



**HAL**  
open science

# Pytheas : création d'une base de données en ligne des maladies rares digestives

Alice Percheron

► **To cite this version:**

Alice Percheron. Pytheas : création d'une base de données en ligne des maladies rares digestives. Sciences du Vivant [q-bio]. 2023. dumas-04258771

**HAL Id: dumas-04258771**

**<https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-04258771>**

Submitted on 25 Oct 2023

**HAL** is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.



Faculté des sciences  
médicales et paramédicales  
Aix-Marseille Université

**Pytheas : création d'une base de données en ligne des maladies rares  
digestives**

# **T H E S E     A R T I C L E**

**Présentée et publiquement soutenue devant**

**LA FACULTÉ DES SCIENCES MEDICALES ET PARAMEDICALES  
DE MARSEILLE**

**Le 13 Octobre 2023**

**Par Madame Alice PERCHERON**

**Née le 6 octobre 1994 à Nîmes (30)**

**Pour obtenir le grade de Docteur en Médecine**

**D.E.S. de PEDIATRIE**

**Membres du Jury de la Thèse :**

**Monsieur le Professeur FABRE Alexandre**

**Président**

**Monsieur le Professeur BARLOGIS Vincent**

**Assesseur**

**Madame le Docteur DUVANT Pauline**

**Assesseur**

**Monsieur le Docteur GUERRY Paul**

**Assesseur**





Faculté des sciences  
médicales et paramédicales  
Aix-Marseille Université

**Pytheas : création d'une base de données en ligne des maladies rares  
digestives**

# **T H E S E     A R T I C L E**

**Présentée et publiquement soutenue devant**

**LA FACULTÉ DES SCIENCES MEDICALES ET PARAMEDICALES  
DE MARSEILLE**

**Le 13 Octobre 2023**

**Par Madame Alice PERCHERON**

**Née le 6 octobre 1994 à Nîmes (30)**

**Pour obtenir le grade de Docteur en Médecine**

**D.E.S. de PEDIATRIE**

**Membres du Jury de la Thèse :**

**Monsieur le Professeur FABRE Alexandre**

**Président**

**Monsieur le Professeur BARLOGIS Vincent**

**Assesseur**

**Madame le Docteur DUVANT Pauline**

**Assesseur**

**Monsieur le Docteur GUERRY Paul**

**Assesseur**

## FACULTÉ DES SCIENCES MÉDICALES & PARAMÉDICALES

<b>Doyen</b>	:	<b>Pr. Georges LEONETTI</b>
Vice-Doyen aux affaires générales	:	Pr. Patrick DESSI
Vice-Doyen aux professions paramédicales	:	Pr. Philippe BERBIS
Conseiller	:	Pr. Patrick VILLANI

### **Asseseurs :**

➤ aux études	:	Pr. Kathia CHAUMOITRE
➤ à la recherche	:	Pr. Jean-Louis MEGE
➤ à l'unité mixte de formation continue en santé	:	Pr. Justin MICHEL
➤ pour le secteur NORD	:	Pr. Stéphane BERDAH
➤ Groupements Hospitaliers de territoire	:	Pr. Jean-Noël ARGENSON
➤ aux masters	:	Pr. Pascal ADALIAN

### **Chargés de mission :**

➤ sciences humaines et sociales	:	Pr. Pierre LE COZ
➤ relations internationales	:	Pr. Stéphane RANQUE
➤ DU/DIU	:	Pr. Véronique VITTON
➤ DPC	:	Pr. Gabrielle SARLON
➤ Développement DPC	:	Pr. Frédéric CASTINETTI Pr. Thomas GRAILLON

## ÉCOLE DE MEDECINE

<b>Directeur</b>	:	<b>Pr. Jean-Michel VITON</b>
------------------	---	------------------------------

### **Chargés de mission**

▪ PASS - LAS	:	Pr. Régis GUIEU
▪ DFGSM	:	Pr. Anne-Laure PELISSIER
▪ DFASM	:	Pr. Marie-Aleth RICHARD
▪ DFASM	:	Pr. Marc BARTHET
▪ Préparation aux ECN	:	Pr Aurélie DAUMAS
▪ DES spécialités	:	Pr. Patrick DESSI
▪ DES stages hospitaliers	:	Pr. Benjamin BLONDEL
▪ DES MG	:	Pr. Christophe BARTOLI
▪ Démographie médicale	:	Dr. Noémie RESSEGUIER
▪ Etudiant	:	Lily BLANC-PACCHIONI

## ÉCOLE DE MEDECINE DENTAIRE

<b>Directeur</b>	:	<b>Pr. Bruno FOTI</b>
<b>Directeurs adjoints</b>	:	Pr. Michel RUQUET
	:	Pr. Anne RASKIN
<b>Chargés de mission</b>		
▪ Formation initiale	:	Pr. Michel RUQUET
▪ Recherche	:	Pr. Anne RASKIN
▪ Formation continue	:	Pr. Frédéric BUKIET
▪ Relations internationales	:	Pr. Hervé TASSERY
▪ Internat et diplômes d'études spécialisées	:	Pr. Virginie MONNET-CORTI
▪ Affaires générales	:	Dr. Alain TOSELLO

## ÉCOLE DE MAIEUTIQUE

<b>Directrice</b>	:	<b>Madame Carole ZAKARIAN</b>
<b>Chargés de mission</b>		
▪ 1 <sup>er</sup> cycle	:	Madame Estelle BOISSIER
▪ 2 <sup>ème</sup> cycle	:	Madame Cécile NINA

## ÉCOLE DES SCIENCES DE LA RÉADAPTATION

<b>Directeur</b>	:	<b>Pr. Laurent BENSOUSSAN</b>
<b>Directrice Adjointe</b>	:	<b>Pr. Valérie AGHABABIAN</b>

## ÉCOLE DES SCIENCES INFIRMIERES

<b>Directeur</b>	:	<b>Pr. Sébastien COLSON</b>
------------------	---	-----------------------------

