUSSAL
ledoussal-c@chu-caen.fr

Cécile LEGASTELOIS
legastelois-c@chu-caen.fr

Assistants Sociaux

Nathalie CHAMBRIER, Assistante sociale Pédiatrie
chambrier-n@chu-caen.fr

Dietéticiens adultes

Emilie BEAUFILS
beaufils-e@chu-caen.fr

Psychomotricienne

Perrine VIVIEN, Psychomotricienne Pédiatrie
vivienp@chu-caen.fr

Orthophoniste

Christel BLAISON, Orthophoniste Pédiatrie
blaison-c@chu-caen.fr

L'offre de soins

Tests biologiques

CAA sang/urines/LCR, CAO urinaires, acide orotique, acylcarnitines plasmatiques sur plasma et buvard, points redox, dosage spécifique d'acide mévalonique, homocystéine totale plasmatique, 7-déhydrocholestérol, panel mutations mitochondriales (ADN mitochondrial et gènes nucléaires), dosage acides biliaires, test DNPH, sulfitest

Tests génétiques

Diagnostic pré et postnatal, conseil génétique

Consultations spécialisées

génétique, neurologie, néphrologie, cardiologie, pédiatrie

Etudes cliniques en cours

PHRC PEROXYSOME (Lille)

PROTOCOLE LYSONEO étude pilote de dépistage néonatal des maladies lysosomales par SM/SM (Rouen)

Enseignement

cours UFR santé médecine Caen

Ecole de Sages femmes et Ecole de puériculture

Les équipes de recherche

SELIRIM EA 4650

Pr Alain MANRIQUE
manrique-a@chu-caen.fr

Maladies rares concernées : maladies mitochondriales

Institut hébergeur : Centre Cycéron

Type EPST : -

Unité : EA

Directeur/responsable d'équipe: Pr S Allouche

Coordonnées : Laboratoire de biochimie, CHU Caen

Type de recherche : fondamentale

Lien hospitalier : -

Modèle In vitro ou In vivo : culture fibroblastes, cybrides



Centre de compétence des maladies héréditaires du métabolisme

coordonnateur : Dr Nada HOUCINAT

PATIENTS
ENFANTS



CHU DIJON BOURGOGNE - HÔPITAL D'ENFANTS
14 rue Paul Gaffarel, BP 77908
21079 DIJON CEDEX - FRANCE

Les pathologies prises en charge

L'équipe médicale et paramédicale

MOTS-CLÉS :



Centre de compétence des maladies héréditaires du métabolisme

coordonnateur : Dr Gérard BESSON

PATIENTS
ENFANTS
ADULTES



CHU GRENOBLE ALPES - SITE NORD
Hôpital Couple Enfant
Boulevard de la Chantourne - CS10217
38043 GRENOBLE CEDEX 9 - FRANCE

Secrétariat : 04 76 76 57 92
secretariat.sep.neurog@chu-grenoble.fr

Les pathologies prises en charge

Maladies innées du métabolisme adultes et enfants

L'équipe médicale et paramédicale

Médecin pédiatre
Dr Alexa GARROS
Agarros@chu-grenoble.fr

Médecin adulte
Dr Gérard BESSON
Gbesson@chu-grenoble.fr

Médecin biologiste
Dr Christelle CORNE
Ccorne@chu-grenoble.fr

Dietéticienne
Isabel SILVA

Secrétaire
Burcu OZKAN



Centre de compétence des maladies héréditaires du métabolisme

coordonnateur : Dr Caroline MOREAU

PATIENTS
ENFANTS
ADULTES



CHRU DE LILLE - HÔPITAL ROGER SALENGRO
Rue du Pr. Emile Laine
59037 LILLE CEDEX - FRANCE

Service de Neurologie A
Pôle Neurosciences et Appareil Locomoteur

Les pathologies prises en charge

L'équipe médicale et paramédicale

MOTS-CLÉS :



Centre de compétence des maladies héréditaires du métabolisme

coordonnateur : Dr Cécile LAROCHE

PATIENTS
ENFANTS
ADULTES



HÔPITAL MÈRE-ENFANT
8 rue D. Larrey
87042 LIMOGES CEDEX

Service de pédiatrie
Secrétariat : 05 55 05 68 80

Les pathologies prises en charge

Maladies héréditaires du métabolisme

L'équipe médicale et paramédicale

Médecin pédiatre

Dr Cécile LAROCHE, Neuropédiatrie
cecile.laroche@chu-limoges.fr

Dr Antoine BEDU, Neonatologie
antoine.bedu@chu-limoges.fr

Dr Benjamin DAURIAT, Génétique
benjamin.dauriat@chu-limoges.fr

Dr FROGET Rachel, neuropédiatre
rachel.froget@chu-limoges.fr

Médecin adulte

Professeur Anne Laure FAUCHAIS, Médecine interne
anne-laure.fauchais@unilim.fr

Médecins biologistes

Professeur Frederic FAVREAU, Biochimie
frederic.favreau@chu-limoges.fr

Docteur Pierre Antoine FAYE, Biochimie
pierre-antoine.faye@chu-limoges.fr

Diététicienne

Alexandra BOUTET
alexandra.boutet@chu-limoges.fr

Attaché de recherche clinique

Astrid AGNES
astrid.agnes@chu-limoges.fr

L'offre de soins

Tests biologiques

Dosages SAICAr (Succinylaminoimidazole-carboxamide riboside) et S Ado (S-adenosine) urinaires par LC-MS-MS, Dosages sanguins d'acétoacétate, beta-hydroxybutyrate, pyruvate, lactate, Dépistage urinaire des mucopolysaccharides, Profil sanguin, LCR et urinaire d'acides aminés, Profil des acides organiques urinaires, Dosage d'homocystéine et vitamine C par chromatographie, Electrophorèse du LCR

Les équipes de recherche

EA 6309

Pr Franck STURTZ

Maladies rares concernées : Maladie de Charcot Marie Tooth

Institut hébergeur : Université de Limoges

Type EPST : -

Unité : EA6309

Directeur/responsable d'équipe : Pr Franck STURTZ

Coordonnées : -

Type de recherche : fondamentale

Lien hospitalier : Laboratoire de Biochimie et Génétique Moléculaire, CHU de Limoges, Chef de service Pr Franck STURTZ

Modèle In vitro ou In vivo : Modèle cellulaire de motoneurons (via cellules Ips), modèles rongeurs de maladie de Charcot Marie Tooth.



Centre de compétence des maladies héréditaires du métabolisme

coordonnateur : Pr Christophe LANÇON



HÔPITAUX UNIVERSITAIRES DE MARSEILLE CONCEP-
TION
147 boulevard Baille
13005 MARSEILLE

Service du Pr Lançon
Secrétariat : 06 47 53 13 53
clancon@ap-hm.fr

PATIENTS
ENFANTS
ADULTES

Les pathologies prises en charge

Troubles psychiatriques associés aux maladies mé-
taboliques héréditaires

L'équipe médicale et paramédicale

Médecin pédiatre

Pr Christophe LANÇON
clancon@ap-hm.fr

Médecin adulte

Dr Baptiste BORWELL, Psychiatre



Centre de compétence des maladies héréditaires du métabolisme

coordonnateur : Pr Agathe ROUBERTIE



CHU GUI DE CHAULIAC
80 Avenue Fliche
34295 MONTPELLIER CEDEX 5

Département de Neuropédiatrie
Secrétariat : 04 67 33 01 82
neuro-ped@chu-montpellier.fr

Les pathologies prises en charge

Troubles du métabolisme énergétique
Pathologies des acides aminés et acides organiques

Maladies de surcharge
Pathologies des neurotransmetteurs

Pathologies neuro-ophtalmologiques

L'équipe médicale et paramédicale

Médecins pédiatres

Pr Agathe ROUBERTIE, (neuropédiatrie)
a-roubertie@chu-montpellier.fr

Dr Majed AL KHOURI (gastropédiatrie)
m-alkhouri@chu-montpellier.fr

Dr Laura KOLLEN (gastropédiatrie)
l-kollen@chu-montpellier.fr

Pr Gilles CAMBONIE (réanimation pédiatrique)
g-cambonie@chu-montpellier.fr

Assistants Sociaux

Béatrice MARIN

Cécile THIRIOT (Adultes)

Diététiciens

Lucie BOWMAN
l-bowman@chu-montpellier.fr

Brigitte PINARD
b-pinard@chu-montpellier.fr

Médecins adultes

Pr Agathe ROUBERTIE (neuropédiatrie)
a-roubertie@chu-montpellier.fr

Dr Majed AL KHOURI (gastropédiatrie)
m-alkhouri@chu-montpellier.fr

Dr Laura KOLLEN (gastropédiatrie)
l-kollen@chu-montpellier.fr

Pr Gilles CAMBONIE (réanimation pédiatrique)
g-cambonie@chu-montpellier.fr

Infirmiers de coordination

Sonia DELTOU

Stéphanie DELAVENT

Attaché de recherche clinique

Mme Diana BAN (Adultes)

Médecin biologiste

Dr Stéphanie BADIOU
s-badiou@chu-montpellier.fr

L'offre de soins

Consultations spécialisées

Neuropédiatrie, gastropédiatrie, génétique

Plateau technique

Electrophysiologie, Neuro-imagerie, radiologie pédiatrique

Etudes cliniques en cours

ESSAI THERAPEUTIQUE MALADIE DE WOLFRAM
(TREATWOLFRAM PROTOCOL)

ETUDE METAGLUT1 (METAPHORA BYOSYSTEM)

Enseignement

DIU Neuropédiatrie

DU Pathologie du Mouvement de l'enfant

DES Pédiatrie

Les équipes de recherche

INSERM U 1051

Jean-Luc PUEL

jean-luc.puel@inserm.fr

Maladies rares concernées : neuropathies optiques, rétinopathies

Institut hébergeur : l'Institut des Neurosciences de Montpellier

Type EPST : -

Unité : Génétique et thérapie des cécités rétinienne

Directeur/responsable d'équipe: Agnes MULLER

Coordonnées : Hôpital Saint Eloi - Bâtiment INM-80, rue Augustin Fliche - BP 74103-

34091 Montpellier cedex 5 - France

Type de recherche : fondamentale

Lien hospitalier : CHU St Eloi

Modèle In vitro ou In vivo : -

INSERM U1198

Tangui MAURICE

tangui.maurice@umontpellier.fr

Maladies rares concernées : Maladies neurologiques dégénératives et/ou génétique ;
maladies mitochondriales

Institut hébergeur : MMND

Type EPST : -

Unité : Déterminants Cellulaires de la Neuroprotection

Directeur/responsable d'équipe : Maurice TANGUY

Coordonnées : cc 105, place Eugene Bataillon 34095 Montpellier cedex 5, France

Type de recherche : -

Lien hospitalier : Université de Montpellier

Modèle In vitro ou In vivo : poisson zèbre ; drosophile ; murins



Centre de compétence des maladies héréditaires du métabolisme

coordonnateur : Dr Alice KUSTER



CHU DE NANTES - HÔPITAL MÈRE-ENFANT
38 boulevard Jean-Monnet
44093 NANTES CEDEX 1

Service de Réanimation pédiatrique

PATIENTS
ENFANTS
ADULTES

Les pathologies prises en charge

L'équipe médicale et paramédicale

MOTS-CLÉS :



Centre de compétence des maladies héréditaires du métabolisme

coordonnateur : Pr Nathalie BEDNAREK



AMH2, CHU REIMS
49 rue Cognacq-Jay
51092 REIMS CEDEX

Secrétariat : 03 26 78 92 59 / 36 02
Astreinte : 03 26 78 76 20 / 98 40

PATIENTS
ENFANTS
ADULTES

Les pathologies prises en charge

Phénylcétonuries
Anomalies des neurotransmetteurs
Galactosémie

Maladies d'intoxication (cycle de l'urée, aciduries organiques...)
Maladies de surcharge

Maladies déficit énergétique

L'équipe médicale et paramédicale

Médecin pédiatre

Pr Nathalie BEDNAREK, neuropédiatre et néonatalogue
nbednarek@chu-reims.fr

Assistants Sociaux

G. EMMERY
gemmery@chu-reims.fr

Médecins adultes

Pr Eric BERTIN, Nutrition
ebertin@chu-reims.fr
Pr Amélie SERVETTAZ, Médecine interne
aservettaz@chu-reims.fr

Dietéticiens (pédiatrie)

Audrey PAGES
apages@chu-reims.fr

Dietéticiens (adultes)

Marie-Laure MARTIN
mlmartin@chu-reims.fr

Médecin biologiste

Dr Roselyne GARNOTEL
rgarnotel@chu-reims.fr
Dr Stéphane JAISSE
sjaissse@chu-reims.fr

Secrétaire

V. GROTZINGER
vgrotzinger@chu-reims.fr

L'offre de soins

Tests biologiques

CAA, CAO, acylcarnitines,

Tests génétiques

panels, exomes,

Consultations spécialisées

génétique, neurologique, cardiologique, néphrologique, pneumopédiatriques

Plateau technique

IRM, écho, EEG, EMG, VCN

Etudes cliniques en cours

ETUDE KAMPER

Enseignement

Cours premier cycle études médicales

cours troisième cycle des études médicales



Centre de compétence des maladies héréditaires du métabolisme

coordonnateur : Dr Léna DAMAJ



CHU HÔPITAL SUD
16 Boulevard de Bulgarie, BP 90347
35203 RENNES CEDEX 2

Secrétariat : 02 99 26 67 44
Secretariat.genetique.medicale@chu-rennes.fr

Implication réseaux européens :



PATIENTS
ENFANTS
ADULTES

Les pathologies prises en charge

ensemble des maladies héréditaires du métabolisme

L'équipe médicale et paramédicale

Médecin pédiatre

Dr Léna DAMAJ, Neuropédiatrie et métabolisme
lena.damaj@chu-rennes.fr

Dr Laurent PASQUIER, Généticien
laurent.pasquier@chu-rennes.fr»

