

2011

# Annuaire des centres prenant en charge les maladies lysosomales





# Introduction

■ Faire un répertoire, un annuaire, voilà une idée d'une grande banalité. Mais il est évident qu'il fallait le faire. Cependant, en matière de maladies génétiques rares, rien n'est évident, rien n'est facile. Et au final, ce répertoire est sûrement une excellente idée.

■ À l'époque d'Internet où chacun peut savoir ce qui se fait à l'autre bout du monde, l'appréhension d'une information pratique pour ceux qui souffrent d'une maladie génétique est encore paradoxalement trop souvent difficile. Ce fut notamment l'une des raisons de la création de Vaincre les Maladies Lysosomales. Aujourd'hui, avec la diffusion de cet annuaire, nous voulons permettre à tous ceux souffrant, ou ayant un enfant souffrant d'une maladie lysosomale d'accéder rapidement aux professionnels de santé spécialistes de leur pathologie. Voici donc un outil concret, pratique et d'accès aisé indispensable que VML se devait de proposer pour améliorer la vie des patients.

■ Grâce au plan Maladies Rares, des équipes spécialisées dans la prise en charge des maladies lysosomales ont été labellisées en centres de référence et de compétence. Cet ouvrage a pour vocation de les faire connaître. Mais ces praticiens ne sont pas les seuls. C'est la raison pour laquelle cet annuaire s'est ouvert à tous les médecins hospitaliers de proximité, qui suivent plusieurs patients et qui, de fait, ont acquis une expérience tout aussi riche d'une ou de plusieurs maladies lysosomales.

■ Un annuaire, en particulier le premier comme celui-ci, est perfectible. Il ne prétend pas dresser la liste exhaustive de tous les professionnels compétents dans notre domaine. Nous invitons à cet égard les médecins non encore inscrits dans cet ouvrage à nous contacter à fin de réactualisation.

■ Nous remercions vivement tous les professionnels sollicités pour le temps consacré à nous répondre. Nous ne saurions oublier le laboratoire SHIRE pour sa précieuse aide et qui montre, de la sorte, l'intérêt de la collaboration entre les associations de patients et les industriels du médicament.



# Éditorial

■ Depuis les descriptions cliniques initiales de Gaucher (1881), Fabry (1898) et Sachs (1887), la découverte du lysosome par Christian de Duve, qui obtiendra en 1975 le Prix Nobel de Médecine et Physiologie pour ses recherches, et l'identification de la première maladie lysosomale (déficit en maltase acide ou maladie de Pompe) par Gerry Hers, le domaine des maladies de surcharge lysosomale est devenu très complexe et plus de 50 affections génétiques distinctes sont aujourd'hui dénombrées.

■ Les maladies lysosomales sont le plus souvent de transmission autosomique récessive, à l'exception des maladies de Fabry, Hunter et Danon qui sont liées au chromosome X. Chaque maladie prise individuellement est rare, mais considérées dans leur ensemble, elles ont une incidence élevée, estimée à un cas pour 7 000 naissances.

■ La classification traditionnelle des maladies lysosomales, basée sur la nature biochimique du substrat accumulé, tend maintenant à être remplacée par une classification liée aux mécanismes physiopathologiques. Ainsi, si la plupart des maladies lysosomales sont dues à des mutations dans les gènes codant pour les différentes hydrolases acides, l'absence d'enzymes lysosomales fonctionnelles peut aussi être due à de nombreux autres mécanismes : absence de modification post-traductionnelle (déficit multiple en sulfatases ou maladie d'Austin), défaut de transport des enzymes lysosomales dans la cellule (mucopolipidose de type II/III), dégradation précoce due à l'absence de protéine protectrice (galactosialidose), défaut d'activateur (variant AB de la gangliosidose à GM2...), déficit d'une protéine de la membrane lysosomale (cystinose, maladie de Danon...).

■ Les symptômes et la gravité des maladies lysosomales varient depuis des formes débutant en période néonatale, létales dès les premières années de vie jusqu'à des formes chroniques diagnostiquées à l'âge adulte. Ces affections sont souvent dévastatrices pour les patients et leurs familles en raison des nécessaires hospitalisations, interventions médico-chirurgicales et prises en charge paramédicales visant à améliorer la qualité et l'espérance de vie des malades et exigeant une prise en charge multidisciplinaire des patients. Un diagnostic précoce de ces maladies est donc essentiel afin de permettre la mise en place de thérapies efficaces.

■ Il est à noter que les recherches fondamentales et la création de modèles animaux spécifiques ont apporté une meilleure compréhension de la physiopathologie des maladies lysosomales. Avec la recherche clinique, tout ceci a conduit à l'émergence de nouvelles approches thérapeutiques (thérapie enzymatique substitutive, greffe de moelle osseuse, réduction de substrat, molécules chaperons, thérapie génique...) pour les patients atteints de ces maladies. Ces thérapies améliorent considérablement la qualité de vie des patients, mais génèrent un coût important. Ceci souligne l'intérêt des Centres de Référence (et des Centres de Compétence associés) qui ont vu le jour dans le cadre des "Plans Maladies rares" et qui permettent de faire des choix thérapeutiques raisonnés, à la fois bénéfiques pour les patients, mais également responsables vis-à-vis de la société.

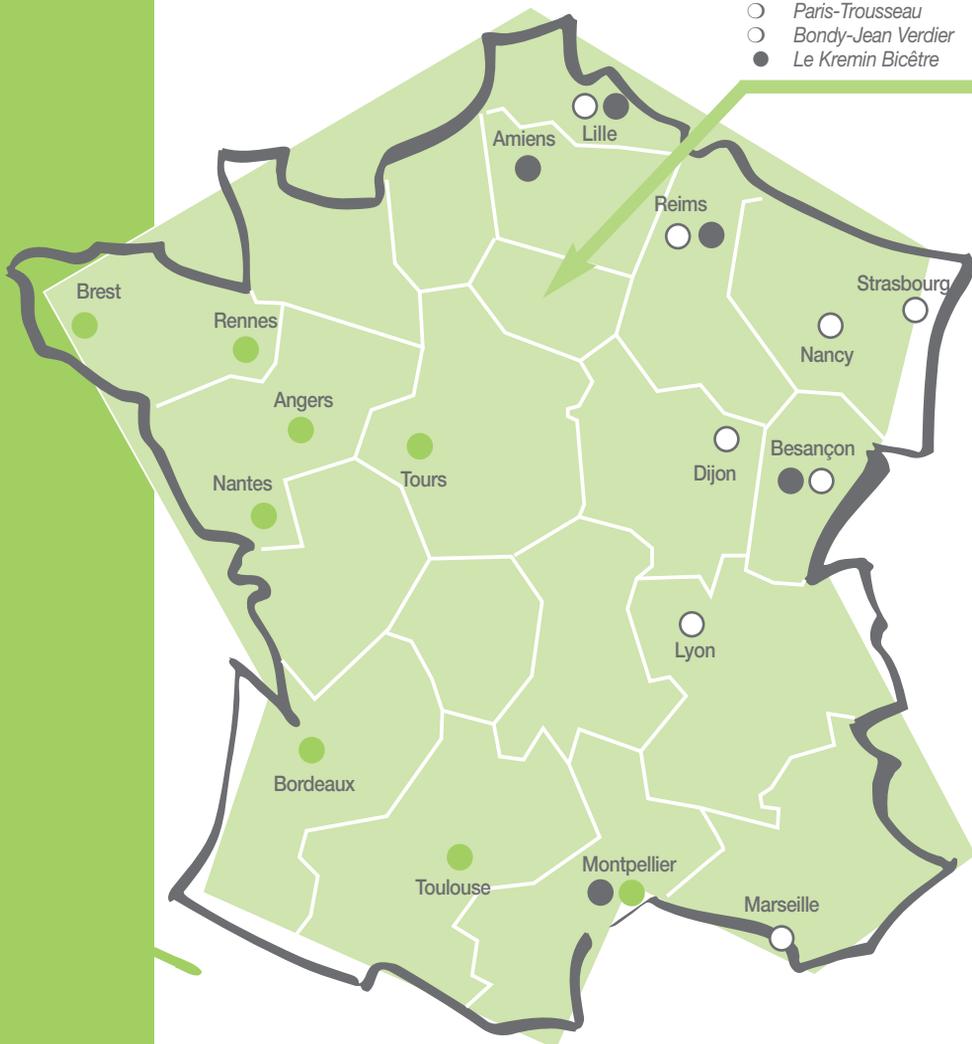
Les membres de comité médical et scientifique de VML



- Centre de référence des maladies héréditaires et du métabolisme et Centre de référence des maladies lysosomales
- Centre de compétence des maladies héréditaires et du métabolisme
- Hôpital où il existe un médecin prenant en charge 1 ou plusieurs maladies lysosomales

### Paris + Région parisienne

- Paris-Beaujon
- Paris-Bichat
- Paris-Cochin
- Paris-Garches-Poincaré
- Paris-La Pitié Salpêtrière
- Paris-Necker
- Paris- Robert Debré
- Paris-St Vincent de Paul
- Paris-Trousseau
- Bondy-Jean Verdier
- Le Kremlin Bicêtre





# Sommaire

- Liste des membres du CETL, CETF, CETG, CETMPS, CETNP, CETP 6 à 16

Ville	Type de centre	Page
■ Amiens	Mixte	57
■ Angers	Mixte	56
■ Besançon	Enfants	25
■ Bordeaux	Enfants	18
■ Brest	Mixte	20
■ Dijon	Adultes	19
■ Paris-Beaujon (Clichy)	Adultes	26
■ Paris-Bichat	Mixte	28
■ Paris-Cochin	Mixte	29
■ Paris-La Pitié Salpêtrière	Adultes	30
■ Paris-Jean Verdier (Bondy)	Mixte	31
■ Paris-Raymond Poincaré (Garches)	Mixte	32
■ Paris-Trousseau	Enfants	34
■ Paris-Robert Debré	Enfants	36
■ Paris-Necker Enfants Malades	Mixte	37
■ Paris-St Vincent de Paul	Mixte	40
■ Paris-Le Kremlin Bicêtre	Enfants	42
■ Lille	Mixte	52
■ Lyon	Mixte	59
■ Marseille	Enfants	54
■ Montpellier	Mixte	43
■ Nancy	Mixte	45
■ Nantes	Mixte	55
■ Reims	Adultes	24
■ Rennes	Mixte	21
■ Strasbourg	Enfants	17
■ Toulouse	Mixte	48
■ Tours	Mixte	22

- Principaux laboratoires de diagnostic des maladies lysosomales 61



## Liste des membres du CETL (Comité d'Evaluation du Traitement des maladies lysosomales)

### ■ Présidente

Pr Chabrol Brigitte (voir centre page 54)

Pédiatrie et Neurologie Pédiatrique

Centre de Références des Maladies Héréditaires du Métabolisme

Hôpital d'Enfants - CHU La Timone, 13385 Marseille cedex 5

Tél : 04 91 38 67 39 - Fax : 04 91 38 56 38

brigitte.chabrol@ap-hm.fr

### ■ Vice-présidente

Dr Belmatoug Nadia (CETG)\* (voir centre page 26)

Médecine Interne - Hôpital Beaujon

100 boulevard du Général Leclerc, 92118 Clichy

Tél : 01 40 87 52 86 - Fax : 01 40 87 44 34

nadia.belmatoug@bjn.aphp.fr

### ■ Secrétaires

Pr Billette Thierry (voir centre page 33)

Neuropédiatrie - Hôpital Trousseau - 26 avenue du Dr Netter, 75012 Paris

Tél : 01 44 73 61 41 - Fax : 01 44 73 69 64

thierry.billette@trs.aphp.fr

Dr Stirnemann Jérôme (voir centre page 31)

Médecine Interne - Hôpital Jean Verdier - Avenue du 14 juillet, 93140 Bondy

Tél : 01 48 02 63 26 & 63 85 - Fax : 01 48 02 63 61

jerome.stirnemann@jvr.aphp.fr

### ■ Trésorier

Dr Labarthe François (voir centre page 22)

Pédiatrie R - Hôpital Clocheville - 49 boulevard Béranger, 37000 Tours

Tél : 02 47 47 38 18 - Fax : 02 47 47 87 41

labarthe@med.univ-tours.fr

## ■ Membres

Dr Ayme Ségolène  
Dr Baumann Nicole  
Dr Belmatoug Nadia (CETG)\* Paris  
Dr Broissand Christine  
Dr Caillaud Catherine  
Pr Chabrol\* Brigitte Marseille  
Pr Feillet\* François Nancy  
Dr Froissart Roseline  
Pr Germain Dominique (CETF)  
Dr Guffon-Fouilhoux\* Nathalie Lyon  
Dr Heron Bénédicte (CETMPS)  
Pr Kaminsky Pierre  
Dr Laforêt Pascal (CETP)  
Dr Latour Philippe  
Dr Levade Thierry  
Dr Lidove Olivier  
Dr Ogier Hélène  
Dr Sedel Frédéric  
Dr Vanier Marie T. (CETNP)  
Dr Valayannopoulos Vassili

\* Coordinateurs des centres de référence maladies héréditaires du métabolisme -  
maladies lysosomales

■ CETF : Comité d'Évaluation des Traitements de la maladie de Fabry  
Président : Pr Dominique Germain

■ CETG : Comité d'Évaluation des Traitements de la maladie de Gaucher  
Présidente : Dr Nadia Belmatoug

■ CETMPS : Comité d'Évaluation des Traitements des Mucopolysaccharidoses (MPS)  
Présidente : Dr Bénédicte Héron

■ CETNP : Comité d'Évaluation des Traitements des maladies de Niemann-Pick  
Présidente : Dr Marie T. Vanier

■ CETP : Comité d'Évaluation des Traitements de la maladie de Pompe  
Président : Dr Pascal Laforêt



## Liste des membres du CETF (Comité d'Évaluation du Traitement de la maladie de Fabry)

■ **Président : Pr Germain Dominique (voir centre page 32)**

Génétique médicale

Hôpital Raymond Poincaré, 104 boulevard Raymond Poincaré, 92380 Garches

Tél : 01 47 10 79 00 - Fax : 01 47 10 44 36 - dominique.germain@rpc.aphp.fr

■ **Dr Artigou Jean-Yves**

Cardiologie

Hôpital Avicennes - 125 rue de Stalingrad, 93000 Bobigny

jean-yves.artigou@avc.aphp.fr

■ **Dr Benistan Karelle**

Génétique médicale

Hôpital Raymond Poincaré, 104 boulevard Raymond Poincaré, 92380 Garches

Tél : 01 47 10 79 00 - Fax : 01 47 10 44 36 - karelle.benistant@rpc.aphp.fr

■ **Dr Besson Gérard**

Neurologie générale

Hôpital de Grenoble BP 127 - 38043 Grenoble

Tél : 04 76 76 57 92 - gerard.besson@ujf-grenoble.fr

■ **Dr Broissand Christine**

Service de Pharmacie

Hôpital Necker Enfants Malades - 149, rue de Sèvres, 75015 Paris

Tél : 01 44 49 53 58 - Fax : 01 44 49 50 44 - christine.broissand@nck.aphp.fr

■ **Dr Caillaud Catherine**

Laboratoire de Génétique

Faculté de Médecine Cochin - 24 rue du Fbg Saint-Jacques, 75014 Paris

Tél : 01 44 41 24 02 - Fax : 01 44 41 24 46 - catherine.caillaud@inserm.fr

■ **Pr Chabrol Brigitte**

Neurologie Pédiatrique

Hôpital d'Enfants CHU Timone - 264 rue Saint-Pierre, 13385 Marseille cedex 5

Tél : 04 91 38 68 06 - Fax : 04 91 38 56 98 - bchabrol@ap-hm.fr

■ **Pr Clavelou Pierre**

Neurologie

CHU Clermont-Ferrand - Avenue Vercingétorix, 63003 Clermont-Ferrand cedex 1

Tel : 04 73 45 00 29 - pclavelou@chu-clermontferrand.fr

■ Pr Dussol Bertrand

Néphrologie

Hôpital de la Conception - 147 bld Baille, 13385 Marseille cedex 5

Tél : 04 91 38 30 43

■ Dr Guffon-Fouilhoux Nathalie

CHU Lyon - 59 boulevard Pinel, 69677 Bron cedex

Tél : 04 72 12 96 37 - Fax : 04 27 85 67 67 - nathalie.guffon-fouilhoux@chu-lyon.fr

