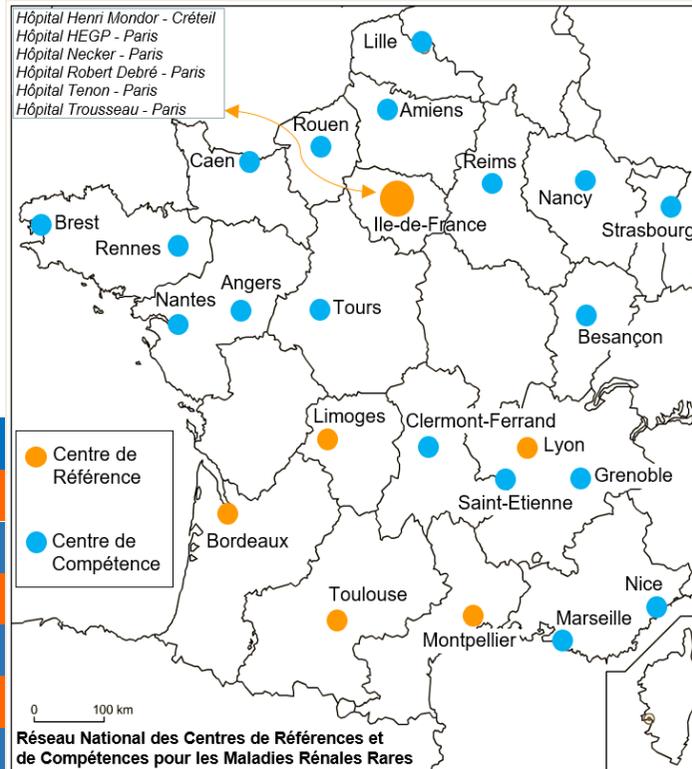


Coordonnées des sites du Centre

- **Hôpital Necker-Enfants Malades**
 - Néphrologie Pédiatrique (Pr R.Salomon)
☎ 01 44 49 44 62
 - Néphrologie Adulte (Pr B.Knebelman)
☎ 01 44 49 54 61
 - Département de Génétique (Pr J.Steffann - Pr C.Antignac)
☎ 01 44 38 19 82
- **Hôpital Armand Trousseau**
Néphrologie Pédiatrique (Pr T.Ulinski)
 - ☎ 01 44 73 60 32
 - ☎ 01 44 73 66 62
- **Hôpital Robert Debré**
Néphrologie Pédiatrique (Pr J.Hogan)
 - ☎ 01 40 03 24 55
- **Hôpital Tenon**
Hôpital de jour de Néphrologie (Pr E.Plaisier)
 - ☎ 01 56 01 63 17
- **Hôpital Européen Georges Pompidou**
 - Département de Génétique (Dr R.Vargas-Poussou)
 - ☎ 01 56 09 38 81
 - ☎ 01 56 09 52 29
 - Physiologie et CIC
 - ☎ 01 56 09 56 25 (Pr P.Houillier)
 - ☎ 01 56 09 30 69 (Dr A.Blanchard)

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 18 centres de compétences, ainsi que les associations de patients répartis sur l'ensemble du territoire national.



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



Contactez le Centre de Référence

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/



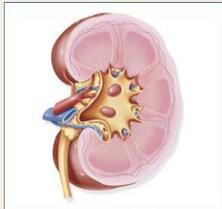
MARHEA
Centre de référence

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 et un département de physiologie et un centre d'investigation clinique, répartis dans plusieurs hôpitaux de l'Assistance Publique à Paris.

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



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**.

Rein vu en coupe

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, néphronoptise), 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



■ ARIC

Association pour la Recherche et l'Information sur la Cystinurie

www.cystinurie.com -

■ 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

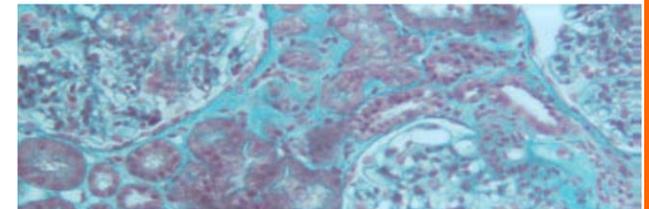
Association des Malades d'un Syndrome Néphrotique
amsn.ambitionrecherche.fr/home

✉ 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/ -

■ Association Océane pour la vie des reins

✉ Se rendre sur leur page Facebook -

■ Vaincre les maladies Lysosomales

www.vml-asso.org/

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

