

ANNEXE 2 : Acteurs et partenaires de la filière

I- acteurs de la filière

I-1 Centres de Référence et Centres de Compétence.

Qualification de la structure	Intitulé de la structure	Etablissement Coordonnateur	Villes / Sites	Participants et Responsable CMR (en gras)	Coordonnées des coordonnateurs des CMR (téléphone, adresse électronique)
CMR	DI de causes rares	CHU Pitié-Salpêtrière Paris CHU Trousseau Paris	Paris Pitié-Salpêtrière AP-HP	Dr Delphine HERON Dr Aurélie JACQUETTE Dr Perrine CHARLES Dr Cyril MIGNOT	01 42 16 13 47 delphine.heron@psl.ap-hop-paris.fr
			Paris R Debré AP-HP	Pr Alain VERLOES Pr Odile BOESPFLUG TANGUY Pr Sandrine PASSEMARD Pr MC MOUREN SIMEONI Pr Nadia CHABANNE	
			Paris Trousseau AP-HP	Pr Thierry BILLETTE de VILLEMEUR Dr Marie- laure MOUTARD Dr Lydie BURGLEN Dr Alexandra AFENJAR	01 44 73 61 41 thierry.billette@trs.aphp.fr
			Hôpital de La Roche Guyon AP-HP	Pr Thierry BILLETTE de VILLEMEUR	
			Paris Necker AP-HP	Pr Arnold MUNNICH Pr Stanislas LYONNET Dr Marlène RIO Pr Isabelle DESGUERRE Dr Nadia BAHY-BUISSON Dr Laurence ROBEL	
			Paris Cochin AP-HP	Pr Jamel CHELLY Dr Nadia BAHY-BUISSON	
CMR	DI de causes rares	CHU Lyon	CHU Lyon	Pr Vincent des PORTES Dr Dorothée VILLE Dr Amélie CLEMENT	04 27 85 53 82 vincent.desportes@chu-lyon.fr
CMR	Maladies et malformations congénitales du cervelet	CHU Trousseau Paris	CHU Trousseau	Dr Lydie BURGLEN Pr Thierry BILLETTE de VILLEMEUR Dr Marie- laure MOUTARD Pr Diana RODRIGUEZ	01 44 73 67 27 lydie.burglen@trs.aphp.fr

				Dr Alexandra AFENJAR Dr Catherine GAREL Dr Antoinette GELOT Dr Sandra CHANTOT- BASTARAUD	
			CHU Lyon	Pr Vincent des PORTES Pr Laurent GUIBAUD Dr Christelle ROUGEOT	
			CHU Lille	Pr Louis VALLEE Dr Audrey RIQUET	
CMR	Maladies psychiatriques rares	CHU Pitié-Salpêtrière Paris	CHU Pitié-Salpêtrière	Pr David COHEN Dr Angèle CONSOLI	01 42 16 23 51 david.cohen@psl.aphp.fr
CMR	Syndrome de Prader- Willi	CHU Toulouse	CHU Toulouse	Pr Maithé TAUBER	0534558551 tauber.mt@chu-toulouse.fr
			CHU Pitié-Salpêtrière Paris Necker AP-HP	Pr Christine POITOU Dr Graziella PINTO	
			Hendaye	Dr Denise THUILLEAUX	
CC	Ouest	CHU Rennes	CHU Rennes	Pr Sylvie ODENT Dr Laurent PASQUIER	
		CHU Brest	CHU Brest	Dr Sylviane PEUDENIER	
CC	Nord -Est	CHU Amiens	Amiens	Pr Patrick BERQUIN Dr Gilles MORIN	
CC	Ouest	CHU Tours	CHU Tours	Pr Annick TOUTAIN Pr Pierre CASTELNAU	
CC	Sud Ouest	CHU Bordeaux	CHU Bordeaux	Pr Didier LACOMBE Dr Jean Michel PEDESPAN	
		CHU Toulouse	CHU Toulouse	Pr Yves CHAIX	
CC	Sud Ouest	CHU Montpellier	CHU Montpellier	Pr Pierre SARDA Pr François RIVIER	
CC	Sud Est	CHU Marseille	CHU Marseille	Pr Nicole PHILIP Pr Brigitte CHABROL	
		CHU Nice	CHU Nice	Dr Christian RICHELME Dr Fabienne GIULIANO	
CC	Nord-Est	CHU Dijon	CHU Dijon	Pr Laurence FAIVRE Dr Alice MASUREL	
		CHU Besançon	CHU Besançon	Dr Daniel AMSELLEM Dr Caroline PARIS	
CC	Nord -Est	CHU Reims	CHU Reims	Pr Jacques MOTTE Pr Martine DOCO-FENZY	

I-2 Laboratoires de génétique moléculaire.

I-2.1 Réseau national « maladies neurologiques, musculaires, neurosensorielles et retards mentaux » des laboratoires de génétique moléculaire

Actif depuis 2003, ce réseau a pour but de coordonner l'organisation du diagnostic génétique des affections neurologiques rares au niveau national. Il est organisé en sous-groupes, **dont le sous-groupe « déficience intellectuelle »** (coordonnateurs Dr Bénédicte Gérard, Dr Pascale Saugier-Weber, Dr Renaud Touraine) qui se réunit régulièrement et dont l'animation inclut depuis plusieurs années une interface avec les CMR concernés.

- Deux laboratoires sont animés par deux CMR de la filière :
 - Laboratoire de neurogénétique moléculaire, Trousseau. Dr Lydie Burglen. Adossé au CMR « Malformations et maladies congénitales du cervelet », ce laboratoire national bénéficie de l'expertise clinique d'amont du CR pour le diagnostic génétique de ces maladies.
 - Laboratoire de diagnostic des malformations corticales cérébrales, Cochin. Pr Chelly, Pr Th Bienvenu, Dr Bahi-Buisson; membre du CMR « déficience intellectuelle », Dr Delphine Héron. Du fait de leur rareté, seul un laboratoire de référence en France assure le diagnostic des malformations corticales. Le diagnostic moléculaire étant centralisé, un staff de diagnostic et de recherche a été mis en place depuis 5 ans, autour du Dr Bahi-Buisson qui a développé une expertise sur le sujet.
- Tous les autres laboratoires de Diagnostic de référence de pathologies rares avec déficience intellectuelle sont décrits dans le tableau ci-dessous.

Ces laboratoires jouent un rôle capital dans le développement méthodologique au service du diagnostic étiologique des patients. Citons, sans exhaustivité, le développement technologique majeur du laboratoire de Strasbourg (IGBMC et Laboratoire de diagnostic génétique des HUS) pour le diagnostic des DI non spécifiques, la spécialisation de laboratoires sur des groupes de pathologies pertinents cliniquement (ex : Nancy et Cochin pour Rett/Rett-like; Robert Debré pour microcéphalies; Rennes pour holoprosencéphalie; St Etienne et Tours pour les DI liées à l'X, ...). Par ailleurs, de nombreux laboratoires travaillent en partenariat avec les cliniciens pour l'expertise clinique en amont de l'analyse. Certains laboratoires ont mis en place des techniques spécifiques pour certains syndromes : le laboratoire de diagnostic de l'X fragile de Lyon (Dr Lesca), réalise un séquençage de FMR1 en cas de phénotype évocateur sans amplification classique. Celui de Toulouse a mis en place un outil de recherche des délétions atypiques de Prader-Willi et Bordeaux a mis en place une CGH array ciblée sur la région qui complète cette analyse. Le laboratoire de biochimie de Lyon (Dr Saban) est un laboratoire référent pour les maladies métaboliques, dont le métabolisme de la créatine.

Conscients que la qualité des interactions clinico-biologiques va conditionner la qualité de l'interprétation des données de séquençage haut-débit, des interlocuteurs cliniciens seront désignés pour chaque groupe de travail au sein de l'ANPGM (Association Nationale des Praticiens de Génétique Moléculaire) : DI, épilepsie, malformations cérébrales fœtales,...