■ Pr Hagege Albert

Cardiologie

HEGP - 20-24 rue Leblanc, 75015 Paris

Tél : 01 56 09 37 13 Fax : 01 56 09 26 64 - hagege@club-internet.fr

■ Pr Lacombe Didier

Génétique médicale

Hôpital Pellegrin - Place Amélie Raba Léon, 33076 Bordeaux cedex

Tél : 05 57 82 03 63 - didier.lacombe@chu-bordeaux.fr

■ Dr Lidove Olivier

Médecine interne

Hôpital Bichat Claude-Bernard - 46 rue Henri Huchard, 75018 Paris

Tél : 01 40 25 87 06 - olivier.lidove@bch.aphp.fr



## Liste des membres du CETG (Comité d'Evaluation du Traitement de la maladie de Gaucher)

■ **Présidente : Dr Belmatoug Nadia** (voir centre page 26)

Médecine Interne - Hôpital Beaujon - 100 boulevard du général Leclerc, 92100 Clichy  
Tél : 01 40 87 52 86 - Fax : 01 40 87 44 34 - nadia.belmatoug@bjn.aphp-paris.fr

■ **Pr Berger Marc**

Hématologie Biologie / Immunologie - Hôtel Dieu - Bld Malfreyt, 63058 Clermont Ferrand  
Tél : 04 73 75 02 00 - mberger@chu-clermontferrand.fr

■ **Pr Billette Thierry**

Neuropédiatrie- Hôpital Trousseau - 26 avenue Armand Netter, 75012 Paris  
Tél : 01 44 73 61 41 - Fax : 01 44 73 69 64 - thierry.billette@trs.aphp-paris.fr

■ **Dr Broissand Christine**

Pharmacie - Hôpital Necker Enfants Malades - 149 rue de Sèvres, 75015 Paris  
Tél : 01 44 49 53 58 - Fax : 01 44 49 52 00 - christine.broissand@nck.aphp-paris.fr

■ **Dr Caillaud Catherine**

Laboratoire de Génétique - Faculté de Médecine Cochin  
24 rue du Fbg St-Jacques 75014 Paris -  
Tél : 01 44 41 24 02 - Fax : 01 44 41 24 46 - catherine.caillaud@inserm.fr

■ **Dr Camou Fabrice**

Réanimation médicale - CHU Saint Andréou CHU Haut L'Evêque - Pessac -  
1 rue Jean Burguet, 33000 Bordeaux - Tél : 05 57 65 63 52 - Fax : 05 57 65 67 83  
fabrice.camou@chu-bordeaux.fr

■ **Pr Chabrol Brigitte**

Neurologie Pédiatrique - Hôpital d'Enfants CHU Timone  
264 rue Saint-Pierre, 13385 Marseille cedex 5  
Tél : 04 91 38 68 06 - Fax : 04 91 38 56 98 - bchabrol@ap-hm.fr

■ **Dr Dobbelaere Dries**

Clinique de pédiatrie - Unité des Maladies héréditaires du métabolisme  
CHU Hôpital Jeanne de Flandre - Avenue Oscar Lambret, 59037 Lille cedex  
Tél : 03 20 44 46 67 - Fax : 03 20 44 59 63 - d-dobbelaere@chru-lille.fr

■ **Dr Froissart Roseline**

Laboratoire des Maladies Héréditaires du Métabolisme  
Centre de Biologie Est - 59 bld Pinel, 69677 Bron cedex  
Tél : 04 72 12 96 32 - Fax : 04 72 12 97 20 - roseline.froissart@chu-lyon.fr

■ **Mme Héraoui Djazia**

CRML - Médecine Interne - Hôpital Beaujon - 100 boulevard du Général Leclerc  
92100 Clichy - Tél : 01 40 87 52 27 - Fax : 01 40 87 10 81 - djaziavet@yahoo.fr

■ **Pr Kaminsky Pierre**

Médecine Interne orientée vers les Maladies Orphelines et Systémiques, Centre de Référence des Maladies Héréditaires du Métabolisme - CHU de Nancy - Hôpital de Brabois - rue du Morvan, 54511 Vandœuvre  
Tél : 03 83 15 40 60 - Fax : 03 83 15 79 41 - p.kaminsky@chu-nancy.fr

■ **Dr Kettaneh Adrien**

Médecine Interne - Hôpital Saint-Antoine, 184 rue du Fbg St-Antoine, 75012 Paris  
Tél : 01 49 28 23 93 - Fax : 01 49 28 25 70 - adrien.kettaneh@jvr.aphp-paris.fr

■ **Pr Levade Thierry**

Médecine moléculaire - Hôpital des Enfants - 330 avenue de Grande Bretagne TSA 734 31059 Toulouse cedex 9 - Tél : 05 34 55 86 73 - 05 34 55 84 42 - levade.t@chu-toulouse.fr

■ **Dr Mignot Cyril**

Neuropédiatrie - Hôpital Trousseau - 26 avenue du Dr Arnold Netter, 75012 Paris  
Tél : 01 44 73 61 41 - Fax : 01 44 73 69 64 - cyril.mignot@trs.aphp.fr

■ **Dr Robert Alain**

Hémato-oncologie Pédiatrique - Hôpital des Enfants CHU, 31000 Toulouse  
330 avenue de Grande Bretagne, 31059 Toulouse cedex 9  
Tél : 05 34 55 86 10 - robert.a@chu-toulouse.fr

■ **Pr Rose Christian**

Hématologie - Hôpital Saint-Vincent - Boulevard de Belfort, 59020 Lille cedex  
Tél : 03 20 87 45 32 - Fax : 03 20 87 45 85 - rose.christian@ghicl.net

■ **Dr Sedel Frédéric**

Neurologie - GH La Pitié-Salpêtrière - 47-83 boulevard de l'Hôpital, 75651 Paris cedex 13  
- Tél : 01 42 16 17 51 - Fax : 01 42 16 19 65 - frederic.sedel@psl.aphp-paris.fr

■ **Dr Serratrice Christine**

Fondation Hôpital Saint-Antoine - 26 boulevard de Louvain, 13285 Marseille cedex 8  
Tél : 04 91 80 67 49 - Fax : 04 91 80 69 22 - cserratrice@hopital-saint-joseph.fr

■ **Dr Stirnemann Jérôme**

Médecine Interne - Hôpital Jean Verdier - Avenue du 14 juillet, 93140 Bondy  
Tél : 01 48 02 63 85 - Fax : 01 48 02 63 61 - jerome.stirnemann@jvr.aphp-paris.fr

■ **Dr Vanier Marie T.**

Centre de Biologie Est - Maladies du Métabolisme - Groupe Hospitalier Est  
59 bld Pinel, 69677 Bron cedex - Tél : 04 72 12 96 85 - Fax : 04 72 12 97 20  
marie-t.vanier@inserm.fr

■ **Dr Valayannopoulos Vassili**

Maladies Métaboliques - Hôpital Necker Enfants Malades  
149 rue de Sèvres, 75015 Paris  
Tél : 01 44 49 48 52 - Fax : 01 44 49 48 50 - vassili.valaya@nck.aphp.fr



## Liste des membres du CETMPS (Comité d'Evaluation des Traitements des Muccopolysaccharidoses (MPS))

■ **Présidente : Dr Caillaud Catherine (voir centre page 29)**

Laboratoire de Génétique - Faculté de Médecine Cochin

24 rue du Faubourg Saint-Jacques, 75014 Paris

Tél : 01 44 41 24 02 - Fax : 01 44 41 24 46 - catherine.caillaud@inserm.fr

■ **Pr Chabrol Brigitte**

Neurologie Pédiatrique

Hôpital d'Enfants CHU Timone 264 rue Saint-Pierre, 13385 Marseille cedex 5

Tél : 04 91 38 68 06 - Fax : 04 91 38 56 98 - bchabrol@ap-hm.fr

■ **Pr Feillet François**

Médecine Infantile 1 - CHU Brabois - rue du Morvan, 54500 Vandoeuvre-les-Nancy

Tél : 03 83 15 46 01 - Fax : 03 83 15 45 29 - f.feillet@chu-nancy.fr

■ **Dr Froissart Roseline**

Laboratoire des Maladies Héréditaires du Métabolisme - Centre de Biologie Est

59 boulevard Pinel - 69677 Bron cedex

Tél : 04 72 12 96 32 - Fax : 04 72 12 97 20 - roseline.froissart@chu-lyon.fr

■ **Dr Bénédicte Héron**

Neuropédiatrie - Hôpital Trousseau - 26 avenue du Dr Arnold Netter, 75012 Paris

Tél : 01 44 73 66 93 - Fax : 01 44 73 69 64 - benedicte.heron@trs.aphp.fr

■ **Dr Labarthe François**

Pédiatrie R - Hôpital Clocheville - 49 boulevard Béranger, 37000 Tours

Tél : 02 47 47 38 18 - Fax : 02 47 47 87 41 - labarthe@med.univ-tours.fr

■ **Dr Lemerrer Martine**

Génétique - Hôpital Necker Enfants Malades - 149, rue de Sèvres - 75743 Paris cedex 15

Tél : 01 44 49 51 52 - martine.lemerrer@nck.aphp.fr

■ **Dr Ogier Hélène**

Maladies Métaboliques - Hôpital Robert Debré - 48, boulevard Sérurier, 75019 Paris

Tél : 01 40 03 57 07 - Fax : 01 40 03 24 44 - helene.ogier@rdb.aphp.fr

■ **Dr Valayannopoulos Vassili**

Maladies Métaboliques - Hôpital Necker Enfants Malades

149 rue de Sèvres, 75743 Paris cedex 15

Tél : 01 44 49 48 52 - Fax : 01 44 49 48 50 - vassili.valaya@nck.aphp.fr



## Liste des membres du CETNP (Comité d'Évaluation du Traitement des maladies de Niemann-Pick)

- **Président : Pr Billette de Villemeur Thierry** (voir centre page 34)  
Neuropédiatrie- Hôpital Trousseau - 26 avenue Armand Netter, 75012 Paris  
Tél : 01 44 73 61 41 - Fax : 01 44 73 69 64 - thierry.billette@trs.aphp-paris.fr
  
- **Dr Baumann Nicole**  
nicole.baumann@upmc.fr
  
- **Pr Chabrol Brigitte**  
Neurologie Pédiatrique  
Hôpital d'Enfants CHU Timone - 264 rue Saint-Pierre, 13385 Marseille cedex 5  
Tél : 04 91 38 68 06 - Fax : 04 91 38 56 98 - bchabrol@ap-hm.fr
  
- **Pr Durieu Isabelle**  
Médecine Interne - Centre Hospitalier Lyon Sud, 69495 Pierre Benite Cedex  
Tél : 04 78 86 14 65 - Fax : 04 78 86 32 64 - isabelle.durieu @chu-lyon.fr
  
- **Dr Eyer Didier**  
Pédiatrie3, CHU de Strasbourg - Hopital de Hautepierre  
1 avenue Molière, 67096 Strasbourg cedex  
Tél : 03 88 12 81 18 - Fax : 03 88 12 81 17 - didier.eyer@chru-strasbourg.fr
  
- **Pr Feillet François**  
Médecine Infantile 1 - CHU Brabois - rue du Morvan, 54500 Vandoeuvre  
Tél : 03 83 15 46 01 - Fax : 03 83 15 45 29 - f.feillet@chu-nancy.fr
  
- **Dr Guffon-Fouilhoux Nathalie**  
CHU Lyon - 59 boulevard Pinel, 69677 Bron cedex  
Tél : 04 72 12 96 37 - Fax : 04 27 85 67 67 - nathalie.guffon-fouilhoux@chu-lyon.fr
  
- **Dr Héron Bénédicte**  
Neuropédiatrie - Hôpital Trousseau - 26 avenue du Dr Arnold Netter, 75012 Paris  
Tél : 01 44 73 66 93 - Fax : 01 44 73 69 64 - benedicte.heron@trs.aphp.fr

■ **Dr Latour Philippe**

Laboratoire de Neurobiologie Gillet-Mérieux

Centre de Biologie Est, Groupement Hospitalier Est - 59 boulevard Pinel, 69677 Bron

Tél : 04 72 12 96 89 - Fax : 04 72 12 97 20 - philippe.latour@chu-lyon.fr

■ **Dr Lesca Gaetan**

Génétique - CHU de Lyon Est - 59 boulevard Pinel, 69677 Bron cedex

gaetan.lesca@chu-lyon.fr

■ **Pr Levade Thierry**

Médecine moléculaire

Hôpital des Enfants - 330 avenue de Grande Bretagne TSA 734, 31059 Toulouse cedex 9

Tél : 05 34 55 86 73 - 05 34 55 84 42 - levade.t@chu-toulouse.fr

■ **Dr Hélène Ogier**

Maladies Métaboliques

Hôpital Robert Debré - 48, boulevard Sérurier, 75019 Paris

Tél : 01 40 03 57 07 - Fax : 01 40 03 24 44 - helene.ogier@rdb.aphp.fr

■ **Dr Sedel Frédéric**

Neurologie - GH de La Pitié-Salpêtrière 47-83 boulevard de l'Hôpital, 75651 Paris cedex 13

Tél : 01 42 16 17 51 - Fax : 01 42 16 19 65 - frederic.sedel@psl.aphp-paris.fr

■ **Dr Vanier Marie T.**

Centre de Biologie Est - Maladies du Métabolisme

Groupe Hospitalier Est - 59 boulevard Pinel, 69677 Bron cedex

Tél : 04 72 12 96 85 - Fax : 04 72 12 97 20 - marie-t.vanier@inserm.fr

■ **Dr Valayannopoulos Vassili**

Maladies Métaboliques

Hôpital Necker Enfants Malades - 149 rue de Sèvres, 75015 Paris

Tél : 01 44 49 48 52 - Fax : 01 44 49 48 50 - vassili.valaya@nck.aphp.fr



## Liste des membres du CERP (Comité d'Évaluation du Traitement de la maladie de Pompe)

■ **Président : Dr Laforet Pascal (voir centre page 30)**

Centre de référence de pathologie neuromusculaire Paris-Est  
Institut de Myologie - 47-83 boulevard de l'Hôpital, 75651 Paris cedex 13  
Tél. : 01 42 16 37 75 - Fax : 01 42 17 60 06 - pascal.laforet@psl.aphp.fr

■ **Dr Caillaud Catherine**

Laboratoire de Génétique  
Faculté de Médecine Cochin - 24 rue du Faubourg St-Jacques, 75014 Paris  
Tél : 01 44 41 24 02 - Fax : 01 44 41 24 46 - catherine.caillaud@inserm.fr

■ **Pr Chabrol Brigitte**

Neurologie Pédiatrique  
Hôpital d'Enfants CHU Timone - 264 rue Saint-Pierre, 13385 Marseille cedex 5  
Tél : 04 91 38 68 06 - Fax : 04 91 38 56 98 - bchabrol@ap-hm.fr

■ **Pr Desnuelle Claude**

Centre de Référence pour les maladies Neuromusculaires & Sclérose Latérale  
Amyotrophique - Hôpital de l'archet, 151 Rte Saint Antoine Ginsterie, 06202 Nice  
Tél : 04 92 03 77 77 - desnuelle.c@chu-nice.fr

■ **Dr Dobbelaere Dries**

Clinique de pédiatrie - Unité des Maladies héréditaires du métabolisme  
CHU Hôpital Jeanne de Flandre - Avenue Oscar Lambret, 59037 Lille cedex  
Tél : 03 20 44 46 67 - Fax : 03 20 44 59 63 - d-dobbelaere@chru-lille.fr

■ **Dr Froissart Roseline**

Service Maladies héréditaires du métabolisme et dépistage néonatal  
Groupement Hospitalier Universitaire - Centre de Biologie et Pathologie Est  
59 Boulevard Pinel - 69677 Bron cadex  
Tél : 04 72 12 96 32 - Fax : 04 72 12 97 20 - roseline.froissart@chu-lyon.fr

