

LES 20 ANS DU CRML

VENDREDI 22 NOVEMBRE 2024



CENTRE DE RÉFÉRENCE COORDONNATEUR DES MALADIES LYSOSOMALES

Service de **Neuropédiatrie**
Hôpital Armand Trousseau-La Roche Guyon, APHP (**mère-enfant**)

Première labellisation constitutif en 2004 (Pr Billette de Villemeur)
Centre coordonnateur depuis 2017
CETL , CETG
CETNL, CETMPS,

Secrétaire coordonnatrice
Neuropédiatres (polyvalents, prénatal/adolescents jeunes adultes) et généticiens
Infirmier-ères, aide soignant-es
Assistante sociale Psychologues et neuropsychologues
Psychomotricienne, ergothérapeute, éducatrices spécialisées
Attachés de recherche clinique



Hôpital Armand Trousseau-La Roche Guyon, APHP (**mère-enfant**)

CMD pédiatriques lyso
CMD transition (PSL/ CSS)

Maternités

Néonatalogie et réanimation néonatale

Services de pédiatrie spécialisés, hémato/gastro/pneumo/

Anesthésie, Unité douleur, réanimation pédiatrique polyvalente, réanimation brûlés

Chirurgie viscérale, orthopédique, anesthésie

Consultation d'ORL et ophtalmologie

Services transversaux :

Equipe pédiatrique de soins palliatifs, accompagnement, soins de support (ESPASS)

Pharmacie (*thérapie génique*)

Radiologie, TDM, IRM, Scintigraphie

échocardiographie

Biologie dont cytogénétique et génétique moléculaire

Maison des parents

RÉSEAUX, COLLABORATIONS , RECHERCHE

Metab ERN and Rare Neurological Disease (ERN-RND)

European Pediatric Neurology Society ;
Société Française et Européenne de Neurologie Pédiatrique.
Société française des Erreurs Innées du métabolisme

INSERM 1141,
GHU i2D2

Collaborations :

INSERM U933 : Physiopathologie des maladies génétiques d'expression pédiatrique.

INSERM U738 : Modèles et méthodes pour l'évaluation thérapeutique en maladies chroniques.

Travaux de recherche : NPC, GM1, GM2, GD, MPS, alpha mannosidoses

Études observationnelles en cours : MPS, GM1/GM2/GD2 , GM2/GD3, EPAT-EN, CLN

Essais thérapeutiques en cours/préparation : MPSIIA, GM2