

# Liste des Centres de Référence Maladies Rares à l'Hôpital Universitaire Pitié Salpêtrière

## CENTRES DE RÉFÉRENCE MALADIES RARES COORDONNATEURS

Le centre coordonne la prise en charge pluridisciplinaire, la recherche et la formation.



### Cardiomyopathies et troubles du rythme cardiaque héréditaires ou rares

**Pathologies prises en charge** : Cardiomyopathie Dilatée, Cardiomyopathie Hypertrophique, Cardiomyopathie Restrictive, Dysplasie ventriculaire droite arythmogène, Non compaction du ventricule gauche, syndrome de Brugada, syndrome du QT long congénital, tachycardie ventriculaire catécholergique, formes familiales de syndrome de Wolff Parkinson White, fibrillation auriculaire idiopathique, bloc de conduction progressif...

**Filière de rattachement** : [Cardiogen](#)

**Coordonnateur** : Pr Philippe CHARRON, Départements de génétique et de cardiologie, Centre de référence des maladies cardiaques héréditaires

**Contact** : 01 42 16 38 84

[Site internet](#)



### Déficiences intellectuelles de causes rares

**Pathologies prises en charge** : Déficiences intellectuelles isolées ou avec signes neurologiques prédominants (neuropédiatrie, génétique, pédo-psychiatrie).

**Filière de rattachement** : [DéfiScience](#)

**Coordonnateur** : Dr Delphine HERON, Unité Déficiences intellectuelles / Troubles du développement, Service de Génétique clinique et médicale

**Contact** : 01.42.16.37.98

[En savoir plus](#)



Centre de Référence  
Démences Rares  
ou Précoces

### Démences rares ou précoces

**Pathologies prises en charge** : Le centre est dédié à 4 pathologies – les dégénérescences fronto-temporales (DFT), les aphasies primaires progressives non fluentes et démences sémantiques (APP), les dégénérescences cortico-basales (DCB) et les paralysies supranucléaires progressives (PSP).

**Filière de rattachement** : [BRAIN-TEAM](#)

**Coordonnateur** : Pr Bruno DUBOIS, Institut de la Mémoire et de la Maladie d'Alzheimer (IM2A), Centre des maladies cognitives et comportementales

**Contact** : [centredereference\\_demrares@yahoo.fr](mailto:centredereference_demrares@yahoo.fr)

Tél. Accueil IM2A : 01.42.16.75.06 / 01.42.16.75.08

[Site internet](#)



HÔPITAUX UNIVERSITAIRES  
PITIÉ SALPÊTRIÈRE  
CHARLES FOIX



## Lupus, le syndrome des anticorps antiphospholipides et autres maladies auto-immunes rares

**Pathologies prises en charge** : Lupus systémique, Syndrome antiphospholipides, Sclérodémie systémique, Vascularite systémique, Myosites

**Filière de rattachement** : [FAI<sup>2</sup>R](#)

**Coordonnateur** : Pr Zahir AMOURA, Service de Médecine Interne, Maladies Auto-Immunes et Systémiques, Institut E3M

**Contact** : 01 42 17 82 44 - [zahir.amoura@aphp.fr](mailto:zahir.amoura@aphp.fr)

[Site internet](#)

centre de référence



## Maladies neuromusculaires « Nord / Est / Ile-de France »

**Pathologies prises en charge** : Neuropathies amyloïdes familiales et autres neuropathies périphériques.

**Filière de rattachement** : [FILNEMUS](#)

**Coordonnateur** : Pr Bruno EYMARD, Département de Neurologie 2 : Unité clinique de Pathologie Neuromusculaire, Institut de Myologie

**Contact** : 01 42 16 37 74

[Site internet](#)

centre de référence



## Maladies rares à expression psychiatrique

**Pathologies prises en charge** : Pathologies concernant les patients enfants et adolescents présentant une manifestation psychiatrique dans le cadre d'une pathologie de type maladie rare (Myotonie de Steinert, 22q11, anomalie du bras long du chromosome 15, maladies métaboliques à expression tardive, Neurofibromatoses, Scléroses Tubéreuses...). Schizophrénies à début précoce et certains syndromes rares appartenant au diagnostic différentiel (syndrome catatonique, syndrome de Cotard, troubles du comportement inexplicables...).