Psychologue

Mme ROBLIN

Neuropsychologue

Fanny TESSIER

Dietéticienne

Sophie DELAUNAY

Médecin adulte

Pr Sylvie ODENT, Généticienne
sylvie.odent@chu-rennes.fr

Dr Bérengère CADOR-ROUSSEAU, médecin interniste
berengere.cador@chu-rennes.fr

Assistants Sociaux

Cédric LATOUCHE

Secrétaire

Laurence BELLIER

Médecin biologiste

Pr Claude BENDAVID, biochimiste
claud.bendavid@chu-rennes.fr

Dr Caroline MOREAU
caroline.moreau@chu-rennes.fr

Infirmière de coordination

Mme OLICHON HANNIER

Attaché de recherche clinique

Elisabeth POIREL

MOTS-CLÉS : PHÉNYLCÉTONURIE ; HYPERINSULINISME ; MÉTABOLISME FOLATES ; MALADIES DU CYCLE DE L'URÉE ; ACIDURIES ORGANIQUES ; MÉTABOLISME ÉNERGÉTIQUE ; DIAGNOSTIC PRÉNATAL ; PATHOLOGIES MOLÉCULES

L'offre de soins

Tests biologiques

Acides aminés (sang, urine, LCR), Acyls carnitines (Buvard et plasma), acides organiques urinaires, points REDOX, Dépistage Néonatal

Tests génétiques

Exome (WES), panels NGS

Consultations spécialisées

Génétique médicale

Etudes cliniques en cours

ECOPHEN, GLEPPHEN, R@DICO-MPS, GLYCOMINE

Enseignement

UE optionnelle maladies rares en DFAMS
écoles paramédicales, Master 2 nutrition en santé

Maladies héréditaires du métabolisme : la biochimie au service de la nutrition / Recherche

Les équipes de recherche

Maladies rares concernées :
Institut hôtebergeur : IRSET
Type EPST : INSERM
Unité : -
Directeur/responsable d'équipe: -
Coordonnées : -
Type de recherche : -
Lien hospitalier : -
Modèle In vitro ou In vivo : -

Maladies rares concernées : -
Institut hôtebergeur : IGDR
Type EPST : CNRS Université Rennes1
Unité : -
Directeur/responsable d'équipe : -
Coordonnées : -
Type de recherche : -
Lien hospitalier : -
Modèle In vitro ou In vivo : -

BIOCHIMIE TOXICOLOGIE

Claude BENDAVID

Maladies rares concernées : Métabolisme de la cellule Hépatique HEPA RG
Institut hôtebergeur : NUMECAN
Type EPST : CNRS Université Rennes1
Unité : EXPRES
Directeur/responsable d'équipe : Anne Corlu, Bernard Fromenty
Coordonnées : -
Type de recherche : fondamentale
Lien hospitalier : -
Modèle In vitro ou In vivo : Cellule hépatique HEPA RG



Centre de compétence des maladies héréditaires du métabolisme

coordonnateur : Dr Stéphanie TORRE

PATIENTS
ENFANTS
ADULTES



HOPITAL CHARLES NICOLLE CHU ROUEN
1 Rue De Germont
76100 ROUEN

Les pathologies prises en charge

L'équipe médicale et paramédicale

MOTS-CLÉS :



Centre de compétence des maladies héréditaires du métabolisme

coordonnateur : Dr Claire GAY

PATIENTS
ENFANTS
ADULTES



CHU HÔPITAL NORD
Avenue Albert Raimond
42270 SAINT PRIEST EN JAREZ
adresse postale : 42055 SAINT ETIENNE Cedex2

Secrétariat : 04 77 82 89 51
claire.gay@chu-st-etienne.fr

Les pathologies prises en charge

Maladies héréditaires du métabolisme

L'équipe médicale et paramédicale

Médecins pédiatres

Dr Claire GAY
claire.gay@chu-st-etienne.fr

Dr Laurine PERRIN, neuropédiatre
laurine.perrin@chu-st-etienne.fr

Médecin adulte

Pr Pascal CATHEBRAS, Médecine Interne
pascal.cathebras@chu-st-etienne.fr

Diététicienne

Sandrine MERLE
sandrine.merle@chu-st-etienne.fr

Secrétaire

Nathalie FAYE
pediatrie.secretariat.univ@chu-st-etienne.fr

MOTS-CLÉS : MALADIES HÉRÉDITAIRES DU MÉTABOLISME À RÉGIME ; PHÉNYLCÉTONURIE ; LEUCINOSE ; ACIDURIES ORGANIQUES ; TYROSINÉMIE ; HOMOCYSTINURIE ; GALACTOSÉMIE ; GLYCOGÉNOSES ; FRUCTOSÉMIE ; DÉFICIT EN

L'offre de soins

Consultations spécialisées

génétiq ue, surspécialités pédiatriques, MPR

Plateau technique

radiologie, endoscopie, chirurgie infantile, réanimation

Etudes cliniques en cours

ECOPHEN

Enseignement

DIU urgences pédiatriques

DES pédiatrie région AURA

FRUCTOSE 1,6 DIPHOSPHATASE ; ANOMALIES DU CYCLE DE L'URÉE ; ANOMALIES DE LA BETA OXYDATION DES ACIDES GRAS ET MITOCHONDRIALES ; MALADIE DE GAUCHER.



Centre de compétence des maladies héréditaires du métabolisme

coordonnateur : Dr Mathieu ANHEIM



HÔPITAL DE HAUTEPIERRE
1 avenue Molière
67098 STRASBOURG

Secrétariat : 03 88 12 87 11
mathieu.anheim@chru-strasbourg.fr

PATIENTS
ENFANTS
ADULTES

Les pathologies prises en charge

Dégénérescences spino-cérébelleuses (ataxies cérébelleuses et/ou paraplégies spastiques)
Dystonies
Syndromes parkinsoniens

Calcifications intra-cérébrales
Neurodégénérescence avec accumulation intracérébrale en fer

L'équipe médicale et paramédicale

Médecin pédiatre

Dr Marie-Aude SPITZ
marie-aude.spitz@chru-strasbourg.fr

Médecin adulte

Dr Andra IOSIF
andra-valentina.iosif@chru-strasbourg.fr

Médecin biologiste

Dr Nadège CALMELS
nadege.calmels@chru-strasbourg.fr



Centre de compétence des maladies héréditaires du métabolisme

coordonnateur : Pr Brigitte GILBERT-DUSSARDIER

PATIENTS
ENFANTS
ADULTES



CHU DE POITIERS
2 rue de la milétrie
CS 90577
86021 Poitiers Cedex
Service de Génétique
Secrétariat : 05 49 44 39 22
Astreinte : 05 49 44 38 08
gwenael.leguyader@chu-poitiers.fr

Les pathologies prises en charge

Maladies héréditaires du métabolisme

L'équipe médicale et paramédicale

Médecin pédiatre

Dr Gwenaél LE GUYADER, généticien
gwenael.leguyader@chu-poitiers.fr)

Médecin adulte

Dr Gwenaél LE GUYADER, généticien
gwenael.leguyader@chu-poitiers.fr)

Psychologue

Karine LEBRETON

Diététiciens

Pascale HERMOUET

Secrétaire

Amandine WARZECHA

L'offre de soins

Consultations spécialisées
génétiq

Tests génétiques
Panel TND, Exome

Enseignement

Pédiatrie



Centre de compétence des maladies héréditaires du métabolisme

coordonnateur : Dr Marie-Thérèse ABI WARD

PATIENTS
ENFANTS
ADULTES



1 Avenue Molière
67200 STRASBOURG

Service d
Secrétariat : 03 88 12 83 28
Astreinte : DECT : 25866
metaboped@chu-angers.fr
marie-therese.abi-warde@chru-strasbourg.fr

Les pathologies prises en charge

Maladies d'intoxication
Maladies énergétiques

Maladies de surcharge
Hyperinsulinisme

L'équipe médicale et paramédicale

Médecin pédiatre

Dr Marie-Thérèse ABI WARDE
marie-therese.abi-warde@chru-strasbourg.fr

Dr Camille WICKER
camille.wicker@chru-strasbourg.fr

Dr Didier EYER
didier.eyer@chru-strasbourg.fr

Médecin adulte

Dr Esther NOEL
esther.noel@chru-strasbourg.fr

Médecin biologiste

Dr Daniel BRUMARU
daniel.brumaru@chru-strasbourg.fr

Assistants Sociaux

Julie HERBIN

Psychomotricienne

Equipe du CRTA avec créneaux pour les maladies rares

Secrétaire

Morgane SCHUG

Dietéticienne

Dominique VINCENT
dominique.vincent@chru-strasbourg.fr

Attaché de recherche clinique

En cours de recrutement

Orthophoniste

Mme STUDTER (oralité)

MOTS-CLÉS :

L'offre de soins

Tests biologiques

CAA, CAO, points redox, succinylacétone, delta ALA

Tests génétiques

Panels de neurodeveloppment et mouvements anor-
maux

Consultations spécialisées

génétique, prénatal, CMD

Plateau technique

CPDPN, HDJ thérapeutique, enzymothérapies

Programmes ETP

Maladies à régime cétogène





Maladies
Héréditaires du
Métabolisme
Hépatique



1 centre de référence coordonnateur



2 centres de compétence



Centre de référence coordonnateur des maladies héréditaires du métabolisme hépatique

coordonnateur : Pr Philippe LABRUNE



GHU PARIS-SUD - HÔPITAL ANTOINE BÉCLÈRE
157 rue de la Porte de Trivaux
92140 CLAMART

Secrétariat : 01 45 37 42 72
philippe.labrune@aphp.fr

Centre de référence européen :



MetabERN
European Reference Network
for Hereditary Metabolic Disorders

PATIENTS
ENFANTS
ADULTES

Les pathologies prises en charge

Syndrome de Crigler-Najjar
Syndrome de Gilbert

Les glycogénoses hépatiques
La galactosémie congénitale

L'intolérance héréditaire au fructose

L'équipe médicale et paramédicale

Médecins pédiatres

Pr Philippe LABRUNE
philippe.labrune@aphp.fr
Pr Vincent Gajdos
vincent.gajdos@aphp.fr
Dr Jeremy DO CAO (CCA)
jeremy.do-cao@aphp.fr

Dr Sébastien WALSER (CCA)
sebastien.walser@aphp.fr
Dr Pascale TRIOCHE (PH)
pascale.trioche@aphp.fr
Dr Karen MILCENT (PH)
karen.milcent@aphp.fr

Médecins biologistes

Dr François PETIT, unité de génétique
francois.petit@aphp.fr

Psychologues

Emilie BOVERI

Infirmiers de coordination

C. NOISIER
S. DAVID

Diététiciens

Catherine VIOLLOT

Assistants Sociaux

Julie MORVAN

Cadres de santé

A. DEWINTER
C. LEGRAVEREND
A. COLLIAU
S. TAIBI

Secrétaires

Sylvie COSSE/ Vanessa REINEX

Attachés de recherche clinique

Lalia TAIBI
lalia.talbi@aphp.fr

MOTS-CLÉS : GLYCOGÉNOSE ; GROS FOIE ; HYPOGLYCÉMIE ; ACIDOSE LACTIQUE ; NÉPHROPATHIE ; LITHIASIS RÉNALES ; ADÉNOMES HÉPATIQUES ; MYOPATHIE PÉRIPHÉRIQUE ; CARDIOMYOPATHIE -

BINE) ; PHOTOTHÉRAPIE - POUR LA GALACTOSÉMIE : INSUFFISANCE HÉPATIQUE NÉONATALE ; CATARACTE ; RETARD COGNITIF ; INSUFFISANCE OVARIENNE PRÉMATURÉE - POUR LA FRUCTOSÉMIE : INTOLÉRANCE HÉRÉDITAIRE AU FRUCTOSE

L'offre de soins

Tets génétiques

Etudes moléculaires Sanger-qPCR et PCR long range

Consultations spécialisées

GSD hépatiques type I, III, IV
GSD musculaires type III,IV, V,VII, IX, X, XII, XIV, XV
Anomalies du métabolisme Bilirubine (Crigler-Najjar-Gilbert)

Etude clinique en cours

- GLYDE INTERNATIONALE GSD (VITAFLO)
- REGISTRE GSD III (APHP)
- CURE CN INTERNATIONALE CRIGLER-NAJJAR (Genethon)
- PHRC MARSEILLE MHMRS (APHM)

Enseignement

DES pédiatrie
DIU maladies métaboliques
DIU hépatogastroentérologie pédiatrique

DIU accueil urgences en service de pédiatrie
Riccordatti rare diseases

Les équipes de recherche

INSERM U855, LYON

Fabienne RAJAS/Gilles MITHIEUX

Maladies rares concernées : Glycogénose type I

Institut hébergeur : -

Type EPST : INSERM

Unité :

Directeur/responsable d'équipe : -

Coordonnées : fabienne.rajas@inserm.fr

Type de recherche : fondamentale

Lien hospitalier : CHU Lyon

Modèle In vitro ou In vivo : souris KO avec invalidation ciblée foie/rein

GENETHON

Federico MINGOZZI/Giuseppe RONZITTI

Maladies rares concernées : Crigler-Najjar

Institut hébergeur : -

Type EPST : Laboratoire

Unité : -

Directeur/responsable d'équipe : -

Coordonnées : -

Type de recherche : clinique

Lien hospitalier : Genethon/AFM

Modèle In vitro ou In vivo : at Gunn, souris invalidée

GENETHON

Giuseppe RONZITTI

Maladies rares concernées : glycogénose type III

Institut hébergeur : -

Type EPST : Laboratoire

Unité : -

Directeur/responsable d'équipe : -

Coordonnées : -

Type de recherche : fondamentale

Lien hospitalier : Genethon/AFM

Modèle In vitro ou In vivo : souris invalidée, rat invalidé

GÉNÉTIQUE MOLÉCULAIRE

Dr François PETIT

Maladies rares concernées : GSD hépatiques type I, III, IV

GSD musculaires type III,IV, V,VII, IX, X, XII, XIV, XV

Anomalies du métabolisme Bilirubine (Crigler-Najjar-Gilbert)

