



Les

Protocolos

Nationaux de

Diagnostic et de

Soins

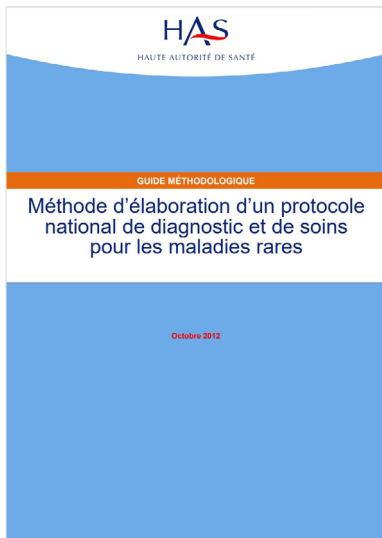
de la **Filière G2m**



Les PNDS et l'index des coordonnateurs sont listés par ordre alphabétique.

Les textes de présentation de chaque PNDS sont extraits des synthèses destinées aux médecins traitants.

Les QR-codes redirigent vers la page de la Haute Autorité de Santé (HAS) du PNDS respectif, pour consulter le PNDS, la synthèse à destination du médecin traitant et l'argumentaire.



Qu'est-ce qu'un PNDS ?

Le PNDS, ou Protocole National de Diagnostic et de Soins, est un document opposable qui synthétise les recommandations nationales de prise en charge d'une maladie rare. Il a pour but d'optimiser et d'harmoniser le parcours de santé des malades sur tout le territoire français, en métropole et en Outre-mer.

Il permet d'explicitier aux professionnels concernés la prise en charge diagnostique et thérapeutique optimale actuelle et le parcours de soins d'un patient atteint d'une maladie rare donnée. Il doit être actualisé tous les 5 ans.

Comment est-il rédigé ?

Le PNDS est rédigé suivant une **méthode définie par la Haute Autorité de Santé (HAS)**. Il est élaboré par un ou des centres experts maladies rares, au sein d'un groupe de travail multidisciplinaire.

La Haute Autorité de Santé (HAS) prévoit une méthode d'élaboration reposant sur « la recherche de preuves scientifiques et la concertation de tous les acteurs concernés » en prenant en compte les recommandations ou protocoles français ou internationaux existants (adaptés au contexte français le cas échéant) et à partir d'études scientifiques publiées.

Les **associations de patients interviennent dans sa relecture**; celle-ci est réalisée par un second groupe de travail composé d'experts et élargi par des médecins ou pédiatres de ville. Les filières de santé maladies rares sont chargées de coordonner la rédaction en assistant les centres experts pour l'organisation logistique et la publication de ces recommandations.



https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2012-12/guide_methodologique_pnds.pdf

Acidurie Glutarique de type 1

coordonnateur(s)

Dr Aline CANO

sous la direction du Pr Brigitte CHABROL



Aciduries organiques : Acidémie Méthylmalonique et Acidémie Propionique

coordonnateur(s)

Dr Anaïs BRASSIER



Adrénoleucodystrophie

coordonnateur(s)

Dr Caroline SEVIN

Pr Fanny MOCHEL



L'acidurie (ou acidémie) glutarique de type 1 (AG-I) est une maladie héréditaire du métabolisme rare qui touche environ 1 personne sur 110 000. Elle est liée à une mutation du gène GCDH, de transmission autosomique récessive. Ce gène code pour une enzyme : la glutaryl CoA-déshydrogenase, qui participe au métabolisme de la lysine (et du tryptophane). L'absence ou l'insuffisance de fonctionnement de cette enzyme entraîne une accumulation de plusieurs métabolites et notamment d'acide glutarique (AG) et d'acide 3-hydroxyglutarique (3-OH-GA). Cette accumulation entraîne une toxicité pour l'organisme et surtout pour le système nerveux central.

Les acidémies propionique et méthylmalonique (AP/AMM) sont des maladies héréditaires du métabolisme caractérisées par l'accumulation d'acide propionique et/ou d'acide méthylmalonique. Ce sont des maladies génétiques très rares, respectivement liées à un déficit enzymatique en propionyl-CoA carboxylase (PCC) et en méthylmalonyl-CoA mutase (MCM). Les AMM peuvent également être liées à des anomalies du métabolisme de la vitamine B12. L'AP a une incidence estimée entre 1/100 000 et 1/150 000 et l'AMM, une incidence estimée à environ 1/50 000.