■ **Dr Laloui Kenza**

Centre de référence de pathologie neuromusculaire Paris-Est  
Institut de Myologie - 47-83 boulevard de l'Hôpital, 75651 Paris cedex 13  
Tel : 01 42 16 58 73 - Fax : 01 42 16 58 87 - k.laloui@institut-myologie.org

■ **Dr Orlikowski David**

Service d'anesthésie réanimation

Raymond Poincaré - 104 Boulevard Raymond Poincaré, 92380 Garches

Tél : 01 47 10 44 38 - david.orlikowski@rpc.aphp.fr

■ **Dr Payan Christine**

Centre de référence de pathologie neuromusculaire Paris-Est

Institut de Myologie - 47-83 boulevard de l'Hôpital, 75651 Paris cedex 13

Tel : 01 42 16 58 73 - Fax : 01 42 16 58 87 - christine.payan@psl.aphp.fr

■ **Dr Pellegrini Nadine**

Médecine physique et Réadaptation

Centre Hospitalier Du Vexin - 38 Rue Carnot, 95420 Magny-En-Vexin

Tel : 01 34 76 71 18 - nadine.pellegrini@ch-vexin.fr

■ **Dr Piraud Monique**

Service Maladies héréditaires du métabolisme et dépistage néonatal

Groupe Hospitalier Universitaire - Centre de Biologie et Pathologie Est

59 Boulevard Pinel, 69677 Bron cedex

Tél : 04 72 12 96 32 - Fax : 04 72 12 97 20 - monique.piraud@chu-lyon.fr



ALSACE

strasbourg

**SITE CONSTITUTIF DU CENTRE DE RÉFÉRENCE DES MALADIES HÉRÉDITAIRES DU MÉTABOLISME DE VANDŒUVRE-LES-NANCY**

## HÔPITAL HAUTEPIERRE

1 avenue Molière - 67098 Strasbourg

Tél. standard : 03 88 11 67 68 - Fax : 03 88 12 81 29

Responsable du pôle : Michel Fischbach

Médecin coordinateur : Didier Eyer

Pôle médico-chirurgical pédiatrique

Public concerné : Enfants

Maladies lysosomales concernées : MPS, maladies de Gaucher, Fabry, de Pompe, sphingolipidoses, lipofuscinoses

Services	Noms	Tél.	E mail
■ Responsable	Michel Fischbach	03 88 12 77 32	michel.fischbach@chru-strasbourg.fr
■ Coordinateur	Didier Eyer	03 88 12 80 94	didier.eyer@chru-strasbourg.fr
■ Secrétaire	Angélique Stocky	03 88 12 81 18	angelique.stocky@chru-strasbourg.fr
■ Anesthésie-réanimation	Jocelyne Bientz	03 88 12 72 96	jocelyne.bientz@chru-strasbourg.fr
■ Chirurgie viscérale pédiatrique et néonatale	François Becmeur	03 88 12 73 13	francois.becmeur@chru-strasbourg.fr
■ Chirurgie orthopédique	Jean-Michel Clavert	03 88 12 73 02	jean-michel.clavert@chru-strasbourg.fr
■ Consultation génétique	Hélène Dolfus	03 88 12 64 34	helene.dolfus@chru-strasbourg.fr
■ Oncohématologie	Patrick Lutz	03 69 55 04 37	patrick.lutz@chru-strasbourg.fr
■ Ophtalmologie	Claude Speeg Schatz	03 69 55 04 37	claudio.speeg@chru-strasbourg.fr
■ ORL	André Gentine	03 88 12 76 48	andre.gentine@chru-strasbourg.fr
■ Orthopédie	Jean-Michel Clavert	03 88 12 73 02	jean-michel.clavert@chru-strasbourg.fr
■ Pneumo-allergologie	Léonard Donato	03 88 12 77 87	leonard.donato@chru-strasbourg.fr
■ Prise en charge de la douleur	Nadine Cojean	03 88 12 80 91	nadine.cojeano@chru-strasbourg.fr
■ Radiologie	Meriam Koob	03 88 12 83 78	meriam.koob@chru-strasbourg.fr
■ Stomatologie et chirurgie maxillofaciale	Astrid Wilk	03 88 12 62 08	astrid.wilk@chru-strasbourg.fr
■ Médecine interne	Esther Noel	03 88 11 57 81	esther.noel@chru-strasbourg.fr
■ Psychologue	Sarah Heintz	03 88 12 77 87	sarah.heintz@chru-strasbourg.fr
■ Assistante sociale	Brigitte Marchal	03 88 12 72 96	brigitte.marchal@chru-strasbourg.fr



**AQUITAINE**

*Bordeaux*

**SITE CONSTITUTIF DU CENTRE DE RÉFÉRENCE DES MALADIES HÉRÉDITAIRES DU MÉTABOLISME GRAND SUD-OUEST**

## **HÔPITAL PELLEGRIN - CHU BORDEAUX**

Place Amélie Raba Léon - 33076 Bordeaux Cedex  
Tél. standard : 05 56 79 56 79 - Fax : 05 57 82 07 84

Médecin coordinateur : Didier Lacombe  
Centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs

Public concerné : Enfants  
Maladies lysosomales concernées : MPS

Services	Noms	Tél.	E mail
■ Coordinateur	Didier Lacombe	05 57 82 03 63	didier.lacombe@chu-bordeaux.fr
■ Secrétaire	Armelle Carillier	05 56 79 59 52	armelle.carillierchu-bordeaux.fr
■ Anesthésie-réanimation	Olivier Brissaud	05 56 79 56 43	olivier.brissaud@chu-bordeaux.fr
■ Chirurgie viscérale pédiatrique et néonatale	Éric Dobremez	05 56 79 56 17	eric.dobremez@chu-bordeaux.fr
■ Chirurgie orthopédique et réparatrice de l'enfant	Jean-René Pontallier	05 56 79 56 41	jean-rene.pontallier@chu-bordeaux.fr
■ Consultation génétique	Didier Lacombe	05 56 79 61 31	didier.lacombe@chu-bordeaux.fr
■ Gastroentérologie	Laurent Rebouissoux	05 56 79 56 41	laurent.rebouissox@chu-bordeaux.fr
■ Hépatologie	Thierry Lanireau	05 56 79 98 24	thierry.lanireau@chu-bordeaux.fr
■ Neuropédiatrie	Jean-Michel Pédespan	05 56 79 56 41	jean-michel.pedespan@chu-bordeaux.fr
	Caroline Espil-Taris	05 56 79 56 41	caroline.espil@chu-bordeaux.fr
■ Ophtalmologie	Bruno Mortemousque	05 56 79 87 75	bruno.mortemousque@chu-bordeaux.fr
■ ORL	François Devars	05 56 79 55 32	francois.devars@chu-bordeaux.fr
■ Pneumo-allergologie	Stéphane Debelleix	05 56 79 56 41	stephane.debelleix@chu-bordeaux.fr
■ Prise en charge de la douleur	Sylvie Laborde	05 56 79 01 94	sylvie.laborde@chu-bordeaux.fr
■ Radiologie	Jean-François Chateil	05 56 79 56 79	jean-francois.chateil@chu-bordeaux.fr
■ Stomatologie et chirurgie maxillofaciale	François Siberchicot	05 56 79 55 33	francois.siberchicot@chu-bordeaux.fr
■ MPR	Cécile Bouteiller	05 56 79 56 17	cecile.bouteiller@chu-bordeaux.fr



**BOURGOGNE**

Dijon

**SITE CONSTITUTIF DU CENTRE DE REFERENCE DES MALADIES HEREDITAIRES DU METABOLISME DE VANDOEUVRE-LES-NANCY**

## **CHU LE BOCAGE**

2, Boulevard Maréchal De Lattre de Tassigny  
BP 77908 - 21079 DIJON

Médecin coordinateur : Pr Bernard Lorcerie  
Service de Médecine interne, immunologie clinique

Public concerné : Adultes

Maladies lysosomales concernées : Toutes

**Services**

**Noms**

**Tél.**

**E mail**

■ Coordinateur	Bernard Lorcerie	03 80 29 34 32	bernard.lorcerie@chu-dijon.fr
■ Médecine interne	Vanessa Leguy-Seguïn	03 80 29 34 32	vanessa.leguy.seguin@chu-dijon.fr

**BRETAGNE**

Brest

**CENTRE DE COMPÉTENCE DES MALADIES HÉRÉDITAIRES DU MÉTABOLISME  
GRAND OUEST (Brest-Nantes-Rennes)****HÔPITAL AUGUSTIN MORVAN**

5 avenue Hoche - BP 824 - 29609 Brest Cedex  
Tél. standard : 02 98 22 33 33 - Fax : 02 98 22 31 11

Médecin coordinateur : Loïc De Parscau  
Centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs

Public concerné : Enfants et adultes

Maladies lysosomales concernées :

- Adultes : Maladie de Gaucher
- Enfants : Maladies de Gaucher, GM1 et GM2 gangliosidoses, Fabry, cystinose, Niemann-Pick A/B/C, MPS et oligosaccharidoses, Pompe

Services	Noms	Tél.	E mail
■ Coordinateur	Loïc de Parscau	02 98 22 33 81	loic.deparscau@chu-brest.fr
■ Consultation génétique	Philippe Parent	02 98 22 34 77	philippe.parent@chu-brest.fr
■ Chirurgie orthopédique et réparatrice de l'enfant	Bertrand Fenoll	02 98 22 33 56	bertrand.fenoll@chu-brest.fr
■ Hématologie adulte	Christian Berthou	02 98 22 35 04	christianberthou@wanadoo.fr
■ Neuropédiatrie	Sylviane Peudénier	02 98 22 36 59	sylviane.peudénier@chu-brest.fr
■ ORL	Rémi Marianowski	02 98 22 33 78	remi.marianowski@chu-brest.fr

→ **Correspondants des sites constitutifs****■ Hôpital Sud de Rennes (p. 9)**

16 boulevard de Bulgarie - BP 90327 - 35203 Rennes Cedex 2

■ Génétique clinique      Sylvie Odent      01 42 16 17 52      sylvie.odent@chu-rennes.fr

**■ CHU de Nantes - Hôpital Mère-Enfant (p. 43)**

38 boulevard Jean Monet - 44093 Nantes - Tél. : 02 40 08 35 75

■ Pédiatrie      Alice Kuster      02 40 08 76 78      alice.kuster@chu-nantes.fr  
■ Adulte      Agathe Masseau      02 40 08 33 42      agathe.masseau@chu-nantes.fr

# Rennes

**SITE CONSTITUTIF DU CENTRE DE COMPÉTENCE DES MALADIES HÉRÉDITAIRES DU MÉTABOLISME GRAND OUEST (Brest-Nantes-Rennes)**

## HÔPITAL SUD

16 boulevard de Bulgarie - BP 90327 - 35203 Rennes Cedex 2

Tél. centre : 02 99 26 67 44 - Standard : 02 99 28 43 21 - Fax : 02 99 28 43 21

**Médecins coordinateurs :**

Bernard Grosbois, Service de Médecine interne (Adultes)

Sylvie Odent, Service de Génétique clinique (Enfants)

**Public concerné :** Enfants et adultes

**Maladies lysosomales concernées :** Maladies de Gaucher, Fabry, MPS, Pompe

Services	Noms	Tél.	E mail
■ Médecin coordinateur	Sylvie Odent	02 99 26 67 44	sylvie.odent@chu-rennes.fr
■ Secrétaire	Claudine Bouchard	02 99 26 67 44	claudine.bouchard@chu-rennes.fr
■ Consultation génétique	Sylvie Odent	02 99 26 67 44	sylvie.odent@chu-rennes.fr
■ Cardiologie adulte	Erwan Donal	02 99 26 25 36	erwan.donal@chu-rennes.fr
■ Cardiologie enfant	Jean-Marc Schleich	02 99 26 25 37	jean-marc.schleich@chu-rennes.fr
■ Chirurgie orthopédique et réparatrice de l'enfant	Philippe Violas	02 99 26 32 57	philippe.violas@chu-rennes.fr
■ Chirurgie viscérale pédiatrique et néonatale	Benjamin Frémond	02 99 26 32 56	benjamin.fremond@chu-rennes.fr
■ Dermatologie	J. Chevrant-Breton	02 99 26 34 49	jacqueline.chevrant-bretont@chu-rennes.fr
■ Hépatologie adulte	Dominique Guyader	02 99 26 42 98	dominique.guyader@chu-rennes.fr
■ Hépatologie enfant	Alain Dabadie	02 99 26 71 14	alain.dabadie@chu-rennes.fr
■ Hématologie adulte	Marc Bernard	02 99 26 42 91	marc.bernard@chu-rennes.fr
■ Hématologie enfant	Christine Edan	02 99 26 71 14	christine.edan@chu-rennes.fr
■ Infirmière	M-C Olichon-Hannier	02 99 26 30 81	mariececile.olichon@chu-rennes.fr
■ Médecine interne	Bernard Grosbois	02 99 26 71 28	bernard.grosbois@chu-rennes.fr
■ Néphrologie	Patrick Le Pogamp	02 99 26 42 86	patrick.le.pogamp@chu-rennes.fr
■ Neuropédiatrie	Léna Damaj	02 99 26 67 44	lena.damaj@yahoo.fr
■ ORL	Benoit Godey	02 99 26 42 86	benoit.godey@chu-rennes.fr
■ Psychologue	Monique Roblin	02 99 26 67 44	monique.robilin@chu-rennes.fr
■ Radiologie enfant	Catherine Treguier	02 99 26 42 60	catherine.treguier@chu-rennes.fr
■ Rhumatologie adulte	Pascal Guggenbuhl	02 99 26 71 40	pascal.guggenbuhl@chu-rennes.fr
	Véronique Despert	02 99 26 71 14	veronique.despert@chu-rennes.fr
■ Diététicienne	Sylvana Bigot	02 99 26 30 49	sylvana.bigot@chu-rennes.fr



## CENTRE Tours

**CENTRE DE COMPÉTENCE DES MALADIES HÉRÉDITAIRES DU MÉTABOLISME DU GRAND OUEST (Tours 1-2 - Angers - Poitiers)**

### 1. CENTRE DE PÉDIATRIE GATIEN DE CLOCHEVILLE

49 boulevard Béranger - 37044 Tours Cedex 09  
Tél. standard : 02 47 47 47 47 - Fax : 02 47 47 87 33

Médecin coordinateur : François Labarthe  
Service des Maladies métaboliques

Public concerné : Enfants  
Maladies lysosomales concernées : Toutes

Services	Noms	Tél.	E mail
■ Coordinateur	François Labarthe	02 47 47 38 18	labarthe@med.univ-tours.fr
■ Secrétaire	Jeanne-Marie Durand	02 47 47 38 18	durand@med.univ-tours.fr
■ Chirurgie orthopédique et réparatrice	Benoit De Courtivron	02 47 47 47 61	b.decourtivron@chu-tours.fr
■ Chirurgie viscérale	Hubert Lardy	02 47 47 38 20	lardy@med.univ-tours.fr
■ Consultation génétique	Sophie Blesson	02 47 47 47 99	blesson@med.univ-tours.fr
■ Gastroentérologie	Chantal Maurage	02 47 47 38 18	maurage@med.univ-tours.fr
■ Maladies métaboliques	François Labarthe	02 47 47 38 18	labarthe@med.univ-tours.fr
■ Médecine interne	François Maillot	02 47 47 47 27	maillot@med.univ-tours.fr
■ Neuropédiatrie	Pierre Castelnau	05 56 79 82 00	castelnau@med.univ-tours.fr
■ Pneumo-allergologie	Nathalie Faure	02 47 47 38 18	faure@med.univ-tours.fr
■ Assistante sociale	Thérèse Michel		michel@med.univ-tours.fr
■ Diététique	Élianne Saint Romas Marie-Pierre Kut		

## 2. CHU TOURS - HÔPITAL BRETONNEAU

2 boulevard Tonnellé - 37044 Tours Cedex 09  
Tél. standard : 02 47 47 47 47 - Fax : 02 47 47 60 15

Médecin coordonnateur : François Maillot  
Service de Médecine interne et de nutrition

Public concerné : Adultes

Maladies lysosomales concernées : Maladies de Gaucher, Fabry, MPS,  
Niemann-Pick, Pompe