## PROFESSEURS HONORAIRES

MM	AGOSTINI Serge	MM	DALMAS Henri	MM	LACHARD Jean
	ALBANESE Jacques		DEJOU Jacques		LAFFARGUE Pierre
	ALDIGHIERI René		F GNCTS WG'Crk		LAUGIER René
	ALESSANDRINI Pierre		F GNRGTQ'Igcp/Tqdgvt		LE TREUT Yves
	ALLIEZ Bernard		DE MICO Philippe		LEGRE Régis
	AQUARON Robert		DESSEIN Alain		LEVY Samuel
	ARGEME Maxime		F GXK' Tqdgvt		LOUCHET Edmond
	ASSADOURIAN Robert		F GXTGF'Rj kkr r g		LOUIS René
	AUFFRAY Jean-Pierre		F IKCP'GRkgtg		LUCIANI Jean-Marie
	AUTILLO-TOUATI Amapola		F QP'PGV'Xkpepv		MAGALON Guy
	AZORIN Jean-Michel		F WECUUQW'Lces wgu		MAGNAN Jacques
	BAILLE Yves		F WHQWT'O lej gn		MALLAN- MANCINI Josette
	BARDOT André		F WO QP'J gptk		MALMEJAC Claude
	BARDOT Jacques		F WTCPF'Igcp/O cte		MARANINCHI Dominique
	BERARD Pierre		GP'LCNDGT'V'Crk		MARIANI Paul
	BERGOIN Maurice		GTCTF'Lces wgu		MARTIN Claude
	BERLAND Yvon		HCW'GTGI' 2tctf		MARTINI Louis
	BERNARD Dominique		HCXTGT'qi gt		MATTEI Jean François
	BERNARD Jean-Louis		HIGEJ'KO ctkw		MERCIER Claude
	BERNARD Pierre-Marie		HCTP'CTIGT'I gqti gu"		MICHEL Jean
	BERTRAND Edmond		HK'CTGNNC'Lces wgu"		MICHOTÉY Georges
	BISSET Jean-Pierre		HK'CTGNNC/DTCP'I GT'F qo kpls wg"		MIRANDA François
	BLANC Bernard		HQP'VGU'O lej gn		MONFORT Gérard
	BLANC Jean-Louis		HQWTGN'Igcp		MONGES André
	BOLLINI Gérard		H'CP'EGU'J xgu		MONGIN Maurice
	BONGRAND Pierre		H'CP'EQK'I gqti gu		MUNDLER Olivier
	BONNEAU Henri		HWGP'VGU'Rkgtg		NAZARIAN Serge
	BONNOIT Jean		I CDT'IGN'Dgtpctf		NICOLI René
	BORY Michel		I CNK'IGT'Nqwk		NOIRCLERC Michel
	BOTTA Alain		I CNNC'K'J gtx <sup>2</sup>		OLMER Michel
	BOTTA-FRIDLUND Danielle		I CO'GIT'G'O cte		OREHEK Jean
	BOUBLI Léon		I CTEK'O lej gn		ORTHLIEB Jean Daniel
	BOURGEADE Augustin		I CTP'IGT'Igcp/O cte		PANUEL Michel
	BOUVENOT Gilles		I CWJ'IGT'CPft <sup>2</sup>		PAPY Jean-Jacques
	BOUYALA Jean-Marie		I GTCTF'Tc{o qpf		PAULIN Raymond
	BREMOND Georges		I GTQNCOKUCP'VCP'FTGC'CPft <sup>2</sup> "		PELOUX Yves
	BRICOT René		I KW'KEGNK'U <sup>2</sup> deukgp"		PENAUD Antony
	BRUNET Christian		I QWF'CTF'Crk		PENE Pierre
	BUREAU Henri		I QW'K'Hcp±qk		PIANA Lucien
	CAMBOULIVES Jean		I TK'NQ'Igcp/O ctg		PICAUD Robert
	CANNONI Maurice		I TKO'CW'F'Igcp/Ej ctrgu		PIGNOL Fernand
	CARTOUZOU Guy		I TK'QNK'Hcp±qk		POGGI Louis
	CAU Pierre		I TQWN'GT'Rkgtg		POITOUT Dominique
	CHABOT Jean-Michel		I W'U'Igcp/O lej gn		PONCET Michel
	CHAMLIAN Albert		J CF'K'CIUC[ CI'Lces wgrkpg"		POUGET Jean
	CHARPIN Denis		J CTNG'Igcp/Tqdgvt		PRIVAT Yvan
	CHARREL Michel		J CUUQWP'Lces wgu		PROUST Jean-Pierre
	CHAUVEL Patrick		J GK'O cte		QUILICHINI Francis
	CHOUX Maurice		J QWGN'Igcp		RANQUE Jacques
	CIANFARANI François		J WG'Qrkxkgt		RANQUE Philippe
	CLAVERIE Jean-Michel		J W'WGV'Igcp/Hcp±qk		RAOULT Didier
	CLEMENT Robert		JAQUET Philippe		REBOUL Maurice
	COMBALBERT André		JAMMES Yves		RICHAUD Christian
	CONTE-DEVOLX Bernard		JOUVE Paulette		RIDINGS Bernard
	CORRIOL Jacques		JUHAN Claude		ROCHAT Hervé
	COULANGE Christian		JUIN Pierre		ROHNER Jean-Jacques
	CURVALE Georges		KAPHAN Gérard		
			KASBARIAN Michel		
			KLEISBAUER Jean-Pierre		
			KOUBI Gilles		

## PROFESSEURS HONORAIRES

MM ROUX Hubert  
ROUX Michel  
RUFO Marcel  
SAHEL José  
SALAMON Georges  
SALDUCCI Jacques  
SALVADORI André  
SAMBUC Roland  
SAN MARCO Jean-Louis  
SANKALE Marc  
SARACCO Jacques  
SARLES Jacques  
SARLES - PHILIP Nicole  
SASTRE Bernard  
SCHIANO Alain  
SCOTTO Jean-Claude  
SEBAHOUN Gérard  
SEITZ Jean-François  
SERMENT Gérard  
SIMEONI Horace  
SIMON Jean  
SOULAYROL René  
TAMALET Jacques  
TARANGER-CHARPIN Colette  
THIRION Xavier  
THOMASSIN Jean-Marc  
TRIGLIA Jean-Michel  
UNAL Daniel  
VAGUE Philippe  
VAGUE/JUHAN Irène  
VANUXEM Paul  
VERVLOET Daniel  
VIALETES Bernard  
WEILLER Pierre-Jean  
ZATTARA Henri



## EMERITAT

### 2008

M. le Professeur	LEVY Samuel	31/08/2011
Mme le Professeur	JUHAN-VAGUE Irène	31/08/2011
M. le Professeur	PONCET Michel	31/08/2011
M. le Professeur	KASBARIAN Michel	31/08/2011
M. le Professeur	ROBERTOUX Pierre	31/08/2011