Ville	Etablissement	Responsables	coordonnées	Diagnostiques de référence de pathologies rares avec déficience intellectuelle; anomalies du développement cérébral; épilepsies	Développements prévus dans le domaine de la DI, anomalies cérébrales et épilepsie
Angers	CHU Angers	Pr Vincent PROCACCIO Dr Marie-Claire MALINGE Dr Patrizia BONNEAU Pr Pascal REYNIER	02 41 35 38 69/5 56 80 viproccaccio@chu-angers.fr mcmalinge@chu-angers.fr pabonneau@chu-angers.fr pareynier@chu-angers.fr	FRAXA, Sclérose tubéreuse de Bourneville (<i>TSC1, TSC2</i>), Syndromes mitochondriaux en relation avec des mutations de l'ADN mitochondrial ou de gènes nucléaires (<i>SURF1, WFS1, POLG1, POLG2, DGUOK, TK2, PEO1, ANTI, RRM2B, MPV17, PPRS1, NDUFV1</i>), Wolfram (<i>WFS1</i>), syndrome FG (<i>MED12</i> , exons 21-22), Autisme et retard mental (<i>MEF2C</i>)	
AP-HP	CHU Bichat	Dr Thierry DUPRE Dr Sandrine VUILLAUMIER-BARROT Dr Céline BOUCHET-SERAPHIN Pr Nathalie SETA	01 40 25 85 64 62 sandrine.vuillaumier@bch.aphp.fr celine.bouchet@bch.aphp.fr thierry.dupre@bch.aphp.fr nathalie.seta@bch.aphp.fr	Congenital Disorders of Glycosylation (CDG) I et II (<i>PMM2, MPI, ALG6, ALG3, DPM1, DPM2, DPM3, ALG8, ALG9, DOLK, ALG12, ALG8, ALG2, MGAT2, DPAGT1, ALG1, ALG11, RFT1, ALG13, ALG14, PGM1, ATP6V0A2 COG1, COG4, COG5, COG6, COG7, COG8, MPDU1, SRD5A3, DHDDS, B4GALT1</i>) Dystrophies musculaires congénitales associées à une anomalie de glycosylation de l'alpha-dystroglycan ou alpha-dystroglycanopathies, syndrome de Walker-Warburg, Muscle-Eye-Brain (MEB), Fukuyama (FCMD), CMD et LGMD (<i>POMT1, POMT2, POMGNT1, LARGE, FKTN, FKRP, TMEM5, ISPD, B3GALNT2, GTDC2, B3GNT1, GMPPB, SGK196</i>). Syndrome de Vivo ou déficit en GLUT1 (<i>SLC2A1</i>)	Séquençage NGS / capture d'exons pour les CDG et alpha-dystroglycanopathies
AP-HP	CHU Cochin	Pr Marc DELPECH Pr Cherif BELDJORD Dr Laurence CUISSET Pr Thierry BIENVENU	0144412479 0158411611 marc.delpech@cch.aphp.fr Cherif.beldjord@inserm.fr laurence.cuisset@cch.aphp.fr thierry.bienvenu@inserm.fr	FRAXA, FRAXE, Prader Willi-Angelman (<i>méthylation 15q11q13</i>), disomie uniparentale des chromosomes 14 et 15, Analyses de liaison, <i>ARX, CDKL5, DCX, FLNA, MECP2, OPHN1, FOXG1, MEF2C, LIS1, FLNA, MBD5, STXBP1 (Munc18), TUBA1A, TUBB2B, TUBB3, GPR56, RELN.</i>	NGS Anomalies de la migration neuronale
AP-HP	CHU Henri Mondor	Pr Michel GOOSSENS Dr Véronique PINGAULT Dr Irina GIURGEA	01 49 81 28 61 michel.goossens@inserm.fr Irina.giurgea@inserm.fr	Mowat-Wilson (<i>ZEB2</i>), Goldberg-Shprintzen (<i>KIAA1279</i>), Pitt-Hopkins (<i>TCF4</i>) et OFCD (<i>BCOR</i>)	NGS Déficiences intellectuelles sévères/ diagnostics différentiels du syndrome de Mowat Wilson
AP-HP	CHU Bicêtre	Pr Anne GUIOCHON MANTEL	01 45 21 33 29 Anne.mantel@bct.aphp.fr	FRAXA, Rett (<i>MECP2</i>)	NGS
AP-HP	CHU La Pitié - Salpêtrière	Dr Claude JARDEL Dr Pascale RICHARD Dr Florence COULET	01 42 17 76 55 claudie.jardel@psl.aphp.fr 01 42 17 76 56 pascale.richard@psl.aphp.fr 01 42 17 76 64	Danon (<i>LAMP2</i>), Syndromes en relation avec des mutations de l'ADN mitochondrial ; pathologies du développement mitochondriales dues à des mutations de l'ADN nucléaire (<i>POLG, POLG2, Twinkle, ANTI, DGUOK, MPV17, RRM2B, BCS1L, TMEM70, SCO2, TK2</i> ...);	Devpt <i>DEPDC5 KCNT1 ; SCN2B</i>

		Pr Eric LEGUERN Dr Christel DEPIENNE	florence.coulet@psl.aphp.fr 01 42 17 76 52 eric.leguern@psl.aphp.fr	Bannayan (<i>PTEN</i>), paraplégies spastiques avec hypoplasie du corps calleux (<i>SPG11</i>), Epilepsies focales familiales (<i>LGII</i> , <i>CHRNA4</i> et <i>CHRN2</i>), Encéphalopathies épileptiques associées aux convulsions fébriles, type syndrome de Dravet (<i>SCN1A</i> , <i>SCN1B</i> et <i>PCDH19</i>), Formes familiales d'épilepsie avec convulsions fébriles plus (GEFS+)	
AP-HP	CHU Lariboisière	Pr Elisabeth TOURNIER-LASSERVE Dr Florence RIANTE Dr Marie MINE Dr C. PRIETO-MORIN	01 49 95 86 23 elisabeth.tournier@lrp.aphp.fr florence.riante@lrp.aphp.fr manuele.mine@lrp.aphp.fr carol.prieto-morin@lrp.aphp.fr	Migraine hémiplégique Familiale et Ataxie épisodique associé ou non avec épilepsie, retard mental et atrophie du cervelet (gènes <i>CACNA1A</i> , <i>ATPIA2</i> , <i>PRRT2</i> , <i>KCNA1</i>) Malformations vasculaires cérébrales de type angiomes caverneux (<i>KRIT1</i> , <i>PDCD10</i> , <i>MGC4607</i>) Collagénopathies avec hémorragies cérébrales et /ou Syndrome de West associé ou non à une anomalie de développement (gènes <i>COL4A1</i> et <i>COL4A2</i>) Syndrome de Coats plus, aussi appelé CRMCC / Cerebro Retinal Microangiopathy Calcifications and Cysts (gène <i>CTC1</i>) Moyamoya syndromique (gènes <i>BRCC3</i> / <i>MTCP1</i>)	
AP-HP	CHU Lariboisière	Pr Jean-Louis Laplanche Dr Corinne COLLET	01 49 95 64 34 Jean-louis.laplanche@lrp.aphp.fr Corinne.collet@lrp.aphp.fr	dysostose mandibulo faciale avec microcéphalie (<i>EFTUD2</i>)	
AP-HP	CHU Necker-Enfants Malades	Pr Jean-Paul BONNEFONT Pr Tania ATTIE-BITACH	01 44 49 56 47 jean-paul.bonnefont@nck.aphp.fr 01 44 49 51 44 tania.attie@inserm.fr	FRAXA, Prader Willi-Angelman (<i>méthylation 15q11q13</i> , Angelman et Angelman-like (<i>UBE3A</i> , <i>SLC9A6</i>), Rett (<i>MECP2</i>), disomies uniparentales du 14 et du7 (methylPCR + ségrégation polymorphismes) , duplications MecP2 (MLPA), Autisme : del/dupl 15q11-q13+22q13+16p11 (MLPA), test d'inactivation de l'X, Dyggve-Melchior (<i>DYM</i> , <i>RAB33B</i>), Stuve-Wiedemann (<i>LIFR</i>), Cornelia de Lange (<i>NIPBL</i> , <i>SMC1L1</i> , <i>HDAC8</i>), Dysostose mandibulo-faciale avec microcéphalie (<i>EFTUD2</i>), Encéphalopathies épileptiques infantiles (<i>STXBP1</i> , <i>CDKL5</i> , <i>GCI</i> , <i>KCNQ2</i> , <i>KCNT1</i>). Maladie d'Hallervorden-Spatz (<i>PANK2</i>), Dystrophie neuroaxonale (<i>PLA2G6</i>), Leucodystrophie demyelinisante (<i>FA2H</i> , <i>HSPD1</i>), Encéphalopathie B1/B8 sensible (<i>SLC19A3</i>), Encéphalopathie subaigue nécrosante (<i>RANBP2</i>), Hypoplasies cérébelleuses (<i>TSEN54</i> , <i>CASK</i>). CHARGE et CHARGE-like (<i>CHD7</i> , <i>TBX22</i>), Meckel (<i>MKS1</i> , <i>TMEM216</i> , <i>TMEM67</i> , <i>CEP290</i> , <i>RPGRIPL</i> , <i>CC2D2A</i> , <i>NPHP3</i> , <i>B9D1</i> , <i>B9D2</i> , <i>TCTN1</i> , <i>TCTN2</i> , <i>TCTN3</i> , <i>TMEM231</i>), Joubert (<i>INPP5E</i> , <i>AHII</i> , <i>ARL13B</i> , <i>C5orf42</i> , <i>OFD1</i>) <i>OFD IV</i> (<i>TCTN3</i>), hydrolethalus (<i>HYLS1</i> , <i>KIF7</i>), Acrocalleux (<i>KIF7</i>), Greig/Pallister-Hall (<i>GLI3</i>), Fowler (<i>FLVCR2</i>), Matthew-Wood	Ciliome (1200 genes connus et candidats) Développement NGS prévus : - Cornelia de Lange (5 gènes) - Encephalopathies épileptiques précoces (15 gènes) - Epilepsies thermo-sensibles (8 gènes) - CHARGE et CHARGE-like (3 gènes)