Services	Noms	Tél.	E mail
■ Coordinateur	François Maillot	02 47 47 98 01	maillot@med.univ-tours.fr
■ Secrétaire	Anita Ravion	02 47 47 47 27	a.ravion@med.univ-tours.fr
■ Consultation génétique	Sophie Blesson	02 47 47 47 99	blesson@med.univ-tours.fr
■ Gastroentérologie	Laurence Picon	02 47 47 59 16	l.picon@med.univ-tours.fr
■ Neurologie	Julien Praline	02 47 47 59 16	julien.praline@med.univ-tours.fr
■ Hématologie	Lofti Benboubker	02 47 47 59 16	l.benboubker@med.univ-tours.fr
■ Médecine physique et réadaptation	Sybille Pellieux	02 47 47 46 77	s.pellieux@med.univ-tours.fr

### → Correspondants des sites constitutifs

#### ■ CHU d'Angers (p. 56)

4 rue Larrey - 49033 Angers cedex 01

■ Génétique	Magalie Barth	02 41 35 40 09	mabarth@chu-angers.fr
■ Médecine interne	Christian Lavigne	02 41 35 77 00	chlavigne@chu-angers.fr

#### ■ CHU de Poitiers

Rue de la Milétrie - 86000 Poitiers

■ Génétique	Brigitte Gibert-Dussardier	05 49 44 39 22	b.gibert@chu-poitiers.fr
-------------	----------------------------	----------------	--------------------------



## CHAMPAGNE-ARDENNES

Reims

SITE CONSTITUTIF DU CENTRE DE RÉFÉRENCE DES MALADIES HÉRÉDITAIRES DU MÉTABOLISME DE VANDŒUVRE-LES-NANCY

### CHU DE REIMS - HÔPITAL ROBERT DEBRÉ

Avenue du Général Koenig - 51092 Reims  
Tél. standard : 03 26 78 78 78

Médecin coordinateur : Roland Jaussaud  
Service de Médecine interne

Public concerné : Adultes  
Maladie lysosomale concernée : Toutes

Services	Noms	Tél.	E mail
■ Médecin coordinateur	Roland Jaussaud	03 26 78 71 92	rjaussaud@chu-reims.fr
■ Secrétaire	Maryline Baillot	03 26 78 71 92	mbaillot@chu-reims.fr
■ Médecine interne	Amélie Servettaz	03 26 78 71 92	aservettaz@chu-reims.fr
■ Neurologie	Isabelle Serre	03 26 78 71 77	iserre@chu-reims.fr



FRANCHE-COMTÉ

Besançon

## CHU SAINT-JACQUES ET JEAN MINJOZ

2 place Saint-Jacques  
et 1 boulevard Flemming - 25000 Besançon  
Tél. standard : 03 81 21 81 66 - Fax : 03 81 21 84 21

Médecins coordinateurs : Daniel Amsallem - Caroline Pâris  
Service de Neuropédiatrie

Public concerné : Enfants  
Maladies lysosomales concernées : Maladies de Gaucher, MPS, Pompe

Services	Noms	Tél.	E mail
■ Neuropédiatrie	Daniel Amsallem Caroline Pâris	03 81 21 84 29 03 81 21 91 20	damsallem@chu-besancon.fr cparis@chu-besancon.fr
■ Secrétaïres	Élisabeth Droz-Vincent Audrey Rabasse	03 81 21 84 29 03 81 21 91 20	
■ Anesthésie	Chantal Chazelet	03 81 21 93 10	cchazelet@chu-besancon.fr
■ Cardiologie	Yvette Bernard	03 81 66 81 87	yvette.bernard@univ-fcomte.fr
■ Chir. viscérale	Arnaud Fotso Kamdem	08 81 21 94 00	afotso@chu-besancon.fr
■ Chir. orthopédique	Benoit de Billy	03 81 66 82 23	benoit.de-billy@univ-fcomte.fr
■ Chir. dentaire	Nicole Raulet-Boulin	03 81 66 71 17	nraulet@hotmail.com
■ Gastroentérologie	Prévost Jantchou-Mbakop	03 81 21 81 35	pjantchoumbakop@chu-besancon.fr
■ Génétique, biologie	Jean-Luc Bresson	03 81 66 81 88	jean-luc.bresson@univ-fcomte.fr
■ Hématologie	Emmanuel Plouvier	03 81 21 81 38	eplouvier@chu-besancon.fr
■ Hépatologie	Claire VanLemmens	03 81 66 85 94	cvanlemmens@chu-besancon.fr
■ Néphrologie	François Nobili	03 81 21 88 15	fnobili@chu-besancon.fr
■ Neuroradiologie	Françoise Cattin	03 81 66 82 45	fcattin@chu-besancon.fr
■ Neuropédiatrie	Daniel Amsallem	03 81 21 84 29	damsallem@chu-besancon.fr
■ MPR	Bernard Parratte	03 81 66 89 50	bernard.parratte@univ-fcomte.fr
■ Prise en charge de la douleur	Frédérique Lassauge	03 81 21 91 41	flassauge@chu-besancon.fr
■ Réanimation	Gérard Thiriez	03 81 21 91 16	gerard.thiriez@univ-fcomte.fr



## ILE-DE-FRANCE

### 1 - Centres de référence prenant en charge l'ensemble des maladies lysosomales

#### I - CENTRE DE RÉFÉRENCE DES MALADIES LYSOSOMALES (CRML)

Centre multisites regroupant 1 - 2 - 3 - 4 - 5 - 6 - 7

#### 1. HÔPITAL BEAUJON (Centre de référence de la maladie de Gaucher)

100 boulevard du Général Leclerc - 92110 Clichy cedex

Tél. centre : 01 40 87 52 86 / 06 47 76 78 20 - Tél. standard : 01 40 87 50 00 -

Fax : 01 40 87 44 34

Médecin coordinateur : Nadia Belmatoug

Service de Médecine interne

Public concerné : Adultes

Maladie lysosomale concernée : Toutes

Services	Noms	Tél.	E mail
■ Médecin coordinateur	Nadia Belmatoug	01 40 87 52 86	nadia.belmatoug@bjn.aphp.fr
■ Secrétaires	Samira Zebiche	01 40 87 52 86	samira.zebiche@bjn.aphp.fr
	Solange Mery	01 48 02 63 26	solange.mery@jvr.aphp.fr
■ Gastroentérologie	Aurélie Plessier	01 40 87 55 01	aurelie.plessier@bjn.aphp.fr
■ Hépatologie	Aurélie Plessier	01 40 87 55 01	aurelie.plessier@bjn.aphp.fr
■ Infirmière	Sabrina Mamme	01 40 87 53 64	samira.zebiche@bjn.aphp.fr
■ Ophtalmologie	Jamila Ammar	01 40 87 54 67	Pas d'adresse mail dans le service.
	Rachid Hennou	01 40 87 54 67	Pas d'adresse mail dans le service.
■ Orthopédie	Denis Hutten	02 99 26 71 67	
	Cyril Dauzac	01 40 87 52 11	cyril.dauzac@bjn.aphp.fr
■ Psychologie	Gaëlle Roig	01 40 87 54 96	
■ Radiologie	David Petrover	01 40 87 53 58	david.petrover@bjn.aphp.fr
	Sandrine Gaudart	01 40 87 53 58	sandrine.gaudart@bjn.aphp.fr
■ Prise en charge de la douleur	David Guigou	01 40 87 45 00	emasp4.beaujon@bjn.aphp.fr
■ Médecine interne	Nadia Belmatoug	01 40 87 52 86	nadia.belmatoug@bjn.aphp.fr
■ Assistante sociale	Mélanie Mauvet	01 40 87 53 09	

**HÔPITAL BEAUJON** Correspondant extra-hospitalier■ **Groupe hospitalier La Pitié Salpêtrière**

47-83 boulevard de l'Hôpital 75651 Paris cedex 13 - Tél. : 01 42 17 60 06

■ Neurologie	Frédéric Sedel	01 42 16 17 52	frederic.sedel@psl.aphp.fr
--------------	----------------	----------------	----------------------------

■ **Hôpital Cochin**

27 rue du Fbg St-Jacques 75679 Paris cedex 14 - Tél. : 01 58 41 41 41

■ Consultation de génétique	Géraldine Viot	01 58 41 20 51	geraldine.viot@cch.aphp.fr
■ Rhumatologie (ostodensitométrie)	Karine Briot	01 58 41 25 54	karine.briot@cch.aphp.fr

■ **Hôpital Bichat**

46 rue Henri Huchard - 75018 Paris - Tél. : 01 40 25 80 80

■ Pneumologie-allergologie	Michel Fournier	01 40 87 52 74	michel.fournier@bch.aphp.fr
----------------------------	-----------------	----------------	-----------------------------

## 2. HÔPITAL BICHAT

46 rue Henri Huchard - 75018 Paris

Tél. standard : 01 40 25 80 80 - Fax : 01 40 25 88 45

Médecin coordinateur : Olivier Lidove

Service de Médecine interne

Public concerné : Adultes, relais enfants-adultes

Maladies lysosomales concernées : Maladie de Fabry, Gaucher, Niemann-Pick B

Services	Noms	Tél.	E mail
■ Médecin coordinateur	Olivier Lidove	01 40 25 87 06	olivier.lidove@bch.aphp.fr
■ Secrétaire	Sylvie Clot	01 40 25 87 03	med-interne.sec@bch.aphp.fr
■ Cardiologie	Éric Brochet	01 40 25 86 62	cardio.b@bch.aphp.fr
	Bernard lung	01 40 25 67 36	cardio.b@bch.aphp.fr
	Marie-Claude Aumont	01 40 25 66 03	cardio.b@bch.aphp.fr
	Joël Sebbah	01 40 25 84 27	cardio.b@bch.aphp.fr
■ Rythmologie	Jean-Marc Darondel	01 40 25 84 27	cardio.b@bch.aphp.fr
	Emmanuel Dupuis	01 40 25 62 68	emmanuel.dupuis@bch.aphp.fr
■ Néphrologie	Éric Daugas	01 40 25 61 11	eric.daugas@bch.aphp.fr
	Martin Flamant	01 40 25 84 08	martin.flamant@bch.aphp.fr
■ Explorations fonctionnelles rénales			
■ Rhumatologie	Élisabeth Palazzo	01 40 25 74 02	rhumato.sec-palazzo@bch.aphp.fr
■ Pneumologie	Bruno Crestani	01 40 25 80 80	bruno.crestani@bch.aphp.fr
■ Ophtalmologie	Serge Doan	01 40 25 67 29	serge.doan@bch.aphp.fr
■ ORL	Beatrix Barry	01 40 25 77 51	beatrix.barry@bch.aphp.fr
■ Orthopédie	Cécile Jeanrot	01 40 25 80 80 (poste 54506)	cecile.jeanrot@bch.aphp.fr
■ Psychologue	Michèle Akesbi	01 40 25 87 60	
■ Radiologie	Jean-Pierre Laissy	01 40 25 81 09	jean-pierre.laissy@bch.aphp.fr
	Isabelle Klein	01 40 25 60 18	isabelle.klein@bch.aphp.fr
■ Prise en charge de la douleur	Thierry Binoche	01 40 25 61 67	thierry.binoche@bch.aphp.fr
■ Médecine interne	Olivier Lidove	01 40 25 87 06	olivier.lidove@bch.aphp.fr
■ Assistante sociale	Agnès Daugy	01 40 25 80 58	socialmal.medinter1@bch.aphp.fr
■ Diététique	Laurence Kompf	01 40 25 80 25	unite.dietetique-bichat@bch.aphp.fr

**HÔPITAL BICHAT** Correspondant extra-hospitalier

■ **Hôpital Cochin**

27 rue du Faubourg Saint-Jacques 75679 Paris cedex 14 - Tél. : 01 58 41 41 41

■ Consultation de génétique    Géraldine Viot    01 58 41 20 51    geraldine.viot@cch.aphp.fr

**3. HÔPITAL COCHIN**

27 rue du Faubourg Saint-Jacques - 75679 Paris cedex 14  
Tél. : 01 58 41 41 41 - Fax : 01 58 41 10 05

Diagnostic et consultation génétique

Public concerné : Enfants, adultes

Maladies lysosomales concernées : Toutes

Services	Noms	Tél.	E mail
■ Laboratoire de génétique métabolique	Catherine Caillaud	01 58 41 16 13	catherine.caillaud@inserm.fr
■ Consultation de génétique	Géraldine Viot	01 58 41 20 51	geraldine.viot@cch.aphp.fr
■ Médecine interne (maladie de Fabry)	Luc Mouthon	01 58 41 21 34	luc.mouthon@cch.ap-hop-paris.fr

## 4. GROUPE HOSPITALIER LA PITIÉ SALPÊTRIÈRE

47-83 boulevard de l'Hôpital - 75651 Paris cedex 13

Tél. : 01 42 16 00 00 - Fax : 01 42 17 60 06

Médecin coordinateur : Frédéric Sedel  
Fédération des maladies du système nerveux

Public concerné : Adultes

Maladies lysosomales concernées : Toutes celles à expression neurologique

Services	Noms	Tél.	E mail
■ Médecin coordinateur	Frédéric Sedel	01 42 16 17 52	frederic.sedel@psl.aphp.fr
■ Secrétaire	Dominique Girier	01 42 16 17 52	dominique.girier@psl.aphp.fr
■ Dermatologie	Stéphane Barete	01 42 16 82 43	stephane.barete@psl.aphp.fr
■ Épileptologie	Vincent Navarro Isabelle An	01 42 16 18 11	vincent.navarro@psl.aphp.fr
■ Médecine physique et réadaptation	Bertrand Pichon	01 42 16 11 03	bertrand.pichon@psl.aphp.fr
■ Service de réanimation neurologique	Francis Bolgert	01 42 16 18 30	francis.bolgert@psl.aphp.fr
■ Neurologie - Métabolisme	Nicole Baumann	01 42 16 21 55	nicole.baumann@upmc.fr
■ Biochimie médicale	Foudil Lamari	01 42 16 21 91	foudil.lamari@psl.aphp.fr
■ Myopathie	Pascal Laforêt	01 42 16 37 75/76	pascal.laforet@psl.aphp.fr
■ Neurologie	Frédéric Sedel	01 42 16 17 94	frederic.sedel@psl.aphp.fr
■ Consultation de génétique	Perrine Charles Alexandra Durr	01 42 16 13 95	charles.perrine@psl.aphp.fr
■ Ophtalmologie	Georges Challe	01 42 16 32 31	georges.challe@psl.aphp.fr
■ Radiologie	Damien Galanaud	01 42 16 35 12	galanaud@gmail.com
■ Assistante sociale	Florence Cordier	01 42 16 17 88	florence.cordier@psl.aphp.fr
■ Orthopédie	Hugues-Pascal Moussellard	01 42 17 70 49	hugues.moussellard@psl.aphp.fr

## 5. HÔPITAL JEAN VERDIER

Avenue du 14 juillet - 93140 Bondy cedex  
Tél. standard : 01 48 02 66 66 - Fax : 01 48 02 61 02

Médecin coordinateur : Jérôme Stirnemann  
Service de Médecine interne

Public concerné : Adultes et enfants  
Maladies lysosomales concernées :  
- Adultes : Maladie de Gaucher  
- Enfants : Toutes

Services	Noms	Tél.	E mail
■ Médecin coordinateur	Jérôme Stirnemann	01 48 02 63 85	jerome.stirnemann@jvr.aphp.fr
■ Secrétaire	Solange Mery	01 48 02 63 26	solange.mery@jvr.aphp.fr
■ Hépatologie	Jean-Claude Trinchet	01 48 02 62 80	jean-claude.trinchet@jvr.aphp.fr
	Pierre Nahon	01 48 02 62 80	pierre.nahon@jvr.aphp.fr
	Nathalie Ganne	01 48 02 62 80	nathalie.ganne@jvr.aphp.fr
	Jérôme Stirnemann	01 48 02 63 85	jerome.stirnemann@jvr.aphp.fr
■ Médecine interne	Jérôme Stirnemann	01 48 02 63 85	jerome.stirnemann@jvr.aphp.fr
■ Orthopédie	Thierry Begue	01 48 95 54 11	thierry.begue@avc.aphp.fr
	(Hôp. Avicenne de Bobigny)	(ou 53 12) 01 48 95 54 11	
	Bénédicte Héron	01 44 73 74 30	benedicte.heron@trs.aphp.fr
■ Secrétaire	Solange Mery	01 48 02 63 26	solange.mery@jvr.aphp.fr
■ Chir. orthopédique pédiatrique	Pierre Mary	01 48 02 64 62	pierre.mary@trs.aphp.fr
■ Secrétaires	Laurence Moreau	01 48 02 64 62	laurence.moreau@jvr.aphp.fr
	Fabienne Picard	01 48 02 64 62	fabienne.picard@jvr.aphp.fr

