

L'offre de soins
de l'AP-HP

La prise en charge
des maladies rares
Les centres de référence

2007

MALADIES NEUROLOGIQUES ET MUSCULAIRES

- **Canalopathies musculaires**

Pr Bertrand Fontaine

Pitié-Salpêtrière / Neurologie - 01 42 16 19 61

- **Dysostoses craniofaciales**

Pr Dominique Renier

Necker-Enfants Malades / Neurochirurgie -
01 44 49 42 54

- **Epilepsies rares et sclérose tubéreuse de Bourneville**

Pr Olivier Dulac

Necker-Enfants Malades / Métabolisme, pédiatrie,
neurologie, diabétologie, endocrinologie - 01 42 19 26 95

Pr Michel Baulac

Pitié-Salpêtrière / Neurologie I - 01 42 16 18 01

- **Maladie d'Huntington**

Pr Anne-Catherine Bachoud-Levi

Henri-Mondor / Neurologie - 01 49 81 23 03

- **Leucodystrophies**

Pr Patrick Aubourg

Saint-Vincent de Paul / Endocrinologie pédiatrique -
01 40 48 81 63

Coordonnateur du centre :

Pr Boespflug-Tanguy - Hôtel-Dieu de Clermont-Ferrand

- **Maladies inflammatoires du cerveau**

Pr Marc Tardieu

Bicêtre / Neuropédiatrie - 01 45 21 32 23

- **Maladies lysosomales à expression neurologique**

Dr Nadia Belmatoug

Beaujon / Médecine interne - 01 40 87 52 86

- **Maladies neurogénétiques**

Pr Alexis Brice

Pitié-Salpêtrière / Génétique, cytogénétique et
embryologie - 01 42 16 21 82

- **Maladies neuromusculaires**

Pr Brigitte Estournet

Raymond-Poincaré / Pédiatrie, réanimation,
rééducation neuro-respiratoire - 01 47 10 78 80

- **Maladies neuromusculaires**
Pr Bruno Eymard
Pitié-Salpêtrière / Institut de myologie - 01 42 16 37 13
- **Maladie de Pick et maladies apparentées**
Pr Bruno Dubois
Pitié-Salpêtrière / Fédération des maladies du système nerveux - 01 42 16 17 61
- **Malformations et maladies congénitales du cervelet**
Dr Lydie Burglen
Armand-Trousseau / Génétique - 01 44 73 67 27
- **Neuropathies amyloïdes familiales et autres neuropathies périphériques rares**
Pr David Adams
Bicêtre / Neurologie - 01 45 21 27 11/26 18
- **Pathologies neurovasculaires malformatives**
Pr Pierre Lasjaunias
Bicêtre / Neuroradiologie - 01 45 21 33 90
- **Sclérose latérale amyotrophique**
Pr Vincent Meininger
Pitié-Salpêtrière / Neurologie - 01 42 16 24 75
- **Syringomyélie**
Pr Fabrice Parker
Bicêtre / Neurochirurgie - 01 45 21 26 82
- **Syndrome de Gilles de la Tourette**
Pr Yves Agid
Pitié-Salpêtrière / Fédération des maladies du système nerveux - 01 42 16 17 51

MEDECINE INTERNE

- **Amyloses d'origine inflammatoire et fièvre méditerranéenne familiale**
Pr Gilles Gateau
Tenon / Médecine interne - 01 56 01 60 77
- **Arthrites juvéniles**
Dr Pierre Quartier Dit-Maire
Necker-Enfants Malades / Immunologie-hématologie et rhumatologie pédiatriques - 01 44 49 48 28

- **Histiocytose Langerhansienne**
Pr Abdellatif Tazi
Saint-Louis / *Pneumologie* - 01 42 49 96 18
- **Lupus et syndromes des antiphospholipides**
Pr Jean-Charles Piette
Pitié-Salpêtrière / *Médecine interne* -
01 42 17 80 31
- **Maladies auto-inflammatoires**
Pr Isabelle Kone-Paut
Bicêtre / *Pédiatrie générale* - 01 40 25 66 01
- **Maladies vasculaires rares**
Pr Jean-Noël Fiessinger
Hôpital européen Georges-Pompidou /
Médecine vasculaire et hypertension artérielle
- 01 56 09 30 69
Pr Xavier Jeunemaître
Hôpital européen Georges-Pompidou /
Département de génétique - 01 56 09 38 81
- **Vascularités nécrosantes et sclérodermies systémiques**
Pr Loïc Guillevin
Cochin / *Médecine interne* - 01 58 41 13 21

MALADIES DU METABOLISME

- **Maladie de Wilson**
Pr France Woimant
Lariboisière / *Neurologie* - 01 49 95 65 27
- **Maladies endocriniennes rares de la croissance**
Pr Juliane Léger
Robert-Debré / *Endocrinologie pédiatrique*
- 01 40 03 53 54/53 03
- **Maladies héréditaires du métabolisme**
Dr Hélène Ogier
Robert-Debré / *Neurologie, maladies métaboliques* -
01 40 03 47 50 - 01 44 49 48 52
- **Maladies héréditaires du métabolisme hépatique**
Pr Philippe Labrune
Antoine-Béclère / *Pédiatrie* - 01 45 37 44 40