Institut hébergeur : APHP Hopital Antoine Béchère

Type EPST : -

Unité : François PETIT, PharmD, PhD, Praticien hospitalier, Hôpital Antoine Béchère

Laboratoire de génétique moléculaire

Directeur/responsable d'équipe : Pr Christian POUS

Coordonnées : françois.petit@aphp.fr ; tél 01 45 37 45 27

Type de recherche : fondamentale/diagnostic génétique

Lien hospitalier : Genethon/AFM

Modèle In vitro ou In vivo : -

POUR LE MÉTABOLISME DE LA BILIRUBINE (CRIGLER-NAJJAR-GILBERT) : DÉFICIT EN BILIRUBINE GLUCURONYLTRANSFERASE ; ICTÈRE NÉONATAL ; BILIRUBINE NON CONJUGUÉE ; ATTEINTE CÉRÉBRALE (NEUROTOXICITÉ DE LA BILIRUBINE)
DUE AU DÉFICIT EN FRUCTOSE-1-PHOSPHATE ALDOLASE ; INSUFFISANCE HÉPATOCELLULAIRE ; HYPOGLYCÉMIE ; RÉGIME RESTRICTIF SANS FRUCTOSE/SORBITOL/SACCHAROSE À VIE



Centre de compétence

coordonnateur : Dr Martin BIOSSE-DUPLAN



HÔPITAL BRETONNEAU
23 rue Joseph-de Maistre
75018 PARIS

PATIENTS
ENFANTS
ADULTES

Les pathologies prises en charge

Syndrome de Crigler-Najjar
Syndrome de Gilbert

Les glycogénoses hépatiques
La galactosémie congénitale

L'intolérance héréditaire au fructose

L'équipe médicale et paramédicale

MOTS-CLÉS : GLYCOGÉNOSE : GROS FOIE ; HYPOGLYCÉMIE ; ACIDOSE LACTIQUE ; NÉPHROPATHIE ; LITHIASIS RÉNALES ; ADÉNOMES HÉPATIQUES ; MYOPATHIE PÉRIPHÉRIQUE ; CARDIOMYOPATHIE -
BINE) ; PHOTOTHÉRAPIE - POUR LA GALACTOSÉMIE : INSUFFISANCE HÉPATIQUE NÉONATALE ; CATARACTE ; RETARD COGNITIF ; INSUFFISANCE OVARIENNE PRÉMATURÉE - POUR LA FRUCTOSÉMIE: INTOLÉRANCE HÉRÉDITAIRE AU FRUCTOSE

POUR LE MÉTABOLISME DE LA BILIRUBINE (CRIGLER-CAJJAR-GILBERT) : DÉFICIT EN BILIRUBINE GLUCURONOSYLTRANSFERASE ; ICTÈRE NÉONATAL ; BILIRUBINE NON CONJUGUÉE ; ATTEINTE CÉRÉBRALE (NEUROTOXICITÉ DE LA BILIRUBINE AU DÉFICIT EN FRUCTOSE-1-PHOSPHATE ALODASE ; INSUFFISANCE HÉPATOCELLULAIRE ; HYPOGLYCÉMIE ; RÉGIME RESTRICTIF SANS FRUCTOSE/SORBITOL/SACCHAROSE À VIE



Centre de compétence

coordonnateur : Dr Emmanuel GONZALES



CHU PARIS-SUD - HÔPITAL DE BICÊTRE
78 rue du Général Leclerc
94270 LE KREMLIN-BICÊTRE - FRANCE
Service d'Hépto-gastro-entérologie pédiatrique
Secrétariat : 01 45 21 31 64 / 01 45 21 31 67
01 45 21 31 69 / 01 45 21 37 86
Astreinte : 01 45 21 28 16 / 01 45 21 31 64
emmanuel.gonzales@aphp.fr

Implication réseaux européens :

TransplantChild



Rare Liver



Hepatological Disease:
(ERN RARE-LIVER)

Les pathologies prises en charge

Atésie des voies biliaires et cholestases génétiques
Hépatites auto-immunes

Maladies Vasculaires du Foie
Maladie de Wilson

Maladie héréditaire du métabolisme hépatique

L'équipe médicale et paramédicale

Médecins pédiatres

Pr Emmanuel GONZALES
emmanuel.gonzales@aphp.fr
Pr Emmanuel JACQUEMIN
emmanuel.jacquemin@aphp.fr
Dr Oanez ACKERMANN
oanez.ackermann@aphp.fr
Dr Marion ALMES
marion.almes@aphp.fr

Dr Dalila HABES
dalila.habes@aphp.fr
Dr Bogdan HERMEZIU
bogdan.hermeziu@aphp.fr
Dr Joseph COHEN
joseph.cohen@aphp.fr
Dr Mathieu DUCHÉ, endoscopie digestive
mathieu.duché@aphp.fr

Médecins biologistes

Dr Elise LEBIGOT
elise.lebigot@aphp.fr
Dr Pauline GAIGNARD
pauline.gaignard@aphp.fr
Dr Anne DAVIT-SPRAUL
anne.spraul@aphp.fr

Psychologues

Alexandra FLOURIS
alexandra.flouris@aphp.fr

Assistants Sociaux

Florence JUILLET-GACE
florence.juillet@aphp.fr

Dététiciens

Joëlle WENZ
joelle.wenz@aphp.fr
Marie COTREL
marie.cortel@aphp.fr

Infirmiers de coordination

Annie MASMONTAIL
annie.masmonteil@aphp.fr

MOTS-CLÉS : LES MALADIES DU FOIE DE L'ENFANT (DIAGNOSTIC, PRISE EN CHARGE ET TRAITEMENT) ; LE SERVICE EST CENTRE DE TRANSPLANTATION HÉPATIQUE ; MÉCANISMES ET TRAITEMENT DES MALADIES DU FOIE DE L'ENFANT ;

L'équipe médicale et paramédicale (suite)

Secrétaires

Axelle CABRIOLLE (Pr Gonzales) : 01 45 21 31 64
axelle.cabriolle@aphp.fr

Clarissa DOL (Pr Jacquemin, Dr Ackermann, Dr Almes)
: 01 45 21 31 69

Delphine PICARD (Dr Habes, Dr Cohen) : 01 45 21 31 70

Stéphanie HERNANDEZ (Dr Hermeziu): 01 45 21 37 86

Alice THÉBAUT (Dr Hermeziu): 01 45 21 37 86

Attaché de recherche clinique

Amaria REMIL
amaria.remil@aphp.fr

Orthophoniste

Carole VARIN
carole.varin@aphp.fr

L'offre de soins

Consultations spécialisées

Pr Judith MELKI, généticienne
judith.melki@aphp.fr

Etudes cliniques en cours

16 dont 2 interventionnelles

L'équipe de recherche

INTERACTIONS CELLULAIRES ET PHYSIOPATHOLOGIE HÉPATIQUE

Maladies rares concernées : Cholestases génétiques

Institut hébergeur : Université Paris-Sud

Type EPST : INSERM

Unité : U1174

Directeur/responsable d'équipe : Pr Emmanuel JACQUEMIN

Coordonnées : Bât 443, Rue des Adèles, 91405 Orsay Cedex

Type de recherche : Fondamentale, clinique et translationnelle

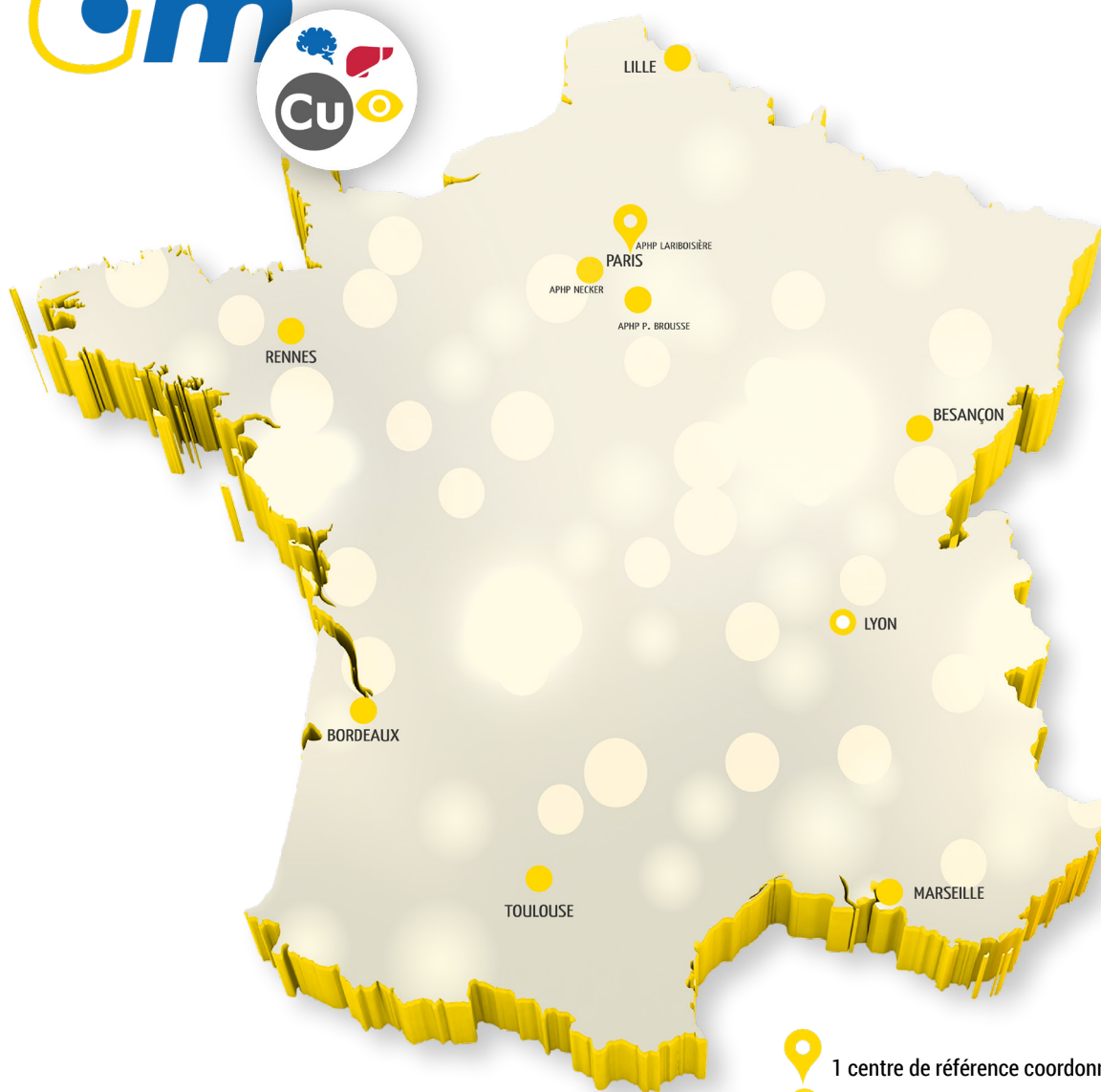
Lien hospitalier : Bicêtre

Modèle In vitro ou In vivo : -





*Maladie de Wilson et
Autres maladies rares
Liées au cuivre*

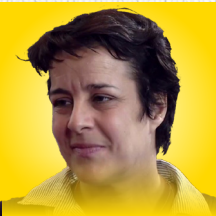


-  1 centre de référence coordonnateur
-  1 centre de référence constitutif
-  8 centres de compétence



Centre de référence coordonnateur de la maladie de Wilson et autres maladies liées au cuivre
coordonnateur : Dr Aurélia POUJOIS

PATIENTS
ENFANTS
ADULTES



HÔPITAL FONDATION ADOLPHE DE ROTHSCHILD
29 rue Manin
75019 Paris

Service de Neurologie
www.cmrwilson.com
Secrétariat : 01 48 03 62 52
cnr.wilson@for.paris

Les pathologies prises en charge

Maladie de Wilson
Maladie de Menkes
Syndrome des cornes occipitales

Syndrome MEDNIK
Acéruloplasminémie
Carence en cuivre

Neuroferritinopathie
CDG sd

L'équipe médicale et paramédicale

Médecins adultes

Dr Aurélia POUJOIS, neurologue
apoujois@for.paris
Dr Erwan MORVAN, neurologue
emorvan@for.paris
Dr Alexandre OBADIA, neurologue
aobadia@for.paris

Médecins biologistes

Pr Corinne COLLET, biologie moléculaire
corinne.collet@aphp.fr
Dr Nouzha DJEBRANI-OUSSEDIK, toxicologue
nouzha.djebrani-oussedik@aphp.fr
Dr Joël POUPON, toxicologue
joel.poupon@aphp.fr

Médecins psychiatres

Dr Diane SAMAMA

Médecins radiologues

Dr Carole FREY

Psychologues

Thibaut JOSSE

Neuropsychologues

Gwennaëlle PEREZ

Aide Médico-Psychologique coordinatrice

Nathalie COMBET
ncombet@for.paris

Assistants Sociaux

Stéphanie MOREL-LEDER

Infirmiers

Marine SALTRE

Orthophoniste

Michaëla PERNON

Diététicien

Vincent PETIT

Secrétaires

Edith de BOISVILLIERS
cnr.wilson@for.paris

Attaché de recherche clinique

Djamila RAHLI
drahli@for.paris

Chargée de communication

Mélanie ROULLEAU
mroulleau@for.paris

MOTS-CLÉS : ATTEINTE HÉPATIQUE ET/OU NEUROPSYCHIATRIQUE ; CYTOLYSE ; FATIGUE CHRONIQUE ; DOULEURS ABDOMINALES ; HÉPATITE AIGUE OU CHRONIQUE ; DYSARTHRIE ; TREMBLEMENT ; PARKINSON ; DYSTONIE ; DÉPRESSION ATYPIQUE ;

L'offre de soins

Test biologiques

Bilan du cuivre : cuprémie, cuprurie des 24h, cuivre échangeable et REC, Cp et Activité de la Cp.
bilan autres métaux (zinc, manganèse, etc.)
bilan standard

Tests génétiques

ATP7B, Cp, ATP7A, FTL

Programmes d'ETP

en cours de développement

Etude clinique en cours

PHRC, études industrielles, ...