### 2009

M. le Professeur	DJIANE Pierre	31/08/2011
M. le Professeur	VERVLOET Daniel	31/08/2012

### 2010

M. le Professeur	MAGNAN Jacques	31/12/2014
------------------	----------------	------------

### 2011

M. le Professeur	DI MARINO Vincent	31/08/2015
M. le Professeur	MARTIN Pierre	31/08/2015
M. le Professeur	METRAS Dominique	31/08/2015

### 2012

M. le Professeur	AUBANIAC Jean-Manuel	31/08/2015
M. le Professeur	BOUVENOT Gilles	31/08/2015
M. le Professeur	CAMBOULIVES Jean	31/08/2015
M. le Professeur	FAVRE Roger	31/08/2015
M. le Professeur	MATTEI Jean-François	31/08/2015
M. le Professeur	OLIVER Charles	31/08/2015
M. le Professeur	VERVLOET Daniel	31/08/2015

### 2013

M. le Professeur	BRANCHEREAU Alain	31/08/2016
M. le Professeur	CARAYON Pierre	31/08/2016
M. le Professeur	COZZONE Patrick	31/08/2016
M. le Professeur	DELMONT Jean	31/08/2016
M. le Professeur	HENRY Jean-François	31/08/2016
M. le Professeur	LE GUICHAOUA Marie-Roberte	31/08/2016
M. le Professeur	RUFO Marcel	31/08/2016
M. le Professeur	SEBAHOUN Gérard	31/08/2016

### 2014

M. le Professeur	FUENTES Pierre	31/08/2017
M. le Professeur	GAMERRE Marc	31/08/2017
M. le Professeur	MAGALON Guy	31/08/2017
M. le Professeur	PERAGUT Jean-Claude	31/08/2017
M. le Professeur	WEILLER Pierre-Jean	31/08/2017

### 2015

M. le Professeur	COULANGE Christian	31/08/2018
M. le Professeur	COURAND François	31/08/2018
M. le Professeur	FAVRE Roger	31/08/2016
M. le Professeur	HUE Olivier	31/08/2016
M. le Professeur	MATTEI Jean-François	31/08/2016
M. le Professeur	OLIVER Charles	31/08/2016
M. le Professeur	VERVLOET Daniel	31/08/2016

## EMERITAT

### 2016

M. le Professeur	BONGRAND Pierre	31/08/2019
M. le Professeur	BOUVENOT Gilles	31/08/2019
M. le Professeur	BRUNET Christian	31/08/2017
M. le Professeur	CAU Pierre	31/08/2019
M. le Professeur	COZZONE Patrick	31/08/2019
M. le Professeur	FAVRE Roger	31/08/2017
M. le Professeur	FONTES Michel	31/08/2017
M. le Professeur	HUE Olivier	31/08/2019
M. le Professeur	JAMMES Yves	31/08/2019
M. le Professeur	NAZARIAN Serge	31/08/2019
M. le Professeur	OLIVER Charles	31/08/2017
M. le Professeur	POITOUT Dominique	31/08/2019
M. le Professeur	SEBAHOUN Gérard	31/08/2017
M. le Professeur	VIALETTES Bernard	31/08/2019

### 2017

M. le Professeur	ALESSANDRINI Pierre	31/08/2020
M. le Professeur	BOUVENOT Gilles	31/08/2018
M. le Professeur	CHAUVEL Patrick	31/08/2020
M. le Professeur	COZZONE Pierre	31/08/2018
M. le Professeur	DELMONT Jean	31/08/2018
M. le Professeur	FAVRE Roger	31/08/2018
M. le Professeur	HUE Olivier	31/08/2018
M. le Professeur	OLIVER Charles	31/08/2018
M. le Professeur	SEBBAHOUN Gérard	31/08/2018

### 2018

M. le Professeur	MARANINCHI Dominique	31/08/2021
M. le Professeur	BOUVENOT Gilles	31/08/2019
M. le Professeur	COZZONE Pierre	31/08/2019
M. le Professeur	DELMONT Jean	31/08/2019
M. le Professeur	FAVRE Roger	31/08/2019
M. le Professeur	OLIVER Charles	31/08/2019
M. le Professeur	RIDINGS Bernard	31/08/2021

### 2019

M. le Professeur	BERLAND Yvon	31/08/2022
M. le Professeur	CHARPIN Denis	31/08/2022
M. le Professeur	CLAVERIE Jean-Michel	31/08/2022
M. le Professeur	FRANCES Yves	31/08/2022
M. le Professeur	CAU Pierre	31/08/2020
M. le Professeur	COZZONE Patrick	31/08/2020
M. le Professeur	DELMONT Jean	31/08/2020
M. le Professeur	FAVRE Roger	31/08/2020
M. le Professeur	FONTES Michel	31/08/2020
M. le Professeur	MAGALON Guy	31/08/2020
M. le Professeur	NAZARIAN Serge	31/08/2020
M. le Professeur	OLIVER Charles	31/08/2020
M. le Professeur	WEILLER Pierre-Jean	31/08/2020

### 2020

M. le Professeur	DELPERO Jean-Robert	31/08/2023
M. le Professeur	GRIMAUD Jean-Charles	31/08/2023
M. le Professeur	SAMBUC Roland	31/08/2023
M. le Professeur	SEITZ Jean-François	31/08/2023
M. le Professeur	BERLAND Yvon	31/08/2022
M. le Professeur	CHARPIN Denis	31/08/2022
M. le Professeur	CLAVERIE Jean-Michel	31/08/2022
M. le Professeur	FRANCES Yves	31/08/2022
M. le Professeur	BONGRAND Pierre	31/08/2021
M. le Professeur	COZZONE Patrick	31/08/2021
M. le Professeur	FAVRE Roger	31/08/2021
M. le Professeur	FONTES Michel	31/08/2021
M. le Professeur	HUE Olivier	31/08/2021

**2020**

M. le Professeur	DEJOU Jacques	31/08/2021
M. le Professeur	NAZARIAN Serge	31/08/2021
M. le Professeur	WEILLER Pierre-Jean	31/08/2021