**Filière de rattachement** : [DéfiScience](#)

**Coordonnateur** : Pr David COHEN, Centre Référent Maladies Rares à Expression Psychiatrique, Service de Psychiatrie de l'Enfant et de l'Adolescent

**Contact** : 01 42 16 23 33 - [marie-laurence.calcavechia@aphp.fr](mailto:marie-laurence.calcavechia@aphp.fr)

[Site internet](#)



## Neurogénétique

**Pathologies prises en charge** : Les maladies prises en charge par le Centre de Référence sont des maladies affectant le système nerveux dont l'origine est souvent génétique. Il s'agit de pathologies neurogénétiques et neurodégénératives rares : ataxies et paraplégies spastiques, dystonies et mouvements anormaux, leucodystrophies et encéphalopathies, maladie de Huntington.

**Filière de rattachement** : [BRAIN-TEAM](#)

**Coordonnateur** : Pr Alexandra DURR, Département de Génétique, Service de Génétique clinique et Médicale

**Contact** : 01 42 16 13 95

[En savoir plus](#)



## Syndrome Gilles de la Tourette

**Pathologies prises en charge** : Le Centre de référence prend en charge les patients atteints de Syndrome Gilles de la Tourette, de TICS et mouvements anormaux.

**Filière de rattachement** : [BRAIN-TEAM](#)

**Coordonnateur** : Dr Andreas HARTMANN, Fédération des Maladies du Système Nerveux, Département de Neurologie, Maladie de Parkinson et Pathologies du Mouvement

**Contact** : 01 42 16 13 16

[Site internet](#)



HÔPITAUX UNIVERSITAIRES  
PITIÉ SALPÊTRIÈRE  
CHARLES FOIX

Il assure la complémentarité de la prise en charge (expertise clinique, transition enfants/adultes, etc.) du malade avec le CRMR coordonnateur.

### Anomalies du développement et syndromes malformatifs d'Ile-de-France

**Pathologies prises en charge** : les anomalies du développement (syndromes polymalformatifs, syndromes dysmorphiques et anomalies du développement cognitif), l'ensemble des anomalies chromosomiques (c'est à dire 1/4 des enfants porteurs de déficience intellectuelle), les anomalies dysmorphologiques multifactorielles ou sporadiques, les embryofetopathies d'origine environnementale.

**Filière de rattachement** : [AnDDI-Rares](#)

**Coordonnateur** : Dr Cyril MIGNOT, Service de Génétique clinique et Médicale, Unité Déficiences intellectuelles/ troubles du développement

**Contact** : 01 42 16 37 98

### Epilepsies rares

**Pathologies prises en charge** : Epilepsies

**Filière de rattachement** : [DéfiScience](#)

**Coordonnateur** : Pr Vincent NAVARRO, Département de Neurologie - Bâtiment Paul Castaigne, Unité Fonctionnelle Epilepsie

**Contact** : 01 42 17 62 05

[Site internet](#)

### Histiocytoses

**Pathologies prises en charge** : L'Histiocytose Langerhansienne (HL)

**Filière de rattachement** : [MaRIH](#)

**Coordonnateur** : Dr Julien Haroche, Médecine Interne, Maladies Auto-Immunes et Systémiques

**Contact** : 01 42 17 78 32

[En savoir plus](#)

### Maladie de Huntington

**Pathologies prises en charge** : Maladie de Huntington

**Filière de rattachement** : [BRAIN-TEAM](#)

**Coordonnateur** : Pr Alexandra DURR, Département de Génétique, Service de Génétique clinique et Médicale

**Contact** : 01 42 16 13 95

[En savoir plus](#)

### Maladies auto-immunes systémiques rares

**Pathologies prises en charge** : Lupus systémique, Syndrome antiphospholipides, Sclérodermie systémique, Vascularite systémique, Myosites

**Filière de rattachement** : [FAI<sup>2</sup>R](#)

**Coordonnateur** : Pr Patrice CACOUB

**Contact** : 01 42 17 80 09 - patrice.cacoub@aphp.fr

## Maladies auto-inflammatoires et de l'amylose inflammatoire (CeRéMAIA)

**Pathologies prises en charge** : Fièvres méditerranéennes familiales (maladie périodique), Déficits en mévalonate kinase (syndrome hyper IgD, acidurie mévalonique), Déficit en TNFR (TRAPS), Déficits en cryopyrine (urticaire familiale au froid, syndrome de Mücke et Wells, syndrome CINCA), Syndrome PAPA (pustulose, acné, arthrite, pyoderma gangrenosum), Ostéomyélite récurrente multifocale (synovite, acné, pustulose, hyperostose, ostéite, syndrome de Majeed), Syndrome de BLAU (sarcoïdose familiale à début précoce), Maladie de Behçet, Arthrite juvénile idiopathique, Syndrome de Marshall (fièvre périodique, aphtes, adénites, pharyngite), Autres syndromes auto-inflammatoires plus exceptionnels: CANDLE, DIRA, DITRA, NAPS12, Pathologies auto-inflammatoires non caractérisées, dont les syndromes de fièvres récurrentes inexpliquées