				(<i>STRA6</i>), et Opitz (<i>MID1</i>)	
AP-HP	CHU Robert Debré	Dr Jean François BENOIST	01 40 03 40 42 jean-francois.benoist@rdb.aphp.fr	convulsions phosphate de pyridoxal dépendantes (<i>PNPO</i>) et convulsions pyridoxino dépendantes – (déficit antiquitin - <i>ALDH7A1</i>) ; carence centrale en folate (<i>FOLR1</i>)	
AP-HP	CHU Robert Debré	Pr Hélène CAVE Dr Séverine DRUNAT	01 40 03 57 11 helene.cave@rdb.aphp.fr Severine.drunat@rdb.aphp.fr	FRAXA, Prader Willi-Angelman (<i>méthylation 15q11q13</i>), disomies uniparentales (tous les chromosomes), Microcéphalies primitives héréditaires (<i>ASPM, CDK5RAP2, CENPJ, CEP152, CEP63, MCPH1, NDE1, PCNT, RBPP8, STIL, WDR62</i>), Kleefstra (<i>EHMT1</i>), Baraitser-Winter (<i>ACTB, ACTG1</i>), RAS-pathies (<i>PTPN11, KRAS, SOS1, RAF1, NRAS, BRAF, RIT1, SHOC2, CBL, HRAS, MEK 1 et 2</i>), Pelizaeus-Merzbacher et leucodystrophie hypomyélinisante (<i>PLP, GJC2(GJAI2), EARS2, DARS2</i>), Syndromes CACH (<i>EIF2B1, B2, B3, B4, B5</i>), Sjogren-Larson (<i>ALDH3A2</i>)	NGS Microcéphalies primitives, RASopathies, leucodystrophies
AP-HP	CHU Saint Antoine	Dr Fabienne DUFERNEZ	Fabienne.dufernez@sat.aphp.fr	Syndrome de Smith-Lemli-Opitz (<i>DHCR7</i>), CHILD, CK syndrome (<i>NSDHL</i>), desmostérolose (<i>DHCR24</i>). Diagnostic génétique associé à la mesure des stérols anormaux par spectrométrie de masse (Dr Antonin LAMAZIERE-CHU St Antoine)	
AP-HP	CHU Trousseau	Pr Serge AMSELEM Dr Lydie BURGLEN Pr Irène NETCHINE Pr Rémy COUDERC	Lydie.burglen@trs.aphp.fr Irene.netchine@trs.aphp.fr Remy.couderc@trs.aphp.fr	FRAXA, Alexander (<i>GFAP</i>), Dysplasie neuro-axonale (<i>PLA2G6</i>), Encéphalopathie aigue nécrosante (<i>RANBP2</i>), Hypoplasie pontocérébelleuse (<i>EXOSC3, RARS2, TSEN54, CASK</i>), Hypoplasies cérébelleuses (<i>VLDLR</i>), Joubert (<i>CEP290, AH11, TMEM67, NPHP1</i> (délétion homozygote), <i>RPGRIP1L, TMEM216, INPP5E, ARL13B, CC2D2A et TCTN2</i>), Encéphalopathie + kystes (<i>MLC1, HepaCAM, RNASET2</i>), Sotos (<i>NSD1</i>), Christianson (<i>SLC9A6</i>) Simpson-Golabi-Behmel (<i>GPC3</i>), disomie et epimutation du chromosome 14, disomie du chromosome 7	NGS Pathologies du cervelet, Déficiences intellectuelles avec macrocéphalie
Besançon	CHU Besançon	Pr Jean-Luc BRESSON	03 81 21 81 88 jean-luc.bresson@univ-fcomte.fr	FRAXA, Prader Willi-Angelman (<i>méthylation 15q11q13</i>)	
Bordeaux	CHU Bordeaux	Pr Benoit ARVEILER Dr. Patricia FERGELOT Dr. Marie-Pierre REBOUL Dr. Caroline THAMBO	05 57 82 03 55 benoit.arveiler@chu-bordeaux.fr patricia.fergelot@chu-bordeaux.fr Marie-pierre.reboul@chu-bordeaux.fr Caroline.rooryck-thambo@chu-bordeaux.fr	FRAXA, ARX, Rubinstein-Taybi (<i>CREBBP, EP300</i>), Costello (<i>H-RAS</i>), dysplasie fronto-métaphysaire (<i>FLNA</i>), Incontinentia pigmenti (<i>NEMO</i>)	développement NGS en cours de <i>FLNA, DCX, PAFAH1B1 (LIS1)</i> NGS panel 250 gènes DI et/ou exome
Brest	CHU Brest	Pr Claude FEREC	02 29 02 01 50 claude.ferec@chu-brest.fr	FRAXA, ARX, Disomie uniparentale des chromosomes 14 et 15	
Caen	CHU Caen	Pr Marie-Laure KOTTLER Dr Hervé MITTRE	0231272417 kottler-ml@chu-caen.fr mittre-h@chu-caen.fr	FRAXA	