**2021**

M. le Professeur	BOUBLI Léon	31/08/2024
M. le Professeur	LEGRE Régis	31/08/2024
M. le Professeur	RAOULT Didier	31/08/2024
M. le Professeur	DELPERO Jean-Robert	31/08/2023
M. le Professeur	DEJOU Jacques	31/08/2023
M. le Professeur	GRIMAUD Jean-Charles	31/08/2023
M. le Professeur	HUE Olivier	31/08/2023
M. le Professeur	SAMBUC Roland	31/08/2023
M. le Professeur	SEITZ Jean-François	31/08/2023
M. le Professeur	BERLAND Yvon	31/08/2022
M. le Professeur	CHARPIN Denis	31/08/2022
M. le Professeur	CLAVERIE Jean-Michel	31/08/2022
M. le Professeur	FRANCES Yves	31/08/2022
M. le Professeur	BONGRAND Pierre	31/08/2022
M. le Professeur	BRUNET Christian	31/08/2022
M. le Professeur	COZZONE Patrick	31/08/2022
M. le Professeur	FAVRE Roger	31/08/2022
M. le Professeur	FONTES Michel	31/08/2022
M. le Professeur	NAZARIAN Serge	31/08/2022
M. le Professeur	OLIVER Charles	31/08/2022

**2022**

Mme le Professeur	FIGARELLA-BRANGER Dominique	31/08/2025
M. le Professeur	HARLE Jean-Robert	31/08/2025
M. le Professeur	PANUEL Michel	31/08/2025
M. le Professeur	BOUBLI Léon	31/08/2024
M. le Professeur	LEGRE Régis	31/08/2024
M. le Professeur	RAOULT Didier	31/08/2024
M. le Professeur	DELPERO Jean-Robert	31/08/2023
M. le Professeur	GRIMAUD Jean-Charles	31/08/2023
M. le Professeur	SAMBUC Roland	31/08/2023
M. le Professeur	SEITZ Jean-François	31/08/2023
M. le Professeur	BERLAND Yvon	31/08/2023
M. le Professeur	CHARPIN Denis	31/08/2023
M. le Professeur	CLAVERIE Jean-Michel	31/08/2023
M. le Professeur	BONGRAND Pierre	31/08/2023
M. le Professeur	COZZONE Patrick	31/08/2023
M. le Professeur	FONTES Michel	31/08/2023
M. le Professeur	MARANINCHI Dominique	31/08/2023
M. le Professeur	NAZARIAN Serge	31/08/2023
M. le Professeur	DEJOU Jacques	31/08/2023
M. le Professeur	HUE Olivier	31/08/2023

**EMERITAT**

## DOCTEURS HONORIS CAUSA

**1967**

MM. les Professeurs  
DADI (Italie)  
CID DOS SANTOS (Portugal)

**1972**

M. le Professeur  
J.N. NALLY (Suisse)

**1973**

M. le Professeur  
Edward FOREST (U.S.A.)

**1974**

MM. les Professeurs  
MAC ILWAIN (Grande-Bretagne)  
T.A. LAMBO (Suisse)

**1975**

MM. les Professeurs  
O. SWENSON (U.S.A.)  
Lord J.WALTON of DETCHANT (Grande-Bretagne)

**1976**

MM. les Professeurs  
P. FRANCHIMONT (Belgique)  
Z.J. BOWERS (U.S.A.)

**1977**

MM. les Professeurs  
C. GAJDUSEK-Prix Nobel (U.S.A.)  
L.J. BAUME (Suisse)  
C.GIBBS (U.S.A.)  
J. DACIE (Grande-Bretagne)

**1978**

M. le Président  
F. HOUPHOUET-BOIGNY (Côte d'Ivoire)

**1980**

MM. les Professeurs  
A. MARGULIS (U.S.A.)  
R.D. ADAMS (U.S.A.)

**1981**

MM. les Professeurs  
H. RAPPAPORT (U.S.A.)  
M. SCHOU (Danemark)  
M. AMENT (U.S.A.)  
Sir A. HUXLEY (Grande-Bretagne)  
S. REFSUM (Norvège)

**1982**

M. le Professeur  
W.H. HENDREN (U.S.A.)

**1984**

M. le Professeur  
H. GOLDMAN (U.S.A.)

**1985**

MM. les Professeurs  
S. MASSRY (U.S.A.)  
KLINSMANN (R.D.A.)

**1986**

MM. les Professeurs  
E. MIHICH (U.S.A.)  
T. MUNSAT (U.S.A.)  
LIANA BOLIS (Suisse)  
L.P. ROWLAND (U.S.A.)

**1987**

M. le Professeur  
P.J. DYCK (U.S.A.)

## DOCTEURS HONORIS CAUSA

### 1988

MM. les Professeurs  
R. BERGUER (U.S.A.)  
W.K. ENGEL (U.S.A.)  
V. ASKANAS (U.S.A.)  
J. WEHSTER KIRKLIN (U.S.A.)  
A. DAVIGNON (Canada)  
A. BETTARELLO (Brésil)

### 1989

M. le Professeur  
P. MUSTACCHI (U.S.A.)

### 1990

MM. les Professeurs  
J.G. MC LEOD (Australie)  
J. PORTER (U.S.A.)

### 1991

MM. les Professeurs  
J. Edward MC DADE (U.S.A.)  
W. BURGDORFER (U.S.A.)

### 1992

MM. les Professeurs  
H.G. SCHWARZACHER (Autriche)  
D. CARSON (U.S.A.)  
T. YAMAMURO (Japon)

### 1994

MM. les Professeurs  
G. KARPATI (Canada)  
W.J. KOLFF (U.S.A.)

### 1995

MM. les Professeurs  
D. WALKER (U.S.A.)  
M. MULLER (Suisse)  
V. BONOMINI (Italie)

### 1997

MM. les Professeurs  
C. DINARELLO (U.S.A.)  
D. STULBERG (U.S.A.)  
A. MEIKLE DAVISON (Grande-Bretagne)  
P.I. BRANEMARK (Suède)

### 1998

MM. les Professeurs  
O. JARDETSKY (U.S.A.)

### 1999

MM. les Professeurs  
J. BOTELLA LLUSIA (Espagne)  
D. COLLEN (Belgique)  
S. DIMAURO (U. S. A.)

### 2000

MM. les Professeurs  
D. SPIEGEL (U. S. A.)  
C. R. CONTI (U.S.A.)