L'adrénoleucodystrophie liée à l'X (ALD), causée par des mutations du gène ABCD1, est une maladie neurodégénérative associant une atteinte neurologique et surrénalienne. Le marqueur biochimique de la maladie est l'augmentation des AGTLC dans le plasma. Même si l'ALD est une maladie rare (incidence 1/17 000 naissances), c'est la plus fréquente des leucodystrophies génétiques chez les individus de sexe masculin, tous âges confondus.

Céroïde-lipofuscinoses neuronales

coordonnateur(s)
Pr Brigitte CHABROL



Le terme « céroïde-lipofuscine neuronale » (CLN) désigne un ensemble de maladies neurodégénératives caractérisées par une accumulation essentiellement neuronale de lipopigments autofluorescents (céroïde et lipofuscine), associée à une perte neuronale progressive. Il s'agit de maladies d'origine génétique qui ont principalement un mode de transmission récessif autosomique, à l'exception de la rare forme de l'adulte liée au gène DNAJC5 qui est de transmission dominante autosomique. Cliniquement, les CLN se caractérisent par des signes cliniques d'apparition et d'aggravation progressives : · régression neurocognitive plus ou moins rapide et précoce · apparition d'une cécité en lien avec une atteinte rétinienne et maculaire · tableau d'épilepsie myoclonique progressive · syndrome pyramidal · ataxie cérébelleuse avec atrophie cérébelleuse à l'IRM cérébrale.

Déficit en MCAD (Acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne) et autres déficits de la bêta-oxydation mitochondriale des acides gras

coordonnateur(s)
Pr François LABARTHE



Les acides gras à chaîne longue (AGCL), au même titre que les glucides, sont un des substrats énergétiques majeurs pour l'être humain. Pour produire de l'énergie, les AGCL doivent être bêta-oxydés dans la mitochondrie par une multitude de réactions enzymatiques successives. Il existe des déficits génétiques de la plupart de ces enzymes*, avec un mode de transmission autosomique récessif. Ce sont des maladies très rares avec une incidence souvent inférieure à 1/100 000 naissances, excepté le déficit en MCAD dont l'incidence est plus élevée, estimée entre 1/15 000 et 1/20 000 naissances en France. Le déficit en MCAD fait partie depuis décembre 2020 des maladies systématiquement dépistées à la naissance en France.

Déficits du cycle de l'urée

coordonnateur(s)
Dr Dries DOBBELAERE



Les troubles du cycle de l'urée (UCD, Urea Cycle Disorders) sont des anomalies héréditaires des voies de détoxification de l'ammoniac ainsi que de la synthèse de l'arginine. Elles sont dues à des déficits des protéines essentielles du cycle de Krebs-Henseleit (décrit en 1932) composées de 5 enzymes principales, 1 enzyme d'activation et 1 antipport ornithine-citrulline mitochondrial. L'incidence globale de ces déficits est estimée à 1 pour 35000. La clinique est caractérisée par sa non-spécificité avec des symptômes soit neurologiques, soit psychiatriques, soit hépatiques/gastro-intestinaux, soit une combinaison de ces trois catégories. Les UCD se manifestent par une hyperammoniémie survenant peu après la naissance (environ 50% des cas) ou plus tard au cours de l'existence. En l'absence de traitement, ou en cas de retard diagnostique, ils entraînent le décès ou un handicap neurologique sévère.

Gangliosidose à GM2

coordonnateur(s)
Dr Bénédicte HÉRON
Dr Yann NADJAR



Les GM2G sont des maladies de surcharge lysosomale, à transmission autosomique récessive, appartenant au groupe des sphingolipidoses, caractérisées dans toutes leurs formes par une accumulation du ganglioside GM2 (GM2) au niveau du cerveau. Ce sphingolipide fait partie de la voie catabolique de gangliosides plus complexes jouant un rôle structural et fonctionnel majeur dans le système nerveux central. Il s'agit donc de maladies essentiellement neurodégénératives qui présentent un spectre clinique varié selon l'âge de début des signes. L'accumulation de GM2 résulte d'un déficit du système enzymatique des β -hexosaminidases (β -Hex), qui implique deux isoenzymes: Hex A (constituée d'une sous-unité alpha et d'une sous-unité bêta) et Hex B (constituée de deux sous-unités bêta).

