LISTE DES CENTRES DE RÉFÉRENCE ET DE COMPÉTENCE MALADIES RARES ET FILIÈRES DE RATTACHEMENT À L'HÔPITAL UNIVERSITAIRE PITIÉ SALPÊTRIÈRE

Maladies cardiaques héréditaires ou rareS

	Pathologies prises en charge	*Coordinateur*	*Contact*
Cardiomyopathies et troubles du rythme cardiaque héréditaires ou rares *Centre de référence coordonnateur* Centre de Référence des Maladies Cardiaques Héréditaires	- 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…	Pr Philippe CHARRON Départements de Génétique et de Cardiologie	01 42 16 38 84 En savoir plus

Maladies rares de la tête, du cou et des dents

	Pathologies prises en charge	*Coordinateur*	*Contact*
Maladies Rares Orales et Dentaires (O-RARES) *Centre de compétence*	- Maladies rares orales et dentaires	Pr Vianney Descroix Service D'Odontologie	vianney.descroix@aphp.fr En savoir plus

Maladies rares du développement cérébral et déficience intellectuelle

défiScience

	Pathologies prises en charge	*Coordinateur*	*Contact*
Déficiences intellectuelles de causes rares *Centre de référence coordonnateur*	- Déficiences intellectuelles isolées ou avec signes neurologiques prédominants : - Neuropédiatrie - Génétique - Pédo-psychiatrie	Dr Delphine HERON Service de Génétique clinique et médicale	01.42.16.37.98 En savoir plus
Maladies rares à expression psychiatrique *Centre de référence coordonnateur*	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 inexpliqués…	Pr David COHEN Service de Psychiatrie de l'enfant et de l'adolescent	01 42 16 23 33 marie-laurence.calcavechia@aphp.fr

Epilepsies rares *Centre de référence constitutif*	- Epilepsie rare	Pr Vincent NAVARRO Département de Neurologie	01 42 17 62 05 En savoir plus
Syndrome Prader-Willi et syndromes apparentés *Centre de référence constitutif*	- Syndrome Prader-Willi - Syndromes apparentés	Dr Christine POITOU-BERNERT Service de Nutrition Institut E3M	01 42 17 71 94
Malformations et maladies congénitales du cervelet *Centre de compétence*	- Malformations et maladies congénitales du cervelet	Dr Cyril MIGNOT Service de Génétique clinique et médicale	01 42 16 13 47

Maladies respiratoires rares

RespiFIL
Filière Maladies Respiratoires Rares

	Pathologies prises en charge	*Coordinateur*	*Contact*
Maladies pulmonaires rares (de l'adulte) *Centre de référence constitutif*	- Maladies pulmonaires rares (de l'adulte)	Pr Christian STRAUS Service de Pneumologie	01 42 17 85 74

Maladies rares du système nerveux central

BRAIN-TEAM
Filière Nationale de Santé
Maladies rares du système nerveux central

	Pathologies prises en charge	*Coordinateur*	*Contact*
Maladie de Huntington *Centre de référence constitutif*	- Maladie de Huntington	Pr Alexandra DURR, Service de Génétique clinique et médicale	01 42 16 13 16 En savoir plus
Neurogénétique *Centre de référence constitutif*	- Mouvements anormaux - Dystonies	Pr Marie VIDAILHET Département de Neurologie	01 42 16 27 48 En savoir plus
Neurogénétique *Centre de référence coordonnateur* NEUROGÈNE CENTRE DE RÉFÉRENCE DES MALADIES NEUROGÉNÉTIQUES	Maladies affectant le système nerveux dont l'origine est souvent génétique. Pathologies neurogénétiques et neurodégénératives rares : - Ataxies et paraplégies spastiques - Dystonies et mouvements anormaux	Pr Alexandra DURR Service de Génétique clinique et médicale	01 42 16 13 95 En savoir plus

