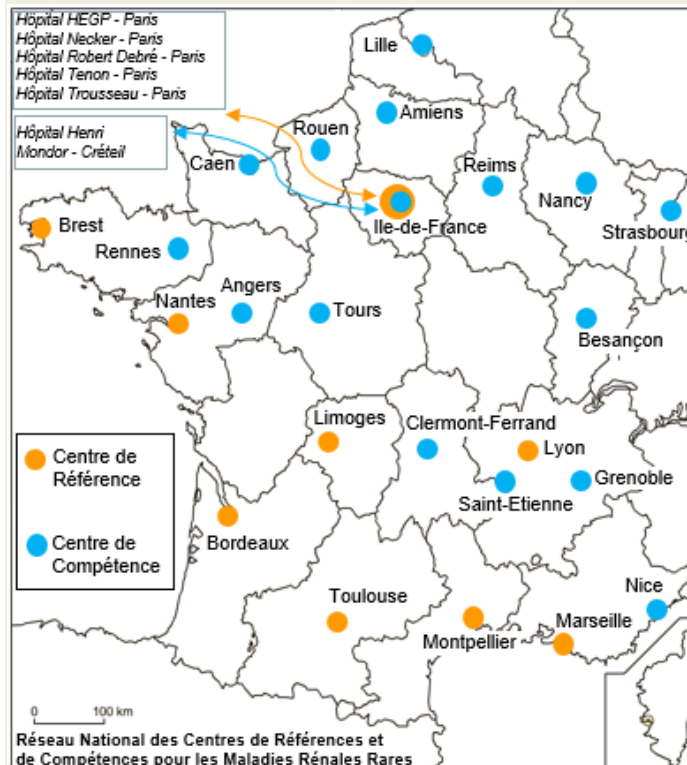


Coordonnées des sites du Centre

- **Hôpital Universitaire Necker-Enfants Malades**
 - Néphrologie Pédiatrique (Pr R.Salomon)
 - ☎ 01 44 49 44 62
 - Néphrologie Adulte (Pr B.Knebelmann)
 - ☎ 01 44 49 54 61
 - Fédération de Génétique et de Médecine Génomique de Maladies Rares APHP CUP (Dr G.Dorval - Dr L.Heidet)
 - ☎ 01 44 38 19 82
- **Hôpital Universitaire Armand Trousseau**
 - Néphrologie Pédiatrique (Pr T.Ulinski)
 - ☎ 01 71 73 82 99
 - ✉: tim.ulinski@aphp.fr / fida.neddham@aphp.fr
- **Hôpital Universitaire Robert Debré**
 - Néphrologie Pédiatrique (Pr J.Hogan)
 - ☎ 01 40 03 24 55
- **Hôpital Universitaire Tenon & Hôpital Universitaire Pitié Salpêtrière**
 - Département de Néphrologie Adulte & Service de Génétique (Pr L.Mesnard)
 - ☎ 01 56 01 65 02
- **Hôpital Universitaire Européen Georges Pompidou**
 - Laboratoire de Génétique (Dr R.Vargas-Poussou – Dr M.Hureauux)
 - ☎ 01 56 09 38 81
 - ☎ 01 56 09 52 29
 - Service de Néphrologie (Dr S.Chauvet)
 - ☎ 01 56 09 57 81 / 01 56 09 37 89
 - Physiologie et CIC
 - ☎ 01 56 09 39 72 / 01 56 09 28 66 (Pr P.Houillier)
 - ☎ 01 56 09 29 12 (Dr A.Blanchard)
- **Centre Hospitalier Universitaire de Brest**
 - Néphrologie Adulte (Pr E.Cornec-Le Gall)
 - ☎ 02 98 34 78 90

LE RESEAU NATIONAL DES CENTRES DE REFERENCE ET DES CENTRES DE COMPETENCES POUR LES MALADIES RÉNALES RARES

Le centre **MARHEA** collabore avec les autres centres de référence des maladies rénales rares et un réseau de 16 centres de compétences, ainsi que les associations de patients répartis sur l'ensemble du territoire national.

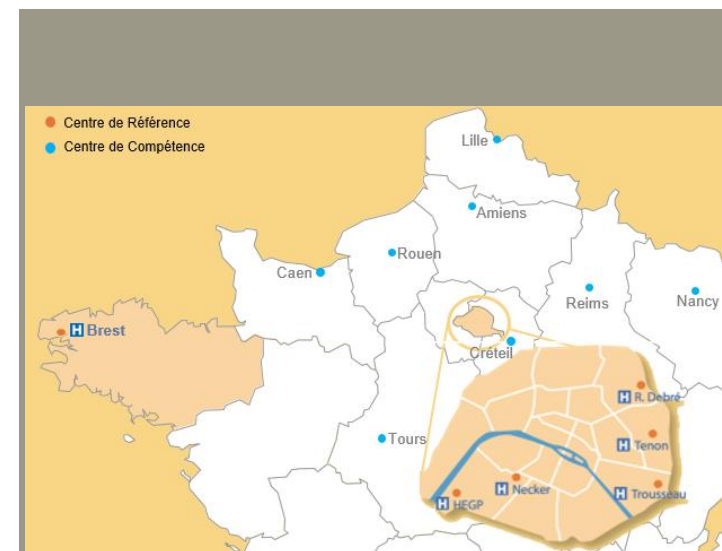


Contacter le Centre de Référence MARHEA

Coordonnateur : Dr Laurence Heidet
 Service de Néphrologie Pédiatrique Hôpital Necker-Enfants Malades
 149 rue de Sèvres 75743 PARIS CEDEX 15
 Bâtiment Laennec 3^{ème} étage
 Email : centre.marhea@nck.aphp.fr - ☎ 01 44 49 43 82
 Site internet : www.filiereorkid.com/crmr_marhea/



