



LES CENTRES DE REFERENCE DES MALADIES RARES

1) **Canalopathies musculaires**

Pathologies prises en charge : pathologies des canaux ioniques musculaires regroupant d'une part les paralysies périodiques et d'autre part les syndromes myotoniques non dystrophiques.

Contact : – Tél : 01 42 16 16 91

Filière de rattachement : FILNEMUS

2) **Déficiences intellectuelles de causes rares**

Pathologies prises en charge : Déficiences intellectuelles isolées ou avec signes neurologiques prédominants (neuropédiatrie, génétique, pédo-psychiatrie).

Contact : anne.faudet@aphp.fr – Tel : 01.42.16.13.87

Filière de rattachement : DéfiScience

3) **Démences rares ou précoces**

Pathologies prises en charge : Le centre est dédié à 4 pathologies – les dégénérescences fronto-temporales (DFT), les aphasies primaires progressives non fluentes et démences sémantiques (APP), les dégénérescences cortico-basales (DCB) et les paralysies supranucléaires progressives (PSP).

Contact : centredereference_demrares@yahoo.fr – Tél. Accueil IM2A : 01.42.16.75.06 / 01.42.16.75.08

Filière de rattachement : BRAIN-TEAM

4) **Maladies auto-immunes systémiques rares**

Pathologies prises en charge : Lupus systémique – Syndrome antiphospholipides – Sclérodermie systémique – Vascularite systémique – Myosites

Contact :

- Secrétariat 01.42.17.80.01
- Ligne directe lupus 01.42.17.80.79
- Mail zahir.amoura@aphp.fr

Filière de rattachement : FAI2R



5) Maladies cardiaques héréditaires

Pathologies prises en charge : Ce Centre de Référence est né de la participation de 6 sites : services de Cardiologie, Génétique, Chirurgie Thoracique et Cardiovasculaire (Pitié Salpêtrière), service de Cardiologie (Bichat), service de Cardiologie Néo-natale (R.Debré), services de Cardiologie (A.Paré et HEGP), service Cardiopédiatrie (Necker). Il prend en charge de nombreuses pathologies cardiaques d'origine génétique, qui peuvent être regroupées en cardiomyopathies d'une part, troubles du rythme et troubles de conduction d'autre part.

Contact :

- Soit auprès du Département de Génétique : Mme Samira Ouamkal : téléphone 01 42 16 13 46 – mail : samira.ouamkal@aphp.fr
- Soit auprès du Département de Cardiologie : Mme Evelyne Olier : téléphone 01 42 16 38 84 – mail : evelyne.olier@aphp.fr

Filière de rattachement : Cardiogen

6) Maladies neurogénétiques de l'enfant à l'adulte

Pathologies prises en charge : Les maladies prises en charge par le Centre de Référence sont des maladies affectant le système nerveux dont l'origine est souvent génétique. Il s'agit de pathologies neurogénétiques et neurodégénératives rares : ataxies et paraplégies spatiques, dystonies et mouvements anormaux, leucodystrophies et encéphalopathies, maladie de Huntington.

Contact : elodie.petit@icm-institute.org – Tél : 01 42 16 13 95

Filière de rattachement : BRAIN-TEAM

7) Maladies neuromusculaires « Paris-Est »

Pathologies prises en charge : Neuropathies amyloïdes familiales et autres neuropathies périphériques.

Contact : www.institut-myologie.org/consultations – anne-marie.maronne@aphp.fr

Tél : 01 42 16 37 13

Filière de rattachement : FILNEMUS

8) Maladies rares à expression psychiatrique et schizophrénies à début précoce

Pathologies prises en charge : Pathologies concernant les patients enfants et adolescents présentant une manifestation psychiatrique dans le cadre d'une pathologie de type maladie rare (Myotonie de Steinert, 22q11, anomalie du bras long du chromosome 15, maladies métaboliques à expression tardive, Neurofibromatoses, Scléroses Tubéreuses...). Schizophrénies à début



précoce et certains syndromes rares appartenant au diagnostic différentiel (syndrome catatonique, syndrome de Cotard, troubles du comportement inexplicés...).

Contact : marie-laurence.calcavechia@aphp.fr – Tél : 01 42 16 23 96

Filière de rattachement : DéfiScience

9) Sclérose latérale amyotrophique

Pathologies prises en charge : Sclérose latérale amyotrophique

Contact : nathalie.cormand@aphp.fr – Tél : 01 42 16 24 72

Filière de rattachement : FILSLAN

10) Syndrome Gilles de la Tourette

Pathologies prises en charge : Le Centre de référence prend en charge les patients atteints de Syndrome Gilles de la Tourette, de TICS et mouvements anormaux.

Contact : Tél : 01 42 16 17 94