

## Centre de référence des maladies mitochondriales CALISSON

### CALISSON au sein du RÉSEAU NATIONAL

#### Réseau clinico-biologique

##### Centres de référence maladies rares

**CALISSON**  
Coordonnateur : NICE



**CARAMMEL**  
Coordonnateur : PARIS Necker



**Filière maladies rares neuromusculaire**  
**FILNEMUS**



**Réseau européen**  
ERN NMD



##### Laboratoires de référence

**MitDiag**  
Réseau des laboratoires de diagnostic des maladies mitochondriales



Réseau de 11 LBMR

##### Plateformes nationales de séquençage très haut débit

Préindication Maladies mitochondriales



**Centre coordonnateur** : Nice, Service de Génétique médicale

Responsables : Pr Véronique PAQUIS/Dr Cécile ROUZIER

**Centre constitutif** : Marseille

Service de neurométabolisme pédiatrique

Responsable : Pr Brigitte CHABROL

CHU Timone, Hôpital Enfants

Service des maladies neuromusculaires et SLA

Responsable : Pr Shahram ATTARIAN

Service endocrinologie, diabète, maladies métaboliques

Responsable : Pr René VALERO

**Centres de compétences** :

**Toulouse**, Responsable : Dr Olivier PATAT

**Lyon**, Responsable : Dr FOUILHOUX

**Montpellier**, Responsables : Dr Cécilia MARELLI (adultes) / Pr Agathe ROUBERTIE (pédiatrie)

**Centres neuromusculaires avec expertise dans les maladies mitochondriales**  
Strasbourg, Dr Aleksandra NADAJ-PAKLEZA  
Martinique, Dr Rémi BELLANCE

### Un centre dédié au diagnostic, au suivi de patients atteints de maladies mitochondriales ainsi qu'à la recherche sur ces maladies

#### Le soin

Objectif : Lutter contre l'errance diagnostique et assurer une prise en charge médicale cohérente et globale des patients et des familles

File active: 500 patients/an

Plus de 500 avis d'expertises/an

RCP mensuelles : pédiatriques, adultes, PFMG

**PNDS** (Protocoles nationaux de diagnostic et de soins) à destination des professionnels de santé

- Disponible : Maladies mitochondriales apparentées au MELAS
- A venir :
  - Syndrome de Kearns Sayre
  - Syndrome de Leigh
  - Epilepsie, stroke like et maladies mitochondriales
  - Maladies mitochondriales liées au gène *POLG*