HÔPITAUX UNIVERSITAIRES
PITIÉ SALPÊTRIÈRE
CHARLES FOIX

ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

Démences rares ou précoces *Centre de référence coordonnateur* Centre de Référence Démences Rares ou Précoces	- Dégénérescences fronto-temporales - Aphasies primaires progressives non fluentes et démences sémantiques (APP) - Dégénérescences cortico- basales (DCB) - Paralysies supranucléaires progressives (PSP)	Dr Isabelle Le Ber Institut de la Mémoire et de la Maladie d'Alzheimer (IM2A)	01 42 16 75 06 01 42 16 75 08 centredereference demrares@yahoo.fr En savoir plus
Maladies inflammatoires rares du cerveau et de la moelle *Centre de référence constitutif*	- Encéphalomyélite aigüe disséminée - Myélite transverse - Névrite optique rétro-bulbaire - Rhombencéphalite - Syndrome d'activation macrophagique	Dr Anne-Caroline PAPEIX Département de Neurologie	01 42 17 62 05 En savoir plus
Narcolepsies et hypersomnies rares *Centre de référence constitutif*	- Narcolepsies de type 1 et 2 - Hypersomnie idiopathique - Syndrome de Kleine-Levin	Pr Isabelle ARNULF Service des pathologies du sommeil	01 42 16 77 02 consultation.sommeil.psl@aphp.fr En savoir plus
Syndrome Gilles de la Tourette *Centre de référence coordonnateur*	- Syndrome Gilles de la Tourette	Dr Andreas HARTMANN Département de Neurologie	01 42 16 13 16 En savoir plus

Atrophie multisystématisée *Centre de compétence*	- Atrophie multisystématisée	Pr Jean-Christophe CORVOL Département de Neurologie	01 42 16 17 94
Leucodystrophies et leucoencéphalopathies rares (LEUKOFRANCE) *Centre de compétence*	- Leucodystrophies - Leucoencéphalopathies rares	Dr Fanny MOCHEL Service de Génétique clinique et médicale *Unité Maladies métaboliques héréditaires*	01 57 27 44 82 mariepierre.luton @icm-institute.org
Syndromes neurologiques paranéoplasiques et encéphalites auto-immunes *Centre de compétence*	- Encéphalite à anticorps anti NMDA - Encéphalites à anticorps anti LGI - Neuropathies paranéoplasiques - Cérébelite paranéoplasique	Pr Jean-Yves DELATTRE Service de Neurologie	01 42 16 04 35

Maladies rares en dermatologie

	Pathologies prises en charge	*Coordinateur*	*Contact*
Neurofibromatoses *Centre de référence constitutif*	- Neurofibromatoses	Pr Michel KALAMARIDE Service de Neurochirurgie	01 42 16 26 04 veronique.pieters @aphp.fr En savoir plus

maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares

	Pathologies prises en charge	*Coordinateur*	*Contact*
Maladies auto-inflammatoires et amylose inflammatoire (CéRéMAJA) *Centre de référence constitutif*	- Fièvres méditerranéennes familiales (maladie périodique) - Déficits en mévalonate kinase - Déficit en TNFR (TRAPS) - Déficits en cryopyrine (urticaire familiale au froid ; syndrome de Mückle et Wells ; syndrome CINCA) - Syndrome PAPA - Ostéomyélite récurrente multifocale (synovite, acné, pustulose, hyperostose, ostéite, syndrome de Majeed) - Syndrome de BLAU - Maladie de Behçet - Arthrite juvénile idiopathique, Syndrome de Marshall (fièvre périodique, aphtes, adénites, pharyngite) - Autres syndromes autoinflammatoires plus exceptionnels : CANDLE, DIRA, DITRA, NAPS12, Pathologies auto-inflammatoires non caractérisées, dont les syndromes de fièvres récurrentes inexpliquées	Dr David SAADOUN Département de Médecine interne et immunologie	01 42 17 80 09 david.saadoun@aphp.fr