Glycogénose de type I

coordonnateur(s)
Pr Philippe LABRUNE
Dr Pierre BROUÉ
Dr Magali GORCE



Les glycogénoses de type I (GSD I pour Glycogen storage disease type I) sont des maladies héréditaires du métabolisme du glycogène. Elles sont liées au déficit du système glucose-6-phosphatase, qui est responsable du déficit de l'hydrolyse du glucose-6-phosphate intracellulaire en glucose qui sera libéré dans le sang. Cette maladie touche le foie, le rein et parfois le tube digestif (la glucose-6-phosphatase s'exprime dans ces trois organes). Il existe deux sous-types de GSD I : le type Ia (GSD Ia) lié à un déficit de la glucose-6-phosphatase microsomale et le type Ib (GSD Ib) lié à un déficit du transporteur qui permet le passage de glucose-6-phosphate du cytoplasme vers le micrososome pour y être hydrolysé. Dans ce sous type, il existe une altération qualitative et quantitative des polynucléaires neutrophiles. La prévalence des GSD I est estimée à une naissance sur 100.000.

Glycogénose de type III ou maladie de Cori-Forbes ou déficit en enzyme débranchante

coordonnateur(s)
Pr Philippe LABRUNE
Pr Pascal LAFORÊT
Dr Camille WICKER



La glycogénose de type III (GSD III pour Glycogen Storage Disease Type III) est une maladie héréditaire du métabolisme du glycogène caractérisée par une accumulation intracellulaire d'un glycogène de structure anormale, par déficit de l'enzyme débranchante. Ceci entraîne un défaut de libération du glucose à partir du glycogène du foie et parfois du muscle sans anomalie de la néogluco-genèse. La glycogénose de type III est une maladie autosomique récessive rare. Sa prévalence est estimée à une naissance sur 100 000.

Homocystinurie par déficit en cystathionine-bêta-synthase (CBS)

coordonnateur(s)
Pr Manuel SCHIFF
Dr Juliette BOUCHEREAU
Mme Sandy COURAPIED



L'homocystinurie par déficit en cystathionine-bêta-synthase (CBS) est une anomalie rare du catabolisme de la méthionine. Le diagnostic est suspecté sur l'augmentation de l'homocystéine totale plasmatique (Hcyt), en général importante > 100 µmol/L (valeur normale 10-15 µmol/L) et de la méthionine plasmatique (Met). Le diagnostic est confirmé par la recherche de mutations bi-alléliques dans le gène CBS.

Hyperinsulinisme congénital

coordonnateur(s)
Dr Jean-Baptiste ARNOUX
Dr Kanetee BUSIAH



Le terme Hyperinsulinisme Congénital (HI congénital, ou CHI) désigne un groupe de maladies génétiques caractérisé par des hypoglycémies secondaires à une sécrétion inadaptée d'insuline.

Une hypoglycémie est définie par une glycémie veineuse au diagnostic · avant les 48 premières heures de vie : < 2,5 mmol/L (45mg/dL) en cas de symptômes cliniques associés, ou < 2 mmol/L (35 mg/dL) en l'absence de symptômes associés. · au-delà des 48 premières heures et pour le reste de la vie : < 2,7 mmol/L (50mg/dL). L'objectif thérapeutique dans le cadre de l'hyperinsulinisme est de maintenir la glycémie > 3,3mmol/L (60mg/dL). L'hyperinsulinisme congénital peut se révéler à tout âge. Les formes les plus sévères sont de début néonatal, et leur incidence est de 1/30.000 naissances. Il peut être isolé, ou survenir dans le cadre d'un syndrome génétique.