- **Maladies métaboliques**
Pr Pascale de Lonlay
Necker-Enfants Malades / *Maladies du métabolisme - 01 42 19 26 94*
- **Maladies mitochondriales**
Pr Arnold Munnich
Necker-Enfants Malades / *Génétique médicale - 01 44 49 51 52*
- **Maladies rares du métabolisme du calcium et du phosphore**
Dr Agnès Linglart
Saint-Vincent de Paul / *Endocrinologie pédiatrique - 01 40 48 80 84*
Pr Agnès Lienhardt
CHU de Limoges / *Département de pédiatrie médicale*
- **Maladies rares de la surrénale**
Pr Jérôme Bertherat
Cochin / *Endocrinologie et maladies métaboliques - 01 58 41 17 91*
- **Porphyries**
Pr Jean-Charles Deybach
Louis-Mourier / *Biochimie et génétique moléculaire - 01 47 60 63 31*

MALADIES RÉNALES

- **Maladies rénales héréditaires**
Dr Rémi Salomon
Necker-Enfants Malades / *Néphrologie et génétique - 01 44 49 44 63*
- **Syndrome néphrotique idiopathique**
Dr Dil Sahali
Henri-Mondor / *Néphrologie-transplantation - 01 49 81 24 53*

MALADIES SANGUINES

- **Aplasies médullaires constitutionnelles rares**
Pr Gérard Socie
Saint-Louis / *Hématologie et greffes de moelle osseuse* - 01 42 49 96 39
- **Cytopénies auto-immunes de l'adulte**
Pr Bertrand Godeau
Henri-Mondor / *Médecine interne* - 01 49 81 29 05
- **Maladie de Willebrand**
Pr Agnès Veyradier
Antoine-Béclère / *Hématologie biologique* - 01 45 37 46 28 / 43 05
- **Maladies génétiques de l'érythrocyte et de l'érythroïèse (hors drépanocytose)**
Dr Brigitte Bader-Meunier
Bicêtre / *Hématologie biologique* - 01 45 21 32 45
- **Mastocytoses**
Pr Olivier Hermine
Necker-Enfants Malades / *Hématologie clinique* - 01 44 49 52 83
- **Microangiopathies thrombotiques**
Dr Paul Coppo
Saint-Antoine / *Hématologie clinique* - 01 49 28 26 22
- **Syndromes drépanocytaires majeurs**
Pr Frédéric Galacteros
Henri-Mondor / *Médecine* - 01 49 81 24 40
Pr Robert Girot
Tenon / *Hématologie biologique* - 01 56 01 67 35

MALADIES DE LA PEAU

- **Dermatoses bulleuses acquises toxiques et immunologiques**
Pr Jean-Claude Roujeau
Henri-Mondor / *Dermatologie* - 01 49 81 25 11
- **Maladies génétiques à expression cutanée**
Pr Christine Bodemer
Necker-Enfants Malades / *Dermatologie* - 01 44 49 43 37
- **Neurofibromatoses**
Pr Pierre Wolkenstein
Henri-Mondor / *Dermatologie* - 01 49 81 25 01

MALADIES DIGESTIVES

- **Atrésies des voies biliaires de l'enfant**

Pr Emmanuel Jacquemin

Bicêtre / Pédiatrie, hépatologie, gastro-entérologie -
01 45 21 31 68

- **Maladies digestives intestinales**

Pr Olivier Goulet

Necker - Enfants Malades / Gastro-entérologie -
01 44 49 25 60

Pr Jean-Pierre Cézard

Robert-Debré / Pédiatrie gastro-entérologie -
01 40 03 47 88

- **Maladies inflammatoires des voies biliaires**

Pr Raoul Poupon

Saint-Antoine / Hépatogastro-entérologie -
01 49 28 23 79

- **Maladies vasculaires du foie de l'adulte**

Pr Dominique Valla

Beaujon / Hépatologie - 01 40 87 55 24

MALADIES CARDIOVASCULAIRES

- **Cardiopathies congénitales complexes**

Pr Damien Bonnet

Necker-Enfants Malades / Unité médico-chirurgicale de cardiologie pédiatrique - 01 44 49 43 44

Pr Alain Serraf

Centre chirurgical Marie-Lannelongue /
Service des cardiopathies congénitales - 01 40 94 28 00