## 6. HÔPITAL RAYMOND POINCARÉ (PARIS - GARCHES)

Centre national de référence de la maladie de Fabry et des maladies héréditaires du tissu conjonctif

104 boulevard Raymond Poincaré - 92380 Garches  
Tél. standard : 01 47 10 79 00 - Fax : 01 47 10 44 36

Médecin coordinateur : Dominique Germain  
Service de Génétique médicale

Public concerné : Enfants et adultes

Maladies lysosomales concernées : Maladie de Fabry, Maladie de Gaucher, MPS I (Hurler-Scheie), MPS II (Hunter), MPS IV (Morquio), MPS VI (Maroteaux-Lamy), Maladie de Danon, syndrome de Papillon-Lefevre, leucodystrophie métachromatique, Maladie de Pompe

Services	Noms	Tél.	E mail
■ Médecin coordinateur	Dominique Germain	01 47 10 44 38	dominique.germain@rpc.aphp.fr
■ Secrétaire du centre	Delphine Salinère	01 47 10 44 38	secretariat.genetique@rpc.aphp.fr
■ Consultation de génétique	Dominique Germain	01 47 10 44 38	
■ Gastroentérologie	Pascal Crenn	01 47 10 76 40	
■ Hépatologie	Jean-Claude Melchior	01 47 10 77 47	
■ Infirmière	Alexandra Allain	01 47 10 44 38	infirmiere.genetique@rpc.aphp.fr
■ Ophtalmologie	Christophe Orssaud	01 47 10 44 38	
■ Orthopédie	Thierry Judet	01 47 10 44 38	
■ Pneumo-allergologie	David Orlikowski	01 47 10 44 38	
■ Psychologie	Patricia Paillet	01 47 10 44 38	
■ Radiologie	Robert Carlier	01 47 10 77 00	
	Frédéric Colas	01 47 10 44 38	
■ Prise en charge de la douleur	Dominique Fletcher	01 47 10 44 38	
	Valeria Martinez	01 47 10 44 38	
■ Chirurgie orthopédique et réparatrice de l'enfant	Bernard Glorion	01 47 10 44 38	

Services	Noms	Tél.	E mail
■ Médecine générale	Karelle Benistan	01 47 10 44 38	secretariat.genetique@rpc.aphp.fr
■ Médecine interne	Christian Perronne	01 47 10 44 38	secretariat.genetique@rpc.aphp.fr
■ Pédiatrie	Brigitte Estournet	01 47 10 78 81	
	Aben Essid	01 47 10 44 38	
■ Anesthésie-réanimation	Djillali Annane	01 47 10 77 86	
■ Méd. physique et rééduc.	Catherine Marty	01 47 10 70 76	
■ Neurologie	Bernard Bussel	01 47 10 44 38	
■ Cadre de soins	Jocelyne Bailly	01 47 10 13 00	secretariat.genetique@rpc.aphp.fr
■ Programmation des hospitalisations	Pascale Prono	01 47 10 32 35	secretariat.genetique@rpc.aphp.fr
■ Recherche clinique	Thi-Chien Tran	01 47 10 44 38	recherche.genetique@rpc.aphp.fr
■ Laboratoire	Catherine Boucly	01 47 10 44 38	catherine.boucly@rpc.aphp.fr
■ Biochimie médicale	Firas Jabbour	01 47 10 79 28	secretariat.genetique@rpc.aphp.fr

## 7. HÔPITAL TROUSSEAU

26 avenue du Docteur Arnold Netter - 75571 Paris cedex 12  
 Tél. Centre de coordination CRML (Beaujon) : 01 40 87 52 86  
 Tél. standard : 01 44 73 74 75 - Fax : 01 44 73 69 64

Médecin coordinateur : Bénédicte Héron  
 Service de Neuropédiatrie

Public concerné : Enfants  
 Maladies lysosomales concernées : Toutes

Services	Noms	Tél.	E mail
■ Médecin coordinateur de la CMD (Neuropédiatrie)	Bénédicte Héron	01 44 73 74 30	benedicte.heron@trs.aphp.fr
■ Secrétaire	Solange Méry	01 44 73 66 93/ 01 48 02 63 26	solange.mery@jvr.aphp.fr
■ Neuropédiatrie (maladie de Gaucher)	Thierry Billette de Villemeur	01 44 73 66 93/ 60 19	thierry.billette@trs.ap-hop-paris.fr
■ Neuropédiatrie (maladie de Pompe)	Kim Maincent	01 44 73 74 36	kim.maincent@trs.aphp.fr
■ Neuropédiatrie (leucodystrophie)	Diana Rodriguez	01 44 73 61 41	diana.rodriguez@trs.aphp.fr
■ Génétique	Josué Feingold	01 44 73 67 27	secretariat.genetique@trs.aphp.fr
■ Odontologie	Iona Pavlov	01 44 73 53 48	iona.pavlov@wanadoo.fr
■ Cardiologie (Échographie)	Isabelle Tillous Borde	01 44 73 64 88	
■ Hépato-gastroentérologie	Béatrice Dubern	01 44 73 61 32	beatrice.dubern@trs.aphp.fr
■ Stomathérapeute (infirmière)	Sylvie Beucher	01 44 73 63 78	sylvie.beucher@trs.aphp.fr
■ Kinésithérapie	Marie-Cécile Tridivic	01 44 73 60 45	
■ Ophtalmologie	Martha Momtchilova	01 44 73 65 44	martha.momtchilova@trs.aphp.fr
■ ORL	Françoise Denoyelle	01 44 73 61 72	
■ Orthopédie	Pierre Mary	01 44 73 61 25	pierre.mary@trs.aphp.fr
	Raphaël Vialle	01 44 73 61 25	raphael.vialle@trs.aphp.fr

Services	Noms	Tél.	E mail
■ Pneumologie	Ralph Épaud	01 44 73 66 68	ralph.epaud@trs.aphp.fr
	Brigitte Fauroux	01 44 73 61 74	brigitte.fauroux@trs.aphp.fr
■ Psychologie (Évaluation neuropsych.)	Virginie Coutinho	01 44 73 65 75	virginie.coutinho@trs.aphp.fr
■ Psychologie (Psychologue clinicienne)	Ariane Bonnefont	01 44 73 82 82	ariane.bonnefont@trs.aphp.fr
■ Radiologie	Catherine Garel	01 44 73 61 24	catherine.garel@trs.aphp.fr
■ Prise en charge de la douleur	Barbara Tourniaire	01 44 73 65 19	barbara.tourniaire@trs.aphp.fr
■ Chirurgie viscérale pédiatrique et néonatale	Pierre Helardot	01 44 73 62 61	pierre.helardot@trs.aphp.fr
	Michèle Larroquet	01 44 73 65 80	michele.larroquet@trs.aphp.fr
■ Assistant sociale	Naji Teraa	01 44 73 66 94	naji.teraa@trs.aphp.fr
■ Anesthésie-réanimation	Stanislas Johanet	01 44 73 61 99	anest.trs@trs.aphp.fr
■ Médecine physique et rééducation, urodynamique	Véronique Forin	01 44 73 60 45	secretariat.forin@trs.aphp.fr
■ Diététique	Laetitia Le Sann	01 44 73 61 51	laetitia.lesann@trs.aphp.fr

## HÔPITAL TROUSSEAU Correspondant extra-hospitalier

### ■ Hôpital Saint Vincent de Paul

82 avenue Denfert-Rochereau 75014 Paris - Tél. : 01 58 41 41 41

■ Stomatologie	Danielle Ginisty	01 40 48 81 58	danielle.ginisty@svp.aphp.fr
----------------	------------------	----------------	------------------------------

II - CENTRE DE RÉFÉRENCE DES MALADIES HÉRÉDITAIRES DU MÉTABOLISME

HÔPITAL ROBERT DEBRÉ

48 boulevard Sérurier - 75019 Paris

Tél. standard : 01 40 03 20 00 - Fax : 01 40 03 20 44

Médecin coordinateur : Hélène Ogier de Baulny

Centre de références des maladies héréditaires du métabolisme

Public concerné : Enfants

Maladies lysosomales concernées : Toutes

Services	Noms	Tél.	E mail
■ Médecin coordinateur	Hélène Ogier de Baulny	01 40 03 47 50	helene.ogier@rdb.aphp.fr
■ Secrétaire	Nathalie Madouri	01 40 03 57 07	nathalie.madouri@rdb.aphp.fr
■ Maladies métaboliques	Hélène Ogier de Baulny	01 40 03 47 50	helene.ogier@rdb.aphp.fr
■ Gastroentérologie	Jean-Pierre Cézard	01 40 03 47 88	jean-pierre.cezard@rdb.aphp.fr
■ Consultation génétique	Alain Verloes	01 40 03 53 42	alain.verloes@rdb.aphp.fr
■ Kinésithérapie	David Marteil	01 40 03 38 98	david.marteil@rdb.aphp.fr
■ Infirmière	Maud Giraud	01 40 03 57 24	maud.giraud@rdb.aphp.fr
■ Ophtalmologie	Miguel Duplicy	01 40 03 57 63	miguel.duplicy@rdb.aphp.fr
■ ORL	Thierry van den Abbeele	01 40 03 22 18	thierry.vandenabeele@rdb.aphp.fr
■ Pneumo-allergologie	Nicole Beydon	01 40 03 22 27	nicole.beydon@rdb.aphp.fr
■ Psychologue	Emmanuelle Maes	01 40 03 53 55	emmanuelle.maes@rdb.aphp.fr
■ Radiologie	Guy Sebag	01 40 03 22 47	guy.sebag@rdb.aphp.fr
■ Prise en charge de la douleur	Chantal Wood	01 40 03 57 08	chantal.wood@rdb.aphp.fr
■ Chirurgie orthopédique et réparatrice	Georges Penneçot	01 40 03 47 31	georges.pennecot@rdb.aphp.fr
■ Stomatologie et chirurgie maxillofaciale	Selim Bennaceur	01 40 03 57 04	selim.bennaceur@rdb.aphp.fr
■ Anesthésie-réanimation	Stéphane Dauge	01 40 03 40 98	stephane.dauge@rdb.aphp.fr
■ Chirurgie viscérale pédiatrique et néonatale	Alaa El Ghoneimi	01 40 03 21 59	alaa.elghoneimi@rdb.aphp.fr
■ Assistante sociale	Sandra Lecerf	01 40 03 53 34	sandra.lecerf@rdb.aphp.fr.aphp.fr

II - CENTRE DE RÉFÉRENCE DES MALADIES HÉRÉDITAIRES DU MÉTABOLISME (suite)

**HÔPITAL NECKER ENFANTS MALADES**

149 rue de Sèvres - 75743 Paris cedex 15  
Tél. standard : 01 44 49 40 00 - Fax : 01 44 49 48 50

Médecin coordinateur : Pascale De Lonlay  
Centre de références des maladies héréditaires du métabolisme de l'enfant à l'adulte

Public concerné : Enfants et adultes  
Maladies lysosomales concernées : Toutes

Services	Noms	Tél.	E mail
■ Médecin coordinateur	Pascale De Lonlay	01 44 49 48 52	pascale.delonlay@nck.aphp.fr
■ Secrétaire	Karine Lehec	01 44 49 48 52	ref.metabolique@nck.aphp.fr
■ Métabolisme	Pascale De Lonlay	01 44 49 48 52	pascale.delonlay@nck.aphp.fr
	Vassili Valayannopoulos	01 44 49 48 52	vassili.valaya@nck.aphp.fr
■ Ergothérapie	Virginie Germa	01 44 49 58 37	virginie.germa@nck.aphp.fr
■ Gastroentérologie	Virginie Colomb	01 44 49 44 12	virginie.colomb@nck.aphp.fr
■ Consultation génétique	Marlène Rio	01 44 49 51 52	marlene.rio@nck.aphp.fr
■ Kinésithérapie	Dora Loehrer	01 44 49 47 75	dora.loehrer@nck.aphp.fr
■ Hépatologie	Florence Lacaille	01 44 49 48 93	florence.lacaille@nck.aphp.fr
■ Immunologie et hématologie	Alain Fischer	01 44 49 48 27	alain.fischer@inserm.fr
■ Neurologie	Nadia Bahi-Buisson	01 44 49 48 52	nadia.bahi-buisson@nck.aphp.fr
	Isabelle Desguerre	01 44 49 48 52	isabelle.desguerre@nck.aphp.fr
■ Neurochirurgie	Michel Zerah		michel.zerah@nck.aphp.fr
■ Ophtalmologie	Jean-Louis Dufier	01 44 49 45 02	jean-louis.dufier@nck.aphp.fr
■ ORL	Vincent Couloigner	01 44 49 44 54	vincent.couloigner@nck.aphp.fr
■ Orthopédie	Thierry Odent	01 44 49 15 79	thierry.odent@nck.aphp.fr
	Georges Finidori	01 44 49 15 79	georges.finidori@nck.aphp.fr
■ Pneumo-allergologie	Jacques de Blic	01 44 49 48 38	jacques.deblic@nck.aphp.fr
■ Psychologie	Valérie Barbier	01 44 49 48 67	valerie.barbier@nck.aphp.fr
■ Radiologie	Nathalie Boddaert	01 44 49 51 71	nathalie.boddaert@nck.aphp.fr
■ Prise en charge de la douleur	Brigitte Charron	01 44 49 41 72	brigitte.charron@nck.aphp.fr

(suite page 38)

Services	Noms	Tél.	E mail
■ Chirurgie orthopédique et réparatrice de l'enfant	Christophe Glorion	01 44 49 42 34	christophe.glorion@nck.aphp.fr
■ Stomatologie et chirurgie maxillofaciale	Gérard Couly	01 44 49 43 21	gerard.couly@nck.aphp.fr
■ Anesthésie-réanimation	Pierre Carli	01 44 49 70 31	pierre.carli@nck.aphp.fr
■ Chirurgie viscérale pédiatrique et néonatale	Yann Revillon	01 44 49 42 02	yann.revillon@nck.aphp.fr
■ Assistante sociale	Virginie Lebœuf	01 44 49 56 89	virginie.leboeuf@nck.aphp.fr
■ Néphrologie	Patrick Niaudet	01 44 49 44 62	patrick.niaudet@nck.aphp.fr

## 2 - Centres prenant en charge certaines maladies lysosomales

### GRUPE HOSPITALIER LA PITIÉ SALPÊTRIÈRE

47-83 boulevard de l'Hôpital - 75651 Paris cedex 13  
Tél. : 01 42 16 00 00 - Fax : 01 42 17 60 06

**Médecin :** Patrick Cherin - patrick.cherin@psl.aphp.fr

**Public concerné :** Adultes

**Maladie lysosomale concernée :** Maladie de Gaucher

**Médecin :** Pascal Laforêt - pascal.laforet@psl.aphp.fr Tél : 01 42 16 37 75  
Centre de référence de pathologie neuromusculaire Paris-Est - Institut de Myologie

**Public concerné :** Adultes

**Maladie lysosomale concernée :** Maladie de Pompe (Glycogénose de type II)

### HÔPITAL NECKER ENFANTS MALADES

149 rue de Sèvres - 75743 Paris cedex 15  
Tél. standard : 01 44 49 40 00 - Fax : 01 44 49 48 50

**Médecin :** Martine Lemerrer - martine.lemerrer@nck.aphp.fr

Centre de référence des maladies osseuses constitutionnelles

**Public concerné :** Enfants

**Maladies lysosomales concernées :** Maladies lysosomales à expression osseuse : MPS, mucopolidoses

### HÔPITAL ROBERT DEBRÉ

48 boulevard Sérurier - 75019 Paris  
Tél. standard : 01 40 03 20 00 - Fax : 01 40 03 20 44

