ASSOCIATIONS DE PATIENTS

VAINCRE LES MALADIES LYSOSOMALES
RARE MAIS PAS SEUL ! vml-asso.org

Contact : 01 69 75 40 30
https://www.vml-asso.org/contact/
adresse : 2 ter avenue de France
91300 MASSY

La Cigale et la Fourmi
Relais Aidants Aidés

Contact : 06 02 30 35 68
lacigaleetlafourmi76@gmail.com
adresse : 70 route de Dieppe
76770 MALAUNAY

Sanfilippo Sud

Contact : 06 07 15 36 60
Sanfilippo-sud@hot@orange.fr
adresse : 397 route de Fajolles
82210 SAINT-ARROUMEX

Association francophone des glycogénoses
AFG

Contact : 06 09 76 53 44
afg@glycogenoses.org
adresse : 3 place Salvador Allende
78280 GUYANCOURT

Les Enfants du Jardin

Contact : 06 74 99 96 36
contact@lesenfantsdujardin.fr
adresse : 15 rue Sainte Anne
35470 LA NOË-BLANCHE,FRANCE

APMF
Association des Patients de la Maladie de Fabry

Contact : 06 32 26 25 69
presidence@apmf-fabry.org
adresse : 11 Impasse de lan TOURELLE
21160 PERRIGNY-LES-DIJON

LES FEUX FOLLETS

Contact : 06 98 8731 31
lesfeuxfollets@phenylcetonurie.org
adresse : 1043 rue de la Vacquerie
59230 MONCHEAUX

Maladies rares Héréditaires du Métabolisme
Filière nationale de santé

Coordonne le réseau de santé comportant les centres de référence et de compétences des maladies héréditaires du métabolisme. Recherche, enseignement, information
https://filiere-g2m.fr/

Maladies rares Héréditaires du Métabolisme
Filière nationale de santé

BNDMR
Banque Nationale de Donné Maladies Rares

RML
Centres de Référence des Maladies Lysosomales

COORDINATEURS

- **Dr Stéphanie TORRE**
  Stephanie.torre@chu-rouen.fr
- **Dr Franklin DUCATEZ**
  Franklin.ducatez@chu-rouen.fr
  Secrétariat : 02 32 88 03 47

INFIRMIÈRES

- **Anais BRETON**
  Anais.breton@chu-rouen.fr
- **Elodie REVELLE**
  Elodie.revelle@chu-rouen.fr
  Tél. 02 32 88 80 99

CHARGÉE DE MISSION

- **Rachelle SALEH, PhD**
  Rachelle.saleh@chu-rouen.fr
  Tél: 02 32 88 59 05 poste : 65254

AIMS Analyse Intégrée Multimodale en Santé | **UNIVERSITÉ DE ROUEN NORMANDIE** | **CBG** CANCER & BRAIN GENOMICS

Direction de la communication du CHU de Rouen - août 2026

CHU ROUEN NORMANDIE
Service social - SAU
1, rue de Germont - 76031 Rouen cedex
Tél. : 02 32 88 81 97
www.chu-rouen.fr

CHU ROUEN NORMANDIE

CENTRE DE RÉFÉRENCE DES MALADIES LYSOSOMALES ENFANTS-ADULTES

(SITE CONSTITUTIF)

ROUEN

CENTRE DE COMPÉTENCE DES MALADIES HÉRÉDITAIRES DU MÉTABOLISME

SERVICE PÉDIATRIE NÉONATALE,
MALADIES HÉRÉDITAIRES
DU MÉTABOLISME

ÉQUIPE MULTIDISCIPLINAIRE

Pédiatrie Néonatale
HCN Martainville
02 32 88 80 99
Dr. Stéphanie TORRE
Dr. Franklin DUCATEZ

Médecine Interne - Adultes
HCN Dévé
02 32 88 90 03
Dr. Gaëtan SAUVETRE
Responsable de la coordination des maladies métaboliques

Pédiatrie Médicale
HCN Debré
02 32 88 82 16

- **Nutrition :**
Dietetique.pediatrie@chu-rouen.fr
- **Néphrologie :**
Dr. Ferielle LOUILLET
Dr. Edouard MARTINEZ CASADO
- **Endocrinologie :**
Dr. Mireille CASTANET
- **Pneumologie :**
Dr. Marc LUBRANO
- Hépato-gastro :
Dr. Clémentine DUMANT-FOREST
- **Orl :**
Dr Aurore MARCOLLA
- **Cardiologie :**
Dr. Tristan HAZELZET
Dr. Elise BARRE

Hôpital de Jour Pédiatrie
HCN - Debré
02 32 88 82 17
Dr. Laure COUDERC-KOHEN

Hôpital de Jour adulte
HCN - Dévé
02 32 88 90 03
Pr. LE BESNERAIS

Laboratoire Biochimie Métabolique
HCN - IBC
02 32 88 81 24
Pr. Soumeya BEKRI
Pr. Abdellah TEBANI
Dr. Pascaline ETANCELIN