Leucinose

coordonnateur(s)
Dr Jean-Baptiste ARNOUX
sous la direction du **Pr Pascale De LONLAY**



La leucinose ou « Maple Syrup Urine Disease » (MSUD) est une affection génétique rare (1/185.000 naissance) de transmission autosomique récessive, caractérisée par l'accumulation de l'acide aminé leucine dans le plasma avec une toxicité cérébrale. La forme classique se manifeste en période néonatale, après un intervalle libre de quelques jours par des signes neurologiques aigus (trouble de conscience, mouvements lents caractéristiques de pédalage et de boxe, hypotonie axiale, hypertension périphérique) mettant en jeu le pronostic vital à très court terme si le diagnostic et la prise en charge adaptée ne sont pas réalisés au plus tôt en réanimation. Le diagnostic se fait sur la chromatographie des acides aminés plasmatique (CAAp) qui retrouve une augmentation de la leucine et des autres acides aminés ramifiés, ainsi que la présence d'alloisoleucine, caractéristique de cette pathologie.

Maladie de Fabry

coordonnateur(s)
Pr Dominique GERMAIN



La maladie de Fabry est une maladie héréditaire du métabolisme, de transmission liée au chromosome X, due à des variants pathogènes du gène GLA responsables d'un déficit en alphagalactosidase A, une enzyme lysosomale. Le déficit enzymatique entraîne l'accumulation de glycosphingolipides : le globotriaosylcéramide (encore appelé Gb3) et son dérivé déacylé le lyso-Gb3 (ou globotriaosylsphingosine) dans l'organisme résultant en une affection multisystémique avec manifestations algiques, dermatologiques, gastro-intestinales, cochléaires, rénales, cardiaques et neurologiques.

Maladie de Gaucher

coordonnateur(s)
Dr Fabrice CAMOU
Dr Nadia BELMATOU



La maladie de Gaucher (MG) est une maladie de surcharge lysosomale à transmission autosomique récessive due à un déficit en glucocérébrosidase. La prévalence en France, est de l'ordre de 1/130 000 personnes. En 2022, 521 patients vivants sont enregistrés dans le Registre Français de la Maladie de Gaucher (RFMG) (446 adultes et 75 enfants) parmi lesquels deux tiers sont traités. L'expression clinique est variable et le diagnostic peut être évoqué à tout âge. En France, l'âge médian des premiers symptômes est de 15 ans et l'âge médian au moment du diagnostic est de 22 ans. La prescription d'un traitement spécifique de la MG (traitement par enzymothérapie substitutive ou par réduction de substrat) n'est pas systématique. L'indication thérapeutique doit être validée de façon pluridisciplinaire par un groupe d'experts à partir de critères cliniques, biologiques et d'imagerie.

Maladie de Niemann-Pick type C

coordonnateur(s)
Dr Yann NADJAR
Dr Bénédicte HÉRON



La maladie de Niemann Pick de type C (NPC) (totalement distincte des types A et B) est une maladie de surcharge lysosomale, à transmission autosomique récessive, causée par le déficit d'une des deux protéines de transport intracellulaire du cholestérol appelées NPC1 et NPC2, résultant de mutations du gène correspondant (soit NPC1, soit NPC2). Le déficit d'une de ces deux protéines (dans environ 95% des cas, il s'agit de NPC1) est associé à une accumulation tissulaire (lysosomale) de cholestérol non estérifié et de divers sphingolipides, les principaux organes cibles étant la rate, le foie, le poumon et le cerveau. Le NPC est une maladie neuroviscérale, dans laquelle l'atteinte systémique se manifeste par une cholestase néonatale fréquente, le plus souvent transitoire, une hépatosplénomégalie, une splénomégalie, très rarement une infiltration pulmonaire.

Maladie de Pompe

coordonnateur(s)

Pr Pascal LAFORET

Dr Marine TARDIEU



La maladie de Pompe (MP), également appelée glycogénose de type II, est une maladie de surcharge lysosomale à transmission autosomique récessive due à un déficit en alphaglucosidase acide (GAA) ou maltase acide. Cette enzyme permet d'hydrolyser le glycogène lysosomal. Son déficit conduit à une accumulation intra-lysosomale de glycogène dans la plupart des tissus, mais les symptômes sont principalement dus à l'altération des muscles squelettiques et cardiaque. La MP comporte un large spectre clinique allant de la forme pédiatrique débutant dans les premiers mois de la vie (dite infantile) caractérisée par une atteinte musculaire et cardiaque sévère jusqu'à des formes de l'adulte pouvant débuter à tout âge habituellement sans atteinte cardiaque. La prévalence de la maladie est estimée à 1 pour 40000.