Centre de Référence des
Maladies Rénales Héritaires
de l'Enfant et de l'Adulte

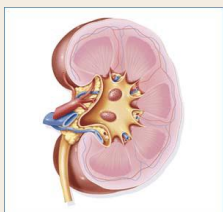


Le Centre de Référence MARHEA

Le centre **MARHEA** est constitué d'un réseau comprenant six services de néphrologie (pédiatrique ou adulte), deux départements de génétique, un département de physiologie et un centre d'investigation clinique, répartis dans plusieurs hôpitaux de l'Assistance Publique à Paris et au CHU de Brest.

Le centre **MARHEA** fait parti de l'une des **23 filières de santé maladies rares** en France, **ORKiD**, et du réseau européen des maladies rénales rares **ERKNet**. Fort de ces engagements, le centre de référence est impliqué dans différents projets d'études à des fins de recherche (par exemple : banque nationale de données sur les maladies rares **BNDMR**, registre européen **ERKReg**, Cohortes **RaDiCo Alport** et **Cystinose**...).

Les Maladies Rénales Héritaires



Rein vu en coupe

Les **reins** jouent un rôle majeur dans le maintien de l'équilibre du milieu intérieur de l'organisme, notamment grâce à l'élimination des déchets avec la fabrication de l'urine. Ils sont constitués d'environ un million d'unités appelées **néphrons**.

Les maladies rénales héréditaires peuvent toucher toutes les parties du néphron : les **glomérules** qui filtrent le sang (syndromes d'Alport, de Denys-Drash et de Frasier, syndrome néphrotique cortico-résistant, syndromes hémolytiques et urémiques atypiques...), les **tubules** qui modifient ensuite la composition de l'urine (syndromes de Lowe, de Dent, de Bartter, de Gitelman, hypomagnésémies familiales, acidoses tubulaires, cystinurie, rachitismes hypophosphatémiques, diabète insipide néphrogénique...).

Elles peuvent également être liées à des anomalies de développement des reins au cours de la vie embryonnaire et fœtale (syndromes rein-colobome, reins kystiques et diabète, branchio-oto-rénal, dysgénésie rénale tubulaire...), à l'apparition de kystes (polykystoses, néphronophtise), ou être secondaires à des anomalies du métabolisme (cystinose, hyperoxalurie primaire, maladie de Fabry...). Enfin elles incluent des formes rares d'hypertension artérielle.

Les maladies rénales héréditaires peuvent se manifester plus ou moins tôt au cours de la vie (depuis la période prénatale jusqu'à l'âge adulte) par des signes cliniques variés, et leur mode de transmission génétique est variable.



Les Associations de Patients

■ AIRG-FRANCE

Association pour l'Information et la Recherche sur les maladies Rénales Génétiques
www.airg-france.fr/
☎ 01 53 10 89 98
✉ airg.permanence@orange.fr



■ AFDI

Association Française du Diabète Insipide
www.diabete-insipide.fr
☎ 06 17 29 86 60
✉ contact@diabete-insipide.fr



■ ASL

Association du Syndrome de Lowe
www.syndrome-lowe.org
☎ 04 67 04 49 74

✉ contact@syndrome-lowe.org



■ AMSN

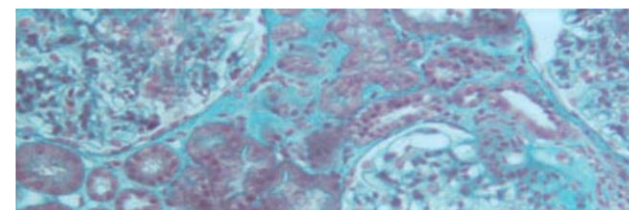
Association des Malades d'un Syndrome Néphrotique
amsn.ambitionrecherche.fr/home

✉ amsn.ambitionrecherche.fr/l-association/presentation/nous-contacter



Nos Missions

- ✓ Permettre le **diagnostic** de la maladie et optimiser la **prise en charge** des patients et de leurs familles.
- ✓ **Harmoniser les pratiques médicales** dans le domaine des maladies rénales rares.
- ✓ **Promouvoir et développer des programmes de recherche** sur les maladies rénales héréditaires.
- ✓ **Former et informer** les patients et les familles.
- ✓ Participer à la **surveillance épidémiologique** des maladies rénales rares en France.



■ Association Polykystose France

www.polykystose.org

✉ www.polykystose.org/contact/ - 

■ Vaincre les maladies Lysosomales

www.vml-asso.org/

☎ 01 69 75 40 30 - ✉ partenariat@vml-asso.org