**Médecin :** Odile Boespflug-Tanguy - odile.boespflug-tanguy@rdb.aphp.fr

Service de neurologie pédiatrique et des maladies métaboliques

Centre de référence des leucodystrophies

**Public concerné :** Enfants

**Maladies lysosomales concernées :** Leucodystrophie

## 2 - Centres prenant en charge certaines maladies lysosomales (suite)

### HÔPITAL SAINT VINCENT DE PAUL (Centre de référence des leucodystrophies)

82 avenue Denfert Rochereau - 75014 Paris

Tél. centre (neurologie) : 01 40 48 84 10 - Tél. standard : 01 58 41 41 41

Fax (neurologie) : 01 40 48 84 39

Médecin coordinateur : Patrick Aubourg  
Service de Neurologie

Public concerné : Enfants et adultes

Maladies lysosomales concernées : Leucodystrophie métagénétique, Krabbe

Services	Noms	Tél.	E mail
■ Médecin coordinateur	Patrick Aubourg	01 40 48 80 74	aubourg@paris5.inserm.fr
■ Secrétaire	Geneviève Leclerc	01 40 48 81 64	secret.pr-aubourg@svp.aphp.fr
■ Neurologie pédiatrique	Patrick Aubourg	01 40 48 80 74	aubourg@paris5.inserm.fr
■ Néonatalogie	Christophe Dupont	01 40 48 81 66	christophe.dupont@svp.aphp.fr
■ Consultation de génétique	Patrick Aubourg	01 40 48 80 74	aubourg@paris5.inserm.fr
■ Hépatologie	Emmanuel Jacquemin	01 45 21 31 67	emmanuel.jacquemin@svp.aphp.fr
■ Ophtalmologie	Joseph Bursztyn	01 40 48 81 76	j.bursztyn@svp.aphp.fr
■ ORL	Isabelle de Gaudemar	01 40 48 81 76	isabelle.degaumar@svp.aphp.fr
■ Orthopédie	Philippe Wicart	01 40 48 81 20	p.wicart@svp.aphp.fr
■ Psychologie	Marie-Claude Blondeau	01 45 79 44 76	marieclaude.blondeau@svp.aphp.fr
■ Radiologie	Catherine Adamsbaum	01 40 48 81 92	c.adamsbaum@svp.aphp.fr
■ Prise en charge de la douleur	Christine Leveque	01 40 48 80 93	c.leveque@svp.aphp.fr
■ Chirurgie orthopédique et réparatrice de l'enfant	Philippe Wicart	01 40 48 81 20	p.wicart@svp.aphp.fr
■ Médecine interne	Dominique Gendrel	01 40 48 86 34	d.gendrel@svp.aphp.fr
■ Stomatologie et chirurgie maxillofaciale	Danielle Ginisty	01 40 48 81 58	danielle.ginisty@svp.aphp.fr
■ Anesthésie-réanimation	Jamil Hamza	01 40 48 80 90	j.hamza@svp.aphp.fr
■ Chirurgie viscérale pédiatrique et néonatale	Sylvie Beaudoin	01 40 48 81 26	sylvie.beaudoin@svp.aphp.fr
■ Assistante sociale	Marie-Claude Lupter	01 40 48 82 84	service-social.endocrino@svp.aphp.fr

**HÔPITAL SAINT VINCENT DE PAUL** Correspondant extra-hospitalier

■ **Hôpital Necker-Enfants Malades**  
149 rue de Sèvres - 75743 Paris cedex 15

■ Pneumo-allergologie      Jacques De Blic      01 44 49 48 46      [j.deblic@nck.ap-hop-paris.fr](mailto:j.deblic@nck.ap-hop-paris.fr)

## 2 - Centres prenant en charge certaines maladies lysosomales (suite)

### HÔPITAL KREMLIN BICÊTRE

78 avenue du Général Leclerc - 94275 Le Kremlin Bicêtre  
Tél. standard : 01 45 21 21 21

Médecin : Marc Tardieu - Tél. : 01 45 21 31 12 - Fax : 01 45 21 32 31  
marc.tardieu@bct.aphp.fr  
Service de Neuropédiatrie

Public concerné : Enfants

Maladies lysosomales concernées : Sanfilippo, leucodystrophie métachromatique, Krabbe

Médecin : Isabelle Koré-Paut  
isabelle.kore-paut@bct.aphp.fr  
Service de Pédiatrie générale, rhumatologie pédiatrique

Public concerné : Enfants

Maladie lysosomale concernée : Maladie de Gaucher



LANGUEDOC-ROUSSILLON

Montpellier

**SITE CONSTITUTIF DU CENTRE DE COMPÉTENCE DES MALADIES HÉRÉDITAIRES DU MÉTABOLISME GRAND SUD OUEST**

## HÔPITAL ARNAUD DE VILLENEUVE

371 avenue du Doyen Gaston Giraud - 34295 Montpellier cedex 05

Tél. centre : 04 67 33 91 70 - Fax : 04 67 33 65 00

Médecin coordinateur : Sébastien Fournier-Favre  
Service de Gastroentérologie

Public concerné : Enfants  
Maladies lysosomales concernées : Toutes

Services	Noms	Tél.	E mail
■ Médecin coordinateur	Sébastien Fournier-Favre	04 67 33 91 70	s-fournier-favre@chu-montpellier.fr
■ Gastro-entérologie	Sébastien Fournier-Favre	04 67 33 91 70	s-fournier-favre@chu-montpellier.fr
■ Consultation de génétique	Pierre Sarda		p-sarda@chu-montpellier.fr
■ Hépatologie	Sébastien Fournier-Favre	04 67 33 91 70	s-fournier-favre@chu-montpellier.fr
■ Anesthésie-réanimation	Gilles Gambonie	04 67 33 69 09	g-gambonie@chu-montpellier.fr
■ Chirurgie viscérale pédiatrique et néonatale	René-Benoit Galifer		rb-galifer@chu-montpellier.fr

**HÔPITAL LAPEYRONIE**

371 avenue du Doyen Gaston Giraud - 34295 Montpellier cedex  
Tél. standard : 04 67 33 72 31

Médecin : Christian Jorgensen  
Unité clinique d'immuno-rhumatologie thérapeutique

Public concerné : Adultes  
Maladies lysosomales concernées : Maladie de Gaucher

Services	Noms	Tél.	E mail
■ Immuno-rhumatologie	Christian Jorgensen	04 67 33 72 31	c-jorgensen@chu-montpellier.fr

**HÔPITAL GUI DE CHAULIAC**

Avenue Augustin Fliche - 34295 Montpellier cedex  
Tél. standard : 04 67 33 17 81

Médecins : François Rivier f-rivier@chu-montpellier.fr  
Agathe Roubertie a-roubertie@chu-montpellier.fr  
Service de Neuropédiatrie

Public concerné : Enfants  
Maladies lysosomales concernées : Toutes



## CENTRE DE RÉFÉRENCE DES MALADIES HÉRÉDITAIRES DU MÉTABOLISME (1-2)

### 1. HÔPITAL D'ENFANTS

Rue du Morvan - 54511 Vandœuvre-les-Nancy cedex  
Tél. standard : 03 83 15 30 30 - Fax : 03 83 15 46 47

Médecin coordinateur : François Feillet

Public concerné : Enfants et adultes

Maladies lysosomales concernées : Toutes

Services	Noms	Tél.	E mail
■ Médecin coordinateur	François Feillet	03 83 15 47 96	f.feillet@chu-nancy.fr
■ Secrétaire du centre	Hélène Felter	03 83 15 47 96	h.felter@chu-nancy.fr
■ Cardiologie infantile	François Marcon	03 83 15 46 41	f.marcon@chu-nancy.fr
■ Chirurgie orthopédique	Pierre Journeau	03 83 15 47 04	p.journeau@chu-nancy.fr
■ Chirurgie viscérale	Jean-Louis Lemelle	03 83 15 46 73	
■ Consultation douleur	Ludovic Mansuy	03 83 15 47 34	lu.mansuy@chu-nancy.fr
■ Explorations fonctionnelles	François Marchal	03 83 15 48 13	f.marchal@chu-nancy.fr
■ Laboratoire	Jean-Louis Guéant	03 83 15 48 53	jl.gueant@chu-nancy.fr
	Jean Straczek	03 83 15 48 53	j.strazek@chu-nancy.fr
■ Médecine Infantile I (thérapie cellulaire)	Pierre Bordigoni	03 83 15 45 50	p.bordigoni@chu-nancy.fr
■ Médecine Infantile II (gastropédiatrie)	Alain Morali	03 83 15 47 48	a.morali@chu-nancy.fr
■ Médecine Infantile III (génétique)	Bruno Leheup	03 83 15 45 00	b.leheup@chu-nancy.fr
■ Médecine Infantile I (neuropédiatrie)	Emmanuel Raffo	03 83 15 47 47	e.raffo@chu-nancy.fr
■ Neuropsychologie	Marie Canton	03 83 15 48 84	m.canton@chu-nancy.fr
■ Odontologie	Jacques Prevost	03 83 15 48 80	j.prevost@chu-nancy.fr

(suite page 46)

Services	Noms	Tél.	E mail
■ Ophtalmologie	Karine Angioi Duprez	03 83 15 30 29	k.angioi-duprez@chu-nancy.fr
■ ORL	Laurent Coffinet	03 83 15 46 72	l.coffinet@chu-nancy.fr
■ Pédopsychiatrie	Bernard Kabuth	03 83 15 45 53	b.kabuth@chu-nancy.fr
■ Pneumologie	Cyril Schweitzer	03 83 15 45 00	c.schweitzer@chu-nancy.fr
■ Radiologie	Michel Claudon	03 83 15 41 83	m.claudon@chu-nancy.fr
■ Rééducation fonctionnelle	Francine Rumeau	03 83 15 47 47	f.rumeau@chu-nancy.fr
■ Assistante sociale	Catherine Rossi	03 83 15 48 13	c.rossi@chu-nancy.fr

→ **Correspondants des sites constitutifs du centre de référence**

■ **CHU de Dijon - Hôpital du Bocage**

2 boulevard du Maréchal de Lattre de Tassigny - BP 77908 - 21079 Dijon cedex

■ Pédiatrie Frédéric Huet 03 80 29 34 1 frederic.huet@chu-dijon.fr

■ **CHU American Memorial Hospital**

49 rue Cognac Jay - 51092 Reims

■ Médecine néonatale et réanimation pédiatrique Nathalie Bednarek 03 26 78 36 02 nbednarek@chu-reims.fr

■ **CHU Hôpital Saint-Jacques**

2 place Saint-Jacques - 25030 Besançon cedex

■ Pédiatrie Alain Menget 03 81 21 81 46 amenget@chu-besancon.fr

■ **CHU Hôpital de Hautepierre (p. 17)**

1 avenue Molière - 67098 Strasbourg

■ Pédiatrie Didier Eyer 03 88 12 81 18 didier.eyer@chru-strasbourg.fr

## 2. HÔPITAL DE BRABOIS

Allée du Morvan - 54511 Vandœuvre-les-Nancy cedex

Tél. standard : 03 83 15 30 30 - Fax : 03 83 15 46 47

Médecin coordinateur : Pierre Kaminsky

Service de Médecine Interne orienté vers les maladies orphelines

Public concerné : Adultes

Maladies lysosomales concernées : Maladies de Fabry, Gaucher, Pompe, MPS

Services	Noms	Tél.	E mail
■ Médecin coordinateur	Pierre Kaminsky	03 83 15 40 60	p.kaminsky@chu-nancy.fr
■ Secrétaire du centre	Ghislaine Lacroix	03 83 15 40 60	maladies.orphelines@chu-nancy.fr
■ Laboratoire de biochimie	Jean-Louis Guéant	03 83 15 48 53	jl.gueant@chu-nancy.fr
	Jean Straczek	03 83 15 48 53	j.strazec@chu-nancy.fr
■ Médecine interne	Pierre Kaminsky	03 83 15 40 60	p.kaminsky@chu-nancy.fr
■ Ophtalmologie	Karine Angioi Duprez	03 83 15 30 29	k.angioi-duprez@chu-nancy.fr



# MIDI-PYRÉNÉES

## Toulouse

### CENTRE DE REFERENCE DES MALADIES HÉRÉDITAIRES DU MÉTABOLISME GRAND SUD OUEST

#### HÔPITAL DES ENFANTS

330 avenue de Grande-Bretagne - TSA 70034 - 31059 Toulouse cedex  
Tél. centre : 05 34 55 86 73 - Tél. standard : 05 34 55 86 33 - Fax : 05 34 55 84 42

Médecin coordinateur : Pierre Broué  
Service de Gastroentérologie  
Public concerné : Enfants et adultes

Maladies lysosomales concernées : Toutes

Services	Noms	Tél.	E mail
■ Médecin coordinateur Centre de compétence des maladies héréditaires du métabolisme	Pierre Broué	05 34 55 85 66	broue.p@chu-toulouse.fr
■ Médecin coordinateur Centre de Référence Sud-Ouest des maladies rénales rares (Pédiatrie)	Flavio Bandin	05 34 55 86 73	bandin.f@chu-toulouse.fr
■ Médecin coordinateur Centre de Référence Sud-Ouest des maladies rénales rares (Pédiatrie)	François Bouissou	05 34 55 85 95	bouissou.f@chu-toulouse.fr
■ Secrétaire (Dr Broué)	Pascale Brouqui	05 34 55 85 66	brouqui.p@chu-toulouse.fr
■ Secrétaire (Néphrologie, Dr Decramer)	Marie Desmoulin	05 34 55 86 64	desmoulin.m@chu-toulouse.fr
■ Laboratoire de biochimie métabolique	Thierry Levade	05 67 69 04 81	levade.t@chu-toulouse.fr
■ Gastroentérologie	Pierre Broué	05 34 55 85 66	broue.p@chu-toulouse.fr
■ Hépatologie pédiatrique	Pierre Broué	05 34 55 85 66	broue.p@chu-toulouse.fr
	Emmanuel Mas	05 34 55 85 66	mas.e@chu-toulouse.fr
	Alain Robert	05 34 55 86 10	robert.a@chu-toulouse.fr

Services	Noms	Tél.	E mail
■ Néphrologie	Stéphane Decramer	05 34 55 86 64	decramer.s@chu-toulouse.fr
■ Néphrologie	Flavio Bandin	05 34 55 86 73	bandin.f@chu-toulouse.fr
(Troubles mictionnels)	François Bouissou	05 34 55 85 95	bouissou.f@chu-toulouse.fr
■ Neurologie pédiatrique	Claude Cancès	05 34 55 85 77	cances.c@chu-toulouse.fr
■ Pneumoallergologie	François Brémont	05 34 55 85 86	bremont.f@chu-toulouse.fr
■ Médecine interne	Leonardo Astudillo	05 61 77 96 78	astudillo.l@chu-toulouse.fr

## HÔPITAL DES ENFANTS Correspondants extra-hospitaliers

### ■ Hôpital Rangueil

1 avenue du Professeur Jean Poulhès - TSA 50032 - 31059 Toulouse cedex 9  
Tél. : 05 61 32 25 33

■ Médecin coordinateur Centre de Référence Sud-Ouest des maladies rénales rares (Adultes)	Dominique Chauveau	05 61 32 32 83	chauveau.d@chu-toulouse.fr
■ Néphrologie	Dominique Chauveau	05 61 32 32 83	chauveau.d@chu-toulouse.fr

### ■ Clinique Saint Jean-Languedoc

20 route Revel - 31500 Toulouse - Tél. : 08 26 96 91 91

■ Consultation de génétique	Philippe De Mas	05 62 71 85 74	pdemas@laboratoire-montagut.fr
-----------------------------	-----------------	----------------	--------------------------------

### ■ Clinique Joseph Ducuing (p. 39)

15 rue Varsovie - 31076 Toulouse cedex 3 - Tél. : 05 61 77 34 00

■ Médecine interne	Francis Gaches	05 61 77 34 48	fgaches@hjd.asso.fr
--------------------	----------------	----------------	---------------------

(suite page 50)