Maladie de Wilson

coordonnateur(s)

Pr Aurélia POUJOIS



La maladie de Wilson (MW) ou « dégénérescence hépatolenticulaire » est une affection génétique de transmission autosomique récessive. Il s'agit d'une toxicose cuprique caractérisée par une accumulation tissulaire de cuivre libre : essentiellement hépatique, cérébrale et péri-cornéenne. Cette maladie monogénique résulte de mutations dans le gène ATP7B porté par le chromosome 13; ce gène code pour la protéine ATP7B qui assure le transport du cuivre au sein de l'hépatocyte. La prévalence clinique mondiale de la maladie varie en fonction des ethnies, de 12 à 25 cas par million d'habitants. En France, une étude épidémiologique réalisée en 2013 a retrouvé 906 cas de MW, ce qui conduit à une prévalence de 1,5 cas pour 100 000 habitants.

Maladies mitochondriales apparentées au MELAS

coordonnateur(s)

Pr Véronique PAQUIS-FLUCKLINGER

Dr Annabelle CHAUSSENOT



Les maladies mitochondriales sont des maladies génétiques rares caractérisées par un défaut de la chaîne respiratoire. Ces pathologies sont très hétérogènes sur le plan clinique pouvant affecter tous les organes. L'une d'entre-elles, le syndrome MELAS (Mitochondrial Encephalomyopathy, Lactic Acidosis, Stroke-like episodes), est caractérisée par la survenue d'épisodes neurologiques déficitaires mimant un AVC pouvant être associés à d'autres atteintes: épilepsie, déclin cognitif, intolérance à l'effort, migraines, vomissements récurrents, surdité, neuropathie périphérique et petite taille. Le développement psychomoteur précoce est en général normal. Dans 80% des cas, ce syndrome est dû à la mutation m.3243A>G dans le gène MT-TL1 de l'ADN mitochondrial (ADNmt). La prévalence de cette mutation varie de 0,95 à 236/100 000.

MPI-CDG : Défaut de glycosylation des glycoprotéines par déficit en phosphomannose isomérase (CDG syndrome 1b)

coordonnateur(s)

Pr Pascale De LONLAY
Dr Muriel GIRARD



Mucopolysaccharidoses (MPS)

coordonnateur(s)

Dr Samia PICHARD
Dr Alexa GARROS
Pr Brigitte CHABROL



Phénylcétonurie

coordonnateur(s)

Pr François FEILLET



Le déficit congénital de glycosylation en phosphomannose isomérase (MPI-CDG, anciennement CDG-1b ou encore déficit en phosphomannose isomérase (PMI), déficit en mannose phosphate isomérase, syndrome du Lac-Saint-Jean-Saguenay) (OMIM 602579) est un trouble de la N-glycosylation des protéines. Il se caractérise par un déficit en phosphomannose isomérase causé par des variants pathogènes du gène MPI (mannose phosphate isomérase) sur le bras long du chromosome 15. La présentation clinique du MPI/CDG est différente des autres CDG car les patients ont principalement des hypoglycémies, des manifestations gastro-intestinales et hépatiques alors qu'ils ne présentent pas d'atteinte neurologique ni de retard mental. C'est également l'un des rares sous-types de CDG traitable par voie orale (par du mannose) avec une efficacité prouvée.

Les MPS sont des maladies de surcharge lysosomale dues à des déficits enzymatiques responsables de l'accumulation de mucopolysaccharides ou glycosaminoglycans (GAGs). Les principales molécules accumulées sont : le dermatane sulfate, constituant principal des tissus de soutien, l'héparane sulfate, principal constituant de la membrane cellulaire, le kératane sulfate et le chondroïtine sulfate, que l'on retrouve dans les os, le cartilage et la cornée. Cette accumulation provoque des dysfonctionnements tissulaires dans les organes concernés. Compte tenu de la large distribution de ces composés, les manifestations cliniques des MPS sont multisystémiques. Les MPS sont des maladies rares, ayant une incidence cumulée de 1:25 000 à 1:30 000 naissances.