Clermont-Ferrand	CHU Clermont-Ferrand	Pr Isabelle CREVEAUX Dr C. JANEL Dr P. BLANC	04 73 75 18 49 isabelle.creveaux@udamail.fr cnachury@chu-clermontferrand.fr pblanc@chu-clermontferrand.fr	FRAXA, FRAXE, Prader Willi-Angelman (<i>méthylation 15q11q13</i>), Disomie uniparentale des chromosomes 14 et 15, Aicardi-Goutières (<i>TREX1, RNASEH2A, RNASEH2B, SAMHD1 et RNASEH2C</i>), Alexander (<i>GFAP</i>), syndrome CACH (<i>EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4 et EIF2B5</i>), Pelizaeus Merzbacher (<i>PLP1</i>)	NGS Calcifications intracrâniennes, Affections hypo et dysmyélinisantes
Dijon	CHU Dijon	Dr Bernard ARAL Dr Jean-Baptiste RIVIERE	03 80 29 53 13 bernard.aral@chu-dijon.fr jean-baptiste.riviere@u-bourgogne.fr	FRAXA, Prader Willi-Angelman (<i>méthylation 15q11q13</i>), Disomie uniparentale des chromosomes 14 et 15, ARX, Profil d'inactivation du chromosome X, Cohen (<i>VPS13B</i>), Bohring-Opitz (<i>ASXL1</i>), Ohdo (<i>KAT6B</i>), Shprintzen-Goldberg (<i>SKI</i>), MPPH (<i>PIK3R2, AKT3</i>)	
Grenoble	CHU Grenoble	Dr Julien FAURE	04 76 76 55 73 JFaure1@chu-grenoble.fr	Lowe (<i>OCRL</i>), Syndromes en relation avec des mutations de l'ADN mitochondrial (MERFF, MELAS ...), pathologies du développement mitochondriaux dues à des mutations de l'ADN nucléaire (<i>POLG 1, C10orf2, SURF1, SCO2</i>), Menkès (<i>ATP7A</i>)	
Le Mans	CH Le Mans	Dr Marie COUDE	02 43 43 27 21 mcoude@ch-lemans.fr	FRAXA	
Lille	CHU Lille	Pr Nicole PORCHET Dr Fabienne ESCANDE Dr Joris ANDRIEUX Dr Pascale BENLIAN Dr Gilbert BRIAND Dr Claire-Marie DHAENENS Dr Nicolas POTTIER	03 20 44 61 54 fabienne.escande@chru-lille.fr 03 20 44 40 18 joris.andrieux@chru.lille.fr 03 20 44 48 01 pascale.benlian@chru-lille.fr 03 20 44 57 02 gilbert.briand@chru-lille.fr 03 20 44 48 01 claire-marie.dhaenens@chru-lille.fr 03 20 44 48 01 nicolas.pottier@chru-lille.fr	FRAXA, Prader Willi-Angelman (<i>méthylation 15q11q13</i>), Profil d'Inactivation du chromosome X, Smith Lemli Opitz (<i>DHCR7</i>) et tout retard mental associé aux voies de biosynthèse du cholestérol détecté par spectrométrie de masse. Syndrome de Dravet (<i>SCN1A</i>) Déficit héréditaire en dihydropyrimidine déshydrogénase (DPD, gène <i>DPYD</i>)	NGS DI
Limoges	CHU Limoges	Pr F. STURTZ Dr Corinne MAGDELAINE	05 55 05 63 41 franck.sturtz@unilim.fr Corinne.magdelaine@voila.fr	FRAXA, Dysplasie oculo-dento-digitale (<i>CX43</i> et exploration de la région 6q22.3 par microsatellites)	
Lyon	CHU Lyon	Pr Damien SANLAVILLE Dr Gaétan LESCA Pr Alain CALENDER	04 72 12 96 95 damien.sanlaville@chu-lyon.fr 04 27 85 56 64 gaetan.lesca@chu-lyon.fr	FRAXA, Rett et Rett-like (<i>MECP2, CDKL5, FOXG1</i>), Epilepsies (<i>KCNQ2, KCNQ3, SCN2A, STXBPI, PRRT2, CSTB (EPM1), EPM2A, NHLRC1 (EPM2B), LGII, GRIN2A</i> , Taybi-Linder (<i>U4ATAC</i>), Hémiplégié alternante (<i>ATIA3</i>).	NGS Déficiences intellectuelles / épilepsies monogéniques
Marseille	AP-HM	Pr Nicolas LEVY Pr Catherine BADENS	04 91 38 77 87 nicolas.levy@ap-hm.fr catherine.badens@ap-hm.fr	FRAXA, Prader Willi-Angeman (<i>méthylation 15q11q13</i>), Angelman (<i>UBE3A</i>); Rett (<i>MECP2</i>), syndrome thalassémie alpha avec retard mental lié à l'X (<i>ATRX</i>); encéphalopathies épileptiques précoces (<i>KCNQ2, STXBPI</i>); Costello (<i>HRAS</i>); anomalies du développement cortical (<i>GPR56, SRPX2</i>) CCFDN (Congenital cataracts facial dysmorphism neuropathy,	

				<i>CTDP1</i>), Hétérotopies périventriculaire (<i>ARFGF2</i>), hypoplasie cérébelleuse avec retard mental (<i>OPHN1</i>)	
Metz	CH Metz-Thionville	Dr Michèle CHERY	03 87 55 38 06 m.chery@chr-metz-thionville.fr	FRAXA	
Montpellier	CHU Montpellier	Pr Isabelle TOUITOU	04 67 33 58 59 Isabelle.touitou@inserm.fr	Kabuki (<i>MLL2</i>)	
Nancy	CHU Nancy	Pr Philippe JONVEAUX Dr Christophe PHILIPPE	03 83 15 37 71 p.jonveaux@chu-nancy.fr c.philippe@chu-nancy.fr	FRAXA, Prader Willi-Angeman (<i>méthylation 15q11q13</i>), syndromes de Rett typique, atypique et Rett-Like (<i>MECP2, CDKL5, FOXG1, IQSEC2</i>), Encéphalopathies épileptiques (<i>MEF2C</i>) <i>ARX</i> (dup), Disomie uniparentale du chromosome 14, Profil d'inactivation du chromosome X	
Nantes	CHU Nantes	Pr Stéphane BEZIEAU	02 40 08 40 20 stephane.bezieau@chu-nantes.fr	FRAXA, FRAXE, Prader Willi-Angelman (<i>méthylation 15q11q13</i>)	
Nice	CHU Nice	Pr Véronique PAQUIS-FLUCKLINGER	04 92 03 62 43 paquis@unice.fr	Syndromes en relation avec des mutations de l'ADN mitochondrial ; pathologies du développement mitochondriales dues à des mutations de l'ADN nucléaire (<i>POLG, POLG2, Twinkle, ANT1, DGUOK, MPV17, RRM2B, SUCLG1, SUCLA2, BCS1L, TMEM70, SCO2, TK2...</i>)	
Nîmes	CHU Nîmes	Pr Serge LUMBROSO	04 66 68 32 07 serge.lumbroso@chu-nimes.fr	Autisme (<i>SHANK3, NLGN3, NLGN4, RAB39B</i>)	NGS sur 110 gènes autisme
Nîmes	CHU Nîmes	Dr Jean CHIESA	04 66 68 41 60 jean.chiesa@chu-nimes.fr	FRAXA	
Poitiers	CHU Poitiers	Pr Alain KITZIS	05 49 45 49 71 Alain.KITZIS@chu-poitiers.fr	FRAXA, Prader Willi-Angelman (<i>méthylation 15q11q13</i>), CHARGE (<i>CHD7</i>)	
Reims	CHU Reims	Pr Martine DOCO-FENZY	03 26 78 90 03 mdocofenzy@chu-reims.fr	FRAXA , Prader Willi-Angelman (<i>méthylation 15q11q13</i>), Isodisomie uniparentale du chromosome 14 et 15	
Rennes	CHU Rennes	Pr Véronique DAVID	02 99 28 42 71 veronique.david@chu-rennes.fr martine.blayau@chu-rennes.fr christele.dubourg@chu-rennes.fr	FRAXA, profil d'inactivation du chromosome X, DUP14, Holoprosencéphalie et anomalies de la ligne médiane (<i>SHH, ZIC2, SIX3, TGIF, GLI2, DLL1, GAS1, RBM33, ZIC2, DLL1, DISP1, CDON, SUFU, ZRS, FGF8, HHAT, FGFR1, NODAL, TDGF1, PTCH1, FAST1, LPHN2</i> et <i>SOX2</i>), Smith-Magenis like (<i>RAI1</i>), retard mental autosomique dominant (<i>MBD5</i>)	NGS Holoprosencéphalies
Rouen	CHU Rouen	Pr Thierry FREBOURG Dr Pascale SAUGIER-VEBER	02 32 88 88 58 pascale.saugier-veber@chu-rouen.fr	FRAXA, FRAXE, Prader Willi-Angelman (<i>méthylation 15q11q13</i>), disomies uniparentales des chromosomes 14 et 15, Hydrocéphalie liée à l'X (<i>LICAM</i>), Sotos (délétions <i>NSD1</i>), Bannayan (<i>PTEN</i>), Cornelia de Lange (<i>NIPBL</i>)	NGS Cohésinopathies (Cornelia de Lange) NGS Hydrocéphalies foetales NGS 220 gènes de déficience intellectuelle
Saint-Etienne	CHU Saint-Etienne	Pr Renaud TOURAINE	04 77 82 81 16 renaud.touraine@chu-st-etienne.fr	FRAXA, FRAXE, Prader Willi-Angelman (<i>méthylation 15q11q13</i>), Inactivation de l'X, Retards mentaux (<i>CUL4B, FACLA, MCT8, ARX, PQBP1, JARID1C</i>), Sclérose tubéreuse de Bourneville (<i>TCS1, TCS2</i>), CCFDN (<i>CTDP1</i>)	Déficiences intellectuelles liée à l'X

