

CENTRES DE REFERENCE DES MALADIES RARES	
MALADIES RARES	COORDONNATEUR
Affections ophtalmologiques génétiques	Pr Hélène DOLLFUS CHU de Strasbourg, service de génétique médicale, génétique ophtalmique Le centre de référence Clinique ophtalmologique Hôpital Civil 1place de l'hopital BP 426 67091 Strasbourg Cedex Tél : 03 88 11 67 53 communication@chru-strasbourg.fr
Affections sensorielles génétiques	Dr Christian HAMEL CHU de Montpellier, Hôpital Gui de Chauliac, service d'ORL B et d'ophtalmologie 80, av Augustin Fliche 35295 Montpellier cedex 5 Tél : 04 67 33 69 96 hamel@montp.inserm.fr.
Amyloses d'origine inflammatoire et fièvre méditerranéenne familiale	Pr Gilles GRATEAU AP-HP, hôpital Tenon, service de médecine interne 4 rue de la Chine 75970 Paris Cedex 20 Tél : 01 56 01 60 77 gilles.grateau@tnn.aphp.fr
Anomalies du développement embryonnaire d'origine génétique	Pr Pierre Sarda Génétique des maladies de l'enfant et de l'adulte CHU de Montpellier Hôpital Arnaud de Villeneuve 371, av du Doyen G. Giraud 34295 Montpellier cedex 5 Tél : 04 67 33 65 64 p-sarda@chu-montpellier.fr
Anomalies du développement embryonnaire d'origine génétique	Pr Didier LACOMBE CHU de Bordeaux, service de génétique médicale CHU Pellegrin. Place Amélie Raba Léon. 33076 Bordeaux Tél : 05 56 79 61 31 didier.lacombe@chu-bordeaux.fr
Anomalies du développement embryonnaire d'origine génétique	Pr Alain VERLOES AP-HP, hôpital Robert Debré, unité fonctionnelle de génétique clinique / Fédération de génétique, 48 Bd Sérurier 75019 Paris Tél : 01 40 03 53 42 Alain.verloes@rdb.ap-hop-paris.fr

<p>Anomalies du développement embryonnaire d'origine génétique</p>	<p>Pr Sylvie Odent, département médecine de l'enfant et de l'adolescent (Unité de génétique médicale CHU de Rennes 2 rue Henri le Guilloux 35033 Rennes Cedex 9 Tél. 02 99 28 43 21 poste 63035 sylvie.odent@chu-rennes.fr</p>
<p>Aplasies médullaires constitutionnelles rares</p>	<p>Pr. Gérard SOCIE AP-HP, hôpital Saint-Louis, service d'hématologie et de greffes de moelle osseuse 1, av Claude Vellefaux 75010 Paris Tél : 01 42 49 91 40 gerard.socie@paris7.jussieu.fr</p>
<p>Atteintes vasculaires de la sclérodemie</p>	<p>Pr Eric HACHULLA Service de médecine interne, Hôpital Claude Huriez, rue Michel Polonovski 59037 Lille cedex Tél : 03 20 44 56 49 e-hachulla@chru-lille.fr</p>
<p>Atrésies des voies biliaires de l'enfant</p>	<p>Pr Emmanuel JACQUEMIN AP-HP, hôpital Bicêtre, service de pédiatrie, hépatologie, gastro-entérologie 78 rue du Général Leclerc 94275 Le Kremlin Bicêtre Cedex Tél : 01 45 21 31 32 emmanuel.jacquemin@bct.aphp.fr</p>
<p>Canalopathies musculaires</p>	<p>Pr Bertrand FONTAINE AP-HP, hôpital Pitié-Salpêtrière, fédération de neurologie 47-83 Bd de l'hôpital 75013 Paris Tél : 01 42 16 17 94 bertrand.fontaine@psl.aphp.fr</p>
<p>Cytopénies auto-immunes de l'adulte</p>	<p>Pr. Bertrand GODEAU AP-HP, hôpital Henri-Mondor, service de médecine interne 51 Av du Maréchal de Lattre de Tassigny 94010 Créteil Cedex Tél : 01 49 81 20 76 bertrand.godeau@hmn.aphp.fr</p>
<p>Déficiences mentales liées au chromosome X et du syndrome de l'X fragile</p>	<p>Vincent Des Portes Neuropédiatre Hôpital Debrousse, 29 rue des soeurs Bouvier. Service de Neuro-Pédiatrie 69005 Lyon Tél : 04 72 38 56 28 vincent.desportes@chu-lyon.fr</p>

