

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](#)



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

Tél. Accueil IM2A : 01.42.16.75.06 / 01.42.16.75.08

[Site internet](#)



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 : [FAI²R](#)

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

[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

[Site internet](#)

NEUROGÈNE Neurogénétique

CENTRE DE RÉFÉRENCE DES MALADIES NEUROGÉNÉTIQUES

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

ASSISTANCE
PUBLIQUE  HÔPITAUX
DE PARIS

3

CENTRES DE RÉFÉRENCE MALADIES RARES CONSTITUTIFS

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 embryofœtopathies 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, Sclérodémie systémique, Vascularite systémique, Myosites

Filière de rattachement : [FAI²R](#)

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 autoinflammatoires plus exceptionnels: CANDLE, DIRA, DITRA, NAPS12, Pathologies auto-inflammatoires non caractérisées, dont les syndromes de fièvres récurrentes inexpliquées

Filière de rattachement : [FAI²R](#)

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 - myclonus, 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 charges : 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

[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

[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, Polyadénomatosose mammaire, Désordres du développement sexuel

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

[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

[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 (CCRMR) 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 Hépatobiliaire

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

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

Maladies Rares Orales et Dentaires (O-RARES)

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

Filière de rattachement : TETECOUCO

Coordonnateur : Pr Vianney Descroix - Service d'Odontologie

Contact : 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



HÔPITAUX UNIVERSITAIRES
PITIÉ SALPÊTRIÈRE
CHARLES FOIX