### 2001

MM. les Professeurs  
P-B. BENNET (U. S. A.)  
G. HUGUES (Grande Bretagne)  
J-J. O'CONNOR (Grande Bretagne)

### 2002

MM. les Professeurs  
M. ABEDI (Canada)  
K. DAI (Chine)

## **DOCTEURS HONORIS CAUSA**

**2003**

M. le Professeur  
T. MARRIE (Canada)  
Sir G.K. RADDA (Grande Bretagne)

**2004**

M. le Professeur  
M. DAKE (U.S.A.)

**2005**

M. le Professeur  
L. CAVALLI-SFORZA (U.S.A.)

**2006**

M. le Professeur  
A. R. CASTANEDA (U.S.A.)

**2007**

M. le Professeur  
S. KAUFMANN (Allemagne)

## PROFESSEURS DES UNIVERSITES-PRATICIENS HOSPITALIERS

AGOSTINI FERRANDES Aubert	COSTELLO Régis	HOUVENAEGHEL Gilles
ALIMI Yves	COURBIERE Blandine	HRAIECH Sami
AMABILE Philippe	CRAVELLO Ludovic	JACQUIER Alexis
<i>AMBROSI Pierre (Surnombre)</i>	CUISSET Thomas	JOURDE-CHICHE Noémie
ANDRE Nicolas	DA FONSECA David	JOUVE Jean-Luc
ARGENSON Jean-Noël	DAHAN-ALCARAZ Laetitia	KAPLANSKI Gilles
ASTOUL Philippe	DANIEL Laurent	KARSENTY Gilles
ATTARIAN Shahram	DARMON Patrice	<i>KERBAUL François (Détachement)</i>
AUDOUIN Bertrand	DAUMAS Aurélie	KRAHN Martin
AUQUIER Pascal	DAVID Thierry	LAFFORGUE Pierre
AVIERINOS Jean-François	D'ERCOLE Claude	LAGIER Jean-Christophe
AZULAY Jean-Philippe	D'JOURNO Xavier	LAMBAUDIE Eric
<i>BAILLY Daniel (Retraite au 2/11/2022)</i>	DEHARO Jean-Claude	LANCON Christophe
BARLIER-SETTI Anne	DELAPORTE Emmanuel	LA SCOLA Bernard
BARLOGIS Vincent	<i>DENIS Danièle (Surnombre)</i>	LAUNAY Franck
BARTHET Marc	DEVILLIER Raynier	LAVIEILLE Jean-Pierre
BARTOLI Christophe	DISDIER Patrick	LE CORROLLER Thomas
BARTOLI Jean-Michel	DODDOLI Christophe	LECHEVALLIER Eric
BARTOLI Michel	DRANCOURT Michel	LEHUCHER-MICHEL Marie-Pascale
BARTOLOMEI Fabrice	DUBUS Jean-Christophe	LE GALL Michel
BASTIDE Cyrille	DUFFAUD Florence	LEONE Marc
BELIARD-LASSERRE Sophie	DUFOUR Henry	LEONETTI Georges
BENSOUSSAN Laurent	DUSSOL Bertrand	LEPIDI Hubert
BERBIS Philippe	EBBO Mikaël	<i>LEVY Nicolas (Disponibilité)</i>
BERBIS Julie	EUSEBIO Alexandre	LOOSVELD Marie
BERDAH Stéphane	FABRE Alexandre	MACE Loïc
BEROUD Christophe	FAKHRY Nicolas	MAGNAN Pierre-Edouard
BERTRAND Baptiste	FAURE Alice	MANCINI Julien
BERTUCCI François	FELICIAN Olivier	MEGE Jean-Louis
BEYER-BERJOT Laura	FENOLLAR Florence	MERROT Thierry
BLAISE Didier	FLECHER Xavier	METZLER/GUILLEMAIN Catherine
BLIN Olivier	FOTI Bruno	MEYER/DUTOUR Anne
BLONDEL Benjamin	FOUILLOUX Virginie	MICCALEF-ROLL Joëlle
BOISSIER Romain	FOURNIER Pierre-Edouard	MICHEL Fabrice
BONIN/GUILLAUME Sylvie	FRANCESCHI Frédéric	MICHEL Gérard
BONELLO Laurent	FUENTES Stéphane	MICHEL Justin
BONNET Jean-Louis	GABERT Jean	<i>MICHELET Pierre (Disponibilité)</i>
BOUFI Mourad	GABORIT Bénédicte	MILH Mathieu
BOYER Laurent	GAINNIER Marc	MILLION Matthieu
BREGEON Fabienne	<i>GARCIA Stéphane (Disponibilité)</i>	MOAL Valérie
BRETELLE Florence	GARIBOLDI Vlad	MONNET-CORTI Virginie
BROUQUI Philippe	GAUDART Jean	MORANGE Pierre-Emmanuel
BRUDER Nicolas	GAUDY-MARQUESTE Caroline	MOULIN Guy
BRUE Thierry	GENTILE Stéphanie	MOUTARDIER Vincent
BRUNET Philippe	GERBEAUX Patrick	NAUDIN Jean
BUKIET Frédéric	GEROLAMI/SANTANDREA René	NICOLAS DE LAMBALLERIE Xavier
BURTEY Stéphane	GILBERT/ALESSI Marie-Christine	NICOLLAS Richard
CARCOPINO-TUSOLI Xavier	GIORGI Roch	NGUYEN Karine
CASANOVA Dominique	GIOVANNI Antoine	OLIVE Daniel
CASTINETTI Frédéric	GIRARD Nadine	OLLIVIER Matthieu
CECCALDI Mathieu	GIRAUD/CHABROL Brigitte	OUAFIK L'Houcine
CERMOLACCE Michel	GONCALVES Anthony	OVAERT-REGGIO Caroline
CHAGNAUD Christophe	GONZALEZ Jean-Michel	PADOVANI Laetitia
CHAMBOST Hervé	GRAILLON Thomas	PAGANELLI Franck
CHAMPSAUR Pierre	GRANEL/REY Brigitte	PAPAZIAN Laurent
CHANEZ Pascal	GRANDVAL Philippe	PAROLA Philippe
CHARAFFE-JAUFFRET Emmanuelle	<i>GROB Jean-Jacques (Retraite au 1/10/2022 )</i>	PELISSIER-ALICOT Anne-Laure
GREILLIER Laurent	GUEDJ Eric	PELLETIER Jean
CHARREL Rémi	GUIEU Régis	PERRIN Jeanne
CHAUMOITRE Kathia	GUIS Sandrine	PESENTI Sébastien
CHIARONI Jacques	GUYE Maxime	PETIT Philippe
CHINOT Olivier	GUYOT Laurent	PHAM Thao
CHOSSEGROS Cyrille	HABIB Gilbert	
COLLART Frédéric	HARDWIGSEN Jean	