Déficits immunitaires héréditaires	Pr Alain FISCHER AP-HP, hôpital Necker-Enfants malades, service d'immunologie, d'hématologie et de rhumatologie pédiatrique, 149 rue de Sèvres 75743 Paris Cedex 15 Tél : 01 44 49 48 22 Alain.fischer@nck.ap-hop-paris.fr
Dermatoses bulleuses acquises toxiques et immunologiques	Pr Jean-Claude ROUJEAU AP-HP, hôpital Henri Mondor, service de dermatologie, 51 Av du Maréchal de Lattre de Tassigny 94010 Créteil Cedex Tél : 01 49 81 25 11 claude.roujeau@hmn.ap-hop-paris.fr
Dystrophies rétinienne héréditaires	Pr José Alain SAHEL, service d'ophtalmologie, centre hospitalier national d'ophtalmologie des Quinze-Vingts
Epilepsies rares	Pr Olivier DULAC AP-HP, hôpital Necker-Enfants Malades, maladies du métabolisme, pédiatrie, neurologie, diabétologie, endocrinologie 149 rue de Sèvres 75743 Paris Cedex 15 Tél : 01 42 19 28 77 o.dulac@nck.aphp.fr et Pr Michel BAULAC AP-HP, hôpital Pitié-Salpêtrière, service de neurologie 1 47-83 Bd de l'hôpital 75013 Paris Tél : 01 42 16 18 13 michel.baulac@psl.aphp.fr
Hypersomnies rares	Pr Damien LEGER AP-HP, hôpital Hôtel-Dieu, Antenne de physiologie 1, Place du Parvis Notre-Dame 75004 Paris Tél : 01 42 34 82 43 damien.leger@htd.aphp.fr
Hypertension pulmonaire sévère	Pr Gérald SIMONNEAU AP-HP, hôpital Antoine Béchère, service de pneumologie, 157 rue de la Porte de Trivaux 92141 Clamart Cedex Tél : 01 45 37 47 76 gerald.simonneau@abc.ap-hop-paris.fr

<p>Kératocone</p>	<p>Pr Joseph COLIN service d'ophtalmologie CHU de Bordeaux Groupe hospitalier Pellegrin Place Amelie Raba-Leon 33076 Bordeaux Cedex Tél : 05 56 79 56 08 joseph.colin@chu-bordeaux.fr</p> <p>Et</p> <p>le centre du Pr François MALECAZE, Service d'Ophtalmologie CHU de Purpan Pavillon Dieulafoy Place Dr. Baylac 31059 TOULOUSE Cedex Tél : 05 61 77 77 52 malecaze.fr@chu-toulouse.fr</p>
<p>Leucodystrophies</p>	<p>Pr Odile BOESPFLUG - TANGUY, service de génétique médicale, Hôtel-Dieu, CHU de Clermont-Ferrand 58 rue Montalembert 63003 Clermont-Ferrand Cedex 1 Tel : 04 73 75 02 86 Fax : 04 73 75 06 55 o-tanguy@chu-clermontferrand.fr</p> <p>Et le</p> <p>centre du Pr Patrick AUBOURG, service d'endocrinologie pédiatrique, Hôpital Saint-Vincent-de-Paul - AP-HP 82, avenue Denfert-Rochereau 75014 Paris Tél : 01 40 48 81 63 patrick.aubourg@svp.aphp.fr</p>
<p>Lupus et syndromes des antiphospholipides</p>	<p>Pr Jean-Charles PIETTE AP-HP, hôpital Pitié Salpêtrière , service de médecine interne, 47-83 Bd de l'hôpital 75 Paris 13e Tél : 01 42 17 80 31 Jean-charles.piette@psl.ap-hop-paris.fr</p>
<p>Maladies bulleuses auto immunes</p>	<p>Pr Pascal JOLY, clinique dermatologique CHU-Hôpitaux de Rouen clinique dermatologique 1 rue de Germont 76031 Rouen Cedex Tél : 02 32 88 68 41 pascal.joly@chu-rouen.fr</p>