## ■ Centre Hospitalier de Bigorre

Boulevard du Maréchal De Lattre de Tassigny - 65000 Tarbes Tél. : 05 62 51 51 51

■ Pédiatrie	Jean-Claude Netter	05 62 54 53 22	jnetter@ch-tarbes-vic.fr
-------------	--------------------	----------------	--------------------------

## ■ Centre Hospitalier d'Auch

Allée Marie Clarac - BP 80382 - 32008 Auch cedex - Tél. : 05 62 61 32 32

■ Rhumatologie	Gilbert Bouteiller	05 62 61 32 17	gbouteiller32@yahoo.fr
----------------	--------------------	----------------	------------------------

## ■ Hôpital Purpan

Place du Docteur Baylac - TSA 40031 - 31059 Toulouse cedex 9

■ Médecine interne	Léonardo Astudillo	05 61 77 96 78	astudillo.l@chu-toulouse.fr
■ Consultation de génétique	Patrick Calvas	05 61 77 90 79	calvas.p@chu-toulouse.fr
■ Secrétaire	Marise Millan	05 61 77 90 79	calvas.sec@chu-toulouse.fr
■ Consultation de génétique	Georges Bourrouillou	05 61 77 90 51	bourrouillou.g@chu-toulouse.fr
	Éric Bieth	05 61 77 90 55	bieth.e@chu-toulouse.fr

## → Correspondants des sites constitutifs du centre de compétence

## ■ CHU de Bordeaux (p. 18)

Place Amélie Raba Léon - 33076 Bordeaux cedex

■ Génétique	Didier Lacombe	05 56 79 61 31	didier.lacombe@chu-bordeaux.fr
-------------	----------------	----------------	--------------------------------

## ■ Hôpital Arnaud de Villeneuve (p. 43)

371 avenue du Doyen Gaston Giraud - 34295 Montpellier Cedex 05

■ Pédiatrie	Sébastien Fournier-Favre	04 67 33 91 70	s-fournier-favre@chu-montpellier.fr
-------------	--------------------------	----------------	-------------------------------------

## HÔPITAL JOSEPH DUCUING

15 rue Varsovie - 31076 Toulouse cedex 3

Tél. standard : 05 61 77 34 00 - Fax : 05 61 77 34 70

Médecin coordinateur : Francis Gaches

Service de Médecine interne

Public concerné : Adultes et enfants

Maladies lysosomales concernées : Maladies de Fabry, Gaucher, Hunter, Pompe, Niemann-Pick

Services	Noms	Tél.	E mail
■ Médecin coordinateur	Francis Gaches	05 61 77 34 32	fgaches@hjd.asso.fr
■ Secrétaire	Gisèle Conte	05 61 77 34 91	secetaire.medecine@hjd.asso.fr
■ Médecine interne	Francis Gaches	05 61 77 34 32	fgaches@hjd.asso.fr
■ Cardiologie	Nathalie Prouteau	05 61 77 34 28	nprouteau@hjd.asso.fr
■ Endocrinologie, Diabétologie, Nutrition	Sébastien Fontaine	05 61 77 50 27	diabfontaine@hotmail.fr

**CENTRE DE RÉFÉRENCE DES MALADIES HÉRÉDITAIRES DU MÉTABOLISME****HÔPITAL JEANNE DE FLANDRE - CHRU DE LILLE**

Rue Eugène Avinée - 59037 Lille cedex  
Tél. standard : 03 20 44 59 62 - Tél/Fax : 03 20 44 59 63

Médecin coordinateur : Dries Dobbelaere  
Service des Maladies héréditaires du métabolisme de l'enfant et de l'adulte

Public concerné : Enfants et adultes  
Christian Rose : référent adulte pour la maladie de Gaucher (p. 53)  
Eric Hachulla : référent adulte pour la maladie de Fabry (p. 53)  
Maladies lysosomales concernées : Toutes

Services	Noms	Tél.	E mail
■ Médecin coordinateur	Dries Dobbelaere	03 20 44 46 67	d-dobbelaere@chu-lille.fr
■ Secrétaire	Jeanne Kreisler	03 20 44 41 49	j-kreisler@chu-lille.fr
■ Pédiatrie	Karine Mention	03 20 44 41 49	k-mention@chu-lille.fr
■ Chirurgie viscérale pédiatrique et néonatale	Rony Sfeir	03 20 44 40 91	r-sfeir@chu-lille.fr
■ Chirurgie orthopédique et réparatrice de l'enfant	Damien Front	03 20 44 46 54	d-fron@chu-lille.fr
■ Consultation de génétique	Muriel Holder	03 20 44 49 11	m-holder@chu-lille.fr
■ Kinésithérapie	Lisiane Mière	03 20 44 68 79	kinesitherapeutesJDF@chu-lille.fr
■ Médecine adulte	Claire Douillard	03 20 44 45 44	c-douillard@chu-lille.fr
■ Médecine interne	Eric Hachulla	03 20 44 42 96	ehachulla@chru-lille.fr
■ Ophtalmologie	Elsa Laumonier	03 20 44 42 49	e-laumonier@chu-lille.fr
■ ORL	Pierre Fayoux	03 20 44 55 22	p-fayoux@chu-lille.fr
■ Pneumo-allergologie	Caroline Thumerelle	03 20 44 66 77	c-thumerelle@chu-lille.fr
■ Diététique	Anne Debrabander	03 20 44 69 76	a-debrabander@chu-lille.fr
	Aline Dernis	03 20 44 69 76	a-dernis@chu-lille.fr
■ Psychologie	Nathalie Judas	03 20 44 47 34	n-judas@chu-lille.fr
■ Assistante sociale	Marie-Odile Foissey	03 20 44 42 57	mo-foissey@chu-lille.fr

**HÔPITAL JEANNE DE FLANDRE** Correspondant extra-hospitalier■ **Hôpital Saint-Vincent**

Boulevard de Bellefort - 59020 Lille cedex

■ Hématologie	Christian Rose	03 20 87 45 32	rose.christian@ghicl.net
---------------	----------------	----------------	--------------------------

**HÔPITAL HURIEZ** Correspondant extra-hospitalier■ **Hôpital Huriez**

rue Michel Polonovski - 59100 Lille cedex

■ Médecine Interne	Eric Hachulla	03 20 44 42 96	ehachulla@chru-lille.fr
--------------------	---------------	----------------	-------------------------

**HÔPITAL ROGER SALENGRO**

Rue du 8 Mai 1945 - 59037 Lille cedex

Tél. standard : 03 20 44 59 62 - Fax : 03 20 44 53 93

Médecin coordinateur : Louis Vallée  
Service de Neuropédiatrie

Public concerné : Enfants et adultes

Maladies lysosomales concernées : MPS, sphingolipidoses,  
céroïde lipofuscinoses, GM1 et GM2 gangliosidoses

**Services****Noms****Tél.****E mail**

■ Médecin coordinateur	Louis Vallée	03 20 44 40 56	l-vallee@chu-lille.fr
■ Secrétaire	Florence Regemba	03 20 44 40 57	f-regemba@chu-lille.fr
■ Neuropédiatrie	Jean-Marie Cuisset	03 20 44 40 57	jm-cuisset@chu-lille.fr
■ Ophtalmologie	Sabine Defoort-Dhellemmes	03 20 44 40 91	s-defoort@chu-lille.fr
■ ORL	Isabelle Ruzza	03 20 44 62 05	i-ruzza@chu-lille.fr
■ Stomatologie et chirurgie maxillo-faciale	Joël Ferry	03 20 44 63 79	j-ferry@chu-lille.fr
■ Gastropédiatrie	Frédéric Gottrand	03 20 44 61 26	f-gottrand@chu-lille.fr
■ Maladies métaboliques	Dries Dobbelaere	03 20 44 46 62	d-dobbelaere@chu-lille.fr



PACA

Marseille

## CENTRE DE RÉFÉRENCE DES MALADIES HÉRÉDITAIRES DU MÉTABOLISME

### HÔPITAL D'ENFANTS LA TIMONE

264 rue Saint Pierre - 13005 Marseille

Tél. centre : 04 91 38 48 00 - Tél. standard : 04 91 38 00 00

Médecin coordinateur : Brigitte Chabrol

Unité de Médecine infantile

Public concerné : Enfants - Passage adulte : Karine Mazodier

Maladies lysosomales concernées : Toutes

Services	Noms	Tél.	E mail
■ Médecin coordinateur	Brigitte Chabrol	04 91 38 68 06	brigitte.chabrol@mail.ap-hm.fr
■ Secrétaire	Jessica Michel	04 91 38 48 00	jessica.michel@ap-hm.fr
■ Neuropédiatrie	Brigitte Chabrol Mathieu Milh	04 91 38 68 06	brigitte.chabrol@mail.ap-hm.fr
■ Pédiatrie (métabolisme)	Aline Cano		aline.cano@mail.ap-hm.fr
■ Gastrohépatologie	Céline Roman		
■ Ophtalmologie	Danièle Denis		
■ ORL	Richard Nicolas		
■ Cardiologie	Caroline Ovaert		
■ Rééducation fonctionnelle	Christophe Boulay		
■ Pneumo-allergologie	J-C Dubus		
■ Radiologie	Philippe Petit		
■ Prise en charge de la douleur	Cécile Mareau		
■ Chirurg. orthopédique et réparatrice de l'enfant	Gérard Bollini		
■ Médecine interne	Karine Mazodier		
■ Stomatologie	Corine Tardieu		
■ Anesthésie-réanimation	Jean Camboulives		
■ Chirurgie viscérale enfant	Pascal de Lagausy		
■ Diététique	Isabelle Sarrugia		
■ Neuropsychologie	Audrey Guilhou		
■ Puériculture	Jocelyne Liguori	04 91 38 68 06	jocelyne.liquori/ferrigno@mail.ap-hm.fr
	/Ferrigno		
■ Psychologie	Pauline Catillon		



**PAYS-DE-LA-LOIRE**

Nantes

**SITE CONSTITUTIF DU CENTRE DE COMPÉTENCE DES MALADIES HÉRÉDITAIRES DU MÉTABOLISME GRAND OUEST (Brest-Nantes-Rennes)**

## CHU DE NANTES

38 boulevard Jean Monnet - 44093 Nantes

Tél. centre : 02 40 08 34 83 - Tél. standard : 02 40 08 33 33

Fax : 02 40 08 35 56

### Médecins coordinateurs :

Alice Kuster : Réanimation pédiatrique - Maladies métaboliques

Agathe Masseau : Médecine interne (Adultes)

Public concerné : Enfants et adultes

Maladies lysosomales concernées : Toutes

Services	Noms	Tél.	E mail
■ Médecin coordinateur	Alice Kuster	02 40 08 78 78	alice.kuster@chu-nantes.fr
■ Secrétaires	Corinne Lerat	02 40 08 34 83	corinne.lerat@chu-nantes.fr
	Sylvie Corre	02 40 08 34 83	sylvie.corre@chu-nantes.fr
■ Gastro-entérologie	Hugues Piloquet	02 40 08 35 23	hugues.piloquet@chu-nantes.fr
■ Consultation de génétique	Albert David	02 40 08 35 41	albert.david@chu-nantes.fr
	Bertrand Isidor	02 40 08 77 90	bertrand.isidor@chu-nantes.fr
■ Hépatologie	Dominique Caldari	02 40 08 78 69	dominique.caldari@chu-nantes.fr
■ Ophtalmologie	Guyène Lemeur		guyène.lemeur@chu-nantes.fr
■ ORL	Gwenaëlle Cariou	02 40 08 34 51	gwenaëlle.cariou@chu-nantes.fr
■ Orthopédie	Jean-Michel Rogez	02 40 08 35 86	jeanmichel.rogez@chu-nantes.fr
■ Pneumo-allergologie	Ulrika de Pontbriand		ulrika.depontbriand@chu-nantes.fr
■ Radiologie	Thomas Lefrançois	02 40 08 34 81	thomas.lefrancois@chu-nantes.fr
■ Prise en charge de la douleur	Marie-Hélène Drouineau	02 40 08 33 33 bip 260107	mariehélène.drouineau@chu-nantes.fr
■ Anesthésie-réanimation	Corinne Lejus	02 40 08 30 05	corinne.lejus@chu-nantes.fr
■ Chirurgie viscérale pédiatrique et néonatale	Marc David Leclair		marcdavid.leclair@chu-nantes.fr
■ Assistante sociale	Hélène Diquelou	02 40 08 76 14	hélène.diquelou@chu-nantes.fr
■ Médecine interne (adulte)	Agathe Masseau	02 40 08 33 42	agathe.masseau@chu-nantes.fr



**PAYS-DE-LA-LOIRE**

Angers

**SITE CONSTITUTIF DU CENTRE DE COMPÉTENCE DES MALADIES HÉRÉDITAIRES DU MÉTABOLISME DU GRAND OUEST (Tours 1-2 - Angers - Poitiers)**

## CHU D'ANGERS

4 rue Larrey - 49033 Angers Cedex 01

Tél. centre : 02 41 35 40 09 - Tél. standard : 02 41 35 36 37 - Fax : 02 41 35 36 73

Médecins coordinateurs : Magalie Barth et Christian Lavigne  
Service de Génétique et Médecine interne

Public concerné : Enfants (M. Barth) et adultes (C. Lavigne)

Maladies lysosomales concernées : Toutes

Services	Noms	Tél.	E mail
■ Médecin coordinateur	Magalie Barth	02 41 35 40 09	mabarth@chu-angers.fr
■ Secrétaire	Laetitia Bry	02 41 35 40 09	labry@chu-angers.fr
■ Médecin coordinateur	Christian Lavigne	02 41 35 77 00	chlavigne@chu-angers.fr
■ Secrétaire (adultes)	Isabelle Godé	02 41 35 77 00	isgode@chu-angers.fr
■ Ophtalmologie	Philippe Gohier	02 41 35 58 24	phgohier@chu-angers.fr
■ ORL	Alain Bizon	02 41 35 39 89	albizon@chu-angers.fr
■ Orthopédie	Frédéric Laumonier		frlaumonier@chu-angers.fr
■ Psychologie	Krystel Gillet	02 41 35 38 83	chgillet@chu-angers.fr
■ Radiologie	Didier Loisel	02 41 35 42 76	dloisel@chu-angers.fr
■ Prise en charge de la douleur	Pétronella Rachieru	02 41 35 48 90	perachieru@chu-angers.fr
■ Chirurgie orthopédique et réparatrice de l'enfant	Frédéric Laumonier	02 41 35 42 91	frlaumonier@chu-angers.fr
■ Médecine interne (adultes)	Christian Lavigne	02 41 35 77 00	chlavigne@chu-angers.fr
■ Stomatologie et chirurgie maxillofaciale	Sandra Ascensi	02 41 35 32 76	saasecnsi@chu-angers.fr



PICARDIE

Amiens

## HÔPITAL NORD

2 place Victor Pauchet - 80054 Amiens  
Tél. standard : 03 22 66 80 00 - Fax : 03 22 66 83 99

