

**CENTRES DE REFERENCE DES MALADIES RARES**

MALADIES RARES	COORDONNATEUR
<b>Affections ophtalmologiques génétiques</b>	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
<b>Affections sensorielles génétiques</b>	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.
<b>Amyloses d'origine inflammatoire et fièvre méditerranéenne familiale</b>	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
<b>Anomalies du développement embryonnaire d'origine génétique</b>	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
<b>Anomalies du développement embryonnaire d'origine génétique</b>	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
<b>Anomalies du développement embryonnaire d'origine génétique</b>	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><b>Anomalies du développement embryonnaire d'origine génétique</b></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><b>Aplasies médullaires constitutionnelles rares</b></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><b>Atteintes vasculaires de la sclérodemie</b></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><b>Atrésies des voies biliaires de l'enfant</b></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><b>Canalopathies musculaires</b></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><b>Cytopénies auto-immunes de l'adulte</b></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><b>Déficiences mentales liées au chromosome X et du syndrome de l'X fragile</b></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>

<b>Déficits immunitaires héréditaires</b>	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
<b>Dermatoses bulleuses acquises toxiques et immunologiques</b>	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
<b>Dystrophies rétinienne héréditaires</b>	Pr José Alain SAHEL, service d'ophtalmologie, centre hospitalier national d'ophtalmologie des Quinze-Vingts
<b>Epilepsies rares</b>	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
<b>Hypersomnies rares</b>	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
<b>Hypertension pulmonaire sévère</b>	Pr Gérald SIMONNEAU AP-HP, hôpital Antoine Bécère, 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><b>Kératocone</b></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><b>Leucodystrophies</b></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><b>Lupus et syndromes des antiphospholipides</b></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><b>Maladies bulleuses auto immunes</b></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>

<b>Maladie de Rendu Osler</b>	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
<b>Maladie de Wilson</b>	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.aphp.fr
<b>Maladie d'Huntington</b>	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
<b>Maladies cardiaques héréditaires</b>	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
<b>Maladies digestives intestinales</b>	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  ET 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
<b>Maladies du développement embryonnaires d'origine génétique</b>	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

<b>Maladies endocriniennes rares de la croissance</b>	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
<b>Maladies génétiques à expression cutanée</b>	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
<b>Maladies génétiques de l'érythrocyte et de l'érythropoïèse (hors drépanocytose)</b>	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
<b>Maladies héréditaires du métabolisme</b>	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  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
<b>Maladies héréditaires du métabolisme</b>	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
<b>Maladies héréditaires du métabolisme hépatique</b>	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

<b>Maladies héréditaires rénales et du métabolisme</b>	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
<b>Maladies inflammatoires des voies biliaires</b>	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
<b>Maladies lysosomales à expression neurologique</b>	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
<b>Maladies métaboliques de l'enfant</b>	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
<b>Maladies mitochondriales</b>	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
<b>Maladies neurogénétiques</b>	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

<b>Maladies neurogénétiques et mitochondriales de l'adulte</b>	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
<b>Maladies neuromusculaires</b>	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
<b>Maladies neuromusculaires</b>	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
<b>Maladies neuromusculaires</b>	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
<b>Maladies neuromusculaires et sclérose latérale amyotrophique</b>	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



<b>Maladies orphelines pulmonaires</b>	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
<b>Maladies osseuses constitutionnelles</b>	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
<b>Maladies rares de la peau</b>	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  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
<b>Maladies rares de la surrénale</b>	Pr. Jérôme BERTHERAT AP-HP, hôpital Cochin, service d'endocrinologie et des maladies métaboliques 01 58 41 18 85 jerome.bertherat@cch.aphp.fr
<b>Maladies rénales héréditaires</b>	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

<b>Maladies rénales rares</b>	Pr. Dominique CHAUVEAU 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
<b>Maladies vasculaires du foie de l'adulte</b>	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
<b>Maladies vasculaires rares du système nerveux central et de la rétine</b>	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.
<b>Neurofibromatoses</b>	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
<b>Neuropathies amyloïdes familiales</b>	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
<b>Porphyries</b>	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
<b>Sclérose latérale amyotrophique</b>	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><b>Surdités congénitales et héréditaires</b></p>	<p>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</p>
<p><b>Syndrome de Marfan</b></p>	<p>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</p>
<p><b>Syndrome de Prader-Willi</b></p>	<p>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</p>
<p><b>Syndrome d'Ondine</b></p>	<p>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  Site du Centre de Référence  www.ondinefrance.org</p>
<p><b>Syndromes drépanocytaires majeurs</b></p>	<p>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</p> <p>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</p>
<p><b>Syndromes dysmorphiques rares avec retard mental</b>  <input type="checkbox"/></p>	<p>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>

<p><b>Trombopathies constitutionnelles</b></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><b>Troubles du rythme cardiaque d'origine génétique</b></p>	<p>Pr Hervé LE MAREC CHU de Nantes, Institut du Thorax Bureau de recherche génétique 2ème Ouest Hôpital G &amp; R Laënnec Boulevard Jacques Monod 44093 Nantes cedex 1 (adresse postale) Tél : 02 40 16 57 14/02 40 16 57 28</p>
<p><b>Vascularites nécrosantes et sclérodermies systémiques</b></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>