<p>Maladie de Rendu Osler</p>	<p>Pr Henri PLAUCHU Hospices Civils de Lyon, hôpital Hôtel-Dieu, service de génétique clinique, 1 place de l'Hôpital 69288 Lyon cedex 01 Tél : 04 72 41 32 93 henri.plauchu@chu-lyon.fr</p>
<p>Maladie de Wilson</p>	<p>Pr France WOIMANT AP-HP, hôpital Lariboisière, service de neurologie 2, rue Ambroise Paré 75010 Paris Tél : 01 49 95 65 09 France.woimant@lrb.ap-hop-paris.fr</p>
<p>Maladie d'Huntington</p>	<p>Pr Anne-Catherine BACHOUD-LEVI AP-HP, hôpital Henri Mondor, service de neurologie, 51 Av du Maréchal de Lattre de Tassigny 94010 Créteil Cedex Tél : 01 49 81 23 03 Anne-catherine.bachoud-levi@hmn.ap-hop-paris.fr</p>
<p>Maladies cardiaques héréditaires</p>	<p>Pr Philippe CHARRON, AP-HP, hôpital Pitié Salpêtrière, Institut national de la santé et de la recherche médicale, Unité 621, 47-83 Bd de l'hôpital 75 Paris 13e Tél : 01 42 16 10 91 Philippe.charron@psl.ap-hop-paris.fr</p>
<p>Maladies digestives intestinales</p>	<p>Pr Olivier GOULET, AP-HP, hôpital Necker - Enfants malades, service de gastro-entérologie, 149 rue de Sèvres 75743 Paris Cedex 15 Tél : 01 44 49 44 12 Olivier.goulet@nck.ap-hop-paris.fr</p> <p>ET</p> <p>Pr Jean-Pierre CEZARD Hôpital Robert Debré Service de pédiatrie gastro-entérologie 48 Bd Sérurier - 75019 Paris Tél : 01 40 03 47 88 jean-pierre.cezard@rdb.ap-hop-paris.fr</p>
<p>Maladies du développement embryonnaires d'origine génétique</p>	<p>Pr Sylvie MANOUVRIER-HANU Service de génétique clinique, Hôpital Jeanne de Flandre, Avenue Eugène Avinée, 59037 Lille cedex Tél : 03 20 44 64 04 smanouvrier@chru-lille.fr</p>

<p>Maladies endocriniennes rares de la croissance</p>	<p>Pr Juliane LEGER AP-HP, hôpital Robert-Debré, service d'endocrinologie pédiatrique 48 Bd Sérurier 75019 Paris Tél : 01 40 03 22 35 juliane.leger@rdb.aphp.fr</p>
<p>Maladies génétiques à expression cutanée</p>	<p>Pr Christine BODEMER AP-HP, hôpital Necker-Enfants malades, service de dermatologie 149 rue de Sèvres 75743 Paris Cedex 15 Tél : 01 44 49 46 62 Christine.bodemer@nck.ap-hop-paris.fr</p>
<p>Maladies génétiques de l'érythrocyte et de l'érythropoïèse (hors drépanocytose)</p>	<p>Dr Brigitte BADER-MEUNIER AP-HP, hôpital de Bicêtre, service d'hématologie biologique, 78 rue du Général Leclerc 94275 Le Kremlin Bicêtre Cedex Tél : 01 45 21 32 45 Brigitte.bader-meunier@bct.ap-hop-paris.fr</p>
<p>Maladies héréditaires du métabolisme</p>	<p>Pr Guy TOUATI AP-HP, hôpital Necker - Enfants malades, service des maladies du métabolisme 149 rue de Sèvres - 75743 Paris Cedex 15 Tél : 01 44 49 48 52 Guy.touati@nck.ap-hop-paris.fr</p> <p>Et Dr Hélène OGIER DE BAULNY hôpital Robert Debré, service de neurologie, maladies métaboliques 48 Bd Sérurier- 75019 Paris Tél : 0140 03 47 50 Helene.ogier@rdb.ap-hop-paris.fr</p>
<p>Maladies héréditaires du métabolisme</p>	<p>Dr Dries DOBBELAERE Clinique de pédiatrie Hôpital Jeanne de Flandre Avenue Eugène Avinée, 59037 Lille cedex Tél : 03 20 44 41 49 d-dobbelaere@chru-lille.fr</p>
<p>Maladies héréditaires du métabolisme hépatique</p>	<p>Pr Philippe LABRUNE AP-HP, hôpital Antoine-Béclère, service de pédiatrie 157, rue de la Porte de Trivaux 92140 Clamart 01 45 37 46 18 philippe.labrune@abc.aphp.fr</p>