Médecin coordinateur : Gilles Morin  
Service d'Hématologie

Public concerné : Adultes et enfants  
Maladies lysosomales concernées : Toutes

Services	Noms	Tél.	E mail
■ Médecin coordinateur	Gilles Morin	03 22 66 87 31	<a href="mailto:morin.gilles@chu-amiens.fr">morin.gilles@chu-amiens.fr</a>
■ Secrétaire	Thérèse Santerre	03 22 66 87 31	<a href="mailto:santerre.thérèse@chu-amiens.fr">santerre.thérèse@chu-amiens.fr</a>
■ Gastroentérologie	Djamal Djeddi	03 22 66 87 33	<a href="mailto:djeddi.djamal@chu-amiens.fr">djeddi.djamal@chu-amiens.fr</a>
■ Consultation de génétique	Gilles Morin	03 22 66 87 31	<a href="mailto:morin.gilles@chu-amiens.fr">morin.gilles@chu-amiens.fr</a>
■ Hépatologie	Djamal Djeddi	03 22 66 87 33	<a href="mailto:djeddi.djamal@chu-amiens.fr">djeddi.djamal@chu-amiens.fr</a>
■ Infirmière	Pascale Adjovi-Boco	03 22 66 87 31	<a href="mailto:adjovi-boco.pascale@chu-amiens.fr">adjovi-boco.pascale@chu-amiens.fr</a>
■ Ophtalmologie	Dominique Brémond-Gignac	03 22 82 41 08	<a href="mailto:bremond.dominique@chu-amiens.fr">bremond.dominique@chu-amiens.fr</a>
■ ORL	Catherine Kolski	03 22 66 83 35	<a href="mailto:kolski.catherine@chu-amiens.fr">kolski.catherine@chu-amiens.fr</a>
■ Orthopédie	Antoine Gabrion	03 22 66 83 11	<a href="mailto:gabrion.antoine@chu-amiens.fr">gabrion.antoine@chu-amiens.fr</a>
■ Pneumo-allergologie	Bernard Roméo Karine Masson	03 22 66 82 65 03 22 66 87 31	<a href="mailto:romeo.bernard@chu-amiens.fr">romeo.bernard@chu-amiens.fr</a> <a href="mailto:masson.karen@chu-amiens.fr">masson.karen@chu-amiens.fr</a>
■ Radiologie	Hervé Deramond	03 22 66 84 03	<a href="mailto:deramond.herve@chu-amiens.fr">deramond.herve@chu-amiens.fr</a>
■ Prise en charge de la douleur	Julie Micheli	03 22 66 82 71	<a href="mailto:micheli.julie@chu-amiens.fr">micheli.julie@chu-amiens.fr</a>
■ Néphrologie	Gabriel Choukroun	03 22 45 58 62	<a href="mailto:choukroun.gabriel@chu-amiens.fr">choukroun.gabriel@chu-amiens.fr</a>

Services	Noms	Tél.	E mail
■ Chirurgie orthopédique et réparatrice de l'enfant	Louis-Michel Collet	03 22 66 83 65	collet.louis-michel@chu-amiens.fr
■ Médecine interne	Amar Smail	03 22 66 82 31	smail.amar@chu-amiens.fr
■ Stomatologie et chirurgie maxillofaciale	Bernard Devauchelle	03 22 66 83 25	devauchelle.bernard@chu-amiens.fr
■ Anesthésie-réanimation	Jacky Dekens	03 22 66 83 72	deken.jacky@chu-amiens.fr
■ Chirurgie viscérale pédiatrique et néonatale	Jean-Pierre Canarelli	03 22 66 83 60	canarelli.jean-pierre@chu-amiens.fr
■ Assistante sociale	Valérie Senet	03 22 66 80 71	senet.valerie@chu-amiens.fr



**RHÔNE ALPES**

Lyon

**CENTRE DE RÉFÉRENCE DES MALADIES HÉRÉDITAIRES DU MÉTABOLISME**

**HÔPITAL FEMME-MÈRE-ENFANT/GROUPEMENT HOSPITALIER EST**

59 boulevard Pinel - 69677 Bron cedex - Tél. centre : 04 72 12 95 37  
Tél. standard : 04 72 12 95 37 - Fax : 04 27 85 67 67

Médecin coordinateur : Nathalie Guffon

Service : Centre de référence lyonnais des maladies héréditaires du métabolisme

Public concerné : Enfants et adultes

Maladies lysosomales concernées : MPS, mucopolidose, sphingolipidose, oligosaccharidose, Gaucher, Fabry, Niemann-Pick, Krabbe, gangliosidose, Pompe, leucodystrophie métagangliosidose

Services	Noms	Tél.	E mail
■ Médecin coordinateur	Nathalie Guffon		nathalie.guffon-fouilhoux@chu-lyon.fr
■ Secrétaires	Christine Clerc	04 72 12 95 37	christine.clerc@chu-lyon.fr
	Lisa Bavoux	04 72 12 95 45	lisa.bavoux@chu-lyon.fr
	Nicole Chatagnat	04 72 12 95 42	nicole.chatagnat@chu-lyon.fr
■ Infirmières coordinatrices	Marianne Chateau	04 27 85 60 10	marianne.chateau@chu-lyon.fr
	Catherine Caire	04 27 85 54 65	catherine.caire@chu-lyon.fr
■ Attaché de recherche clinique	Nathalie Reynes	04 72 12 95 41	
■ Médecin praticien hospitalier	Alain Fouilhoux		alain.fouilhoux@chu-lyon.fr
■ Laboratoire	Roseline Froissart		
	Monique Piraud		
■ Anesthésie -réanimation	Étienne Javouhey		
	Sylvie Combet		
■ Cardiologie	Nicolas Pangaud		
■ Odontologie	Pierre Farge		
	Chrystèle Hartmann		
■ Ophtalmologie	Francis Beby		
■ ORL/Audiophonologie	Sonia Ayari		
	Isabelle Cote-Deplus		
	Geneviève Lina		

(suite page 60)

Services	Noms	Tél.	E mail
----------	------	------	--------

■ Orthopédie	Christophe Garin		
■ Pneumologie/Enfants	Jean-Charles Glérant		
■ Pneumologie/Adultes	Philippe Reix		
■ Radiologie	Isabelle Canterino		
	Laurent Guibaud		
■ Kinésithérapie	Fabienne Deruy		
	Sylvie Bennour		
	Françoise Aubert		
■ Orthophonie	Michèle Thomalla		
	Fanny Guillon		
■ Prise en charge de la douleur	Isabelle Franco		
	Christiane Foussat		
	Chantal Delafosse		
■ Psychologie	Géraldine Carrier		
■ Diététique	Annick Perrier		
	Anne Botu		
	Émilie Celle		



## Principaux laboratoires de diagnostic des maladies lysosomales

### PARIS

#### ■ HÔPITAL COCHIN

27 rue du Faubourg Saint-Jacques - 75679 Paris cedex 14  
Tél : 01 58 41 41 41 - Fax : 01 58 41 10 05

■ Laboratoire de Génétique métabolique  
(toutes sauf Niemann Pick C et MPSIII) Catherine Caillaud 01 58 41 16 13 catherine.caillaud@inserm.fr

#### ■ GROUPE HOSPITALIER LA PITIÉ SALPÊTRIÈRE

##### UF Biochimie des Maladies Neurométaboliques

47-83 boulevard de l'Hôpital - 75651 Paris cedex 13  
Tél. : 01 42 16 00 00 - Fax : 01 42 17 60 06

■ Laboratoire de Biochimie métaboliques  
(Gangliosidoses à GM1 et GM2, leucodystrophie métachromatique, maladies de Fabry et de Gaucher de l'adulte) Foudil Lamari 01 42 16 21 90 foudil.lamari@psl.aphp.fr

### PARIS - GARCHES

#### ■ HOPITAL RAYMOND POINCARÉ

104 boulevard Raymond Poincaré - 92380 Garches  
Tél. : 01 47 10 79 00 - Fax : 01 47 10 44 36

■ Laboratoire de Biologie et Génétique métabolique  
(Maladies de Fabry, Gaucher, Pompe, Landing, MPSI, MPSII, MPSIII, dosage de la chitotriosidase) Dominique Germain 01 47 10 44 35 dominique.germain@rpc.aphp.fr  
Catherine Boucly 01 47 10 79 27 catherine.boucly@rpc.aphp.fr

## PARIS - BOULOGNE-BILLANCOURT

### ■ HÔPITAL AMBROISE PARÉ

9 avenue Charles de Gaulle - 92100 Boulogne-Billancourt  
Tél. : 01 49 09 53 31

■ Laboratoire de Biochimie, Hormonologie et Biologie Moléculaire	Laurent Gouya Dominique Germain Hélène Radvanyl Catherine Boileau
--	--

## LYON

### ■ GROUPE HOSPITALIER EST - CENTRE DE BIOLOGIE ET PATHOLOGIE EST

59 boulevard Pinel - 69677 Bron cedex  
Tél. centre : 04 72 12 96 32 - Fax : 04 72 12 97 20

■ Laboratoire des Maladies héréditaires du métabolisme et du dépistage anténatale (toutes sauf Niemann Pick C)	Roseline Froissart	04 72 12 96 32 04 72 12 96 33 04 72 12 96 36	roseline.froissart@chu-lyon.fr
■ Laboratoire de Neurobiologie Fondation Gillet Mérieux (uniquement Niemann Pick C)	Philippe Latour	04 72 12 96 89	philippe.latour@chu-lyon.fr

## ROUEN

### ■ CHU CHARLES NICOLE

1, rue Germont - 76031 Rouen cedex  
Tél. : 02 32 88 81 19

■ Service de biochimie Médicale Anneau Central	Soumeya Bekri	soumeya.bekri@chu-rouen.fr
---	---------------	----------------------------

## REIMS

### ■ HÔPITAL AMÉRICAIN

47 rue Cognacq Jay - 51092 Reims cedex  
Tél. : 03 26 75 75 62

■ Laboratoire de Biologie et de Recherche Pédiatrique	Philippe Gillery Roselyne Garnotel	rgarnotel@chu-reims.fr
--	---------------------------------------	------------------------

## TOULOUSE

### ■ HÔPITAL DES ENFANTS

330 avenue de Grande-Bretagne - TSA 70034 - 31059 Toulouse cedex 9

Tél. centre : 05 34 55 86 73 - Tél. standard : 05 34 55 86 33

Fax : 05 34 55 84 42 - Fax : 05 34 55 84 42

■ Service de Médecine moléculaire    Thierry Levade    05 67 69 04 81    levade.t@chu-toulouse.fr  
(toutes maladies lysosomales)

## LILLE

### ■ HÔPITAL CALMETTE

Boulevard Professeur Jules Leclercq - 59037 Lille

Tél. : 03 20 44 49 55

■ Laboratoire de Biochimie    André Klein  
et Biologie Moléculaire

## NANCY

### ■ HÔPITAL DE BRABOIS

Avenue de Bourgogne - 54511 Vandœuvre-Les-Nancy

Tél. : 03 83 15 45 31

■ Laboratoire de Biochimie    Jean Straczek    j.straczek@chu-nancy.fr  
et Biologie Moléculaire

## BORDEAUX

### ■ HÔPITAL PELLEGRIN - TRIPODE

1 place Amélie Raba-Léon - 33076 Bordeaux cedex

Tél. : 05 57 11 63

■ Unité Fonctionnelle de Biologie    Benoit Arveiller  
Moléculaire  
■ Service de Génétique Médicale



# Liste des maladies lysosomales

## ■ Lipidoses

Déficit multiple en sulfatases (Austin), Fabry, Farber, Gaucher (types 1, 2 et 3), Gangliosidoses à GM1 (Landing), Gangliosidoses à GM2 (Tay-Sachs, Sandhoff), Krabbe, Leucodystrophie métachromatique, Niemann-Pick par déficit en sphingomyélinase (types A,B et intermédiaire), Niemann-Pick type C, maladie de surcharge en esters du cholestérol, Wolman.

## ■ Glycogénose

Type 2 (Maladie de Pompe)

## ■ Oligosaccharidoses et glycoprotéinoses

Aspartylglucosaminurie, Fucosidose, Galactosialidose, Mannosidoses alpha et bêta, Mucopolidose (types II et III), Mucopolidose type IV, Schindler/Kanzaki, Sialidose

## ■ Mucopolysaccharidoses (MPS)

MPS I (Hurler-Hurler/Scheie-Scheie), MPS II (Hunter), MPS III A (Sanfilippo type A), MPS III B (Sanfilippo type B), MPS III C (Sanfilippo type C), MPS III D (Sanfilippo type D), MPS IV (Morquio A et B), MPS VI (Maroteaux-Lamy), MPS VII (Sly), MPS IX

## ■ Anomalies du transfert lysosomal

Cystinose, Danon, Salla (surcharge en acide sialique libre)

## ■ Céroïdes lipofuscinoses neuronales (CLN)

CLN 1, CLN 2, CLN 3, CLN 4, CLN 5, CLN 6, CLN 7 et 8, CLN 9, CLN 10

## ■ Autres maladies

Pycnodysostose, Syndrome de Papillon - Lefèvre, Syndrome de Chediak-Higashi



## Vaincre les Maladies Lysosomales (VML)

Créée en 1990, dirigée par des parents d'enfants malades et des adultes malades, VML est reconnue d'utilité publique depuis 2006.

### Ses missions principales sont :

- un soutien à la recherche scientifique et médicale dans l'espoir de trouver des traitements ou des solutions qui amélioreront le quotidien des malades ;
- un accompagnement des médecins pour un diagnostic précoce des maladies lysosomales et une meilleure prise en charge des patients ;
- des aides aux familles pour alléger le quotidien des malades et de leurs familles et les accompagner au mieux ;
- une communication et sensibilisation vers les Pouvoirs Publics pour mieux défendre les intérêts des malades et auprès de l'opinion publique pour mieux faire connaître les maladies lysosomales.

Vaincre les Maladies Lysosomales  
2 ter avenue de France  
91300 MASSY

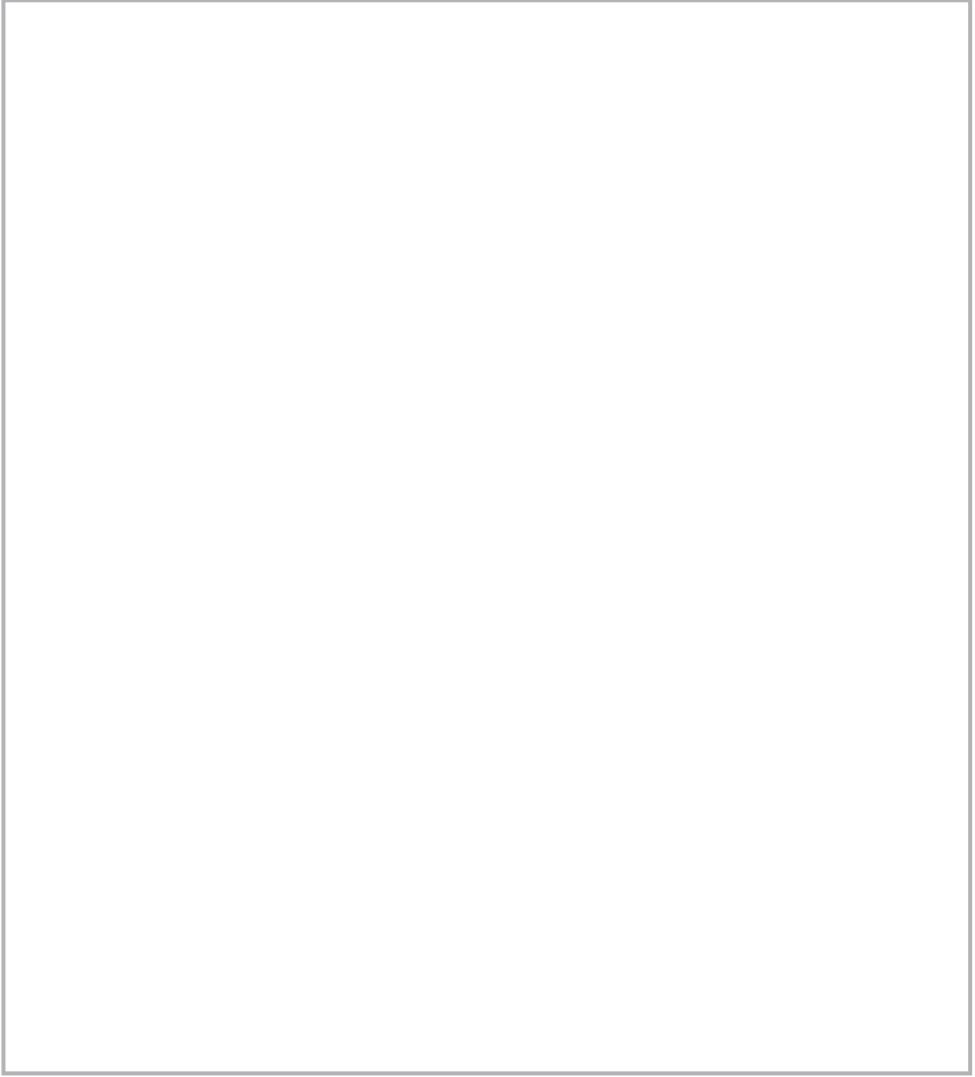
[www.vml-asso.org](http://www.vml-asso.org)





## Notes

---





Cet annuaire a pu être réalisé grâce au soutien  
du Laboratoire Shire Human Genetic Therapies