HÔPITAUX UNIVERSITAIRES PITIÉ SALPÊTRIÈRE CHARLES FOIX

ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

Lupus, le syndrome des antipholipides et autres maladies auto-immunes rares *Centre de référence coordonnateur*	- Lupus systémique - Syndrome antiphospholipides - Sclérodermie systémique - Vascularite systémique - Myosites	Pr Zahir AMOURA Service de Médecine Interne *Maladies Auto-Immunes et Systémiques*	01 42 17 82 44 zahir.amoura@aphp.fr En savoir plus
Maladies auto-immunes systémiques rares *Centre de référence constitutif*	- Lupus systémique - Syndrome antiphospholipides - Sclérodermie systémique - Vascularite systémique - Myosites	Pr Patrice CACOUB Département de Médecine interne et immunologique clinique	01 42 17 80 09 patrice.cacoub@aphp.fr

Maladies hépatiques rares enfant/adulte

	Pathologies prises en charge	*Coordinateur*	*Contact*
Maladies Vasculaires du Foie (CRMVF) *Centre de compétence*	- Maladies vasculaires du foie	Pr Dominique THABUT Service d'Hépato-gastro-entérologie	01 42 17 56 91

Maladies Rares immuno-hématologiques

	Pathologies prises en charge	*Coordinateur*	*Contact*
Histiocytoses *Centre de référence constitutif*	- Histiocytose Langerhansienne (HL)	Dr Julien HAROCHE Service de Médecine Interne	01 42 17 78 32 En savoir plus
Mastocytoses (CEREMAST) *Centre de compétence*	- Mastocytoses (CEREMAST)	Dr Stéphane BARETE Service de Médecine Interne *Unité fonctionnelle de Dermatologie*	01 42 17 80 14 En savoir plus
Amyloses primitives et autres maladies à dépôt d'immunoglobulines *Centre de compétence*	- Amyloses primitives - Autres maladies à dépôt d'immunoglobulines	Dr Sylvain CHOQUET Département d'Hématologie clinique	01 42 17 61 84
Déficits immunitaires héréditaires (CEREDIH) *Centre de compétence*	- Déficits immunitaires héréditaires (CEREDIH)	Pr Zahir AMOURA Service de Médecine Interne	01 42 17 78 32

HÔPITAUX UNIVERSITAIRES PITIÉ SALPÊTRIÈRE CHARLES FOIX

ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

Microangiopathies thrombotiques (CNR MAT) *Centre de compétence*	- Microangiopathies thrombotiques	Dr Samir SAHEB Service d'hématologie clinique	01 42 17 61 84

Maladies Rares sensorielles

SENSGENE
Filière de santé Maladies Rares Maladies Rares Sensorielles

	Pathologies prises en charge	*Coordinateur*	*Contact*
Surdités génétiques *Centre de référence constitutif*	- Surdités génétiques	Dr Isabelle MOSNIER Service de Neurochirurgie	01 42 16 26 04
Maladies rares en Ophtalmologie *Centre de référence constitutif*	- Maladies rares en ophtalmologie	Pr Phuc LE HOANG Service d'Ophtalmologie	01 42 17 74 40

Maladies Rares endocriniennes

FIRENDO
Filière des maladies rares endocriniennes

	Pathologies prises en charge	*Coordinateur*	*Contact*
Maladies endocriniennes de la croissance du développement *Centre de référence constitutif*	- Syndrome Silver Russell - Syndrome Beckwith Wiedmann	Pr Philippe TOURAINE Service d'Endocrinologie et médecine de la reproduction	01 42 17 78 32 rdv.endocrino-reproduction.psl@aphp.fr
Pathologies gynécologiques rares (PGR) *Centre de référence constitutif*	- 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, Polyadénomatose mammaire, Désordres du développement sexuel	Pr Philippe TOURAINE Service d'Endocrinologie et médecine de la reproduction	01 42 17 78 32 rdv.endocrino-reproduction.psl@aphp.fr En savoir plus
Maladies rares de l'hypophyse (HYPO) *Centre de compétence*	- Maladies rares de l'hypophyse	Pr Philippe TOURAINE Service d'Endocrinologie et médecine de la reproduction	01 42 17 78 32 rdv.endocrino-reproduction.psl@aphp.fr