**Filière de rattachement** : [FAI<sup>2</sup>R](#)

**Coordonnateur** : Dr David SAADOUN, Département de Médecine Interne et Immunologie Clinique

**Contact** : 01 42 17 80 09 - david.saadoun@aphp.fr

## Maladies endocriniennes de la croissance et du développement

**Pathologies prises en charge** : Syndrome Silver Russell, Syndrome Beckwith Wiedmann

**Filière de rattachement** : [FIRENDO](#)

**Coordonnateur** : Pr Philippe TOURAINE, Service d'endocrinologie et médecine de la reproduction

**Contact** : 01 42 17 78 32 - rdv.endocrino-reproduction.psl@aphp.fr

## Maladies héréditaires du métabolisme

**Pathologies prises en charge** : Les maladies par intoxication, les maladies par déficit énergétique, les maladies des molécules complexes

**Filière de rattachement** : [G2M](#)

**Coordonnateur** : Dr Fanny MOCHEL, Service de Génétique clinique et Médicale, Unité Maladies métaboliques héréditaires

**Contact** : 01 42 16 13 95

## Maladies inflammatoires rares du cerveau et de la moëlle

**Pathologies prises en charge** : Encéphalomyélite aiguë disséminée, Myélite transverse, Névrite optique rétro-bulbaire, Rhombencéphalite, Sclérose en plaques, Syndrome d'activation macrophagique, Syndrome d'Opsoclonus - myoclonus, Vascularité du système nerveux central

**Filière de rattachement** : [BRAIN-TEAM](#)

**Coordonnateur** : Dr Anne-Caroline PAPEIX, Unité Sclérose en plaques et pathologies inflammatoires, Département de Neurologie

**Contact** : 01 42 17 62 05

[En savoir plus](#)

## Maladies lysosomales

**Pathologies prises en charge** : Maladies lysosomales

**Filière de rattachement** : [G2M](#)

**Coordonnateur** : Dr Yann NADJAR, Unité Neurogénétique et métabolisme, Département de Neurologie

**Contact** : 01 42 16 17 52

## Maladies neuromusculaires Nord/Est/Ile-de-France

**Pathologies prises en charge** : Neuropathies amyloïdes familiales et autres neuropathies périphériques.

**Filière de rattachement** : [FILNEMUS](#)

**Coordonnateur** : Pr Bertrand FONTAINE, Unité Neurogénétique et métabolisme, Département de Neurologie

**Contact** : 01 42 16 17 52

## Maladies pulmonaires rares (de l'adulte)

**Pathologies prises en charge** : Maladies pulmonaires rares (de l'adulte)

**Filière de rattachement** : [RespiFIL](#)

**Coordonnateur** : Pr Christian STRAUS, Service de Pneumologie

**Contact** : 01 42 17 85 74

## Maladies Rares en Ophtalmologie

**Pathologies prises en charge** : Maladies Rares en Ophtalmologie

**Filière de rattachement** : [SENSGENE](#)

**Coordonnateur** : Pr Phuc le Hoang, Ophtalmologie

**Contact** : 01 42 17 74 40

## Mastocytoses (CEREMAST)

**Pathologies prises en charge** : Mastocytoses (CEREMAST)

**Filière de rattachement** : [MaRIH](#)

**Coordonnateur** : Dr Stéphane Barete, Unité fonctionnelle de Dermatologie, Service de Médecine Interne

**Contact** : 01 42 17 80 14

[En savoir plus](#)

## Narcolepsies et hypersomnies rares

**Pathologies prises en charge** : Narcolepsies de type 1 et 2, hypersomnie idiopathique, syndrome de Kleine-Levin

**Filière de rattachement** : [BRAIN-TEAM](#)

**Coordonnateur** : Pr Isabelle ARNULF, Service des pathologie du sommeil

**Contact** : 01 42 16 77 02 - [consultation.sommeil.psl@aphp.fr](mailto:consultation.sommeil.psl@aphp.fr)

[En savoir plus](#)