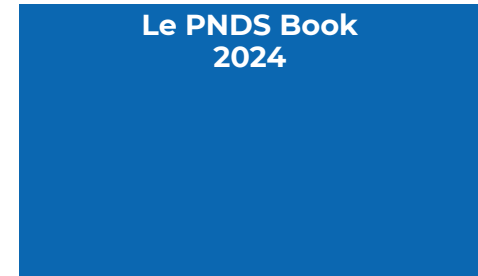
La phénylcétonurie (PCU) est une maladie génétique liée à un déficit en phénylalanine hydroxylase (PAH) qui permet la transformation d'un acide aminé, la phénylalanine (Phé) en un autre acide aminé, la tyrosine (Tyr). Le déficit entraîne une augmentation de la phénylalaninémie qui est toxique pour le cerveau. La PCU représente les formes nécessitant un traitement (taux de Phé sans traitement ni régime >360 µmol/L [>6 mg/dL]) alors que les formes modérées (taux de Phé <360 µmol/L [<6 mg/dL]) appelées hyperphénylalaninémie modérée permanente (HMP) n'ont besoin que d'une simple surveillance. La PCU est dépistée à la naissance chez tous les enfants par la mesure du taux sanguin de phénylalanine sanguine à 3 jours de vie, via le dépistage néonatal. Depuis le début des années 70, plus de 2000 patients ont été dépistés et traités depuis la naissance.

Tyrosinémie type 1 (HT-1)

coordonnateur(s)
Dr Karine MENTION



La tyrosinémie héréditaire de type I (HT-1) est une maladie autosomique récessive rare touchant le catabolisme de l'acide aminé tyrosine. Elle est due à un déficit de l'enzyme fumarylacétocétate hydrolase (FAH). Cette maladie se manifeste habituellement par l'association d'une atteinte hépatique, rénale et cérébrale pouvant coexister chez un même patient. Les premiers symptômes débute dans la majorité des cas avant l'âge de 6 mois par une insuffisance hépatique aiguë associée à une atteinte rénale. Plus rarement, les premiers symptômes sont notés à un âge plus tardif au-delà de l'âge de 1 an, pouvant associer une cirrhose, une insuffisance hépatique, une atteinte tubulaire rénale et un rachitisme hypophosphatémique. Tous les enfants atteints de tyrosinémie de type I présentent un risque élevé de carcinome hépato cellulaire (CHC), qui peut, rarement, être le symptôme révélateur.



Retrouvez tous les PNDS de la filière dans un seul fichier interactif, à télécharger sur le site internet.

LES MISES À JOUR DE PNDS

(appel à projets DGOS septembre 2023)

Maladie de Pompe

coordonnateur(s)

Pr Pascal LAFORET

Dr Marine TARDIEU

1

Maladie de Niemann-Pick type C

coordonnateur(s)

Dr Bénédicte HERON

2

**LES NOUVEAUX PNDS
EN COURS DE RÉDACTION**
(appel à projets DGOS septembre 2023)

Acidémie isovalérique

coordonnateur(s)
Dr Magali GORCE
Dr Dries DOBBELAERE

1

Alpha-mannosidose

coordonnateur(s)
Dr Bénédicte HERON

3

Encéphalopathie myo-neuro-gastro-intestinale

coordonnateur(s)
Dr Cécilia MARELLI
Pr Agathe ROUBERTIE

6

Anomalies du métabolisme du cuivre

coordonnateur(s)
Pr François FEILLET

4

Lesch-Nyhan

coordonnateur(s)
Dr Alice KUSTER
Dr Florence RENALDO

7

Alcaptonurie

coordonnateur(s)
Dr Jean-Baptiste ARNOUX

2

Déficit en sphingomyélinase acide (ASMD) ou maladie de Niemann-Pick de type A & B (NPA et NPB)

coordonnateur(s)
Dr Anaïs BRASSIER
Pr Olivier LIDOVE

5

Syndrome de Leigh

coordonnateur(s)
Pr Brigitte CHABROL

8

LISTE DES COORDONNATEURS

(par ordre alphabétique)

Dr Jean-Baptiste ARNOUX

Pédiatre métabolicien, Centre de référence Maladies Héréditaires Métaboliques, AP-HP Necker-Enfants Malades, 75015 PARIS.