Enseignement

DIU mouvements anormaux

DIU Maladies héréditaires du métabolisme

DES Médecine Interne

DES Neurologie

Les équipes de recherche

COLLABORATION AVEC LE LABORATOIRE BIOLOGIE À GRANDE ECHELLE (BGE)

Virginie BRUN

Maladies rares concernées : maladie de Wilson

Institut hôte : U1038 INSERM/CEA/UGA, Institut de Recherche Interdisciplinaire de Grenoble (IRIG)

Type EPST : -

Unité : -

Directeur/responsable d'équipe : -

Coordonnées : virginie.brun@cea.fr

Type de recherche : fondamentale (protéomique)

Lien hospitalier : -

Modèle In vitro ou In vivo : -



Centre de référence constitutif

coordonnateur : Pr Alain LACHAUX



HÔPITAL FEMME MÈRE ENFANT-GHE
59 boulevard Pinel
69677 BRON Cedex

Service Hépato-Gastro-Entérologie et Nutrition pédiatriques
www.crmwilson.com
Secrétariat : 04 27 85 59 81
HCL.CRWilson@chu-lyon.fr

Centre de référence européen :



European
Reference
Network

MetabERN
European Reference Network
for Hereditary Metabolic Disorders

PATIENTS
ENFANTS
ADULTES

Les pathologies prises en charge

Maladie de Wilson
Maladie de Menkes

Syndrome des cornes occipitales
Syndrome MEDNIK

L'équipe médicale et paramédicale

Médecins pédiatres

Pr Alain LACHAUX, hépatologue pédiatre
alain.lachaux@chu-lyon.fr

Dr Eduardo COUCHONNAL, hépatologue pédiatre
eduardo.couchonnal-bedoya@chu-lyon.fr

Dr Noémie LAVERDURE, hépatologue pédiatre
noemie.laverdure@chu-lyon.fr

Dr Laurence LION-FRANCOIS, neurologue pédiatre
laurence.lion-francois@chu-lyon.fr

Médecins adultes

Dr Olivier GUILLAUD, hépatologue adulte
olivier.guillaud@chu-lyon.fr

Dr Jérôme DUMORTIER, hépatologue adulte
jerome.dumortier@chu-lyon.fr

Dr Chloé LAURENCIN, neurologue adulte
chloe.laurencin@chu-lyon.fr

Dr Stéphane THOBOIS, neurologue adulte
stephane.thobois@chu-lyon.fr

Médecins généticiens

Dr Linda PONS

Médecins biologistes

Dr Muriel BOST Pharm D, PhD, biochimiste et biologiste moléculaire
muriel.bost@chu-lyon.fr

Médecins psychiatres

Dr Caroline DEMILY

Psychologues

Anaëlle LORIN

Neuropsychologues

Eugénie HOARAU

Diététiciens

Manolita LOPEZ

Secrétaires

Victoria PATISSIER

Chef de projet

Abdelouahed BELMALIH, PhD

Attachée de recherche clinique

Audrey PALHIER

MOTS-CLÉS : MALADIE DE WILSON ; CUIVRE ; ATP7B ; CÉRULOPLASMINÉ ; ACÉRULOPLASMINÉ ; CUPRURIE ; TRAITEMENT CHÉLATEUR

L'offre de soins

Tests biologiques

Céruloplasminémie
Cuprémie
Cuivre échangeable
Cuivre hépatique
Cuivre urinaire
Cuivre dans l'eau
Zincémie
Zincurie

Tests génétiques

ATP7B, Gène de la Céruloplasmine, Gène SLC33A1

Consultations spécialisées

Laboratoire de Génétique Moléculaire CBPE
Groupe Hospitalier Est - Centre de Biologie et Pathologie Est
Neurogénétique Moléculaire et Maladies Héréditaires du Métabolisme – Etage 5
M. BOST – C. ACQUAVIVA-BOURDAIN
59, boulevard Pinel 69677 Bron Cedex
Tél: 04 72 12 94 47

Plateau technique

Laboratoire de Biochimie CBAPS
Centre de Biologie et d'Anatomo Pathologie Sud- Bâtiment 3D
Laboratoire de Biochimie - Secteur Pharmaco-Tox
Laboratoire d'Analyse de Traces et Métaux Toxiques
M. BOST
165 chemin du Grand Rvoyet-69495 Pierre-Bénite
Tél : 04 78 86 38 63

Programmes d'ETP

EDU-Wilson

Enseignement

DIU
DES Pédiatrie

L'équipe de recherche

INSERM UNITE 1111

Mathias FAURE

Maladies rares concernées : Maladies inflammatoires intestinales de l'enfant

Institut hébergeur : -

Type EPST : INSERM

Unité : -

Directeur/responsable d'équipe: -

Coordonnées : 21 avenue Tony Garnier 69007 LYON

Type de recherche : fondamentale, clinique, translationnelle

Lien hospitalier : -

Modèle In vitro ou In vivo : souris ko ATP7B



Centre de compétence

coordonnateur : Dr Claire VANLEMMENS



HÔPITAL JEAN MINJOZ – CHU DE BESANÇON
3 bd Alexandre Fleming
25030 BESANCON Cedex

www.cmrwilson.com/centres-de-competences
Secrétariat : 03 81 66 84 21

PATIENTS
ENFANTS
ADULTES

Les pathologies prises en charge

L'équipe médicale et paramédicale

Médecins pédiatres

Dr Aurélie COMTE, hépatologue pédiatrique

Médecins adultes

Dr Claire VANLEMMENS, hépatologue adulte

Pr Vincent DI MARTINO, hépatologue adulte

Dr Elisabeth MEDEIROS DE BUSTOS, neurologue adulte

L'offre de soins

Plateau technique

Centre de transplantation hépatique : 03 81 66 84 21



Centre de compétence

coordonnateur : Pr Victor DE LEDINGHEN



HÔPITAL HAUT-LÉVÊQUE – CHU DE BORDEAUX
Avenue de Magellan
33604 PESSAC Cedex

<https://www.cmrwilson.com/centres-de-competences>
Secrétariat : 05 57 65 64 39
sec-consult-hge.magellan@chu-bordeaux.fr

PATIENTS
ENFANTS
ADULTES

Les pathologies prises en charge

Maladie de Wilson
Hémochromatoses
Autres maladies métaboliques du fer

L'équipe médicale et paramédicale

Médecins pédiatres

Pr Thierry LAMIREAU, hépatologue pédiatrique
thierry.lamireau@chu-bordeaux.fr

Médecins adultes

Pr Victor DE LEDINGHEN, hépatologue adulte
victor.deledinghen@chu-bordeaux.fr
Pr Wassilios MEISSNER, neurologie adulte
wassilios.meissner@chu-bordeaux.fr



Centre de compétence

coordonnateur : Dr Valérie CANVA



HÔPITAL CLAUDE HURIEZ – CHRU DE LILLE
rue Michel Polonovski
59037 LILLE Cedex

Service
www.cmrwilson.com/centres-de-competences
Secrétariat : 03 20 44 55 97

PATIENTS
ENFANTS
ADULTES

Les pathologies prises en charge

L'équipe médicale et paramédicale

Médecins pédiatres

Pr Frédéric GOTTRAND, hépatologue pédiatrique

Dr Jean-Marie CUISSET, neurologue pédiatrique

Médecins adultes

Dr Valérie CANVA, hépatologue adulte

Dr Caroline MOREAU, neurologue adulte



Centre de compétence

coordonnateur : Dr Frédérique FLUCHERE



HÔPITAL DE LA TIMONE
Assistance Publique – Hôpitaux de Marseille
264 rue Saint-Pierre
13 385 MARSEILLE

www.cmrwilson.com/centres-de-competences
Secrétariat : 04 91 38 43 33

PATIENTS
ENFANTS
ADULTES

Les pathologies prises en charge

L'équipe médicale et paramédicale

Médecins pédiatres

Dr Alexandre FABRE, hépatologue pédiatrique
alexandre.fabre@ap-hm.fr

Pr Brigitte CHABROL, neurologie pédiatrique
brigitte.chabrol@ap-hm.fr

Médecins adultes

Pr René GEROLAMI, hépatologue adulte
rene.gerolami@ap-hm.fr

Dr Frédérique FLUCHERE, neurologue adulte
frederique.fluchere@ap-hm.fr



PATIENTS
ENFANTS
ADULTES

Centre de compétence

coordonnateur : Pr Dominique DEBRAY



HÔPITAL NECKER – ENFANTS MALADES - APHP
149 rue de Sèvres
75015 PARIS

www.crmwilson.com/centres-de-competences
Secrétariat : 01 44 49 25 88
amina.laamouri@aphp.fr
Astreinte : 01 44 49 44 25

Les pathologies prises en charge

Maladie de Wilson

L'équipe médicale et paramédicale

Médecins pédiatres

Pr Dominique DEBRAY, hépatologue pédiatrique
dominique.debray@aphp.fr

Dr Muriel GIRARD, hépatologue pédiatrique
muriel.girard@aphp.fr

Dr Florence LACAILLE, hépatologue pédiatrique
florence.lacaille@aphp.fr

Dr Samira SISSAOUI, hépatologue pédiatrique
samira.sissaoui@aphp.fr

Assistante sociale

Julie OLLIVIER

Secrétaire

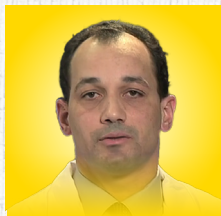
Amina LAAMOURI

MOTS-CLÉS : CIRRHOSE ; INSUFFISANCE HÉPATIQUE AIGUE ; HÉPATITE



Centre de compétence

coordonnateur : Dr Rodolphe SOBESKY



HÔPITAL PAUL BROUSSE, APHP
12 avenue Paul Vaillant Couturier
94800 VILLEJUIF

www.crmwilson.com/centres-de-competences
Secrétariat : 01 45 59 34 33

PATIENTS
ENFANTS
ADULTES

Les pathologies prises en charge

L'équipe médicale et paramédicale

Médecins pédiatres

Dr Dalila HABES
dalila.habes@aphp.fr

Médecins adultes

Dr Rodolphe SOBESKY, hépatologue
rodolphe.sobesky@aphp.fr
Dr Jean-Charles DUCLOS VALLEE
jean-charles.duclos-vallee@aphp.fr

Médecins biologistes

Dr Anne MATEL, biologiste moléculaire
anne.matel@aphp.fr
Dr Jérôme BOULIGAND, biologiste moléculaire
jerome.bouligand@aphp.fr



Centre de compétence

coordonnateur : Pr Edouard BARDOU-JACQUET



HÔPITAL PONTCHAILLOU – CHU DE RENNES
2 rue Henri Le Guilloux
35000 RENNES

www.cmrwilson.com/centres-de-competences
Secrétariat : 02 99 28 42 98

PATIENTS
ENFANTS
ADULTES

Les pathologies prises en charge

L'équipe médicale et paramédicale

Médecins pédiatres

Dr Laure BRIDOUX-HENNO
laure.bridoux-henno@chu-rennes.fr

Médecins adultes

Pr Edouard BARDOU-JACQUET, hépatologue adulte
edouard.BARDOU-JACQUET@chu-rennes.fr
Dr Sophie DRAPIER, neurologue adulte
sophie.drapier@chu-rennes.fr

Médecins biologistes

Martine Ropert, biochimie
martine.ropert-bouchet@chu-rennes.fr

L'offre de soins

Tests biologiques

Cuivre échangeable, biochimie standard
Céruloplasmine (CP)



Centre de compétence

coordonnateur : Dr Fabienne ORY-MAGNE



HÔPITAL PURPAN – CHU DE TOULOUSE
1 place du Dr Joseph Baylac
31000 TOULOUSE

www.crmrwilson.com/centres-de-competences
Secrétariat : 05 61 77 25 35
Astreinte :

