

Centre de référence des maladies mitochondriales CALISSON

CALISSON au sein du RÉSEAU NATIONAL

Réseau clinico-biologique

CALISSON



Centres de référence maladies rares

CALISSON
Coordonnateur : NICE

CARAMMEL
Coordonnateur : PARIS Necker

Filière maladies rares
neuromusculaire
FILNEMUS

Réseau européen
ERN NMD



Laboratoires de référence

MitoDiag
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*

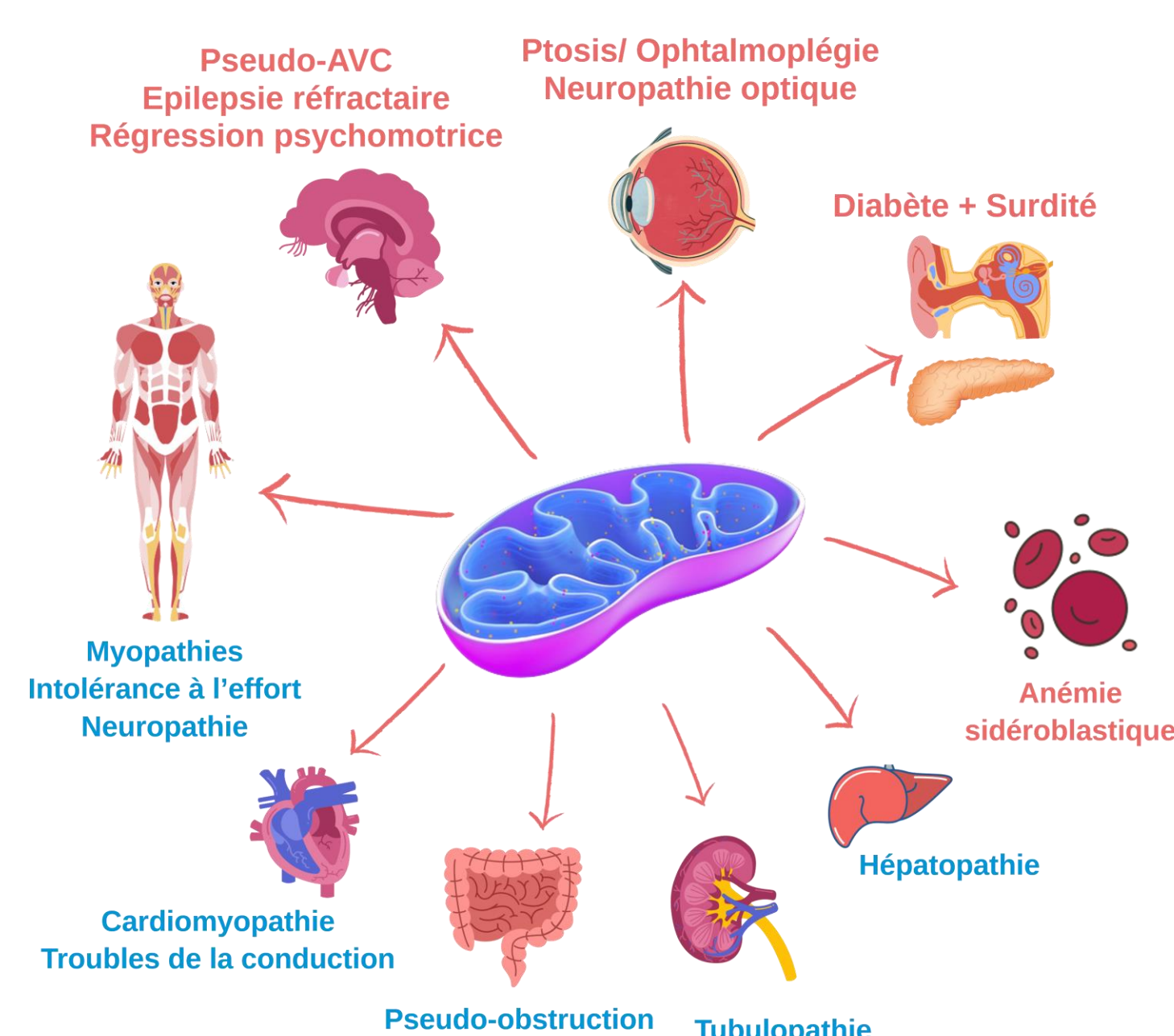
Plateforme diagnostique

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, microdissection 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



AFMTELETHON
INNOVER POUR GUERIR

La recherche

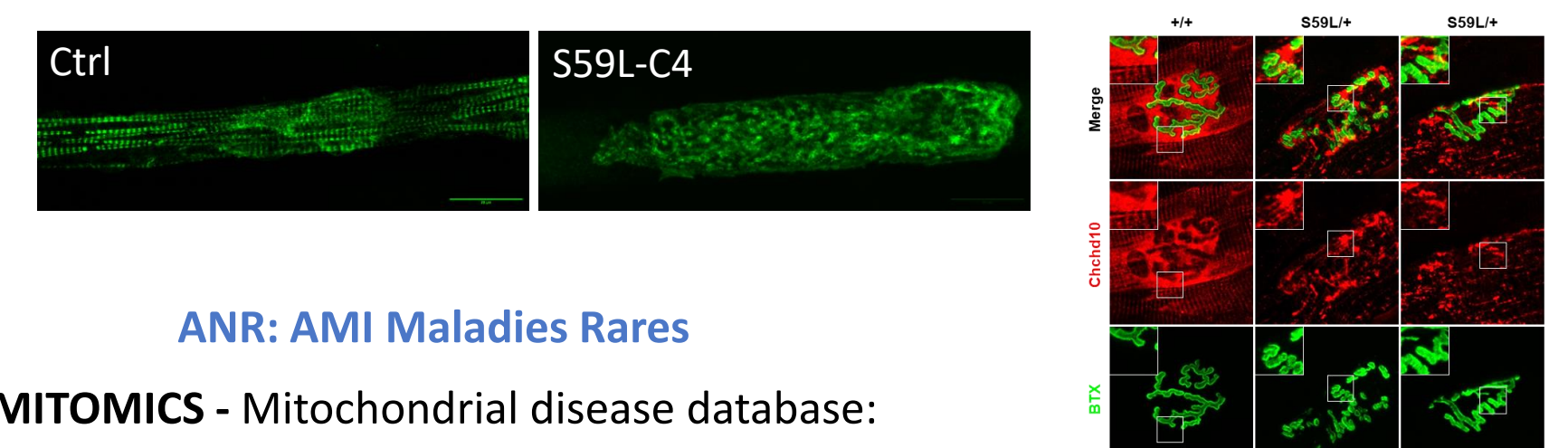
Lutte contre l'errance diagnostique



Identification de nouveaux gènes et des mécanismes responsables des maladies mitochondriales

Equipe 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 Procaccio (Angers)
M Lorenzi (Inria), S Bottini (MSI)...

Projet stratégique AFM

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

Collaboration V Procaccio (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)...



Recherche clinique

Essai clinique Abliva

KL1333 : régulateur ratio NAD+/NADH

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

Essai clinique Rénéo

REN001: mavodelpar, un agoniste PPARδ

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



<https://www.mito-calisson.fr/>