<p>Maladies héréditaires rénales et du métabolisme</p>	<p>Pr Pierre COCHAT, Dr Nathalie GUFFON Hospices Civils de Lyon, hôpital Edouard Herriot, département de pédiatrie, 5 Place d'Arsonval 69437 LYON Cedex 03 Tél : 04 72 11 03 63 pierre.cordier@chu-lyon .fr Tél : 04 72 11 91 18 nathalie.guffon@chu-lyon.fr</p>
<p>Maladies inflammatoires des voies biliaires</p>	<p>Pr Raoul POUPON AP-HP, hôpital Saint-Antoine, service d'hépatogastroentérologie, 184 rue du Faubourg St Antoine 75012 Paris Tél : 01 49 28 23 79 Raoul poupon@sat.ap-hop-paris.fr</p>
<p>Maladies lysosomales à expression neurologique</p>	<p>Dr Nadia BELMATOUG AP-HP, hôpital Beaujon, service de médecine interne 100 Bd du Général Leclerc 92110 Clichy Tél : 01 40 87 52 27 Nadia.belmatoug@bjn.ap-hop-paris.fr</p>
<p>Maladies métaboliques de l'enfant</p>	<p>Dr Brigitte CHABROL Assistance Publique - Hôpitaux de Marseille, hôpital La Timone, service de neurologie pédiatrique Hôpital de la Timone 264 rue St Pierre 13385 Marseille cedex 20 Tél : 04 91 38 68 06 brigitte.chabrol@ap-hm.fr</p>
<p>Maladies mitochondriales</p>	<p>Pr Arnold MUNNICH AP-HP, hôpital Necker-Enfants Malades, service de génétique médicale 149 rue de Sèvres 75743 Paris Cedex 15 Tél : 01 44 49 51 52 arnold.munnich@nck.aphp.fr</p>
<p>Maladies neurogénétiques</p>	<p>Pr Alexis BRICE AP-HP, hôpital Pitié-Salpêtrière, département de génétique, cytogénétique et embryologie 47-83 Bd de l'hôpital 75013 Paris 01 42 17 78 82 alexis.brice@psl.aphp.fr</p>

<p>Maladies neurogénétiques et mitochondriales de l'adulte</p>	<p>Coordonnateurs : Pr Dominique BONNEAU, service de génétique, centre hospitalier universitaire d'Angers Dr Christophe Verny, département de neurologie Consultation de neurogénétique 4 rue Larrey, 49933 Angers Cedex 9 tel. : 02 41 35 46 13 Fax : 02 41 35 35 94 neurogenet@chu-angers.fr</p>
<p>Maladies neuromusculaires</p>	<p>Pr Brigitte ESTOURNET AP-HP, hôpital Raymond Poincaré, service de pédiatrie, réanimation, rééducation neuro-respiratoire, 104 Bd Raymond Poincaré 92380 Garches Tél : 01 47 10 78 80 Brigitte.estournet@rpc.ap-hop-paris.fr</p>
<p>Maladies neuromusculaires</p>	<p>Pr Bruno EYMARD AP-HP, hôpital Pitié-Salpêtrière, Institut de myologie 47-83 Bd de l'hôpital 75 Paris 13e Tél : 01 42 16 37 13 Bruno.eymard@psl.ap-hop-paris.fr</p>
<p>Maladies neuromusculaires</p>	<p>Pr André THEVENON Service de Medecine Physique et Réadaptation, Hôpital Pierre swynghedauw, rue André Verhaegue, 59037 Lille cedex Tél : 03 20 44 58 30 athevenon@chru-lille.fr</p>
<p>Maladies neuromusculaires et sclérose latérale amyotrophique</p>	<p>Pr Claude DESNUELLE CHU de Nice, service de neurologie, L'hôpital de l'Archet 151 route Saint-Antoine de Ginestière 06200 Nice Tél 04.92.03.55.05 desnuelle.c@chu-nice.fr Et Pr Jean POUGET Assistance Publique - Hôpitaux de Marseille, service de neurologie, Hôpital de la Timone 264 rue St Pierre 13385 Marseille cedex 20 Tél : 04 91 38 65 79 jean.pouget@ap-hm.fr</p>