Strasbourg	CHU Strasbourg	Pr Jean-Louis MANDEL Dr Nadège CALMELS Dr Bénédicte GERARD Dr Amélie PITON	03 69 55 07 77 jlmandel@igbmc.fr benedicte.gerard@chru-strasbourg.fr nadege.calmels@chru-strasbourg.fr piton@igbmc.fr	<p>FRAXA, FRAXE, Prader Willi-Angelman (<i>méthylation 15q11q13</i>), inactivation de l'X, Syndrome de Coffin-Lowry (<i>RPS6KA3</i>), Cockayne (<i>ERCC6</i>, <i>ERCC8</i>), séquençage haut</p> <table border="1" data-bbox="1249 292 1783 528"> <thead> <tr> <th>autosomes</th> <th></th> <th></th> <th></th> <th></th> <th></th> <th></th> <th></th> <th></th> <th></th> </tr> </thead> <tbody> <tr><td>AC11</td><td>CACNA1G</td><td>DYNC1H1</td><td>GRIN2B</td><td>KIF1A</td><td>NROX1</td><td>RAI1</td><td>SRD5A3</td><td></td><td></td></tr> <tr><td>ADSL</td><td>CACNA2D</td><td>DYRK1A</td><td>HAL</td><td>LAMC3</td><td>NROX2</td><td>RELN</td><td>SRGAP3/MEGAP</td><td></td><td></td></tr> <tr><td>ALDH5A1</td><td>CAMTA1</td><td>EMF1</td><td>HDC4</td><td>LIPK1</td><td>NSD1</td><td>RNF155</td><td>STGAL3</td><td>UROCC1</td><td></td></tr> <tr><td>ALDH5A1</td><td>CCZD1A</td><td>EIF2C1</td><td>HEPACAM</td><td>LRP2</td><td>NSL2</td><td>SATB2</td><td>STIL</td><td>VLDR</td><td></td></tr> <tr><td>ALG6</td><td>CDH15</td><td>ELP2</td><td>HST3H4B</td><td>MAN1B1</td><td>NTNG1</td><td>SCN1A</td><td>STRBP1</td><td>VPS13B</td><td></td></tr> <tr><td>AMT</td><td>COX6A2</td><td>EP300</td><td>HVFP2</td><td>MARNA</td><td>OTX1</td><td>SCN2A</td><td>SYNGAP1</td><td>VWHLN</td><td></td></tr> <tr><td>ANK3</td><td>CENPJ</td><td>EPB41L1</td><td>HMK3</td><td>MED5</td><td>PAC11</td><td>SCN8A</td><td>TBL1XR1</td><td>WDR62</td><td></td></tr> <tr><td>ANKRD11</td><td>CHD8</td><td>ERL2</td><td>HRAS</td><td>MCPH1</td><td>PAFAH1B1</td><td>SETBP1</td><td>TBR1</td><td>YWHAE</td><td></td></tr> <tr><td>AP4E1</td><td>CHRNA7</td><td>FCRL1</td><td>IGF1</td><td>MED13L</td><td>PCDH8</td><td>SETD5</td><td>TCF4</td><td>TYL</td><td></td></tr> <tr><td>AP4E1</td><td>CNTNAP2</td><td>FOXG1</td><td>IGFBP8</td><td>MED17</td><td>PHKX</td><td>SHANK1</td><td>TECR</td><td>ZBTB20</td><td></td></tr> <tr><td>AP4M1</td><td>CRBN</td><td>FOXP1</td><td>KANSL1</td><td>MED23</td><td>PEK7</td><td>SHANK2</td><td>TRAPPC9</td><td>ZC3H14</td><td></td></tr> <tr><td>AP51</td><td>CHEBP</td><td>FOX2</td><td>KATNAL2</td><td>MED2C</td><td>PIGV</td><td>SHANK3</td><td>TRIO</td><td>ZEB2</td><td></td></tr> <tr><td>ARH1B</td><td>C7orf81</td><td>FTCD</td><td>KCNJ10</td><td>ML2</td><td>PKNO2</td><td>SOX</td><td>TSC2</td><td>ZNF292</td><td></td></tr> <tr><td>ARH1</td><td>CYFIP1</td><td>GABRB3</td><td>KCNK9</td><td>MPI</td><td>PNKP</td><td>SUZ11</td><td>TUBA1A</td><td>ZNF526</td><td></td></tr> <tr><td>ASPM</td><td>CYP21U1</td><td>GAMT</td><td>KCNMA1</td><td>MTHFR</td><td>POGZ</td><td>SUZ11</td><td>TUBB2B</td><td></td><td></td></tr> <tr><td>AUTS2</td><td>DDHD2</td><td>GATA2B</td><td>KCNQ2</td><td>MPTL</td><td>PRKRA</td><td>SUZ11</td><td>TUSC3</td><td></td><td></td></tr> <tr><td>BCKDK</td><td>DIP2B</td><td>GRD2</td><td>KCNQ3</td><td>NCAPH2</td><td>PRODH</td><td>SMC3</td><td>UBE3A</td><td></td><td></td></tr> <tr><td>C12orf57</td><td>DISC1</td><td>GRIK2</td><td>KCTD13</td><td>NFIX</td><td>PRT2</td><td>SOBP</td><td>UBE3B</td><td></td><td></td></tr> <tr><td>CA8</td><td>DIG2</td><td>GRIN1</td><td>KDM5A</td><td>NPIIL</td><td>PSS12</td><td>SOX5</td><td>UBR1</td><td></td><td></td></tr> <tr><td>CACNA1C</td><td>DOCK8</td><td>GRIN3A</td><td>KDM6A</td><td>NPC2</td><td>PTEN</td><td>SPTAN1</td><td>UPB1</td><td></td><td></td></tr> </tbody> </table> <p>débit de 220 gènes impliqués dans la DI</p> <table border="1" data-bbox="1205 651 1738 863"> <thead> <tr> <th>X chromosome</th> <th></th> <th></th> <th></th> <th></th> <th></th> <th></th> <th></th> <th></th> <th></th> </tr> </thead> <tbody> <tr><td>ACSL4/PAL4</td><td>CLCN4</td><td>GDI1</td><td>JAH1/DIC/KDM5C</td><td>NDUFA1</td><td>PLP1</td><td>SOX3</td><td>ZNF711</td><td></td><td></td></tr> <tr><td>ACT12</td><td>CLU2</td><td>GR</td><td>NAA100/SH3BPOM</td><td>NHS</td><td>POKRN</td><td>SERP2</td><td>ZNF81</td><td></td><td></td></tr> <tr><td>AP1S2</td><td>CNKS2</td><td>GPC3</td><td>KIAA2022</td><td>NLGN3</td><td>PQBP1</td><td>SYN1</td><td></td><td></td><td></td></tr> <tr><td>ARHGFB6</td><td>CUL4B</td><td>GRIA3</td><td>KLF8</td><td>NLGN4X</td><td>PRPS1</td><td>SYP</td><td></td><td></td><td></td></tr> <tr><td>ARHGFB9</td><td>DCX</td><td>HCCS</td><td>LIGAM</td><td>NSDHL</td><td>PTCHD1</td><td>TIMMBA</td><td></td><td></td><td></td></tr> <tr><td>ARX</td><td>DKC1</td><td>HCF1</td><td>LAMP2</td><td>NXF5</td><td>RAB39B</td><td>TM6SF2/TFPAM7</td><td></td><td></td><td></td></tr> <tr><td>ATP5A2</td><td>DIG3</td><td>HDA1B</td><td>MAGT1/ASP</td><td>OKRL</td><td>RAB40AL</td><td>UBE2A</td><td></td><td></td><td></td></tr> <tr><td>ATP7A</td><td>DP71</td><td>HPRT1</td><td>MADA</td><td>OFD1</td><td>RBM10</td><td>UPF3B</td><td></td><td></td><td></td></tr> <tr><td>ATRX/XNP</td><td>EIF2S3</td><td>HSD17B10/HADH2</td><td>MBTPS2</td><td>OPHN1</td><td>RPL10</td><td>WDR45</td><td></td><td></td><td></td></tr> <tr><td>BCOR</td><td>FGD1</td><td>HULWE1</td><td>MECP2</td><td>OTC</td><td>RPS6KA3</td><td>ZCCHC12/SIZ1</td><td></td><td></td><td></td></tr> <tr><td>BRWD3</td><td>FLNA</td><td>IDS</td><td>MED12</td><td>PAK3</td><td>SLC16A2/MCT8</td><td>ZDHHC15</td><td></td><td></td><td></td></tr> <tr><td>CACNA1F</td><td>FMN1</td><td>HBP1</td><td>MID1</td><td>PCDH19</td><td>SLC6A8</td><td>ZDHHC9</td><td></td><td></td><td></td></tr> <tr><td>CAK</td><td>FMN2/JAF2</td><td>HEMG</td><td>MIR222</td><td>POH1C</td><td>SLC9A5</td><td>ZNF512/DMR3</td><td></td><td></td><td></td></tr> <tr><td>CCDC22</td><td>FRMPD4</td><td>IL1RAPL1</td><td>NAA10</td><td>PHF6</td><td>SMC1A</td><td>ZNF41</td><td></td><td></td><td></td></tr> <tr><td>CDKL5/STK9</td><td>FTS11</td><td>IQSEC2</td><td>NDP</td><td>PHF8</td><td>SMS</td><td>ZNF674</td><td></td><td></td><td></td></tr> </tbody> </table>	autosomes										AC11	CACNA1G	DYNC1H1	GRIN2B	KIF1A	NROX1	RAI1	SRD5A3			ADSL	CACNA2D	DYRK1A	HAL	LAMC3	NROX2	RELN	SRGAP3/MEGAP			ALDH5A1	CAMTA1	EMF1	HDC4	LIPK1	NSD1	RNF155	STGAL3	UROCC1		ALDH5A1	CCZD1A	EIF2C1	HEPACAM	LRP2	NSL2	SATB2	STIL	VLDR		ALG6	CDH15	ELP2	HST3H4B	MAN1B1	NTNG1	SCN1A	STRBP1	VPS13B		AMT	COX6A2	EP300	HVFP2	MARNA	OTX1	SCN2A	SYNGAP1	VWHLN		ANK3	CENPJ	EPB41L1	HMK3	MED5	PAC11	SCN8A	TBL1XR1	WDR62		ANKRD11	CHD8	ERL2	HRAS	MCPH1	PAFAH1B1	SETBP1	TBR1	YWHAE		AP4E1	CHRNA7	FCRL1	IGF1	MED13L	PCDH8	SETD5	TCF4	TYL		AP4E1	CNTNAP2	FOXG1	IGFBP8	MED17	PHKX	SHANK1	TECR	ZBTB20		AP4M1	CRBN	FOXP1	KANSL1	MED23	PEK7	SHANK2	TRAPPC9	ZC3H14		AP51	CHEBP	FOX2	KATNAL2	MED2C	PIGV	SHANK3	TRIO	ZEB2		ARH1B	C7orf81	FTCD	KCNJ10	ML2	PKNO2	SOX	TSC2	ZNF292		ARH1	CYFIP1	GABRB3	KCNK9	MPI	PNKP	SUZ11	TUBA1A	ZNF526		ASPM	CYP21U1	GAMT	KCNMA1	MTHFR	POGZ	SUZ11	TUBB2B			AUTS2	DDHD2	GATA2B	KCNQ2	MPTL	PRKRA	SUZ11	TUSC3			BCKDK	DIP2B	GRD2	KCNQ3	NCAPH2	PRODH	SMC3	UBE3A			C12orf57	DISC1	GRIK2	KCTD13	NFIX	PRT2	SOBP	UBE3B			CA8	DIG2	GRIN1	KDM5A	NPIIL	PSS12	SOX5	UBR1			CACNA1C	DOCK8	GRIN3A	KDM6A	NPC2	PTEN	SPTAN1	UPB1			X chromosome										ACSL4/PAL4	CLCN4	GDI1	JAH1/DIC/KDM5C	NDUFA1	PLP1	SOX3	ZNF711			ACT12	CLU2	GR	NAA100/SH3BPOM	NHS	POKRN	SERP2	ZNF81			AP1S2	CNKS2	GPC3	KIAA2022	NLGN3	PQBP1	SYN1				ARHGFB6	CUL4B	GRIA3	KLF8	NLGN4X	PRPS1	SYP				ARHGFB9	DCX	HCCS	LIGAM	NSDHL	PTCHD1	TIMMBA				ARX	DKC1	HCF1	LAMP2	NXF5	RAB39B	TM6SF2/TFPAM7				ATP5A2	DIG3	HDA1B	MAGT1/ASP	OKRL	RAB40AL	UBE2A				ATP7A	DP71	HPRT1	MADA	OFD1	RBM10	UPF3B				ATRX/XNP	EIF2S3	HSD17B10/HADH2	MBTPS2	OPHN1	RPL10	WDR45				BCOR	FGD1	HULWE1	MECP2	OTC	RPS6KA3	ZCCHC12/SIZ1				BRWD3	FLNA	IDS	MED12	PAK3	SLC16A2/MCT8	ZDHHC15				CACNA1F	FMN1	HBP1	MID1	PCDH19	SLC6A8	ZDHHC9				CAK	FMN2/JAF2	HEMG	MIR222	POH1C	SLC9A5	ZNF512/DMR3				CCDC22	FRMPD4	IL1RAPL1	NAA10	PHF6	SMC1A	ZNF41				CDKL5/STK9	FTS11	IQSEC2	NDP	PHF8	SMS	ZNF674				BGS 220 gène de déficience intellectuelle (amélioration du panel) NGS Cockayne 15 gènes NGS 112 gènes Malformations corticales