PATIENTS
ENFANTS
ADULTES

Les pathologies prises en charge

L'équipe médicale et paramédicale

Médecins pédiatres

Dr Pierre BROUE, hépatologue pédiatrique
broue.p@chu-toulouse.fr

Pr Emmanuel MAS, hépatologue pédiatrique
mas.e@chu-toulouse.fr

Dr Guy TOUATI
touati.g@chu-toulouse.fr

Dr Claude CANCES, neurologue pédiatrique
cances.c@chu-toulouse.fr

Dr Emmanuel CHEURET, neurologue pédiatrique
cheuret.e@chu-toulouse.fr

Médecins adultes

Pr Laurent ALRIC Laurent, hépatologue adulte
alric.l@chu-toulouse.fr

Pr Christophe BUREAU, hépatologue adulte
bureau.c@chu-toulouse.fr

Dr Delphine BONNET, hépatologue adulte

Dr Fabienne ORY-MAGNE, neurologue adulte

Médecins biologistes

Dr Christel CINQ FRAIS

L'offre de soins

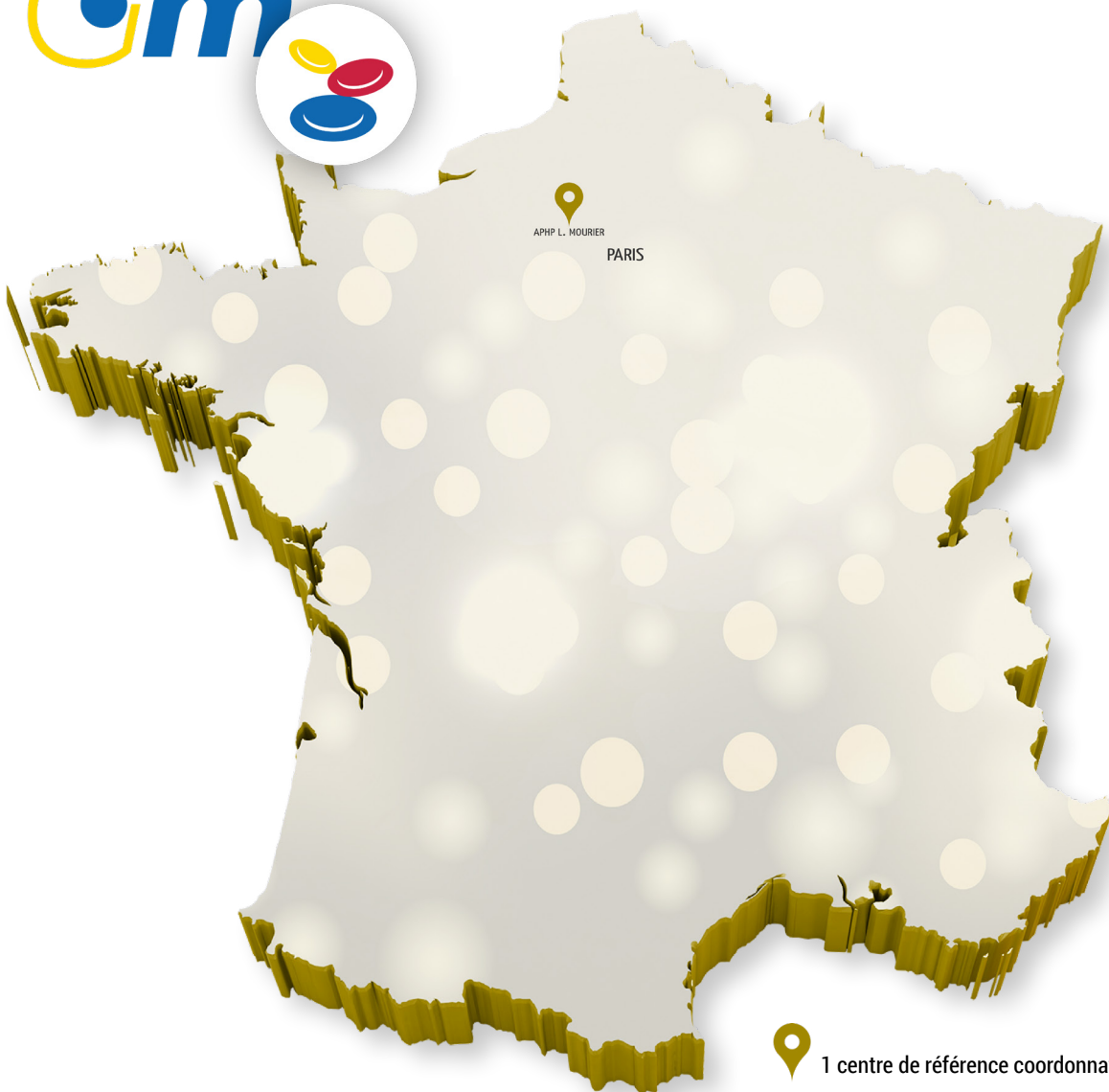
Tests biologiques

Cuivre échangeable REC





*Porphyries et
Anémies rares du
Métabolisme du fer*





Centre de référence coordonnateur des porphyries et anémies rares du métabolisme du fer

coordonnateur : Pr Laurent GOUYA



Centre Français des Porphyrries
HÔPITAL LOUIS MOURIER AP-HP
178, rue des Renouillers
92701 COLOMBES CEDEX

www.porphyrie.net
Secrétariat : (0)1.47.60.63.34
Astreinte : 01 47 60 63 31

Implication réseaux européens

European Porphyria Network MetabERN



European
Reference
Network

MetabERN
European Reference Network
for Hereditary Metabolic Disorders

Les pathologies prises en charge

Porphyrie érythropoïétique congénitale
Protoporphyririe érythropoïétique autosomique
Coproporphyririe héréditaire
Porphyrie aiguë intermittente

Porphyrie variegata
Porphyrie par déficit en ALA déshydratase
Porphyrie hépatoérythropoïétique
Porphyrie cutanée tardive

Uroporphyririe érythropoïétique associée à une tumeur
maligne myéloïde
Protoporphyririe érythropoïétique liée à l'X
Anémie sidéroblastique liée à l'X

L'équipe médicale et paramédicale

Médecins adultes

Pr Laurent GOUYA
laurent.gouya@aphp.fr
Dr Antoine POLI
antoine.poli@aphp.fr

Médecins biologistes

Dr Caroline SCHMITT, dépistage, enzymologie
caroline.schmitt@aphp.fr
Pr Hervé PUY
herve.puy@aphp.fr
Dr Neila TALBI, biologiste
neila.talbi@aphp.fr
Dr Thibaud LEFEBVRE, biologiste spectrométrie de masse
thibaud.lefebvre@aphp.fr
Dr Jérôme LAMORIL, biologiste (secteur génétique)
jerome.lamoril@aphp.fr
Dr Dimitri TCHERNITCHKO, (secteur génétique)
dimitri.tchernitchko@aphp.fr

Secrétaires

Dominique RAZAFIMANDRANTO
Catherine ROQUIN

MOTS-CLÉS : PORPHYRIES HÉPATIQUES AIGUES : DOULEURS ABDOMINALES ; NAUSÉES ; VOMISSEMENTS ; CONSTIPATION ; DÉFICIT MOTEUR ; BAISSSE DE LA FORCE MUSCULAIRE ; CRAMPES ; PARESTHÉSIES ; GUILLAIN BARRÉ ; TROUBLES DE LA CO

PORPHYRIES ÉRYTHROPOÏÉTIQUES : PHOTOSENSIBILITÉ ; ÉRYTHÈME ; CÈDÈME ; ANÉMIE ; PERTE DE SUBSTANCE ; ULCÉRATION CUTANÉE ; HIRSUTISME

L'offre de soins

Tests biologiques

Urine : Acide delta aminolévulinique (ALA), Porphobilinogène (PBG), Analyse des porphyrines, Isomères I et III, coproporphyrine

Selles : Analyse des porphyrines

Sang : Porphyrines érythrocytaires (protoporphyrines...), Porphyrines plasmatiques

Enzyme : PBG Désaminase, URO III Cosynthétase,

URO Décarboxylase, COPROgène Oxydase, PROTOgène Oxydase, Ferrochélatase

Enseignement

M1

M2

Les équipes de recherche

RECHERCHE SUR L'INFLAMMATION

Renato MONTEIRO

renato.monteiro@inserm.fr

Maladies rares concernées : porphyries et anomalies du métabolisme du fer

Institut hébergeur : Université de Paris

Type EPST : INSERM

Unité : -

Directeur/responsable d'équipe : -

Coordonnées : 16 rue Henri Huchard 75018 Paris

Type de recherche : fondamentale, clinique

Lien hospitalier : HUPNVS

Modèle In vitro ou In vivo : cultures primaires CD34





Maladies
Lysosomales



1 centre de référence coordonnateur



3 centres de référence constitutifs



3 centres de compétence



Centre de référence coordonnateur

coordonnateur : Dr Bénédicte HERON



HÔPITAL ARMAND TROUSSEAU-LA ROCHE GUYON
26 Avenue Arnold Netter
75012 Paris
Service de Neuropédiatrie
www.cetl.net
Secrétariat : 01 40 87 52 86
samira.zebiche@aphp.fr
Astreinte : 06 77 71 41 59

Implication réseau européen :



MetabERN
European Reference Network
for Hereditary Metabolic Disorders

PATIENTS
ENFANTS
ADULTES

Les pathologies prises en charge

Neuro-lipidoses : Gaucher, Niemann-Pick, Gangliosidoses, Farber, ...)

Cérides lipofuscinoses
Mucopolysaccharidoses

Glycoprotéinoses
Mucopolipidoses

L'équipe médicale et paramédicale

Médecins pédiatres

Dr Bénédicte HERON
benedicte.heron@aphp.fr
Thierry BILLETTE de VILLEMEUR
thierry.billette@aphp.fr

Médecins biologistes

Dr Catherine CAILLAUD
catherine.caillaud@inserm.fr
Dr Foudil LAMARI
foudil.lamari@aphp.fr

Infirmiers

Sandrine GARECHE
sandrine.gareche@aphp.fr

Secrétaire

Samira ZEBICHE
samira.zebiche@aphp.fr

L'offre de soins

Test biologiques

Ensemble des Maladies Lysosomales

Plateforme génomique

SeqOIA (Sequencing, Omics, Information Analysis)
Groupement de coopération sanitaire regroupant
l'Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, l'Institut Curie,

et l'Institut Gustave Roussy

MOTS-CLÉS : MALADIE NEURO-DÉGÉNÉRATIVE : RÉGRESSION COGNITIVE ; ATAXIE ; DYSTONIE ; MOUVEMENTS EXTRA-PYRAMIDAUX ; SYNDROME PYRAMIDAL - ÉPILEPSIE PARTIELLE ; ÉPILEPSIE_MYOCLONIQUE ; ÉPILEPSIE_GÉNÉRALISÉE ; FRACTURE ; THROMBOPÉNIE ; HYPERFERRITINEMIE ; VALVULOPATHIE ; PNEUMOPATHIE INTERSTITIELLE

Enseignement

DU génétique DU médecine Interne	DIU Neurologie Pédiatrique DIU Maladies héréditaires du métabolisme	DPC- APHP Enseignement supérieur de neuropédiatrie SFNP
-------------------------------------	--	--

Les équipes de recherche

<u>INSERM U933 INVESTIGATEUR PRINCIPAL DE LA COHORTE RADICO-MPS</u> Dr Sonia GUEGUEN Maladies rares concernées : Physiopathologie des maladies génétiques d'expression pédiatrique	<u>INSERM U738</u> Pr France MENTRÉ Maladies rares concernées : Maladie de Gaucher
<u>INSERM 1151-INEM</u> Dr Catherine CAILLAUD Maladies rares concernées : Maladies lysosomales Type de recherche : fondamentale et modèles animaux	<u>EA 7283 – CREAT CANCER RESISTANCE EXPLORING AND TARGETING</u> Pr Marc BERGER Maladies rares concernées : Maladie de Gaucher
<u>INSERM U1134 : BIOLOGIE INTÉGRÉE DU GLOBULE ROUGE</u> Pr Caroline LE VAN KIM Maladies rares concernées : Maladies lysosomales	<u>INSERM U773 : CENTRE DE RECHERCHE BIOMÉDICALE BICHAT BEAUJON</u> Pr Hervé PUY Maladies rares concernées : Maladie de Gaucher
<u>INSERM U974 : THÉRAPIE DES MALADIES DU MUSCLE STRIÉ</u> Pr Olivier BENVENISTE Maladies rares concernées : Maladies lysosomales	<u>INSERM 1073 NUTRITION, INFLAMMATION ET DYSFONCTION DE L'AXE INTESTIN-CERVEAU</u> Pr Soumeya BEKRI Maladies rares concernées : Maladies lysosomales
<u>INSERM UMR 1037 OU CRCT (INSERM / UNIVERSITÉ TOULOUSE III-PAUL SABATIER / ERL CNRS 5294)</u> Pr Thierry LEVADE Maladies rares concernées : Maladies lysosomales	<u>UNITÉ DE RECHERCHE EA 7357 : LIPIDES, SYSTÈMES ANALYTIQUES ET BIOLOGIQUES</u> Pr Fathi MOUSSA Maladies rares concernées : Maladie de Gaucher
<u>INSERM UMR-S827 : INSTITUT UNIVERSITAIRE DE RECHERCHE CLINIQUE AND LABORATOIRE DE GÉNÉTIQUE MOLÉCULAIRE</u> Dr Dalil HAMROUN Maladies rares concernées : Maladie de Gaucher	<u>INSERM-US14 ORPHANET</u> - Maladies rares concernées : Maladies Lysosomales
<u>INSERM U901 : INSTITUT DE NEUROBIOLOGIE DE LA MÉDITERRANÉE</u> Dr Antoinette BERNABE GELOT Maladies rares concernées : Maladies lysosomales	<u>INSERM UMR 1141 NEUROPROTECTION DU CERVEAU EN DÉVELOPPEMENT</u> Pr Thierry BILLETTE DE VILLEMEUR, Dr Lydie BURGLEN, Pr Diana RODRIGUEZ Maladies rares concernées : Maladie de San Filippo
<u>INSERM U745 : GÉNÉTIQUE ET BIOTHÉRAPIE DES MALADIES DÉGÉNÉRATIVES ET PROLIFÉRATIVES DU SYSTÈME NERVEUX</u> Dr Caroline SEVIN Maladies rares concernées : Maladie de San Filippo	<u>EA 3279 EVALUATION DES SYSTÈMES DE SOINS ET SANTÉ PERÇUE - LABORATOIRE DE SANTÉ PUBLIQUE</u> Pr Pascal AUQUIER Maladies rares concernées : Maladies chroniques



Centre de référence constitutif

coordonnateur : Dr Nadia BELMATOUG



HÔPITAL BEAUJON
100 Boulevard du Général Leclerc
92118 Clichy

Service de Médecine Interne
www.cetl.net
Secrétariat : 01 40 87 52 86
samira.zebiche@aphp.fr
Astreinte : 06 77 71 41 59

Implication réseau européen :



MetabERN
European Reference Network
for Hereditary Metabolic Disorders

PATIENTS
ENFANTS
ADULTES

Les pathologies prises en charge

Maladie de Gaucher (CETG)
Maladie de Fabry (CETF)
Maladie de Pompe (CETP)

Maladie de Niemann-Pick et autres neurolipidoses
viscérales (CETNL)
Mucopolysaccharidoses et glycoprotéinoses (CETMPS)

Lipidoses viscérales (CETLipidoses viscérales)