<p>Maladies orphelines pulmonaires</p>	<p>Pr Jean-François CORDIER Hospices Civils de Lyon, hôpital Louis Pradel, service de pneumologie, 28 avenue du Doyen Lépine 69677 BRON Tél : 04 72 35 76 52 jean-francois.cordier@chu-lyon.fr</p>
<p>Maladies osseuses constitutionnelles</p>	<p>Dr Martine LE MERRER AP-HP, hôpital Necker - hôpital Cochin, service de génétique médicale, 149 rue de Sèvres 75743 Paris Cedex 15 Tél : 01 44 49 51 52 Martine.le-merrer@nck.ap-hop-paris.fr</p>
<p>Maladies rares de la peau</p>	<p>Regroupant le centre du Pr Alain TAÏEB, service de dermatologie B, CHU de Bordeaux Groupe hospitalier Saint André 1, rue Jean Burguet 33 075 Bordeaux Cedex Tel : 05 56 79 47 05 alain.taieb@chu-bordeaux.fr</p> <p>Et Pr. Alain HOVNANIAN Service de Génétique Médicale Hôpital Purpan - Pavillon Lefebvre Place du Dr. Baylac 31059 TOULOUSE Cedex 09 Tél : 05 61 77 90 79 hovnanian.a@chu-toulouse.fr</p>
<p>Maladies rares de la surrénale</p>	<p>Pr. Jérôme BERTHERAT AP-HP, hôpital Cochin, service d'endocrinologie et des maladies métaboliques 01 58 41 18 85 jerome.bertherat@cch.aphp.fr</p>
<p>Maladies rénales héréditaires</p>	<p>Dr Rémi SALOMON AP-HP, hôpital Necker -Enfants malades, service de néphrologie et génétique, 149 rue de Sèvres 75743 Paris Cedex 15 Tél : 01 44 49 44 63 Remi.salomon@nck.ap-hop-paris.fr</p>

<p>Maladies rénales rares</p>	<p>Pr. Dominique CHAUCHEAU Néphrologie Hôpital Rangueil Avenue Jean Pouilhès TSA 30030 31059 TOULOUSE Cedex 09 Tél : 05 61 32 32 83 chauveau.d@chu-toulouse.fr Et Dr. François BOUISSOU Néphrologie Pédiatrique Hôpital des Enfants- 330 avenue de Grande Bretagne TSA 70034 - 31059 TOULOUSE Cedex 09 Tél : 05 34 55 85 95 bouissou.f@chu-toulouse.fr</p>
<p>Maladies vasculaires du foie de l'adulte</p>	<p>Pr Dominique VALLA AP-HP, hôpital Beaujon, service d'hépatologie 27 rue du Faubourg Saint Jacques 75679 Paris Cedex 14 Tél : 01 40 87 51 09 dominique.valla@bjn.aphp.fr</p>
<p>Maladies vasculaires rares du système nerveux central et de la rétine</p>	<p>Pr. Hugues CHABRIAT AP-HP, hôpital Lariboisière, service de neurologie 2, rue Ambroise Paré 75010 Paris Tél : 01 49 95 65 09 hugues.chabriat@lrb.aphp.</p>
<p>Neurofibromatoses</p>	<p>Pr Pierre WOLKENSTEIN, Service de dermatologie, hôpital Henri Mondor, AP-HP, Paris 51 Av du Maréchal de Lattre de Tassigny 94010 Créteil Cedex Tél : 01 49 81 25 01 Pierre.wolkenstein@hmn.ap-hop-paris.fr</p>
<p>Neuropathies amyloïdes familiales</p>	<p>Pr David Adams AP-HP, hôpital Bicêtre, service de neurologie 78 rue du Général Leclerc 94275 Le Kremlin Bicêtre Cedex Tél : 01 45 21 25 02 david.adams@bct.aphp.fr</p>
<p>Porphyries</p>	<p>Pr Jean-Charles DEYBACH, Service de Biochimie et Génétique Moléculaire, hôpital Louis Mourier, AP-HP 178 rue des Renouillers 92701 Colombes Cedex Tél : 01 47 60 63 31 Jean-claude.deybach@lmn.ap-hop-paris.fr</p>
<p>Sclérose latérale amyotrophique</p>	<p>Pr Vincent MEININGER AP-HP, hôpital Pitié-Salpêtrière, fédération de neurologie 47-83 Bd de l'hôpital 75013 Paris Tél : 01 42 16 04 03 vincent.meininger@psl.aphp.fr</p>