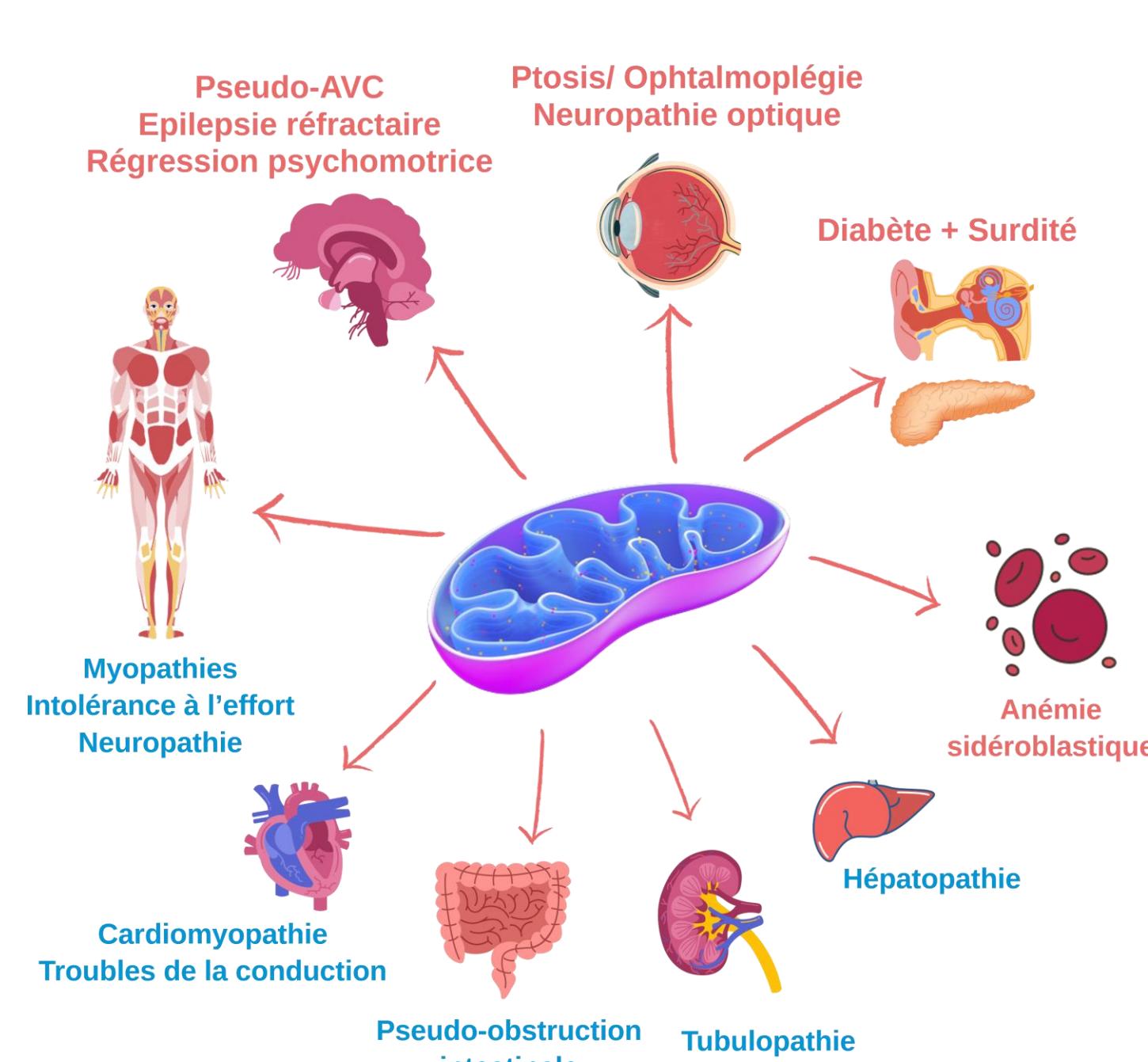
#### Plateforme diagnostique

Le centre s'appuie sur une expertise clinique, génétique, biochimique et histologique.

Au sein du **service de génétique médicale de Nice**, nous disposons d'une plateforme de diagnostic moléculaire par séquençage haut débit (NGS) et d'études fonctionnelles (Etude de la chaîne respiratoire par spectrophotométrie, oxymétrie, BN-PAGE, micro-dissection de fibres musculaires...)

#### Quand penser à une maladie mitochondriale?

Association illégitime de signes, à n'importe quel âge



#### Formation et information

##### DU Maladies Mitochondriales couplé à la Winterschool 2024

Prochaine session en décembre 2024!

Experts nationaux et internationaux

##### Master UE14 Génétique des grandes pathologies



##### Congrès nationaux et internationaux



#### Save the date!

##### Journée recherche des CRMR maladies mitochondriales

Calisson et Carammel

5 février 2024

Strasbourg (Hôpital civil de Strasbourg)

##### Travail en lien avec les associations de patients

A venir!

##### Journée patients CALISSON-CARAMMEL

25 mai 2024

Hôpital Necker, Paris



#### La recherche

##### Lutte contre l'errance diagnostique

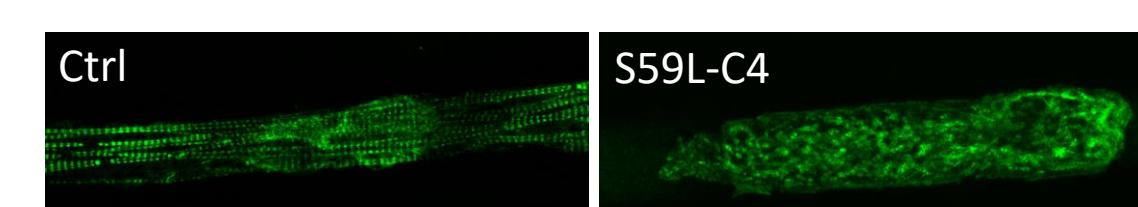


##### PROJET ERRANCE ET IMPASSE DIAGNOSTIQUES

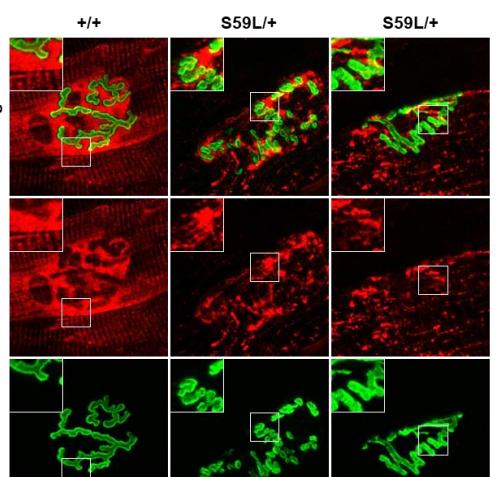
##### Identification de nouveaux gènes et des mécanismes responsables des maladies mitochondriales

Équipe Recherche Université Côte d'azur  
IRCAN, CNRS, UMR 7284/INSERM U1081/UNS

Véronique PAQUIS



ANR: AMI Maladies Rares



MITOMICS - Mitochondrial disease database: an integrated multi-OMICS approach

Collaboration V Proccacio (Angers)  
M Lorenzi (Inria), S Bottini (MSI)...

##### Projet stratégique AFM

Mitodrug - Identifying candidate drugs in mitochondrial cardiomyopathies: from mouse to human

Collaboration V Proccacio (Angers), ...

##### Projet FRM

Understand how mitochondrial dysfunction triggers motor neuron disease (MND) and identify novel therapeutic strategies

Collaboration T Wai (Fr), N C Kim (US), I Ganley (UK), B Udd (Finland)...



anr\*

phénomin

maladies rares

IRCAN

AFM TELETHON

##### Recherche clinique

###### Essai clinique Abliva

KL1333 : régulateur ratio NAD+/NADH

Patients adultes atteints de myopathie mitochondriale avec mutation de l'ADNm identifiée

###### Essai clinique Rénéo

REN001: mavodelpar, un agoniste PPARδ

Patients adultes atteints de myopathie mitochondriale avec mutation de l'ADNm identifiée : inclusions terminées