L'équipe médicale et paramédicale

Médecins adultes

Dr Nadia BELMATOUG

Secrétaire

Samira ZEBICHE
samira.zebiche@aphp.fr

Attachés de recherche clinique

Monia BENGHERBIA
monia.bengherbia@aphp.fr
Karima YOUSFI
karima.yousfi@aphp.fr



Centre de référence constitutif

coordonnateur : Pr Olivier LIDOVE



GH CROIX ST SIMON
125 rue d'Avron
75020 Paris

Service de Médecine Interne
www.cetl.net
Secrétariat : 01 44 64 16 02
samira.zebiche@aphp.fr
Astreinte : 06 77 71 41 59

Centre de référence européen :



MetabERN
European Reference Network
for Hereditary Metabolic Disorders

PATIENTS
ENFANTS
ADULTES

Les pathologies prises en charge

Maladies lysosomales adultes en particulier maladie de Fabry, maladie de Niemann Pick de type B, maladie de Gaucher type 1, MPS 1, 4, et 6 avec prise en charge des patients (relais enfants-adultes)

L'équipe médicale et paramédicale

Médecins adultes

Dr Olivier LIDOVE
olidove@hopital-dcss.org

Dr Wladimir MAUHIN
wmauhin@hopital-dcss.org

Médecins biologistes

Dr Catherine CAILLAUD
catherine.caillaud@inserm.fr

Dr Foudil LAMARI
foudil.lamari@aphp.fr

Secrétaires

Samira ZEBICHE
samira.zebiche@aphp.fr

Valérie VINA
vvina@hopital-dcss.org

MOTS-CLÉS : HÉPATOMÉGALIE, SPLÉNOMÉGALIE, INFARCTUS OSSEUX, OSTÉONÉCROSE, OSTÉOPOROSE, FRACTURE, THROMBOPÉNIE, HYPERFERRITINÉMIE, HYPERGAMMAGLOBULINÉMIE POLYCLONALE

L'offre de soins

Etude clinique en cours
ETUDE ASCEND (NCT 02004691)

Enseignement

DU maladies systémiques (lysosome)

Les équipes de recherche

MYOSITES ET THÉRAPEUTIQUES INNOVANTES

-
Maladies rares concernées : Maladie de Fabry
Institut hôte : INSERM U974
Type EPST : -
Unité : -
Directeur/responsable d'équipe : Pr Olivier BENVENISTE
Coordonnées : APHP Pitié salpêtrière
Type de recherche : fondamentale, clinique
Lien hospitalier : -
Modèle In vitro ou In vivo : -

CONTRÔLE DE LA CROISSANCE CELLULAIRE PAR LES NUTRIMENTS

-
Maladies rares concernées : -
Institut hôte : INSERM 1151-INEM
Type EPST : -
Unité : -
Directeur/responsable d'équipe : Dr Catherine CAILLAUD
Coordonnées : -
Type de recherche : Diagnostics biologiques, moléculaires des maladies Maladies lysosomales. Corrélation génotype/phénotype maladie de Fabry. Recherche fondamentale et modèles animaux
Lien hospitalier : -
Modèle In vitro ou In vivo : -

GÉNÉTIQUE ET MÉTABOLISME (MRGM)

-
Maladies rares concernées : -
Institut hôte : INSERM U 1211
Type EPST : -
Unité : -
Directeur/responsable d'équipe : Pr Didier LACOMBE
Coordonnées : -
Type de recherche : -
Lien hospitalier : -
Modèle In vitro ou In vivo : -

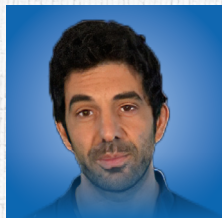
RÉDACTION DE DOCUMENTS : FICHES URGENCES, ENCYCLOPÉDIE GRAND PUBLIC, ARTICLES.

-
Maladies rares concernées : Maladies Lysosomales
Institut hôte : Orphanet INSERM-US14
Type EPST : -
Unité : -
Directeur/responsable d'équipe : -
Coordonnées : -
Type de recherche : -
Lien hospitalier : -
Modèle In vitro ou In vivo : -



Centre de référence constitutif

coordonnateur : Dr Yann NADJAR



HÔPITAL PITIÉ SALPÉTRIÈRE
47-87 boulevard de l'hôpital
75013 PARIS

Département de Neurologie
www.cetl.net
Secrétariat : 01 42 16 17 52
samira.zebiche@aphp.fr
Astreinte : 06 77 71 4159

Implication réseau européen



European
Reference
Network

MetabERN
European Reference Network
for Hereditary Metabolic Disorders

PATIENTS
ENFANTS
ADULTES

Les pathologies prises en charge

Maladies lysosomales à expression neurologique
(sauf maladie de Pompe)

L'équipe médicale et paramédicale

Médecins adultes

Dr Yann NADJAR
yann.nadjar@aphp.fr
Dr Gorka FERNANDEZ
gorka.fernandez@aphp.fr

Médecins biologistes

Dr Catherine CAILLAUD
catherine.caillaud@inserm.fr
Dr Foudil LAMARI
foudil.lamari@aphp.fr

Secrétaire

Samira ZEBICHE
samira.zebiche@aphp.fr
Maria PIASECKA
maria.piasecka@aphp.fr

Assistants Sociaux

Marie-Paule LECOQ

Diététiciens

Amandine DUFOUR

L'offre de soins

Tests biologiques

diagnostic biochimique des maladies lysosomales

Tests génétiques

diagnostic génétique des maladies lysosomales

Consultations spécialisées

Maladies lysosomales
Maladies neuro-métaboliques
Leucodystrophies

Plateau technique

Neurophysiologie (EMG, EEG etc...)
Neuroradiologie

Etude clinique en cours

AMETHYST (VENGLUSTAT DANS LA GANGLIOSIDOSE GM2)

L'équipe de recherche

INSERM 1151

Dr Catherine CAILLAUD / Dr Yann NADJAR

Maladies rares concernées : Maladies Lysosomales

Institut hôte : INEM

Type EPST : -

Unité : -

Directeur/responsable d'équipe : PANASYUK / VAN ENDERT

Coordonnées : -

Type de recherche : Diagnostics biologiques, moléculaires des maladies lysosomales.
Recherche fondamentale et modèles animaux.

Lien hospitalier : CHU Necker et Pitié-Salpêtrière

Modèle In vitro ou In vivo : in vivo et in vitro

INSERM UMR1037

Pr Thierry LEVADE

Maladies rares concernées : Maladies Lysosomales

Institut hôte : -

Type EPST : -

Unité : -

Directeur/responsable d'équipe : -

Coordonnées : -

Type de recherche : Diagnostics biologiques, moléculaires des maladies lysosomales.

Lien hospitalier : -

Modèle In vitro ou In vivo : -

INSERM 1073 (i)

Pr Soumeia BEKRI

Maladies rares concernées : Maladies Lysosomales

Institut hôte : -

Type EPST : -

Unité : -

Directeur/responsable d'équipe : -

Coordonnées : -

Type de recherche : Physiopathologie et diagnostic des maladies lysosomales.

Lien hospitalier : -

Modèle In vitro ou In vivo : -

INSERM U974

Pr Olivier BENVENISTE

Maladies rares concernées : Maladies Lysosomales

Institut hôte : -

Type EPST : -

Unité : -

Directeur/responsable d'équipe : -

Coordonnées : -

Type de recherche : Immunologie des enzymothérapies.

Lien hospitalier : -

Modèle In vitro ou In vivo : -



Centre de compétence

coordonnateur : Pr Marc BERGER



CHU ESTAING
1 place L et R Aubrac
63003 Clermont-Fd Cedex

Secrétariat : 04 73 750 368

PATIENTS
ENFANTS
ADULTES

Les pathologies prises en charge

Maladie de Gaucher (CETG)
Maladie de Fabry (CETF)
Maladie de Pompe (CETP)

Maladie de Niemann-Pick et autres neurolipidoses
viscérales (CETNL)
Mucopolysaccharidoses et glycoprotéinoses (CETMPS)

Lipidoses viscérales (CETLipidoses viscérales)

L'équipe médicale et paramédicale

Médecins adultes

Pr Marc BERGER
mberger@chu-clermontferrand.fr

Médecins biologistes

Dr Juliette BERGER
jberger@chu-clermontferrand.fr

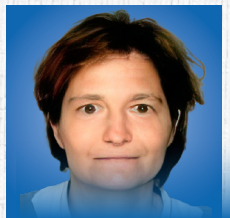
Attachés de recherche clinique

Sandrine SAUGUES
ssaugues@chu-clermontferrand.fr



Centre de compétence

coordonnateur : Dr Bérangère CADOR



CHU de Rennes, Hôpital Sud interne
16 Boulevard de Bulgarie
35200 Rennes

Service de médecine
www.cetl.net
Secrétariat : 02 99 28 37 27
berangere.cador@chu-rennes.fr

PATIENTS
ENFANTS
ADULTES

Les pathologies prises en charge

Maladie lysosomales de l'adulte : maladie de Fabry
; maladie de Gaucher ; mucopolysaccharidose, mala-
die de Niemann Pick B.

L'équipe médicale et paramédicale

Médecins pédiatres

Dr Sophie TACQUE
sophie.tacque@chu-rennes.fr
Dr Lena DAMAJ
lena.damaj@chu-rennes.fr
Pr Virginie GANDEMER
virginie.gandemer@chu-rennes.fr
Dr Fabienne TOUTAIN
fabienne.toutain@chu-rennes.fr

Médecins adultes

Dr Bérangère CADOR, médecine interne
berangere.cador@chu-rennes.fr
Pr Patrick JÉGO, médecine interne
patrick.jego@chu-rennes.fr
Dr Martine SEBILLOT, médecine interne
martine.sebillot@chu-rennes.fr
Pr Sylvie ODENT, généticienne
sylvie.odent@chu-rennes.fr
Pr Cécile VIGNEAU, néphrologue
cecile.vigneau@chu-rennes.fr
Dr PERRUCHOT, néphrologue
Dr Thomas RONZIÈRE, neurologue
thomas.ronzere@chu-rennes.fr
Pr Erwan DONAL, cardiologue
erwan.donal@chu-rennes.fr
Pr Aleth PERDRIGER, rhumatologue
aleth.perdriger@chu-rennes.fr
Pr Pascal GUGGENBUHL, rhumatologue
pascal.guggenbuhl@chu-rennes.fr
Dr Monica DINULESCU, dermatologue
monica.dinulescu@chu-rennes.fr
Pr Franck JÉGOU, ORL
franck.jegou@chu-rennes.fr
Pr Thierry LAMY, hématologie

Médecins biologistes

Pr Claude BENDAVID, biochimie, toxicologie
claude.bendavid@chu-rennes.fr
Dr Caroline MOREAU, biochimie toxicologie
caroline.moreau@chu-rennes.fr
Dr Roseline FROISSART
roseline.froissart@chu-lyon.fr

L'offre de soins

Réunions de concertation pluridisciplinaire

Maladie de Fabry

Maladie de Gaucher (CETG)



Centre de compétence

coordonnateur : Dr Francis GACHES



Hôpital Joseph Ducuing
15 rue de Varsovie
31300 Toulouse

Service de médecine interne
www.cetl.net
MEDECINE-INTERNE-TOULOUSE.FR
Secrétariat : 05 61 77 34 48

PATIENTS
ENFANTS
ADULTES

Les pathologies prises en charge

Maladies lysosomales de l'adulte

L'équipe médicale et paramédicale

Médecins adultes

Dr Francis GACHES, médecine interne
fgaches@hdj.asso.fr

Dr Martin MICHAUD, médecine interne
mmichaud@hdj.asso.fr

Dr Florian CATROS, médecine interne
fcatros@hdj.asso.fr

Médecins biologistes

Pr Thierry LEVADE
thierry.levade@inserm.fr





Maladie de
Fabry



1 centre de référence coordonnateur



4 centres de compétence



Centre de référence coordonnateur

coordonnateur : Pr Dominique GERMAIN



CHU PARIS IDF OUEST - HÔPITAL RAYMOND POINCARÉ
104 boulevard Raymond Poincaré
92380 GARCHES

Service de Génétique Médicale
www.centre-geneo.com
Secrétariat : 01 47 10 44 38
secretariat.genetique@rpc.aphp.fr



Implication réseau européen

MetabERN
European Reference Network
for Hereditary Metabolic Disorders

PATIENTS
ENFANTS
ADULTES

Les pathologies prises en charge

La maladie de Fabry
Le Pseudoxanthome élastique
Les syndromes d'Ehlers-Dalos d'origine métabolique
La Mucopolysaccharidose de type I

La Mucopolysaccharidose de type II ou syndrome de Hunter
La Mucopolysaccharidose de type VI ou maladie de Maroteaux-Lamy

La Glycogénose de type II ou maladie de Pompe
Le Syndrome de Goltz

L'équipe médicale et paramédicale

Médecins adultes
Pr Dominique GERMAIN
Dr Oana AILIOAIE
Dr Iulia JURCA-SIMINA

Infirmiers
Sébastien TAISNE

Secrétaire
Ghizlane BOUZBOUDJA

MOTS-CLÉS : TABLEAU DE DOULEUR ET FATIGUE CHRONIQUE AVEC INTOLÉRANCE À LA CHALEUR ET À L'EFFORT - ATTEINTE MULTI SYSTÉMIQUE POSSIBLE : OPHTHALMOLOGIQUES, CARDIAQUES ET CÉRÉBRO-VASCULAIRES, RÉNALES



Centre de compétence

coordonnateur : Pr Stéphane DECRAMER



HÔPITAL DES ENFANTS, CHU PURPAN
Place du Docteur Baylac – TSA 40031
31059 Toulouse cedex 9

Service de Néphrologie Médecine Interne Pédiatrique
Secrétariat : 05 34 55 85 39
decramer.s@chu-toulouse.fr
Astreinte : 05 34 55 85 39

PATIENTS
ENFANTS
ADULTES

Les pathologies prises en charge

Maladie de Fabry

L'équipe médicale et paramédicale

Médecins pédiatres

Pr Stéphane DECRAMER, Néphrologie Maladies Rares
decramer.s@chu-toulouse.fr

Médecins adultes

Pr Dominique CHAUVÉAU, Néphrologie
Pr Olivier LAIREZ, Cardiologie.
Dr Grégory PUGNET, Médecine Interne
Dr Delphine DUPIN DEGUINE, Génétique
Dr Pascal CINTAS, Neurologie