## PROFESSEURS DES UNIVERSITES-PRATICIENS HOSPITALIERS

PIERCECCHI/MARTI Marie-Dominique	ROUDIER Jean	VALERO René
PIQUET Philippe	RUQUET Michel	VAROQUAUX Arthur Damien
PIRRO Nicolas	SALAS Sébastien	VELLY Lionel
POINSO François	SARLON-BARTOLI Gabrielle	VEY Norbert
RACCAH Denis	SCAVARDA Didier	VIDAL Vincent
RADULESCO Thomas	SCHLEINITZ Nicolas	VIENS Patrice
RANQUE Stéphane	SEBAG Frédéric	VILLANI Patrick
RASKIN Anne	SIELEZNEFF Igor	VITON Jean-Michel
REGIS Jean	SIMON Nicolas	VITTON Véronique
REYNAUD/GAUBERT Martine	STEIN Andréas	<i>VIEHWEGER Heide Elke (Détachement)</i>
REYNAUD Rachel	SUISSA Laurent	VIVIER Eric
RICHARD/LALLEMAND Marie-Aleth	TARDIEU Corinne	XERRI Luc
TAIEB David	TARDIVO Delphine	ZIELESKIEWICZ Laurent
RICHERI Raphaëlle	TASSERY Hervé	
ROCHE Pierre-Hugues	TERRER Elodie	
ROCH Antoine	THOMAS Pascal	
ROCHWERGER Richard	THUNY Franck	
ROLL Patrice	TOSELLO Barthélémy	
ROSSI Dominique	TREBUCHON-DA FONSECA Agnès	
ROSSI Pascal	TROPIANO Patrick	
	<i>TSIMARATOS Michel (Détachement)</i>	
	TURRINI Olivier	

### PROFESSEUR DES UNIVERSITES

ABOUT Imad  
ADALIAN Pascal  
AGHABABIAN Valérie  
BELIN Pascal  
CHABANNON Christian  
CHABRIERE Eric  
COLSON Sébastien  
FERON François  
LE COZ Pierre  
LEVASSEUR Anthony  
RANJEVA Jean-Philippe  
SOBOL Hagay

### PROFESSEUR CERTIFIE

FRAISSE-MANGIALOMINI Jeanne

### PROFESSEUR DES UNIVERSITES ASSOCIE à MI-TEMPS

REVIS Joana

### PROFESSEUR DES UNIVERSITES MEDECINE GENERALE

GENTILE Gaëtan

### PROFESSEUR ASSOCIE DES UNIVERSITES à MI-TEMPS MEDECINE GENERALE

BARGIER Jacques  
JANCZEWSKI Aurélie

### PROFESSEUR DES UNIVERSITES ASSOCIE à TEMPS PLEIN DES DISCIPLINES MEDICALES

BOUSSUGES Alain

### PROFESSEUR DES UNIVERSITES ASSOCIE A MI-TEMPS DES DISCIPLINES MEDICALES

BOURVIS Nadège

Secrétariat général - RH

MAJ 23.03.2023



## MAITRES DE CONFERENCES DES UNIVERSITES-PRATICIENS HOSPITALIERS

ABOUDHARAM Gérard	GASTALDI Marguerite	PAULMYER/LACROIX Odile
AHERFI Sarah	GAUBERT Jacques	PHILIP-ALLIEZ Camille
ANGELAKIS Emmanouil ( <i>Disponibilité</i> )	GAUDRY Marine	POMMEL Ludovic
ANTEZACK Anjeline	GELSI/BOYER Véronique	PRECKEL Bernard-Eric
APPAY Romain	GIRAUD Thomas	RÉ Jean-Philippe
ATLAN Catherine ( <i>Disponibilité</i> )	GIRAUDEAU Anne	RESSEGUIER Noémie
BEGE Thierry	GIUSIANO COURCAMBECK Sophie	ROBERT Philippe
BELLONI Didier	GOURIET Frédérique	ROBERT Thomas
BENYAMINE Audrey	GUERIN Carole	ROCHE-POGGI Philippe
BIRNBAUM David	GUENOUN MEYSSIGNAC Daphné	ROMANET Pauline
BOBOT Mickael	GUIDON Catherine	SABATIER Renaud
BOHAR Jacques	GUIVARCH Maud	SARI-MINODIER Irène
BONINI Francesca	GUIVARCH Jokthan	SAULTIER Paul
BOUCRAUT Joseph	HABERT Paul	SAVEANU Alexandru
BOULAMERY Audrey	HAUTIER Aurélie	SILVESTRI Frédéric
BOULLU/CIOCCA Sandrine	IBRAHIM KOSTA Manal	STELLMANN Jan-Patrick
BOUSSEN Salah Michel	JALOUX Charlotte	STEPHAN Grégory
BUFFAT Christophe	JACQUOT Bruno	SUCHON Pierre
CAMILLERI Serge	JARROT Pierre-André	TABOURET Emeline
CAMOIN Ariane	KASPI-PEZZOLI Elise	TOGA Isabelle
CAMPANA Fabrice	L'OLLIVIER Coralie	TOMASINI Pascale
CARRON Romain	LABIT-BOUVIER Corinne	TOSELLO Alain
CASSAGNE Carole	LABORDE Gilles	TROUDE Lucas
CATHERINE Jean-Hugues	LAFAGE/POCHITALOFF-HUVALE Marina	TROUSSE Delphine
CHAUDET Hervé	LAGARDE Stanislas	TUCHTAN-TORRENTS Lucile
CHRETIEN Anne-Sophie	LAGIER Aude ( <i>Disponibilité</i> )	VELY Frédéric
COZE Carole	LAGOUANELLE/SIMEONI Marie-Claude	VENTON Geoffroy
CUNY Thomas	LAMBERT Isabelle	VION-DURY Jean
DADOUN Frédéric ( <i>Disponibilité</i> )	LAN Romain	ZATTARA/CANNONI Hélène
DALES Jean-Philippe	LAURENT Michel	
DARIEL Anne	LENOIR Marien	
DEGEORGES-VITTE Joelle ( <i>Disponibilité</i> )	LEVY/MOZZICONACCI Annie	
DEHARO Pierre	MAAROUF Adil	
DELLIAUX Stéphane	MACAGNO Nicolas	
DELTEIL Clémence	MAILLE Gérard	
DESPLAT-JEGO Sophie	MALISSEN Nausicaa	
DUBOURG Grégory	MAUES DE PAULA André	
DUONSEIL Pauline	MEGE Diane	
DUFOUR Jean-Charles	MENSE Chloé	
ELDIN Carole	MORAND-HUGUET Aurélie	
FOLETTI Jean-Marc	MOTTOLA GHIGO Giovanna	
FRANKEL Diane	NINOVE Laetitia	
FROMNOT Julien	NOUGAIREDE Antoine	