autosomes																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																							
AC11	CACNA1G	DYNC1H1	GRIN2B	KIF1A	NROX1	RAI1	SRD5A3																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																
ADSL	CACNA2D	DYRK1A	HAL	LAMC3	NROX2	RELN	SRGAP3/MEGAP																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																
ALDH5A1	CAMTA1	EMF1	HDC4	LIPK1	NSD1	RNF155	STGAL3	UROCC1																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																															
ALDH5A1	CCZD1A	EIF2C1	HEPACAM	LRP2	NSL2	SATB2	STIL	VLDR																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																															
ALG6	CDH15	ELP2	HST3H4B	MAN1B1	NTNG1	SCN1A	STRBP1	VPS13B																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																															
AMT	COX6A2	EP300	HVFP2	MARNA	OTX1	SCN2A	SYNGAP1	VWHLN																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																															
ANK3	CENPJ	EPB41L1	HMK3	MED5	PAC11	SCN8A	TBL1XR1	WDR62																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																															
ANKRD11	CHD8	ERL2	HRAS	MCPH1	PAFAH1B1	SETBP1	TBR1	YWHAE																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																															
AP4E1	CHRNA7	FCRL1	IGF1	MED13L	PCDH8	SETD5	TCF4	TYL																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																															
AP4E1	CNTNAP2	FOXG1	IGFBP8	MED17	PHKX	SHANK1	TECR	ZBTB20																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																															
AP4M1	CRBN	FOXP1	KANSL1	MED23	PEK7	SHANK2	TRAPPC9	ZC3H14																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																															
AP51	CHEBP	FOX2	KATNAL2	MED2C	PIGV	SHANK3	TRIO	ZEB2																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																															
ARH1B	C7orf81	FTCD	KCNJ10	ML2	PKNO2	SOX	TSC2	ZNF292																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																															
ARH1	CYFIP1	GABRB3	KCNK9	MPI	PNKP	SUZ11	TUBA1A	ZNF526																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																															
ASPM	CYP21U1	GAMT	KCNMA1	MTHFR	POGZ	SUZ11	TUBB2B																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																
AUTS2	DDHD2	GATA2B	KCNQ2	MPTL	PRKRA	SUZ11	TUSC3																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																
BCKDK	DIP2B	GRD2	KCNQ3	NCAPH2	PRODH	SMC3	UBE3A																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																
C12orf57	DISC1	GRIK2	KCTD13	NFIX	PRT2	SOBP	UBE3B																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																
CA8	DIG2	GRIN1	KDM5A	NPIIL	PSS12	SOX5	UBR1																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																
CACNA1C	DOCK8	GRIN3A	KDM6A	NPC2	PTEN	SPTAN1	UPB1																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																
X chromosome																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																							
ACSL4/PAL4	CLCN4	GDI1	JAH1/DIC/KDM5C	NDUFA1	PLP1	SOX3	ZNF711																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																
ACT12	CLU2	GR	NAA100/SH3BPOM	NHS	POKRN	SERP2	ZNF81																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																
AP1S2	CNKS2	GPC3	KIAA2022	NLGN3	PQBP1	SYN1																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																	
ARHGFB6	CUL4B	GRIA3	KLF8	NLGN4X	PRPS1	SYP																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																	
ARHGFB9	DCX	HCCS	LIGAM	NSDHL	PTCHD1	TIMMBA																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																	
ARX	DKC1	HCF1	LAMP2	NXF5	RAB39B	TM6SF2/TFPAM7																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																	
ATP5A2	DIG3	HDA1B	MAGT1/ASP	OKRL	RAB40AL	UBE2A																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																	
ATP7A	DP71	HPRT1	MADA	OFD1	RBM10	UPF3B																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																	
ATRX/XNP	EIF2S3	HSD17B10/HADH2	MBTPS2	OPHN1	RPL10	WDR45																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																	
BCOR	FGD1	HULWE1	MECP2	OTC	RPS6KA3	ZCCHC12/SIZ1																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																	
BRWD3	FLNA	IDS	MED12	PAK3	SLC16A2/MCT8	ZDHHC15																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																	
CACNA1F	FMN1	HBP1	MID1	PCDH19	SLC6A8	ZDHHC9																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																	
CAK	FMN2/JAF2	HEMG	MIR222	POH1C	SLC9A5	ZNF512/DMR3																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																	
CCDC22	FRMPD4	IL1RAPL1	NAA10	PHF6	SMC1A	ZNF41																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																	
CDKL5/STK9	FTS11	IQSEC2	NDP	PHF8	SMS	ZNF674																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																	
Toulouse	CHU Toulouse	Pr Patrick CALVAS Dr Nicolas CHASSAING Dr Eric BIETH	05 61 77 90 55 calvas.p@chu-toulouse.fr	FRAXA, Prader Willi-Angelman (<i>méthylation 15q11q13</i>), syndrome WAGR (<i>WT1</i> , <i>PAX6</i>), Rett (<i>MECP2</i>),																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																			
Tours	CHU Tours	Dr Martine RAYNAUD	02 47 47 69 35 m.raynaud@chu-tours.fr	Profil d'inactivation du chromosome X, déficience intellectuelle (FRAXA, ARX, MECP2, GPC3, GPC4, FGD1, NHS, RPS6KA3, ATP7A, UPF3B, NLGN4 et NLGN3, PHF8, CUL4B, PHF6, GDI, SOX3, MED12), études de liaison dans les déficiences mentales liées à l'X, POU3F4 (sd de Gusher)	NGS 280 gènes de déficience intellectuelle																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																		
Versailles	CH Versailles	Dr Nicole QUEYREL Dr Etienne MORNET	01 39 63 80 13 emornet@labosese.org	FRAXA, Prader Willi-Angelman (<i>méthylation 15q11q13</i>), disomies uniparentales des chromosomes 14 et 15, Rett (<i>MECP2</i>)																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																																			