Médecins biologistes

Pr Thierry LEVADE

Infirmiers

Christine GUEROUT

L'offre de soins

Consultations spécialisées
génétiques

Plateau technique
RCP trimestrielle



Centre de compétence

coordonnateur : Dr Didier LACOMBE



CHU BORDEAUX - HÔPITAL PELLEGRIN
Ecole de sages-femmes 3ème étage,
Place Amélie Raba-léon
33076 Bordeaux

Service de Génétique Médicale
www.chu-bordeaux.fr
Secrétariat : 0557820363
sec-genetique@chu-bordeaux.fr

Implication réseau européen



PATIENTS
ENFANTS
ADULTES

Les pathologies prises en charge

Maladie de Fabry

L'équipe médicale et paramédicale

Médecins pédiatres

Dr Didier LACOMBE, pédiatre généticien
didier.lacombe@chu-bordeaux.fr

Médecins adultes

Dr Valérie DE PRÉCIGOUT, néphrologue
valerie.deprecigout@chu-bordeaux.fr
Dr Patricia RÉANT, cardiologue
patricia.reant@chu-bordeaux.fr
Dr Cyril GOIZET, neurologue
cyril.goizet@chu-bordeaux.fr

Médecins biologistes

Dr Isabelle VERNHET, biochimiste
isabelle.redonnet-vernhet@chu-bordeaux.fr
Samir MESLI, biochimiste
Dr Caroline ROORYCK-THAMBO, génétique moléculaire
caroline.rooryck-thambo@chu-bordeaux.fr

Psychologues

Eva TOUSSAINT

Attaché de recherche clinique

Noémie BRONNEC

Orthophoniste

Sonia FRAISSE

Secrétaire

Sophie LEFEVRE

Assistants Sociaux

Sophie LEFEVRE

MOTS-CLÉS : MÉTABOLISME ; LYSOSOME ; GÉNÉTIQUE ; PÉDIATRIE ; CARDIOLOGIE ; NÉPHROLOGIE ; NEUROLOGIE

L'offre de soins

Tests biologiques

GAG urinaires

Tests génétiques

Etude du gène GLA

Consultations spécialisées

toutes consultations spécialisées disponibles

Plateau technique

biochimie, biologie moléculaire

Programmes d'ETP

ETP Maladie de Fabry

Etude clinique en cours

SATIS-FAB

Enseignement

UE, UER, DIU

L'équipe de recherche

MRGM/INSERM U1211

Didier LACOMBE

Maladies rares concernées : anomalies du développement, maladies mitochondriales

Institut hôte : Université de Bordeaux

Type EPST : INSERM

Unité : Unité 1211

Directeur/responsable d'équipe : -

Coordonnées : Didier LACOMBE (monoéquipe)

Type de recherche : translationnelle

Lien hospitalier : Implantation CHU

Modèle In vitro ou In vivo : poisson zèbre



Centre de compétence

coordonnateur : Pr Bertrand DUSSOL



CHU DE MARSEILLE - HÔPITAL DE LA CONCEPTION
147 Boulevard Baille
13385 MARSEILLE CEDEX 5

PATIENTS
ENFANTS
ADULTES

Les pathologies prises en charge

L'équipe médicale et paramédicale

MOTS-CLÉS :



Centre de compétence

coordonnateur : Dr Noël ESTHER



Pôle M.I.R.N.E.D
CHU DE STRASBOURG - HÔPITAL CIVIL
1 Place de l'Hôpital - BP 426
67091 STRASBOURG CEDEX

Service de Médecine Interne - Diabète et Maladies
métaboliques

PATIENTS
ENFANTS
ADULTES

Les pathologies prises en charge

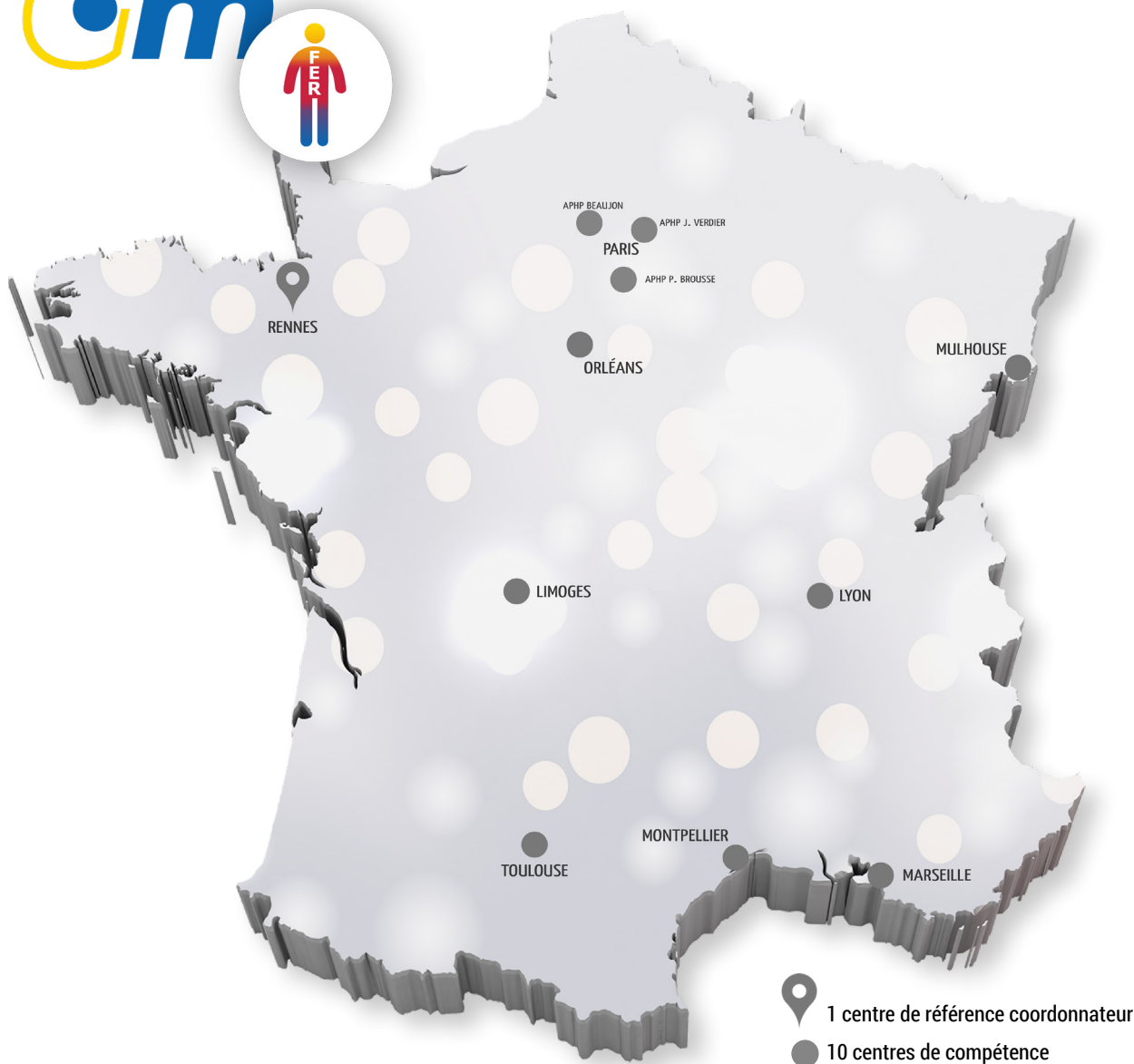
L'équipe médicale et paramédicale

MOTS-CLÉS :





*Hémochromatoses et
Autres maladies rares du
Métabolisme du fer*





Centre de référence coordonnateur

coordonnateur : Pr Edouard BARDOU-JACQUET



HÔPITAL PONTCHAILLOU
2 Rue Henri le Guilloux
35033 Rennes cedex

Service des maladies du foie
www.centre-reference-fer-rennes.org
Secrétariat : 02 99 28 41 41
centre-reference-fer@chu-rennes.fr

Implication réseau européen



PATIENTS
ENFANTS
ADULTES

Les pathologies prises en charge

Hémochromatose néonatale A
Transferrinémie congénitale
Acéculéoplasminémie
Surcharge en fer liée à FTH1

Hémochromatose de type 1 - dite hémochromatose HFE
Hémochromatose de type 2 dite juvénile
Hémochromatose de type 3
Hémochromatose de type 4B

Maladie de la ferroportine Type 4A
Hyperferritinémie

L'équipe médicale et paramédicale

Médecins adultes

Dr Edouard BARDOU-JACQUET
Gastro-entérologie et hépatologie

Dr Véronique DAVID
veronique.david@chu-rennes.fr

Dr Houda HAMDI-ROZE
Houda.HAMDI@chu-rennes.fr

Secrétaire

Béatrice LECLERC

MOTS-CLÉS : ASTHÉNIE ; DOULEURS ARTICULAIRES ; MÉLANODERMIE ; HÉPATOMÉGALIE ; SPLÉNOMÉGALIE ; DIABÈTE ; INSUFFISANCE CARDIAQUE ; HYPOGONADISME ; OSTÉOPOROSE ; CIRRHOSE ; CATARACTE ; ANÉMIE

Les équipes de recherche

NUMECAN INSERM 1241

Maladies rares concernées : Hémochromatoses rares
Institut hôte : Université Rennes 1
Type EPST : INSERM
Unité : -
Directeur/responsable d'équipe : Bruno CLÉMENT
Coordonnées : Hôpital Pontchaillou, Université de Rennes 1, 35033 Rennes
02 23 23 38 52
Type de recherche : fondamentale
Lien hospitalier : CHU de Rennes
Modèle In vitro ou In vivo : - Rat acéruloplasminémique, souris HFE KO

CIC 1414

Maladies rares concernées : Hemochromatoses rares
Institut hôte : CHU Rennes
Type EPST : INSERM
Unité : -
Directeur/responsable d'équipe : Pr B. LAVIOLLE
Coordonnées : CHU de Rennes Hôpital de Pontchaillou, Pavillon Clémenceau, 2, rue
Henri Le Guilloux, 35033 Rennes Cedex - Tél. +33 (0)2 99 28 37 15
Type de recherche : clinique, translationnelle
Lien hospitalier : CHU Rennes
Modèle In vitro ou In vivo : -



Centre de compétence

coordonnateur : Pr Nathalie GANNE- CARRIE



DMU NARVAL, GROUPE HOSPITALIER HÔPITAUX
UNIVERSITAIRES
Paris Seine Saint-Denis GHUPSSD, APHP
93000 BOBIGNY

Service Hépatologie
www.centre-reference-fer-rennes.org/les-centres-de-competences/
Secrétariat : 01 48 02 62 80 ou 01 48 02 68 03 ou
01 48 02 62 02
nathalie.ganne@aphp.fr

PATIENTS
ENFANTS
ADULTES

Les pathologies prises en charge

Hémochromatose néonatale A
Transferrinémie congénitale
Acéculéoplasminémie
Surcharge en fer liée à FTH1

Hémochromatose de type 1 - dite hémochromatose HFE
Hémochromatose de type 2 dite juvénile
Hémochromatose de type 3
Hémochromatose de type 4B

Maladie de la ferroportine Type 4A
Hyperferritinémie

L'équipe médicale et paramédicale

Médecins adultes

Pr Nathalie GANNE- CARRIE
nathalie.ganne@aphp.fr
Dr Lorraine BLAISE
lorraine.blaise@aphp.fr

Assistant de recherche clinique

Séverine DONNERGER
severine.donnerger@aphp.fr

Secrétaire

Emerance EKAGNA OCKANDI
emerance.ekagnaockandi@aphp.fr

MOTS-CLÉS : ASTHÉNIE ; DOULEURS ARTICULAIRES ; MÉLANODERMIE ; HÉPATOMÉGALIE ; SPLÉNOMÉGALIE ; DIABÈTE ; INSUFFISANCE CARDIAQUE ; HYPOGONADISME ; OSTÉOPOROSE ; CIRRHOSE ; CATARACTE ; ANÉMIE



Centre de compétence

coordonnateur : Pr Véronique LOUSTAUD-RATTI



CHU LIMOGES
2 avenue Martin Luther King
87042 Limoges cedex

Service d'Hépatogastroentérologie
www.centre-reference-fer-rennes.org/les-centres-de-competences/
Secrétariat : 05 55 05 66 84 / 05 55 05 67 67
veronique.loustaud-ratti@unilim.fr

PATIENTS
ENFANTS
ADULTES

Les pathologies prises en charge

Hémochromatose néonatale A
Transferrinémie congénitale
Acéruléoplasminémie
Surcharge en fer liée à FTH1

Hémochromatose de type 1 - dite hémochromatose HFE
Hémochromatose de type 2 dite juvénile
Hémochromatose de type 3
Hémochromatose de type 4B

Maladie de la ferroportine Type 4A
Hyperferritinémie

L'équipe médicale et paramédicale

Médecins adultes

Pr Véronique LOUSTAUD-RATTI, hépatologue
veronique.loustaud-ratti@unilim.fr

Dr Mohamed TOUATI, hématologue
mohamed.touati@chu-limoges.fr

Dr Paul CARRIER, hépatologue
pcarrier@hotmail.fr

Dr Marilyne DEBETTE-GRATIEN, hépatologue
gratien.marie@orange.fr

Dr Eric LIOZON, médecin Interniste
eric.liozon@chu-limoges.fr

Médecins biologistes

Dr Corinne MAGDELAINE, biochimie et génétique moléculaire
Corinne.MAGDELAINE@chu-limoges.fr

