

# Centre de Référence des Maladies Rares d'Origine Hypophysaire

## HÔPITAL DE LA CONCEPTION

147 Boulevard Baille - 13385 Marseille cedex 05

## HÔPITAL DE LA TIMONE

264, rue Saint-Pierre - 13385 Marseille Cedex 5

Centre de référence des maladie rares  
d'origine hypophysaire DEFHY

Service d'Endocrinologie, Diabète et Maladies Métaboliques  
Unité ETIC : 4<sup>ème</sup> étage - Hôpital de la Conception  
147, Bd Baille - 13385 Marseille cedex05

Tel : 04 91 38 33 75 - 04 91 38 34 79 - 04 91 38 29 35

Fax : 04 91 38 41 31

Contact : [defhy@ap-hm.fr](mailto:defhy@ap-hm.fr)

Site : <http://www.ap-hm.fr/defhy>

Coordonnateur médical : Pr Thierry Brue  
Service d'Endocrinologie,  
Diabète et Maladies Métaboliques

Hôpital de la Conception  
Hôpital de la Timone Enfants

<http://www.ap-hm.fr/defhy>



Assistance Publique  
Hôpitaux de Marseille



Assistance Publique  
Hôpitaux de Marseille

## Les missions du Centre DEFHY

- Diagnostiquer et prendre en charge les maladies hypophysaires
- Améliorer l'accès aux soins et la qualité de la prise en charge en lien avec les centres de compétence régionaux
- Définir et diffuser des protocoles de soin
- Coordonner les travaux de recherche
- Former et informer les professionnels de santé, les malades et leurs familles
- Assurer le dialogue avec les associations de patients en lien avec le réseau Alliance Maladies Rares

<http://www.alliance-maladies-rares.org>

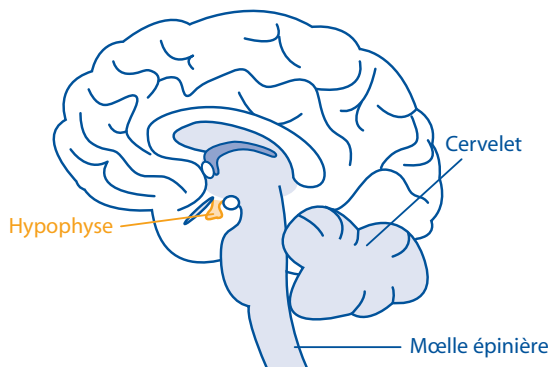
## Les pathologies prises en charge

### Diagnostic et traitement des pathologies hypophysaires :

- Adénomes hypophysaires, en particulier : acromégalie, maladie de Cushing.
- Craniopharyngiome
- Déficit hormonal hypophysaire
- Diabète insipide central

### L'hypophyse

L'hypophyse est une glande endocrine qui se trouve dans une petite cavité osseuse à la base du cerveau. Elle produit des hormones qui régulent toutes les glandes endocrines du corps et assure ainsi la bonne marche de nombreuses fonctions corporelles. Elle est donc considérée comme le chef d'orchestre des autres glandes. Son dysfonctionnement peut entraîner des troubles de la reproduction, de la croissance et du métabolisme. Le lobe postérieur de l'hypophyse est chargé de contrôler la régulation des apports et de l'élimination d'eau.



## Composition du Centre de Référence DEFHY

Ce centre national a été labellisé en 2006 par le ministère de la santé. Il associe plusieurs services et laboratoires :

### PÔLE ENDO

#### Service d'Endocrinologie, diabète et maladies métaboliques

(Service du Pr-Thierry BRUE : Hôpital de la Conception 4<sup>ème</sup> étage)

- Pr-Thierry BRUE : médecin coordonnateur du centre de référence
  - Dr Frédérique ALBAREL
  - Dr Frederic CASTINETTI
  - Dr Isabelle MORANGE
  - Dr Nathalie MORLET-BARLA
  - Ingénieur de recherche: Dr Mona SAHNOUN - FATHALLAH
- Tel : 04 91 38 33 75 - 04 91 38 29 88 - 04 91 38 34 79  
Fax : 04 91 38 41 31

### Unité d'endocrinologie et diabétologie Pédiatriques

(Service du Pr Michel TSIMARATOS : Hôpital Timone Enfants 15<sup>e</sup> étage)

- Dr Gilbert SIMONIN
  - Dr Rachel REYNAUD
- Tel : 04 91 38 80 40 / Fax : 04 91 38 43 11

### Laboratoire de biologie moléculaire (Hôpital Conception)

- Pr Alain ENJALBERT
- Pr Anne BARLIER
- Dr Alexandru SAVEANU

### Laboratoire de Génétique et d'embryologie Médicales

(Hôpital Trousseau, AP-HP)

- Pr Serge AMSELEM

### Le réseau GENHYPOPIT

Il étudie les causes génétiques des déficits hypophysaires .



Les recherches se concentrent sur l'analyse des gènes candidats connus et l'étude de nouveaux gènes chez les patients porteurs de déficits hypophysaires congénitaux.

Les échantillons sanguins sont adressés, après accord, au laboratoire de Biologie moléculaire ([anne.barlier@ap-hm.fr](mailto:anne.barlier@ap-hm.fr))