Dr Nadia BELMATOUG

Rhumatologue-interniste, coordinatrice du CRML et vice-présidente du CETG, Hôpital Beaujon, Service de Médecine Interne, 100 Boulevard du Général Leclerc 92118 CLICHY.

Dr Juliette BOUCHEREAU

Pédiatre métabolicien, Centre de Référence Maladies Héréditaires du Métabolisme, AP-HP Necker-Enfants Malades, 75015 PARIS.

Dr Anaïs BRASSIER

Pédiatre métabolicien, présidente du CETL, centre de référence des maladies lysosomales, AP-HP Necker-Enfants Malades, 75015 PARIS.

Dr Kanetee BUSIAH

Pédiatre endocrinologue, Centre des Maladies Endocriniennes Rares de la Croissance, service d'endocrinologie pédiatrique, AP-HP Trousseau, Paris /Service d'endocrinologie pédiatrique, CHU de Lausanne, Suisse.

Dr Fabrice CAMOU

Interniste-infectiologue et réanimateur, président du CETG, HOPITAL SAINT-ANDRE - 1 Rue Jean Burguet, 33075 BORDEAUX.

Dr Aline CANO

Pédiatre métabolicien, Centre de référence coordonnateur des maladies héréditaires du métabolisme, Service de neuro-métabolisme pédiatrique, CHU La Timone, Hôpital Enfants, AP-HM, MARSEILLE.

Pr Brigitte CHABROL

Neuropédiatre, Centre de référence coordonnateur des maladies héréditaires du métabolisme, Service de neuro-métabolisme pédiatrique, CHU La Timone, Hôpital Enfants, AP-HM, MARSEILLE.

Dr Annabelle CHAUSSINOT

Centre de référence pour les Maladies Mitochondriales de l'enfant à l'adulte (CALISSON) CHU de Nice – Hôpital de l'Archet 2 – Service de Génétique Médicale – 151, Route de Saint-Antoine de Ginestière, BP 3079, 062020 NICE CEDEX 3.

Mme Sandy COURAPIED

Centre de Référence Maladies Héréditaires du Métabolisme, CHU Lille, 2 Avenue Oscar Lambret, 59000 LILLE.

Dr Dries DOBBELAERE

Pédiatre métabolicien, Centre de référence Maladies Héréditaires du Métabolisme, CHU Lille, 2 Avenue Oscar Lambret, 59000 LILLE.

Pr François FEILLET

Pédiatre métabolicien, Centre de Référence Maladies Héréditaires du Métabolisme, CHU Nancy, 1 rue Morvan, 54500 VANDOEUVRE LES NANCY.

Dr Alexa GARROS

Neuropédiatre, CHU Grenoble Alpes - Site Nord - CS

10217 - 38043 GRENOBLE Cedex 10.

Pr Dominique GERMAIN

Service de Génétique Médicale - Centre de référence Maladies Rares, AP-HP Raymond-Poincaré 104, boulevard Raymond-Poincaré, 92380 Garches

Dr Muriel GIRARD

Pédiatre hépatologue, pédiatre, AP-HP Necker-Enfants Malades, 75 015 PARIS.

Dr Magali GORCE

CRMR Maladies Héréditaires du métabolisme, Hôpital des Enfants, 330, Avenue de Grande Bretagne, 31300 TOULOUSE.

Dr Bénédicte HERON

Neuropédiatre, Centre de référence coordonnateur des maladies lysosomales, Service de neuropédiatrie, AP-HP Armand Trousseau-La Roche Guyon, PARIS.

Dr Alice KUSTER

Service de Réanimation pédiatrique, CHU de Nantes - Hôpital mère-enfant, 38 boulevard Jean-Monnet 44093 NANTES CEDEX 1.

