

Label d'expertise/Statut <i>Biologiste/Praticien référent</i>	-CRMR Déficiences Intellectuelles de Causes Rares/Centre de référence coordonnateur <i>Dr Delphine HERON BRUNEAU</i> -CRMR Anomalies du développement et syndromes malformatifs d'Île de France (ANDDI-Rare)	-CRMR Neurogénétique (Filière BRAINTEAM)/Centre de référence coordonnateur <i>Pr Alexandra DURR</i> -CRMR Maladie de Huntington (Filière BRAINTEAM)/Centre de référence constitutif <i>Pr Alexandra DURR</i>	-CRMR maladies cardiaques héréditaires ou rares (cardiomyopathies et troubles du rythme)/Centre de référence coordonnateur <i>Pr Philippe CHARRON</i> -Filière nationale de santé CARDIOGEN /Centre coordinateur <i>Pr Philippe CHARRON</i> -LBMRs de l'UF de cardiogénétique et myogénétique moléculaire et cellulaire <i>Dr Pascale RICHARD (UF de cardiogénétique et myogénétique moléculaire et cellulaire/DMU BioGeM)</i> -Laboratoire référent pour les Cardiomyopathies, les Troubles du rythme, les Myopathies <i>Dr Pascale RICHARD (UF de cardiogénétique et myogénétique moléculaire et cellulaire/DMU BioGeM)</i>	-CRMR Maladies héréditaires du métabolisme (filière G2M)/Centre de référence constitutif <i>Dr Fanny MOCHEL</i> -CRMR des leucodystrophies et leuco encéphalopathies rares (LEUKOFRANCE)/Centre de compétence <i>Dr Fanny MOCHEL</i>
Domaine d'expertise Réfèrent Biologiste/Praticien Contact email Contact téléphone	Troubles du neurodéveloppement <i>Dr Delphine HERON BRUNEAU</i> <i>delphine.heron@aphp.fr</i> <i>01 42 16 13 48</i>	Neurogénétique <i>Pr Alexandra DURR</i> <i>alexandra.durr@aphp.fr</i> <i>01 57 27 46 87</i>	Cardiogénétique <i>Pr Philippe CHARRON</i> <i>philippe.charron@aphp.fr</i> <i>01 42 16 13 46</i>	Neurométabolique <i>Dr Fanny MOCHEL</i> <i>fanny.mochel@upmc.fr</i> <i>01 42 16 13 46</i>
Biologistes/Praticiens Affiliation UMR/Tutelle Equipe de recherche Chef d'équipe de recherche	Dr Delphine HERON BRUNEAU, Dr Solveig HEIDE, Dr Perrine CHARLES, Dr Daphnée LEHALLE, Dr Cyril MIGNOT, Dr Thomas COURTIN	Pr Alexandra DURR UMR-S 1127 (ICM)/INSERM-CNRS-Sorbonne Université-APHP "Neurogénétique fondamentale et translationnelle" <i>Pr Alexandra DURR et Dr Giovanni STEVANIN</i>	Pr Philippe CHARRON; Pr Estelle GANDBAKHCH UMR-S 1166 (ICAN)/INSERM-Sorbonne Université "Génomique et Physiopathologie des Maladies du Myocarde" <i>Pr Philippe CHARRON</i>	Dr Fanny MOCHEL; Dr Elise YAZBECK UMR-S 1127 (ICM)/INSERM-CNRS-Sorbonne Université-APHP "Mov'it "Mouvement, Investigations, Thérapeutique. Mouvement normal et anormal : physiopathologie et thérapeutique expérimentale" <i>Dr Stéphane LEHERICY et Dr Marie VIDAILHET</i>
Biologistes/Praticiens Affiliation UMR/Tutelle Equipe de recherche Chef d'équipe de recherche				Dr Fabienne CLOT
Thématiques scientifiques <i>Biologiste/Praticien référent</i>	-Génétiqe des troubles du neuro-développement (déficience intellectuelle, troubles du spectre de l'autisme...) et des malformations cérébrales (anomalies du corps calleux, agénésies septales, autres malformations de la liene médiane) de la période prénatale à l'âge adulte -Phénotypage et histoire naturelle des syndromes -Sciences humaines et sociales : enjeux des données de séquençage haut débit de génome, diagnostic prénatal -Elargissement à d'autres troubles du neuro-développement (troubles complexes des apprentissages...) -Ophtalmo-Génétique <i>Dr Daphné LEHALLE</i>	-Etudes physiopathologiques de maladies neurogénétiques (ataxies cérébelleuses, paraplégies spastiques héréditaires, maladie de Huntington) -Essais thérapeutiques (petites cohortes, technique d'analyse statistiques innovantes), thérapie génique -Programme Neurolap : Approche intégrée des corrélations phénotype-génotype avec les découvertes de gènes, les histoires naturelles, les études physiopathologiques et les essais thérapeutiques -Edition génique et innovation thérapeutique	-Génétiqe et génomique des maladies humaines <i>Pr Philippe CHARRON; Pr Estelle GANDBAKHCH</i> -Impact du test génétique et apport dans la médecine de précision <i>Pr Philippe CHARRON; Pr Estelle GANDBAKHCH</i> -Scores de risque polygénique <i>Pr Philippe CHARRON; Pr Estelle GANDBAKHCH</i> -Edition génique et innovation thérapeutique <i>Pr Philippe CHARRON; Pr Estelle GANDBAKHCH</i>	-Centre de Référence Maladies NeuroMétaboliques Adultes: diagnostic, traitement, conseil génétique, éducation thérapeutique, essais thérapeutiques, études de biomarqueurs d'imagerie et métabolomique/lipidomique <i>Dr Foudil LAMARI (UF biochimie des maladies neuro-métaboliques et neuro-dégénérative/DMU BioGeM)</i> -Centre de Référence Leucodystrophies de l'Adulte: diagnostic, traitement, greffe de moelle, conseil génétique, éducation thérapeutique, essais thérapeutiques, études de biomarqueurs d'imagerie <i>Dr Foudil LAMARI (UF biochimie des maladies neuro-métaboliques et neuro-dégénérative/DMU BioGeM)</i>
Plateforme technique <i>Biologiste/Praticien référent</i>	-Plateau technique de l'UF de Génomique du développement <i>Dr Boris KEREN</i> -Plateformes du Département de génétique médicale <i>Pr Jean-Pierre SIFFROI</i> -Plateforme SeqOIA (génomique)	-Plateforme SeqOIA -Plateformes de l'ICM (exploration moléculaire, exploration cellulaire, imagerie, exploration fonctionnelle préclinique, exploration fonctionnelle, bio-informatique et banques. centre de ressources biologiques).	-Plateau de l'UF cardiogénétique et myogénétique moléculaire <i>Dr Pascale RICHARD (UF de cardiogénétique et myogénétique moléculaire et cellulaire/DMU BioGeM)</i> -Plateforme SeqOIA	-Plateforme SeqOIA -Plateformes de l'ICM (imagerie, bio-informatique/bio-statistiques) -Plateformes de l'ICAN (métabolomique/lipidomique)
Techniques d'analyse	-Séquençage d'exome	-Essais thérapeutiques de thérapie génique (CIC Neurosciences)	-Prise en charge pluridisciplinaire du test génétique -Panel de gènes dédiés -Interpréteurs pour le séquençage du génome du PFMG	-Imagerie multimodale (CENIR à l'ICM) -Métabolomique/lipidomique (ICAN)
Equipements				
Département/Service Unité Fonctionnelle/Code Site	Département de génétique médicale UF de génétique clinique/240 Hôpital Pitié Salpêtrière	Département de génétique médicale UF de génétique clinique/240 Hôpital Pitié Salpêtrière	Département de génétique médicale UF de génétique clinique/240 Hôpital Pitié Salpêtrière	Département de génétique médicale UF de génétique clinique/240 Hôpital Pitié Salpêtrière
Chef de département/service Contact email Contact téléphone Responsable Unité Fonctionnelle Contact email Contact téléphone	Pr Eric LE GUERN <i>eric.leguern@aphp.fr</i> <i>01 42 17 79 72</i> Dr Delphine HERON BRUNEAU <i>delphine.heron@aphp.fr</i> <i>01 42 16 13 48</i>	Pr Eric LE GUERN <i>eric.leguern@aphp.fr</i> <i>01 42 17 79 72</i> Dr Delphine HERON BRUNEAU <i>delphine.heron@aphp.fr</i> <i>01 42 16 13 48</i>	Pr Eric LE GUERN <i>eric.leguern@aphp.fr</i> <i>01 42 17 79 72</i> Dr Delphine HERON BRUNEAU <i>delphine.heron@aphp.fr</i> <i>01 42 16 13 48</i>	Pr Eric LE GUERN <i>eric.leguern@aphp.fr</i> <i>01 42 17 79 72</i> Dr Delphine HERON BRUNEAU <i>delphine.heron@aphp.fr</i> <i>01 42 16 13 48</i>
				Pr Eric LE GUERN <i>eric.leguern@aphp.fr</i> <i>01 42 17 79 72</i> Dr Patrick BENUSIGLIO <i>patrick.benusiglio@aphp.fr</i> <i>01 42 17 76 59</i>