HÔPITAUX UNIVERSITAIRES PITIÉ SALPÊTRIÈRE CHARLES FOIX

ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

Maladies rares de la surrénale *Centre de compétence*	- Maladies rares de la surrénale	Pr Philippe TOURAINE Service d'Endocrinologie et médecine de la reproduction	01 42 17 78 32 rdv.endocrino-reproduction.psl@aphp.fr
Pathologies rares de l'insulino-sécrétion et de l'insulino-sensibilité (PRISIS) *Centre de compétence*	- Pathologies rares de l'insulino-sécrétion - Pathologies rares de l'insulino- sensibilité	Pr Agnès HARTEMANN Service de Diabétologie	01 42 17 78 32

Anomalies du développement et déficience intellectuelle de causes rares

	Pathologies prises en charge	*Coordinateur*	*Contact*
Anomalies du développement et syndromes malformatifs d'Ile-de-France *Centre de référence constitutif*	- Anomalies du développement (syndromes polymalformatifs, syndromes dysmorphiques et anomalies du développement cognitif) - Ensemble des anomalies chromosomiques (= 1/4 des enfants porteurs de déficience intellectuelle) - Anomalies dysmorphologiques multifactorielles ou sporadiques - Embryofoetopathies d'origine environnementale.	Dr Cyril MIGNOT Service de Génétique clinique et médicale, *Unité Déficiences intellectuelles/ troubles du développement*	01 42 16 37 98

Maladies Rares héréditaires du métabolisme

	Pathologies prises en charge	*Coordinateur*	*Contact*
Maladies héréditaires du métabolisme *Centre de référence constitutif*	- Maladies par intoxication - Maladies par déficit énergétique - Maladies des molécules complexes	Dr Fanny MOCHEL Service de Génétique clinique et médicale *Unité Maladies métaboliques*	01 42 16 13 95
Maladies Lysosomales *Centre de référence constitutif*	- Maladies lysosomales	Dr Yann NADJA Département de Neurologie *Unité Neurogénétique et métabolisme*	01 42 16 17 52

Malformations abdomino-thoraciques

FIMATHO
Filière des maladies rares abdomino-thoraciques

	Pathologies prises en charge	*Coordinateur*	*Contact*
Maladies inflammatoires des voies biliaires et des hépatites auto-immunes (CRMIVB-H) *Centre de compétence*	- Maladies inflammatoires des voies biliaires et des hépatites auto-immunes	Dr. Pascal LEBRAY Service d'Hépatogastro entérologie	01 42 17 76 22

Sclérose latérale amyotrophique

FILSLAN
Filière de Santé Maladies Rares Sclérose Latérale Amyotrophique et Maladies du Neurone Moteur

	Pathologies prises en charge	*Coordinateur*	*Contact*
Sclérose latérale amyothrophique et autres maladies du neurone moteur *Centre de référence constitutif*	- Sclérose latérale amyotrophique - Autres maladies rares du neurone moteur	Dr François SALACHAS Département de Neurologie *Unité Nerf périphérique et SLA*	01 42 16 24 72 francois.salachas@aphp.fr

HÔPITAUX UNIVERSITAIRES PITIÉ SALPÊTRIÈRE CHARLES FOIX

ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

Maladies Rares neuromusculaires

	Pathologies prises en charge	*Coordinateur*	*Contact*
Maladies neuromusculaires Nord/Est/Ile-de-France *Centre de référence constitutif*	- Neuropathies amyloïdes familiales et autres neuropathies périphériques.	Pr Bertrand FONTAINE Département de Neurologie *Unité Neurogénétique et métabolisme,*	01 42 16 17 52
Maladies neuromusculaires Nord/Est/Ile-de-France *Centre de référence coordonnateur*	- Neuropathies amyloïdes familiales	Pr Bruno EYMARD Département de Neurologie *Unité clinique de pathologie neuromusculaire*	01 42 16 37 74 En savoir plus