Médecine Adulte
HCN et HBG

HBG
- **Néphrologie :** 02 32 88 90 02
Pr. Dominique GUERROT
- **Endocrinologie :** 02 32 88 90 81
Dr. Gaëtan PREVOST

HCN
- **Nutrition :** 02 32 88 92 33
Emilie GROUT
- **Hépato-gastro :** 02 32 88 66 34
Pr. Guillaume SAVOYE
- **Pneumologie :** 02 32 88 80 79
Pr. Mathieu SALAÜN
- **Cardiologie :** 02 32 88 81 16
Dr. Charles FAUVEL

Imagerie Médicale - Pédiatrie
HCN - Debré
02 32 88 33 94

Pr. Emmanuel GERARDIN

Génétique
HCN - Derocque
02 32 88 87 47
Dr. Anne Marie GUERROT
Dr. Alice GOLDENBERG

Imagerie Médicale - adulte
02 32 88 89 90

Pr. Jean-Nicolas DACHER

Psychologie Pédiatrie
HCN - Martainville
02 32 88 80 99

Annabelle VINCENT

Neurophysiologie Adulte
HCN - Dévé
02 32 88 80 37

Psychologie adulte
HCN - Dévé
02 32 88 90 03

GUENIFFEY Maurienne
Le jeudi et vendredi matin

Qu'est-ce qu'une maladie lysosomale ?

Les maladies lysosomales sont environ 70 affections rares dues à une anomalie génétique affectant le lysosome, un compartiment cellulaire présent dans toutes les cellules sauf les globules rouges. Autrefois considéré comme une simple « poubelle cellulaire », le lysosome est aujourd'hui reconnu comme un centre de régulation cellulaire important. Il dégrade et recycle les déchets cellulaires, régule le fonctionnement des autres organites, participe à la production d'énergie, à l'inflammation et à la communication cellulaire. Il joue aussi un rôle clé dans l'autophagie, un processus de nettoyage et de renouvellement cellulaire.
Un dysfonctionnement lysosomal provoque l'accumulation de substances dans les cellules, entraînant un dysfonctionnement cellulaire pouvant toucher divers organes (cerveau, cœur, foie, os, muscles, poumons). Ces maladies touchent enfants et adultes. Souvent diagnostiquées tardivement, elles bénéficient d'avancées thérapeutiques et de l'implication des Centres de Référence Maladies Rares.

CRML : Centre de référence des maladies lysosomales.

Notre objectif est de faciliter le diagnostic et le suivi multidisciplinaire des patients atteints de maladies lysosomales. Notre équipe, en lien avec les Associations de malades, la plateforme maladie rare Normandie, vous accompagne en vous proposant les ressources médicales et para médicales, les informations nécessaires pour avancer dans ce parcours avec confiance. Le site constitutif de Rouen a été labellisé en 2024 grâce à une équipe médicale pluridisciplinaire associant des compétences adultes et pédiatriques, ainsi qu'un laboratoire de biochimie expert dédié au diagnostic des maladies lysosomales. Notre centre travaille en étroite collaboration avec le centre coordinateur du CRML, coordonné par le Dr Bénédicte Héron, ainsi qu'avec l'ensemble des autres sites constitutifs et centres de compétence des maladies lysosomales en France.
Cette organisation en réseau permet d'assurer aux patients une prise en charge homogène, coordonnée et spécialisée sur tout le territoire. Notre centre s'engage activement dans la recherche et l'innovation pour améliorer la prise en charge des maladies lysosomales. Au sein de l'unité AIMS de l'Université de Rouen, notre équipe (Systems Medicine Lab) utilise la médecine des systèmes et la modélisation des maladies rares pour mieux comprendre les mécanismes physiopathologiques et développer de nouvelles stratégies diagnostiques et thérapeutiques.

Dépistage néonatal et maladies rares

Depuis 2020, le CHU de Rouen pilote l'étude « LysoNeo » sur le dépistage néonatal des maladies lysosomales en maternité, proposée à toutes les maternités de Normandie. Cette étude a contribué à une note de cadrage de la Haute Autorité de Santé sur l'extension du dépistage.
En 2026, notre Centre étudiera l'impact social du dépistage systématique et de l'annonce des résultats pour améliorer l'accompagnement des familles et des professionnels.

Centre de compétence des maladies héréditaires du métabolisme (MHM)

Le CHU de Rouen est un centre de compétence pour les Maladies Héréditaires du Métabolisme (MHM) dirigé par le Dr Gaëtan Sauvêtre. Ces maladies génétiques rares affectent les voies métaboliques et peuvent toucher divers organes à tout âge, parfois dès la naissance. Le centre assure le diagnostic, le suivi et la coordination des soins des patients, en collaboration avec d'autres centres experts du réseau national des maladies rares. Il participe aussi à l'enseignement, à la recherche et à l'innovation pour mieux comprendre ces maladies et développer de nouveaux diagnostics et traitements.