I-2.2 Réseau AchroPuce

Qualification de la structure	Intitulé de la structure	Villes/Sites	Etablissement Coordonnateur	Responsable	coordonnées
Laboratoire de Cytogénétique	Pecamore	Besançon-Dijon-Strasbourg Nancy-Reims-	CHU Nancy	Pr P JONVEAUX	03 83 15 37 71 / p.jonveaux@chu-nancy.fr
Laboratoire de Cytogénétique	Rhône Alpes - Auvergne	Lyon-St Etienne-Grenoble-Clermont-Ferrand-Suisse Francophone	CHU Lyon	Pr D SANLAVILLE	04 72 12 96 40 / damien.sanlavoille@chu-lyon.fr
Laboratoire de Cytogénétique	PACA	Marseille-Nice-Corse	CHU Marseille	Pr A MONCLA	04 91 38 69 10 / amoncla@ap-hm.fr
Laboratoire de Cytogénétique	Sud Languedoc-Roussillon	Montpellier - Nîmes	CHU Montpellier	Dr G LEFORT	04 67 33 65 64 / g-lefort@chu-montpellier.fr
Laboratoire de Génétique Moléculaire et Cytogénétique	Sud-Ouest	Bordeaux-Toulouse	CHU Bordeaux	Pr B ARVEILLER Dr L TAINE	05 57 57 11 63 / benoit.arveiler@u-bordeaux2.fr 05 56 79 55 58 / laurence.taine@chu-bordeaux.fr
Laboratoire de Génétique Moléculaire et Cytogénétique	Grand-Ouest	Nantes-Rennes-Angers-Tours-Brest-Poitier	CHU Nantes CHU Rennes	Pr V DAVID Pr V LE CAIGNEC	02 99 28 42 71 / veronique.david@univ-rennes1.fr 02 40 08 42 84 / cedric.lecaignec@chu-nantes.fr
Laboratoire de Cytogénétique	Grand-Nord	Lille-Amiens- Caen-Rouen	CHU Lille	Dr J ANDRIEUX Dr P CHAMBON	03 20 44 40 18 / j-andrieux@chru-lille.fr 02 32 88 82 20 / pascal.chambon@chu-rouen.fr
Laboratoire de Cytogénétique	GHU Paris Est	APHP Trousseau-Pitié Salpêtrière-Tenon-St Antoine	CHU Trousseau	Pr JP SIFFROI	01 44 73 52 80 / jean-pierre.siffroi@trs.aphp.fr
Laboratoire de Cytogénétique	GHU Paris Ouest	APHP Necker-Cochin-HEGP-Ambroise Paré	CHU Necker	Pr M VEKEMANS	01 44 49 49 81 / michel.vekemans@nck.aphp.fr
Laboratoire de Génétique Moléculaire et de Cytogénétique	GHU Paris Nord	APHP Robert Debré-Bichat-Jean Verdier-St Louis-Beaujon-Lariboisière, CH Poissy	CHU Robert-Debré	Pr J ELION	01 40 03 57 11 / jacques.elion@rdb.aphp.fr
Laboratoire de Génétique et de Cytogénétique	GHU Paris Sud	APHP Henri Mondor-Bicêtre-Béclère, CH de Versailles, CHR d'Orléans	CHU Henri Mondor	Pr M GOOSSENS Pr G TACHDJIAN	01 49 81 28 61 / michel.goossens@inserm.fr 01 45 37 49 75 / gerard.tachdjian@abc.aphp.fr

I-3 Laboratoires de recherche (affiliations des acteurs du réseau)

Structures de Recherche des membres des CMR de la filière			
Intitulé de la structure (directeur d'unité)	Ville	Etablissement Coordonnateur	Membre du CMR affilié
L2C2 (Laboratoire Langage Cerveau Cognition), UMR CNRS UCBL 5304 Institut des Sciences Cognitives, Bron (Dr Tatiana NAZIR)	Lyon	CNRS, Université Claude Bernard Lyon 1	Pr Vincent des PORTES
UMR 676 Physiopathologie et neuroprotection des atteintes du cerveau en développement (Pr Pierre GRESSENS)	Paris	INSERM, Université Paris Diderot - VII	Dr Lydie BURGLEN Pr Thierry BILLETTE Pr Diana RODRIGUEZ Pr Alain VERLOES Pr Odile BOESPFLUG TANGUY Dr Sandrine PASSEMARD
CrICM Pitié Salpêtrière Pr Alexis Brice	Paris	INSERM, Université Pierre et Marie Curie	Dr Delphine HERON
CNRS UMR 7222 – Institut des Systèmes Intelligents et de Robotiques Groupe : Intégration Multimodale, Interaction et Signal Social (Pr Mohamed Chetouani)	Paris	Université Pierre et Marie Curie	Pr David COHEN
Inserm U781 Génétique et épigénétique des maladies métaboliques, neurosensorielles et du développement	Paris	Université Paris V	Pr Arnold MUNNICH Pr Stanislas LYONNET
Institut Cochin (IC). Genetics and Pathophysiology of neuro-developmental and neuromuscular diseases, PARIS, Pr Jamel CHELLY-Pr Thierry BIENVENU	Paris	INSERM, Université Paris Descartes	Dr Nadia BAHI-BUISSON Pr Isabelle DESGUERRE
INMED INSERM U 901 (Luminy, Marseille)	Marseille	INSERM	Dr Antoinette GELOT
Génétique des retards mentaux et des malformations du cortex cérébral chez l'Homme Laurent VILLARD et Jean Christophe ROUX	Marseille	Unité 910 Faculté de Médecine de La Timone	
UMR 1043 Mécanismes moléculaires de la croissance, de l'ostéogenèse et de l'ostéolyse, biothérapies SPW	Toulouse	INSERM, CNRS, Université Toulouse III	Pr Maithé TAUBER Interface INSERM 2012-2016

II- Partenaires de la filière.

II-1. Filières MR ou réseaux professionnels en interaction étroite avec la filière :

Les partenaires de la filière sont précisés sur le schéma en **ANNEXE 3**.

En plus du réseau DéfiScience, 18 centres de compétence pour les CR maladies endocriniennes rares sont identifiés pour leur capacité à associer pour la prise en charge : pédiatres endocrinologues, endocrinologues adultes et neurologues, psychiatres psychologues, indispensables à la prise en charge des patients avec un SPW.

II-2. Réseaux de santé développés à l'initiative ou en partenariat avec les acteurs de la filière.