Surdités congénitales et héréditaires	Dr Sandrine MARLIN AP-HP, hôpital Trousseau, unité de génétique médicale, 26 Av du Dr Arnold Netter 75571 Paris Cedex 12 Tél : 01 44 73 67 27 Sandrine.marlin@trs.ap-hop-paris.fr
Syndrome de Marfan	Pr Guillaume JONDEAU AP-HP, hôpital Ambroise Paré 9 Av Charles de Gaulle 92100 Boulogne Billancourt Tél : 01 49 09 56 29 Guillaume.jondeau@apr.ap-hop-paris.fr
Syndrome de Prader-Willi	Pr Maithé TAUBER CHU de Toulouse, hôpital des enfants, département de pédiatrie 330, avenue de Grande-Bretagne TSA 70034 - 31059 Toulouse cedex 9 Tél : 05 34 55 85 55 tauber.m@chu-toulouse.fr
Syndrome d'Ondine	Dr Thi-Tuyet-Ha TRANG AP-HP, hôpital Robert Debré, service de physiologie 48 Bd Sérurier 75019 Paris Tél : 01 40 03 22 09 Ha.trang@rdb.aphp.fr
Syndromes drépanocytaires majeurs	Pr Frédéric GALACTEROS AP-HP, hôpital Henri Mondor, service de médecine 51 Av du Maréchal de Lattre de Tassigny 94010 Créteil Cedex Tél : 01 49 81 24 40 Frederic.galacteros@hmn.ap-hop-paris.fr Et Pr Robert GIROT hôpital Tenon, service d'hématologie biologique 4 rue de la Chine - 75970 Paris Cedex 20 Tél : 01 56 01 67 35 Robert.girot@tnnap-hop-paris.fr
Syndromes dysmorphiques rares avec retard mental <input type="checkbox"/>	Pr Nicole PHILIP, département de génétique médicale, Hôpital La Timone, Assistance publique – hôpitaux de Marseille 264 rue St Pierre 13385 Marseille cedex 5 Tél. 04 91 38 67 34 nicole.philip@ap-hm.fr

<p>Trombopathies constitutionnelles</p>	<p>Dr Paquita NURDEN, service d'hémobiologie, CHU de Bordeaux Groupe hospitalier Sud Avenue de Magellan 33 604 Pessac Cedex Tel : 05 57 65 68 43 paquita.nurden@chu-bordeaux.fr</p>
<p>Troubles du rythme cardiaque d'origine génétique</p>	<p>Pr Hervé LE MAREC CHU de Nantes, Institut du Thorax Bureau de recherche génétique 2ème Ouest Hôpital G & R Laënnec Boulevard Jacques Monod 44093 Nantes cedex 1 (adresse postale) Tél : 02 40 16 57 14/02 40 16 57 28</p>
<p>Vascularites nécrosantes et sclérodermies systémiques</p>	<p>Pr Loïc GUILLEVIN, AP-HP, hôpital Cochin, service de médecine interne 27 rue du Faubourg Saint Jacques 75679 Paris Cedex 14 Tél : 01 58 41 13 21 Loic.guillevin@cch.ap-hop-paris.fr</p>