## Neurofibromatoses

**Pathologies prises en charge** : Neurofibromatoses

**Filière de rattachement** : [FIMARAD](#)

**Coordonnateur** : Pr Michel Kalamarides, Consultation de Neurochirurgie - Neurofibromatose

**Contact** : 01 42 16 26 04 - [veronique.pieters@aphp.fr](mailto:veronique.pieters@aphp.fr)

[En savoir plus](#)

## Neurogénétique

**Pathologies prises en charge** : Mouvements anormaux et dystonies

**Filière de rattachement** : [BRAIN-TEAM](#)

**Coordonnateur** : Pr Marie VIDAILHET, Unité fonctionnelle Maladie de Parkinson et Pathologies du Mouvement, Département de Neurologie

**Contact** : 01 42 16 27 48

[En savoir plus](#)

## Pathologies gynécologiques rares (PGR)

**Pathologies prises en charge** : Maladies endocriniennes : Hypophyse, Surrénales, Thyroïde et parathyroïdes, maladies endocriniennes de la reproduction : Hypogonadisme et hypogonadotrophique congénital, Insuffisance ovarienne précoce, Hyperplasie congénitale des surrénales, Syndrome des ovaires polykystiques, maladies endocriniennes et syndrome variés : Syndrome de Turner, Polyadénomatoses mammaire, Désordres du développement sexuel

**Filière de rattachement** : [FIRENDO](#)

**Coordonnateur** : Pr Philippe TOURAINÉ, Service d'endocrinologie et médecine de la reproduction

**Contact** : 01 42 17 78 32 - [rdv.endocrino-reproduction.psl@aphp.fr](mailto:rdv.endocrino-reproduction.psl@aphp.fr)

[Site internet](#)

## Sclérose latérale amyotrophique et autres maladies rares du neurone moteur

**Pathologies prises en charge** : Sclérose latérale amyotrophique et autres maladies rares du neurone moteur

**Filière de rattachement** : [FILSLAN](#)

**Coordonnateur** : Dr François SALACHAS, Unité Nerf périphérique, Sclérose Latérale Amyotrophique (SLA), Département de Neurologie

**Contact** : 01 42 16 24 72 - [francois.salachas@aphp.fr](mailto:francois.salachas@aphp.fr)

[En savoir plus](#)

## Surdités génétiques

**Pathologies prises en charge** : Surdités génétiques

**Filière de rattachement** : [SENSGENE](#)

**Coordonnateur** : Dr Isabelle Mosnier, Unité Génétique des Surdités, Service de Génétique Clinique et Médicale

**Contact** : 01 42 16 26 04

## Syndrome Prader-Willi et syndromes apparentés

**Pathologies prises en charge** : Syndrome Prader-Willi et syndromes apparentés

**Filière de rattachement** : [DéfiScience](#)

**Coordonnateur** : Dr Christine POITOU-BERNERT, Service de Nutrition, Institut E3M

**Contact** : 01 42 17 71 94

## CENTRES DE COMPÉTENCES MALADIES RARES

Les Centres de Compétences Maladies Rares (CCRM) assurent le maillage territorial national en garantissant la prise en charge et le suivi des patients au plus proche de leur domicile.

### Amyloses primitives et autres maladies à dépôt d'immunoglobulines

**Pathologies prises en charge** : Amyloses primitives et autres maladies à dépôt d'immunoglobulines

**Filière de rattachement** : [MaRIH](#)

**Coordonnateur** : Sylvain CHOQUET, hématologie clinique

**Contact** : 01 42 17 61 84

### Atrophie multisystématisée

**Pathologies prises en charge** : Atrophie multisystématisée

**Filière de rattachement** : [BRAIN-TEAM](#)

**Coordonnateur** : Pr Jean-Christophe CORVOL, Département de Neurologie, Maladie de Parkinson et Pathologies du Mouvement