1. Neurodev. Pr Louis Vallée, Lille

2. R4P, Région Rhône Alpes, partenaire : Pr Vincent des Portes

3. Fédération polyhandicap de l'APHP, Pr Thierry Billette, Trousseau, La Roche Guyon, Hendaye, San Salvador et Berck.

SSR	Fédération du polyhandicap de l'AP-HP	AP-HP	La Roche Guyon	Dr Catherine Brisse	01 30 63 83 44 catherine.brisse@lrg.aphp.fr
			San Salvador	Dr Elisabeth Grimont	04 94 38 08 00 elisabeth.grimont@ssl.aphp.fr
			Hendaye	Dr Andoni Urtizbéréa	05 59 48 08 00 andoni.urtizbera@hnd.aphp.fr
			Berck	Dr Philippe Tronchet	03 21 89 27 27 philippe.tronchet@brk.aphp.fr
SSR	UGE CAM	CMJE Montreuil	Montreuil CMJE	Dr N Kaldi	01.49.88.22.55 NKhaldi@ugecamidf.fr
Médicosocial	CESAP	CESAP	Paris	Dr Catherine Brisse	01 42 85 08 04 cbrisse@cesap.asso.fr

II-3. « Collectif DI » : instances et leurs représentants.

Le collectif DI regroupe des associations de patients concernés par la DI (syndromique ou non) membres d'Alliance Maladies Rares et les deux centres de référence DI de causes rares.

Ce collectif s'est réuni régulièrement pendant deux ans, a rédigé une demande de saisine de la HAS, portée conjointement par Alliance Maladies Rares et l'UNAPEI. Grâce au soutien de la CNSA, le collectif a obtenu la mise en place d'une expertise collective de l'INSERM sur la déficience intellectuelle.

<u>Associations de parents</u> <ul style="list-style-type: none"> ▪ Syndrome d'Aicardi : Annick Perroux ▪ Syndrome d'Angelman : Denise Laporte, Gérard Viens ▪ Syndrome de Rett : Elisabeth Celestin, Martine Gaudy, ▪ Sclérose Tubéreuse de Bourneville : Céline Bertand-Hardy ▪ Valentin APAC : Isabelle Marchetti, ▪ VASI - Adénylo Succinase : Chritian Ballouard, ▪ Autour des Williams : Anne-Laure Amedjian, ▪ FFSWB – Williams Beuren : Djamila Oubrahim, ▪ Le Goéland X-Fragile : Céline Pinto ▪ Mosaïque X-Fragile : Michèle Junière, Florence Gauthier ▪ Xtraordinaire : Olivier de Compiègne ▪ Prader – Willi : François Besnier ▪ Réseau Luciole : Jean Marie Lacau ▪ Génération 22 : Françoise Neuhaus 	<u>Fédérations</u> <ul style="list-style-type: none"> ▪ Alliance Maladies Rares : Viviane Viollet, ex Présidente AMR. Plateforme maladies rares - Rue Didot – 75014 Paris Cedex 01 56 53 53 40 / alliance@maladiesrares.org ▪ UNAPEI : présidente Christelle Prado ; représentant collectif Di : Dominique Prévot, ▪ Intellicure : Pr JM Saudubray, Anne Bonnet, Corinne Bebin <u>Centres de références Déficience Intellectuelle de causes rares :</u> <ul style="list-style-type: none"> ▪ Professeur Vincent des Portes, CR DI Lyon ▪ Dr Delphine Héron, CR DI Paris
--	---

II-4. Associations* ayant un partenariat très étroit avec la filière MR du développement cérébral et DI (certaines sont membres du collectif DI)

Nom de l'association	Président	coordonnées	Membres des CMR conseillers scientifiques de l'association
Association nationale X fragile « Le Goéland »	Mme Céline PINTO	02 33 64 95 17 / presidenteanxfragoel@gmail.com	Pr Vincent des PORTES, Dr Delphine HERON, Dr Perrine CHARLES, Pr Nicole PHILIP
Association Xtraordinaire	Mr Olivier de COMPIEGNE	09 70 40 61 40 / contact@xtraordinaire.org	Pr Vincent des PORTES, Dr Delphine HERON, Pr Jamel CHELLY
Association Mosaïques (X fragile)	Mme Michèle JUNIERE	mosaiques@xfragile.org	Pr Vincent des PORTES, Dr Delphine HERON
Association Prader Willi France	Mr François BESNIER	f.besnier@wanadoo.fr 0637150720	Pr Maithé TAUBER
IPWSO : Organisation internationale des associations du SPW	Mme Janalee HEINEMAN	JHeinemann@pwsausa.org	Pr Maithé TAUBER
Association Française du syndrome d'Angelman	Mme Denise LAPORTE	presidence@angelman-afsa.org	Dr Delphine HERON, Dr Perrine CHARLES
AFSR : Association Française du syndrome de Rett	Mme Elisabeth CELESTIN	celestin.elisabeth@neuf.fr	Dr Nadia BAHY-BUISSON, Dr Alexandra AFENJAR
CSC : Connaitre les syndromes cérébelleux	Mme Cécile HUCHET	09 51 75 16 15 cscsiege@gmail.com	Dr Lydie BURGLEN (conseil scientifique); membres du comité pédiatrique : Pr Diana Rodriguez, Emmanuelle Lacaze et L Burglen (CMR Cervelet)
ASL : Association Strumpel-Lorrain	Dr Philippe HANRIAT	06.15.91.42.00 asl-secretariat[@]orange.fr	Dr Lydie BURGLEN
AFAF : Association ataxie de Friedreich	Mme Juliette DIEUSAERT	03 23 58 61 65 contact@afaf.asso.fr	Dr Lydie BURGLEN

UNAPEI	Me Christel PRADO	public@unapei.org	Pr Vincent des PORTES, Dr Delphine HERON
Alliance Maladies Rares	Mr Alain DONNART	www.maladiesraresinfo.org	
Eurordis		www.eurordis.org	

* Il s'agit d'une liste non exhaustive de partenaires privilégiés d'associations de patients avec anomalies du développement cérébral ou déficience intellectuelle.

II-5. Sociétés savantes

Intitulé de la structure	Personne contact pour la filière
Société française de neurologie Pédiatrique (SFNP)	Pr Vincent DES PORTES
Société Française de Pédiatrie (SFP)	Pr Brigitte CHABROL
Société Française de Neurologie	Dr Perrine CHARLES
Société Française de Radiologie Pédiatrique	Pr Laurent GUIBAUD
European Pediatric Neurology Society (EPNS)	Pr Vincent DES PORTES
Société Française de psychiatrie de l'enfant et de l'adolescent	Pr David COHEN
Société Française d'endocrinologie et de diabétologie pédiatrique (SFEDP)	Pr Maithé TAUBER
Association francophone de génétique clinique	Dr Delphine HERON
Collège National des Enseignants et Praticiens de Génétique Médicale	Dr Delphine HERON
ACLF Association des Cytogénétiiciens de Langue Française	Pr Damien SANLAVILLE Dr Sandra CHANTOT-BASTARAUD
ANPGM Association Nationale des Praticiens de Génétique Moléculaire	Dr Lydie BURGLEN

II-6. Fondations, partenaires industriels et plateformes diverses

Nom et nature de la structure	Ville	Appartenance	Personne contact
FRPW (Fondation américaine et canadienne pour la recherche du SPW) Fond de dotation en France (2012), future fondation Européenne		-	Pr Maithé TAUBER
Laboratoires pharmaceutiques (Novartis, Roche) Essais thérapeutiques / bases de données / épidémiologie	Bâle, Suisse	-	Pr Vincent des PORTES Dr Perrine CHARLES
Fondation Jérôme-Lejeune	Paris	-	Pr Vincent des PORTES
Centre référent de dépistage et de prises en charge des troubles psychiatriques d'origine génétique Dr Caroline DEMILY	Lyon	HCL	Pr Vincent des PORTES
RaDiCo Pr Serge AMSELEM	Paris	-	Dr Lydie BURGLEN
BNDMR Pr Paul LANDAIS	Paris - Nimes	-	Dr Delphine HERON Pr Vincent des PORTES
Fondation Imagine Pr Claude GRISCELLI	Paris	Hôpital Necker	Pr A Munnich, Pr S Lyonnet
Fondation Maladies Rares Pr Jean-Pierre GRUNFELD	Paris	-	Pr Maithé TAUBER (membre du conseil scientifique)
CNSA Luc Allaire	Paris	-	Pr Maithé TAUBER