

Centre constitutif : Marseille



AP-HM, CHU Timone
264 rue Saint Pierre
13385 Marseille Cedex 05
Mail : brigitte.chabrol@ap-hm.fr
Tél : 04 91 38 48 00

Centres de compétence : Lyon, Montpellier et Toulouse



HCL Groupement Hospitalier Est, HFME,
Maladies Héritaires du Métabolisme
59 boulevard Pinel, 69677 Bron Cedex
Mail : alain.fouilhoux@chu-lyon.fr
Tél : 04 72 12 95 37 / 04 72 12 95 45



CHU de Montpellier – Gui de Chauliac
Service de Neurologie
80 Av. A. Flich
34295 Montpellier
Mail : c-marelli@chu-montpellier.fr
Tél : 04 67 33 60 29



CHU de Toulouse
Service de Génétique Médicale
Hôpital Purpan, Pavillon Lefebvre
TSA 40031, 31059 Toulouse Cedex
Mail : calvas.p@chu-toulouse.fr
Tel : 05 61 77 90 79

Centre coordonnateur : Nice

Coordonnateur : Pr Véronique PAQUIS-FLUCKLINGER

Secrétariat :

Ouverture du lundi au vendredi de 9h à 16h
Tél. : 04.92.03.62.43 ou 04.92.03.64.60
Fax. : 04.92.03.64.65
Courriel : secretariat-calisson@chu-nice.fr

Adresse :

Hôpital de l'Archet 2
Service de Génétique Médicale
151, Route de Saint-Antoine de Ginestière
B.P.3079
06202 NICE CEDEX 3

Site Internet :

<http://www.mito-calisson.fr>



UNIVERSITÉ CÔTE D'AZUR



CALISSON

Centre de Référence pour les Maladies Mitochondriales de l'enfant à l'adulte



Les Maladies mitochondriales

Ces maladies sont considérées comme les plus fréquentes des maladies métaboliques (2,5 personnes /10 000). Ce sont des **maladies complexes**, liées à un déficit énergétique, qui touchent tous les organes. L'expression clinique est **très hétérogène** (encéphalomyopathie, retard mental, épilepsie, diabète, cardiomyopathie, surdité, cécité, insuffisance hépatique...). Une maladie mitochondriale peut se manifester **à tout âge** (enfants ou adultes) avec un degré de **sévérité très variable**.

L'extrême diversité et la complexité de ces maladies rendent leur **diagnostic difficile**, nécessitant une expertise à différents niveaux : clinique, biochimique, anatomopathologique et génétique. Les patients doivent être pris en charge successivement par des spécialistes variés et leur suivi doit reposer sur une équipe multidisciplinaire entraînée, en relation étroite avec les médecins traitants.

Le centre de référence

Labellisé dans le cadre du Plan National Maladies Rares, ce centre de référence est dédié au diagnostic et au suivi de patients atteints de maladies mitochondriales. Il a renforcé la collaboration entre les médecins des CHU de Nice et de Marseille, et plus récemment de Lyon, Montpellier et Toulouse, permettant d'optimiser la prise en charge de ces patients et le développement de nouvelles méthodes diagnostiques.

Les objectifs du centre

- ◆ **Établir un diagnostic** grâce à une équipe multidisciplinaire et médico-sociale
- ◆ **Assurer une prise en charge médicale cohérente et globale des patients et des familles**
 - coordination des différents spécialistes
 - relais avec les correspondants médicaux ou paramédicaux
 - liens avec la MDPH
- ◆ **Informers les patients et leurs familles**
- ◆ **Former les professionnels médicaux et paramédicaux** à la prise en charge de ces patients
- ◆ **Développer des programmes de recherche et développer de nouvelles stratégies thérapeutiques** en lien avec des équipes de l'INSERM, du CNRS et de l'Université (ex : IRCAN, UMR...)

Association contre les maladies mitochondriales

Elle regroupe des patients et des familles de patients atteints de maladies mitochondriales.

a.m.mi@wanadoo.fr / Tel : 05 56 74 97 33

Web : <http://www.asso.orpha.net/AMMI/>



Vos correspondants

Centre coordonnateur : NICE

Service de Génétique Médicale du CHU de Nice

- ✓ **Responsable** Pr Véronique PAQUIS
- ✓ **Cliniciens** Dr Annabelle CHAUSSENOT
Dr Cécile ROUZIER
- ✓ **Biochimie** Dr Konstantina FRAGAKI
Dr Céline CARUBA
- ✓ **Génétique Moléculaire**
Pr Sylvie BANNWARTH
Dr Samira AIT EL MKADEM - SAADI
- ✓ **Assistante de Recherche Clinique** Claire HOARAU

Services Cliniques du CHU de Nice

- ✓ **Neuropédiatrie** Dr Christian RICHELME
- ✓ **Neurologie** Pr Sabrina SACCONI
- ✓ **Endocrinologie** Dr Anne-Gaëlle DECOUX-POULLOT
- ✓ **Ophthalmologie** Dr Cécilia LEAL
- ✓ **Néphrologie** Dr Guillaume FAVRE

Centre constitutif : CHU de Marseille

- ✓ **Neuropédiatrie** Pr Brigitte CHABROL (responsable)
Dr Aline CANO
Dr Célia HOEBEKE
- ✓ **Neurologie** Pr Shahram ATTARIAN
Dr Emmanuelle SALORT-CAMPANA
- ✓ **Endocrinologie** Pr René VALERO
Dr Noemie DUBOIS

Centres de compétence :

CHU de Lyon

- ✓ **Pédiatrie** Dr Nathalie GUFFON-FOUILHOUX
Dr Alain FOUILHOUX

CHU de Montpellier

- ✓ **Neurologie** Dr Cécilia MARELLI-TOSI
- ✓ **Neuropédiatrie** Pr Agathe ROUBERTIE

CHU de Toulouse

- ✓ **Génétique Médicale** Pr Patrick CALVAS