Pr François LABARTHE

Pédiatre métabolicien, Centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme, Service de Médecine pédiatrique, CHRU de Tours - Hôpital Clocheville, 49 Boulevard Béranger, 37044 TOURS CEDEX 9.

Pr Philippe LABRUNE

Service de Pédiatrie générale, Centre de référence coordonnateur des maladies héréditaires métaboliques hépatiques, AP-HP Antoine Béchère 157 rue de la Porte de Trivaux, 92140 CLAMART.

Pr Pascal LAFORET

Service de Neurologie, CHU Paris IdF Ouest - AP-HP Raymond Poincaré, 104 boulevard Raymond

Poincaré, 92380 GARCHES.

Pr Olivier LIDOVE

Service de Médecine Interne, Hôpital de la Croix St Simon, 125 rue d'Avron, 75020 PARIS.

Pr Pascale DE LONLAY

Pédiatre métabolicien, Centre de Référence Maladies Héritaires du Métabolisme, Coordinatrice de la filière maladies rares G2M, AP-HP Necker-Enfants Malades, 75015 PARIS.

Dr Cécilia MARELLI

Unité de Neurologie Comportementale, Département de Neurologie, CHU de Montpellier - Hôpital Gui de Chauliac, 80 avenue Augustin Fliche 34295 MONTPELLIER CEDEX 5.

Dr Karine MENTION

Pédiatre métabolicien, Centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme, CHRU de Lille, 2 Avenue Oscar Lambret, 59000 LILLE.

Pr Fanny MOCHEL

Centre de référence des Maladies Métaboliques Héritaires, Service de Génétique clinique et Médicale

AP-HP Sorbonne Université - Hôpital de la Pitié-Salpêtrière, 47-83 boulevard de l'Hôpital, 75013 PARIS.

Dr Yann NADJAR

Neurologue, Centre de référence des maladies lysosomales, Département de neurologie, AP-HP Sorbonne Université - Hôpital de la Pitié-Salpêtrière, 47-83 boulevard de l'Hôpital, 75013 PARIS.

Pr Véronique PAQUIS-FLUCKLINGER

Service de génétique, CHU de Nice - Hôpital l'Archet 2, 151 Route Saint-Antoine de Ginestière, BP 3079 06202 NICE CEDEX 3.

Dr Samia PICHARD

Pédiatre spécialisée en MHM, vice-présidente du

CETG, centre de référence des maladies lysosomales, AP-HP Necker-Enfants Malades, 75015 PARIS.

Pr Aurélia POUJOIS

Service de Neurologie - CRMR Wilson, Hôpital Fondation Adolphe de Rothschild, 29 Rue Manin, 75019 PARIS.

Dr Florence RENALDO

Service de Neuropédiatrie - Unité de neuropédiatrie et pathologie du développement, AP-HP.Sorbonne Université - Hôpital d'Enfants Armand-Trousseau 26 avenue du Docteur Arnold Netter, 75012 PARIS CEDEX 12.

Pr Agathe ROUBERTIE

Département de neuropédiatrie, Pôle Femme Mère Enfant, CHU de Montpellier - Hôpital Gui de Chauliac 80 avenue Augustin Fliche, 34295 MONTPELLIER CEDEX 5.

Pr Manuel SCHIFF

Pédiatre métabolicien, Centre de Référence Maladies Héritaires du Métabolisme, AP-HP Necker-Enfants Malades, 75015 PARIS.

Dr Caroline SEVIN

Centre de Référence Leucodystrophie, Service de Neuropédiatrie, APHP. Université Paris-Saclay, Hôpital Bicêtre, 78 rue du Général Leclerc, 94270 LE KREMLIN-BICÊTRE.

Dr Marine TARDIEU

Pédiatre métabolicien, Centre de référence maladies rares, Service de Médecine pédiatrique, CHRU de Tours - Hôpital Clocheville, 49 Boulevard Béranger 37044 TOURS CEDEX 9.

Dr Camille WICKER

CCMR Maladies Héritaires du métabolisme Service de Neuropédiatrie, Pédiatrie médico-chirurgicale, CHU de Strasbourg - Hôpital de

Hautepierre

1 Avenue Molière, 67200 STRASBOURG.

www.filiere-g2m.fr
contact@filiere-g2m.fr