---

## MAITRES DE CONFERENCES DES UNIVERSITES

(mono-appartenants)

ABU ZAINEH Mohammad	DEGIOANNI-SALLE Anna	POGGI Marjorie
BALLESTER Benoît	DESNUES Benoît	RUEL Jérôme
BARBACARU/PERLES T. A.	MARANINCHI Marie	THOLLON Lionel
BERLAND Caroline	MERHEJ/CHAUVEAU Vicky	THIRION Sylvie
BOYER Sylvie	MEZOUAR Soraya	VERNA Emeline
	MINVIELLE/DEVICTOR Bénédicte ( <i>Retraite au 1/10/2022</i> )	

## MAITRE DE CONFERENCES DES UNIVERSITES DE MEDECINE GENERALE

CASANOVA Ludovic  
JEGO SABLIER Maëva

## MAITRES DE CONFERENCES ASSOCIES DE MEDECINE GENERALE à MI-TEMPS

BERNAL Alexis	ROUSSEAU-DURAND Raphaëlle
FIERLING Thomas	THERY Didier
FORTE Jenny	
MITILIAN Eva	

Secrétariat général - RH

23.03.2023

## **MAITRE DE CONFERENCES ASSOCIES**

BALLESTER Benoît  
BLANCHET Isabelle  
CASAZZA Estelle

## **MAITRE DE CONFERENCES ASSOCIE à MI-TEMPS**

BOURRIQUEN Maryline  
LAZZAROTTO Sébastien  
LUCAS Guillaume  
MATHIEU Marion  
MAYENS-RODRIGUES Sandrine  
MELLINAS Marie  
MORIN-GALFOUT Sara  
ROMAN Christophe  
TRINQUET Laure  
VILLA Milène

## **CDI LRU TEMPS PLEIN ECOLE DES SCIENCES ET DE LA READAPTION**

### **FORMATION ERGOTHERAPIE**

BLANC Catheline  
DESPRES Géraldine  
GIRAUDIER Anaïs  
PAVE Julien

### **FORMATION PODOLOGIE**

GRIFFON Patricia  
PETITJEAN Aurélie

### **FORMATION ORTHOPTIE**

MONTICOLO Chloé

### **FORMATION MASSO-KINESITHERAPIE**

AUTHIER Guillaume  
CAORS Béatrice  
CHAULLET Karine  
ERCOLANO Bruno  
HENRY Joannie  
HOUDANT Benjamin  
MIRAPEIX Sébastien  
MULLER Philippe  
ROSTAGNO Stéphan

## **CDD LRU TEMPS PLEIN ECOLE DES SCIENCES INFIRMIERES**

CHAYS-AMANIA Audrey

## **CDD LRU TEMPS PLEIN ANGLAIS**

GILSINN Amanda

## **ATTACHE TEMPORAIRE D'ENSEIGNEMENT ET DE RECHERCHE**

SACHAU-CARCEL Géraldine

## **CDI LRU ECOLE DE MAÏEUTIQUE**

CLADY Emilie  
FREMONDIERE Pierre  
MATTEO Caroline  
MONLEAU Sophie  
MUSSARD-HASSLER Pascale  
RIQUET Sébastien  
ZAKARIAN Carole

**PROFESSEURS DES UNIVERSITES et MAITRES DE CONFERENCES DES UNIVERSITES - PRATICIENS HOSPITALIERS**  
**PROFESSEURS ASSOCIES, MAITRES DE CONFERENCES DES UNIVERSITES mono-appartenants**

**ANATOMIE 4201**

CHAMPSAUR Pierre (PU-PH)  
LE CORROLLER Thomas (PU-PH)  
PIRRO Nicolas (PU-PH)

GUENOUN-MEYSSIGNAC Daphné (MCU-PH)  
LAGIER Aude (MCU-PH) *disponibilité*

THOLLON Lionel (MCF) (60ème section)

**ANATOMIE ET CYTOLOGIE PATHOLOGIQUES 4203**

CHARAFE/JAUFFRET Emmanuelle (PU-PH)  
DANIEL Laurent (PU-PH)  
FIGARELLA/BRANGER Dominique (PU-PH)  
GARCIA Stéphane (PU-PH)  
XERRI Luc (PU-PH)

APPAY Romain (MCU-PH)  
DALES Jean-Philippe (MCU-PH)  
GIUSIANO COURCAMBECK Sophie (MCU PH)  
LABIT/BOUVIER Corinne (MCU-PH)  
MACAGNO Nicolas (MCU-PH)  
MAUES DE PAULA André (MCU-PH)

**ANESTHESIOLOGIE ET REANIMATION CHIRURGICALE ;  
MEDECINE URGENCE 4801**

BRUDER Nicolas (PU-PH)  
LEONE Marc (PU-PH)  
MICHEL Fabrice (PU-PH)  
VELLY Lionel (PU-PH)  
ZIELESKIEWICZ Laurent (PU-PH)

BOUSSEN Salah Michel (MCU-PH)  
GUIDON Catherine (MCU-PH)

**ANGLAIS 11**

FRAISSE-MANGIALOMINI Jeanne (PRCE)

**BIOLOGIE ET MEDECINE DU DEVELOPPEMENT  
ET DE LA REPRODUCTION ; GYNECOLOGIE MEDICALE 5405**

METZLER/GUILLEMAIN Catherine (PU-PH)  
PERRIN Jeanne (PU-PH)

**ANTHROPOLOGIE 20**

ADALIAN Pascal (PR)