- **Hypertension pulmonaire sévère**

Pr Gérald Simonneau

Antoine-Béclère / Pneumologie - 01 45 37 47 79

- **Maladies cardiaques héréditaires**

Pr Philippe Charron

Pitié-Salpêtrière / Département de génétique -
01 42 16 10 91

- **Maladies vasculaires rares du système nerveux central et de la rétine**

Pr Hugues Chabriat

Lariboisière / Neurologie - 01 49 95 25 93

- **Syndrome de Marfan**

Pr Guillaume Jondeau

Bichat-Claude-Bernard / Cardiologie -
01 40 25 68 11

- **Anomalies du développement embryonnaire d'origine génétique**
Pr Alain Verloes
Robert-Debré / Unité fonctionnelle de génétique clinique - Fédération de génétique - 01 40 03 53 42
- **Déficits immunitaires héréditaires**
Pr Alain Fischer
Necker-Enfants Malades / Immunologie, hématologie et rhumatologie pédiatrique - 01 44 49 48 22
- **Hypersomnies rares**
Pr Damien Léger
Hôtel-Dieu / Antenne de physiologie - 01 42 34 82 43
- **Maladie de Fabry et maladies héréditaires de la trame conjonctive à expression cutané-articulaire**
Dr Dominique Germain
Hôpital européen Georges-Pompidou / Unité fonctionnelle de génétique clinique - 01 56 09 38 81
- **Maladies rares en ophtalmologie**
Pr Jean-Louis Dufier
Necker-Enfants Malades / Ophtalmologie - 01 44 49 45 02
- **Maladies osseuses constitutionnelles**
Dr Martine Le Merrer
Necker-Enfants malades et Cochin / Génétique médicale - 01 44 49 51 52
- **Maladies respiratoires rares**
Pr Annick Clément
Armand-Trousseau / Pneumologie pédiatrique - 01 44 73 61 74 - 01 44 73 60 83
- **Maladies rares à expression psychiatrique**
Pr David Cohen
Pitié-Salpêtrière / Psychiatrie de l'enfant et de l'adolescent - 01 42 16 23 51
- **Malformations ano-rectales et pelviennes rares**
Pr Sabine Sarnack
Necker-Enfants Malades / Chirurgie viscérale pédiatrique - 01 44 49 41 94
- **Malformations rares de la face et de la cavité buccale**
Pr Marie-Paule Vazquez
Armand-Trousseau / Chirurgie maxillo-faciale - 01 44 73 69 35

• **Malformations ORL rares**

Pr Eréa-Noël Garabedian

Armand-Trousseau / ORL pédiatrique -
01 44 73 61 86

• **Pathologies gynécologiques médico-chirurgicales rares**

Dr Elisabeth Thibaud

Necker-Enfants Malades / Unité d'endocrinologie et gynécologie pédiatriques - 01 44 49 57 43

• **Surdités congénitales et héréditaires**

Dr Sandrine Marlin

Armand-Trousseau / Unité de génétique médicale - 01 44 73 67 27

• **Syndrome d'Ondine**

Dr Thi-Tuyet-Ha Trang

Robert-Debré / Physiologie - 01 40 03 22 09

• **Syndrome de Pierre Robin et troubles de succion/déglutition congénitaux**

Pr Véronique Abadie

Necker-Enfants Malades / Pédiatrie générale - 01 44 49 52 11

Adresses des hôpitaux

Paris

Armand-Trousseau

26 ave Dr Arnold-Netter•75012

Bichat-Claude-Bernard

46 rue Henri-Huchard•75018

Cochin

27 rue du Fg Saint-Jacques•75014

HEGP

20 rue Leblanc•75015

Hôtel-Dieu

1 place du Parvis Notre-Dame•
75004

Lariboisière

2 rue Ambroise-Paré•75010

Necker - Enfants Malades

149-161 rue de Sèvres•75015

Pitié-Salpêtrière

47-83 bd de l'Hôpital•75013

Robert-Debré

48 bd Sérurier•75019

Saint-Antoine

184 rue du Faubourg Saint-Antoine•
75012

Saint-Louis

1 ave Claude-Vellefaux•75010

Saint-Vincent de Paul

82 ave Denfert-Rochereau•75014

Tenon

4 rue de la Chine•75020

92 Hauts-de-Seine
Ambroise-Paré

9 ave Charles-de-Gaulle
92100 Boulogne

Antoine-Béclère

157 rue de la Porte de Trivaux
92140 Clamart

Beaujon

100 bd du Général Leclerc
92110 Clichy

Louis-Mourier

178 rue des Renouillers
92700 Colombes

Raymond-Poincaré

104 bd Raymond-Poincaré
92380 Garches

94 Val-de-Marne

Bicêtre

78 rue du Général Leclerc
94275 Le Kremlin-Bicêtre

Henri-Mondor

51 ave du Maréchal de Lattre
de Tassigny
94000 Créteil

Quatre millions de personnes en France souffrent d'une des 7 000 maladies rares connues.

Les maladies dites rares sont par définition celles qui touchent un nombre restreint de personnes, moins de 1 sur 2000.

Bien que très diverses, ces affections présentent des caractéristiques communes notamment l'origine génétique pour 80% d'entre elles.

La prise en charge des maladies rares est depuis 2004 une priorité de santé publique et a conduit à la désignation de centres de référence au plan national.

Parmi les 132 centres actuellement labellisés 69 font partie de l'AP-HP.

Ces centres, organisés autour d'équipes très spécialisées, favorisent la prise en charge des patients et proposent une offre de soins en lien avec tous les professionnels de santé concernés.

Ils sont les interlocuteurs des associations de malades et des familles et jouent un rôle important dans le développement d'essais cliniques.

Plus d'informations : www.aphp.fr

Pour connaître les autres centres de référence :

www.alliance-maladies-rares.org

www.orpha.net