Médecins psychiatres

Dr Catherine CHEVALIER

Infirmiers

Laurence VERGNES

Assistant de recherche clinique

Sandrine FRANCOIS

Secrétaire

Isabelle BOUTANT

Dietéticiens

Marie CAPILLON

MOTS-CLÉS : ASTHÉNIE ; DOULEURS ARTICULAIRES ; MÉLANODERMIE ; HÉPATOMÉGALIE ; SPLÉNOMÉGALIE ; DIABÈTE ; INSUFFISANCE CARDIAQUE ; HYPOGONADISME ; OSTÉOPOROSE ; CIRRHOSE ; CATARACTE ; ANÉMIE

L'offre de soins

Tests génétiques

Génotypage HFE, les recherches génétiques rares sont faites au Centre National de référence de Rennes

Programmes d'ETP

oui

Etudes cliniques en cours

3 études dont une thérapeutique

Enseignement

EPU, 2ème et 3ème cycle études médicales

Conférences diverses

L'équipe de recherche

LOUSTAUD-RATTI Véronique

Maladies rares concernées : Surcharges en fer rares

Institut hébergeur : -

Type EPST : -

Unité : -

Directeur/responsable d'équipe: -

Coordonnées : Hépatogastroentérologie, CHU Limoges

Type de recherche : clinique

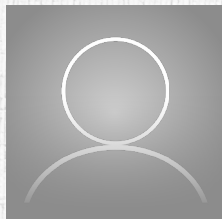
Lien hospitalier : CHU de Rennes

Modèle In vitro ou In vivo : -



Centre de compétence

coordonnateur : Dr Stéphane DURUPT



CENTRE HOSPITALIER LYON SUD - PIERRE BENITE
165 Chemin du Grand Revoyet
69310 PIERRE BENITE

Service de médecine Interne
www.centre-reference-fer-rennes.org/les-centres-de-competences/
Secrétariat : 04 78 56 90 49
stephane.durupt@chu-lyon.fr

PATIENTS
ENFANTS
ADULTES

Les pathologies prises en charge

Hémochromatose néonatale A
Transferrinémie congénitale
Acéruleoplasminémie
Surcharge en fer liée à FTH1

Hémochromatose de type 1 - dite hémochromatose HFE
Hémochromatose de type 2 dite juvénile
Hémochromatose de type 3
Hémochromatose de type 4B

Maladie de la ferroportine Type 4A
Hyperferritinémie

L'équipe médicale et paramédicale

Médecins adultes

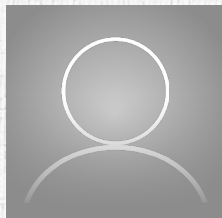
Dr Stéphane DURUPT
stephane.durupt@chu-lyon.fr

MOTS-CLÉS : ASTHÉNIE ; DOULEURS ARTICULAIRES ; MÉLANODERMIE ; HÉPATOMÉGALIE ; SPLÉNOMÉGALIE ; DIABÈTE ; INSUFFISANCE CARDIAQUE ; HYPOGONADISME ; OSTÉOPOROSE ; CIRRHOSE ; CATARACTE ; ANÉMIE



Centre de compétence

coordonnateur : Pr Danielle BOTTA-FRIDLUND



CHU DE MARSEILLE - HÔPITAL DE LA TIMONE
264 rue Saint-Pierre
13005 MARSEILLE - FRANCE

Service d'Hépatogastro-entérologie 2
www.centre-reference-fer-rennes.org/les-centres-de-competences/

PATIENTS
ENFANTS
ADULTES

Les pathologies prises en charge

Hémochromatose néonatale A
Transferrinémie congénitale
Acéculéoplasminémie
Surcharge en fer liée à FTH1

Hémochromatose de type 1 - dite hémochromatose HFE
Hémochromatose de type 2 dite juvénile
Hémochromatose de type 3
Hémochromatose de type 4B

Maladie de la ferroportine Type 4A
Hyperferritinémie

L'équipe médicale et paramédicale

Médecins adultes

Pr Danielle BOTTA-FRIDLUND

MOTS-CLÉS : ASTHÉNIE ; DOULEURS ARTICULAIRES ; MÉLANODERMIE ; HÉPATOMÉGALIE ; SPLÉNOMÉGALIE ; DIABÈTE ; INSUFFISANCE CARDIAQUE ; HYPOGONADISME ; OSTÉOPOROSE ; CIRRHOSE ; CATARACTE ; ANÉMIE



Centre de compétence

coordonnateur : Pr Patricia AGUILAR-MARTINEZ



CHU - HÔPITAL ST ELOI
80 Avenue Augustin Fliche
34295 MONTPELLIER CEDEX 5

Département d'hématologie biologique
www.centre-reference-fer-rennes.org/les-centres-de-competences/
Secrétariat : 04 67 33 70 31 / 04 67 33 70 36
p-martinez@chu-montpellier.fr

Implication réseau européen



PATIENTS
ENFANTS
ADULTES

Les pathologies prises en charge

Hémochromatose néonatale A
Transferrinémie congénitale
Acéruleoplasminémie
Surcharge en fer liée à FTH1

Hémochromatose de type 1 - dite hémochromatose HFE
Hémochromatose de type 2 dite juvénile
Hémochromatose de type 3
Hémochromatose de type 4B

Maladie de la ferroportine Type 4A
Hyperferritinémie avec ou sans surcharge en fer,
Syndrome cataracte hyperferritinémie héréditaire (gène FTL)

L'équipe médicale et paramédicale

Médecins pédiatres

Dr Perrine MAHE
p-mahe@chu-montpellier.fr

Médecins adultes

Dr Michael BISMUTH
m-bismuth@chu-montpellier.fr

Médecins biologistes

Dr Séverine CUNAT
s-cunat@chu-montpellier.fr

Assistant de recherche clinique

Mme Jamila SAHRAOUI
j-sharaoui@chu-montpellier.fr

MOTS-CLÉS : ASTHÉNIE ; DOULEURS ARTICULAIRES ; MÉLANODERMIE ; HÉPATOMÉGALIE ; SPLÉNOMÉGALIE ; DIABÈTE ; INSUFFISANCE CARDIAQUE ; HYPOGONADISME ; OSTÉOPOROSE ; CIRRHOSE ; CATARACTE ; ANÉMIE

L'offre de soins

Tests biologiques

Bilan martial, dosage céruloplasmine, transferrine, myélogramme avec Perls, biopsie hépatique avec Perls

Tests génétiques

Panel NGS des gènes impliqués dans les surcharges en fer rares

Panel NGS des gènes impliqués dans les pathologies rares du globule rouge

Consultations spécialisées génétiques

Plateau technique
IRM (hépatique, cardiaque)

Enseignement

Enseignement 1er et 2ème cycle (surcharges et carences en fer)

DU de pathologie érythrocytaire (inclut plusieurs cours sur le métabolisme du fer et pathologies associées)

L'équipe de recherche

IRSD, GÉNÉTIQUE ET RÉGULATION DU MÉTABOLISME DU FER

Marie-Paule ROTH & Hélène COPPIN

Maladies rares concernées : hémochromatose, bêta-thalassémie, anémie inflammatoire, IRIDA, NASH

Institut hôte : Institut de recherche en Santé Digestive

Type EPST : -

Unité : INSERM UMR 1220, INRA UMR 1416, ENVT

Directeur/responsable d'équipe : Marie-paule ROTH & Hélène COPPIN

Coordonnées : CHU PURPAN, place du docteur Baylac, cs 60039 31024, Toulouse cedex 3

Type de recherche : fondamentale

Lien hospitalier : -

Modèle In vitro ou In vivo : modèles murins et cellulaires



Centre de compétence

coordonnateur : Dr Bernard DRENOU



CENTRE HOSPITALIER
68070 MULHOUSE CEDEX

Département d'hématologie
www.centre-reference-fer-rennes.org/les-centres-de-competences/
Secrétariat : 03 89 64 77 85 / 03 89 64 77 87
drenoub@ghrmsa.fr

PATIENTS
ENFANTS
ADULTES

Les pathologies prises en charge

Hémochromatose néonatale A
Transferrinémie congénitale
Acéruleoplasminémie
Surcharge en fer liée à FTH1

Hémochromatose de type 1 - dite hémochromatose HFE
Hémochromatose de type 2 dite juvénile
Hémochromatose de type 3
Hémochromatose de type 4B

Maladie de la ferroportine Type 4A
Hyperferritinémie avec ou sans surcharge en fer,
Syndrome cataracte hyperferritinémie héréditaire (gène FTL)

L'équipe médicale et paramédicale

Médecins adultes

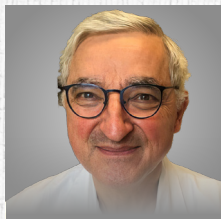
Dr Bernard DRENOU

MOTS-CLÉS : ASTHÉNIE ; DOULEURS ARTICULAIRES ; MÉLANODERMIE ; HÉPATOMÉGALIE ; SPLÉNOMÉGALIE ; DIABÈTE ; INSUFFISANCE CARDIAQUE ; HYPOGONADISME ; OSTÉOPOROSE ; CIRRHOSE ; CATARACTE ; ANÉMIE



Centre de compétence

coordonnateur : Dr Xavier CAUSSE



CHR LA SOURCE
14 Avenue de l'Hôpital
CS 86709 45067 ORLEANS CEDEX 2

Service Hépato-gastro-entérologie et oncologie digestive
www.centre-reference-fer-rennes.org/les-centres-de-competences/
Secrétariat : 02 38 51 59 75 Fax : 02 38 51 46 94
secretariat.hge@chr-orleans.fr

PATIENTS
ENFANTS
ADULTES

Les pathologies prises en charge

Hémochromatose néonatale A
Transferrinémie congénitale
Acéruleoplasminémie
Surcharge en fer liée à FTH1

Hémochromatose de type 1 - dite hémochromatose HFE
Hémochromatose de type 2 dite juvénile
Hémochromatose de type 3
Hémochromatose de type 4B

Maladie de la ferroportine Type 4A
Hyperferritinémie avec ou sans surcharge en fer,
Syndrome cataracte hyperferritinémie héréditaire (gène FTL)

L'équipe médicale et paramédicale

Médecins pédiatres

Dr Georges DIMITROV

Médecins adultes

Dr Xavier CAUSSE
Dr Damine LABARRIERE
Dr Pascal POTIER
Dr Jérémy TANNECHE

Médecins psychiatres

Equipe de psychiatrie de liaison

Infirmiers

Magali JEULIN

Assistants Sociaux

Laure ATTELE

Attaché de recherche clinique

Barbara DE DIEULEVEULT

MOTS-CLÉS : HÉPATOMÉGALIE ; SPLÉNOMÉGALIE ; CIRRHOSE ; MÉLANODERMIE ; HYPERFERRITINÉMIE



Centre de compétence

coordonnateur : Pr Gilles PELLETIER



HÔPITAL PAUL BROUSSE
12 avenue Paul Vaillant-Couturier
94800 VILLEJUIF

Centre hépatobiliaire
www.centre-reference-fer-rennes.org/les-centres-de-competences/
Secrétariat : 01 45 59 30 28 ou 01 45 59 67 91
gilles.pelletier@aphp.fr

PATIENTS
ADULTES

Les pathologies prises en charge

Hémochromatose néonatale A
Transferrinémie congénitale
Acéruleoplasminémie
Surcharge en fer liée à FTH1

Hémochromatose de type 1 - dite hémochromatose HFE
Hémochromatose de type 2 dite juvénile
Hémochromatose de type 3
Hémochromatose de type 4B

Maladie de la ferroportine Type 4A
Hyperferritinémie avec ou sans surcharge en fer,
Syndrome cataracte hyperferritinémie héréditaire (gène FTL)

L'équipe médicale et paramédicale

Médecins adultes
Pr Gilles PELLETIER

MOTS-CLÉS : ASTHÉNIE ; DOULEURS ARTICULAIRES ; MÉLANODERMIE ; HÉPATOMÉGALIE ; SPLÉNOMÉGALIE ; DIABÈTE ; INSUFFISANCE CARDIAQUE ; HYPOGONADISME ; OSTÉOPOROSE ; CIRRHOSE ; CATARACTE ; ANÉMIE



Centre de compétence

coordonnateur : Pr Christophe BUREAU



CHU PURPAN
31059 TOULOUSE

Hépatogastro-entérologie Pôle Digestif
www.centre-reference-fer-rennes.org/les-centres-de-competences/
Secrétariat : 05 61 77 22 33 / 05 61 77 90 15
gilles.pelletier@aphp.fr

PATIENTS
ADULTES

Les pathologies prises en charge

Hémochromatose néonatale A
Transferrinémie congénitale
Acéculéoplasminémie
Surcharge en fer liée à FTH1

Hémochromatose de type 1 - dite hémochromatose HFE
Hémochromatose de type 2 dite juvénile
Hémochromatose de type 3
Hémochromatose de type 4B

Maladie de la ferroportine Type 4A
Hyperferritinémie avec ou sans surcharge en fer,
Syndrome cataracte hyperferritinémie héréditaire (gène FTL)

L'équipe médicale et paramédicale

Médecins adultes

Pr Christophe BUREAU

MOTS-CLÉS : ASTHÉNIE ; DOULEURS ARTICULAIRES ; MÉLANODERMIE ; HÉPATOMÉGALIE ; SPLÉNOMÉGALIE ; DIABÈTE ; INSUFFISANCE CARDIAQUE ; HYPOGONADISME ; OSTÉOPOROSE ; CIRRHOSE ; CATARACTE ; ANÉMIE



Centre de compétence

coordonnateur : Pr François DURAND



CHU PARIS NORD-VAL DE SEINE - HÔPITAL BEAUJON
100 boulevard du Général Leclerc
92110 CLICHY

Service d'hépatologie

PATIENTS
ENFANTS
ADULTES

Les pathologies prises en charge

L'équipe médicale et paramédicale



Remerciements

La filière remercie tous les coordonnateurs et autres professionnels qui ont répondu à ses demandes de renseignements.

Un grand merci également à tous les assistants de recherche clinique qui ont amélioré l'exhaustivité.

Crédits illustrations

Freepik, www.freepik.fr

Conception & réalisation maquette

Laurent FRANÇOIS