**Contact** : 01 42 16 17 94

### Déficits immunitaires héréditaires (CEREDIH)

**Pathologies prises en charge** : Déficits immunitaires héréditaires (CEREDIH)

**Filière de rattachement** : [MaRIH](#)

**Coordonnateur** : Zahir AMOURA, Service de Médecine Interne, Maladies Auto-immunes et systémiques

**Contact** : 01 42 17 78 32

### Leucodystrophies et leucoencéphalopathies rares (LEUKOFRANCE)

**Pathologies prises en charge** : Leucodystrophies et leucoencéphalopathies rares (LEUKOFRANCE)

**Filière de rattachement** : [BRAIN-TEAM](#)

**Coordonnateur** : Dr Fanny MOCHEL, Service de Génétique clinique et Médicale

**Contact** : 01 57 27 44 82 - mariepierre.luton@icm-institute.org

### Maladies bulleuses auto-immunes (MALIBUL)

**Pathologies prises en charge** : Maladies bulleuses auto-immunes (MALIBUL)

**Filière de rattachement** : [FIMARAD](#)

**Coordonnateur** : Dr Stéphane Barète, Service de Dermatologie

**Contact** : 01 42 17 80 09

### Maladies inflammatoires des voies biliaires et des hépatites auto-immunes (CRMIVB-H)

**Pathologies prises en charge** : Maladies inflammatoires des voies biliaires et des hépatites auto-immunes (CRMIVB-H)

**Filière de rattachement** : [FIMATHO](#)

**Coordonnateur** : Dr. Pascal Lebray, Centre Hépato-Biliaire

**Contact** : 01 42 17 76 22



## Maladies rares de l'hypophyse (HYPO)

**Pathologies prises en charge** : Maladies rares de l'hypophyse (HYPO)

**Filière de rattachement** : [FIRENDO](#)

**Coordonnateur** : Pr Philippe TOURAINE, Service d'endocrinologie et médecine de la reproduction

**Contact** : 01 42 17 78 32 - [rdv.endocrino-reproduction.psl@aphp.fr](mailto:rdv.endocrino-reproduction.psl@aphp.fr)

## Maladies rares de la surrénale

**Pathologies prises en charge** : Maladies rares de la surrénale

**Filière de rattachement** : [FIRENDO](#)

**Coordonnateur** : Pr Philippe TOURAINE, Service d'endocrinologie et médecine de la reproduction

**Contact** : 01 42 17 78 32 - [rdv.endocrino-reproduction.psl@aphp.fr](mailto:rdv.endocrino-reproduction.psl@aphp.fr)

## Maladies Rares Orales et Dentaires (O-RARES)

**Pathologies prises en charge** : Maladies Rares Orales et Dentaires (O-RARES)

**Filière de rattachement** : TETECOUC

**Coordonnateur** : Pr Vianney Descroix - Service d'Odontologie

**Contact** : [vianney.descroix@aphp.fr](mailto:vianney.descroix@aphp.fr)

## Maladies Vasculaires du Foie (CRMVF)

**Pathologies prises en charge** : Maladies Vasculaires du Foie (CRMVF)

**Filière de rattachement** : [FILFOIE](#)

**Coordonnateur** : Pr. Dominique Thabut, Centre Hépato-Biliaire

**Contact** : 01 42 17 56 91

## Malformations et maladies congénitales du cervelet

**Pathologies prises en charge** : Malformations et maladies congénitales du cervelet

**Filière de rattachement** : [DéfiScience](#)

**Coordonnateur** : Dr Cyril MIGNOT

**Contact** : 01 42 16 13 47

## Microangiopathies thrombotiques (CNR MAT)

**Pathologies prises en charge** : Microangiopathies thrombotiques (CNR MAT)

**Filière de rattachement** : [MaRIH](#)

**Coordonnateur** : Samir SAHEB, Service d'hématologie clinique

**Contact** : 01 42 17 61 84

## Pathologies rares de l'insulino-sécrétion et de l'insulino-sensibilité (PRISIS)

**Pathologies prises en charge** : Pathologies rares de l'insulino-sécrétion et de l'insulino-sensibilité (PRISIS)

**Filière de rattachement** : [FIRENDO](#)

**Coordonnateur** : Pr Agnès HARTEMANN

**Contact** : 01 42 17 78 32

## Syndromes neurologiques paranéoplasiques et encéphalites auto-immunes

**Pathologies prises en charge** : Encéphalite à anticorps anti NMDA, Encéphalites à anticorps anti LGI, Neuropathies paranéoplasiques, Cérébelle paranéoplasique

**Filière de rattachement** : [BRAIN-TEAM](#)

**Coordonnateur** : Pr Jean-Yves DELATTRE, Service de Neurologie 2

**Contact** : 01 42 16 04 35