DEGIOANNI/SALLE Anna (MCF)  
VERNA Emeline (MCF)

SACHAU-CARCEL Géraldine (ATER)

**BACTERIOLOGIE-VIROLOGIE ; HYGIENE HOSPITALIERE 4501**

CHARREL Rémi (PU PH)  
DRANCOURT Michel (PU-PH)  
FENOLLAR Florence (PU-PH)  
FOURNIER Pierre-Edouard (PU-PH)  
NICOLAS DE LAMBALLERIE Xavier (PU-PH)  
LA SCOLA Bernard (PU-PH)

AHERFI Sarah (MCU-PH)  
ANGELAKIS Emmanouil (MCU-PH) *disponibilité*  
DUBOURG Grégory (MCU-PH)  
GOURIET Frédérique (MCU-PH)  
NOUGAIREDE Antoine (MCU-PH)  
NINOVE Laetitia (MCU-PH)

CHABRIERE Eric (PR) (64ème section)

LEVASSEUR Anthony (PR) (64ème section)  
DESNUES Benoit (MCF) ( 65ème section )  
MERHEJ/CHAUVEAU Vicky (MCF) (87ème section)

**BIOCHIMIE ET BIOLOGIE MOLECULAIRE 4401**

BARLIER/SETTI Anne (PU-PH)  
GABERT Jean (PU-PH)  
GUIEU Régis (PU-PH)  
OUAFIK L'Houcine (PU-PH)

BUFFAT Christophe (MCU-PH)  
FROMNOT Julien (MCU-PH)  
MARLINGE Marion (MCU-PH)  
MOTTOLA GHIGO Giovanna (MCU-PH)  
ROMANET Pauline (MCU-PH)  
SAVEANU Alexandru (MCU-PH)

**BIOLOGIE CELLULAIRE 4403**

ROLL Patrice (PU-PH)

FRANKEL Diane (MCU-PH)  
GASTALDI Marguerite (MCU-PH)  
KASPI-PEZZOLI Elise (MCU-PH)  
LEVY-MOZZICONNACCI Annie (MCU-PH)

GUEDJ Eric (PU-PH)  
 GUYE Maxime (PU-PH)  
 TAIEB David (PU-PH)

BELIN Pascal (PR) (69ème section)  
 RANJEVA Jean-Philippe (PR) (69ème section)

CAMMILLERI Serge (MCU-PH)  
 VION-DURY Jean (MCU-PH)

BARBACARU/PERLES Téodora Adriana (MCF) (69ème section)

**BIostatistiques, Informatique Médicale  
 et Technologies de Communication 4604**

GAUDART Jean (PU-PH)  
 GIORGI Roch (PU-PH)  
 MANCINI Julien (PU-PH)

CHAUDET Hervé (MCU-PH)  
 DUFOUR Jean-Charles (MCU-PH)

ABU ZAINEH Mohammad (MCF) (5ème section)  
 BOYER Sylvie (MCF) (5ème section)

**CHIRURGIE ORTHOPEDIQUE ET TRAUMATOLOGIQUE 5002**

ARGENSON Jean-Noël (PU-PH)  
 BLONDEL Benjamin (PU-PH)  
 FLECHER Xavier (PU-PH)  
 OLLIVIER Matthieu (PU-PH)  
 ROCHWERGER Richard (PU-PH)  
 TROPIANO Patrick (PU-PH)

**CANCEROLOGIE ; RADIOTHERAPIE 4702**

BERTUCCI François (PU-PH)  
 CHINOT Olivier (PU-PH)  
 DUFFAUD Florence (PU-PH)  
 GONCALVES Anthony (PU-PH)  
 HOUVENAEGHEL Gilles (PU-PH)  
 LAMBAUDIE Eric (PU-PH)  
 PADOVANI Laetitia (PH-PH)  
 SALAS Sébastien (PU-PH)  
 VIENS Patrice (PU-PH)

SABATIER Renaud (MCU-PH)  
 TABOURET Emeline (MCU-PH)

AVIERINOS Jean-François (PU-PH)  
 BONELLO Laurent (PU-PH)  
 BONNET Jean-Louis (PU-PH)  
 CUISSET Thomas (PU-PH)  
 DEHARO Jean-Claude (PU-PH)  
 FRANCESCHI Frédéric (PU-PH)  
 HABIB Gilbert (PU-PH)  
 PAGANELLI Franck (PU-PH)  
 THUNY Franck (PU-PH)

DEHARO Pierre (MCU-PH)

**CHIRURGIE VISCERALE ET DIGESTIVE 5202**

BERDAH Stéphane (PU-PH)  
 BEYER-BERJOT Laura (PU-PH)  
 HARDWIGSEN Jean (PU-PH)  
 MOUTARDIER Vincent (PU-PH)  
 SEBAG Frédéric (PU-PH)  
 SIELEZNEFF Igor (PU-PH)  
 TURRINI Olivier (PU-PH)

BEGE Thierry (MCU-PH)  
 BIRNBAUM David (MCU-PH)  
 DUONSEIL Pauline (MCU-PH)  
 GUERIN Carole (MCU-PH)  
 MEGE Diane (MCU-PH)

**CHIRURGIE INFANTILE 5402**

FAURE Alice (PU-PH)  
 JOUVE Jean-Luc (PU-PH)  
 LAUNAY Franck (PU-PH)  
 MERROT Thierry (PU-PH)  
 PESENTI Sébastien (PU-PH)  
 VIEHWEGER Heide Elke (PU-PH) *détachement*

DARIEL Anne (MCU-PH)

**CHIRURGIE MAXILLO-FACIALE ET STOMATOLOGIE 5503**

CHOSSEGROS Cyrille (PU-PH)  
 GUYOT Laurent (PU-PH)

FOLETTI Jean-Marc (MCU-PH)

**CHIRURGIE THORACIQUE ET CARDIOVASCULAIRE 5103**

COLLART Frédéric (PU-PH)  
D'JOURNO Xavier (PU-PH)  
DODDOLI Christophe (PU-PH)  
FOUILLOUX Virginie (PU-PH)  
GARIBOLDI Vlad (PU-PH)  
MACE Loïc (PU-PH)  
THOMAS Pascal (PU-PH)

LENOIR Marien (MCU-PH)  
TROUSSE Delphine (MCU-PH)

**CHIRURGIE PLASTIQUE,  
RECONSTRUCTRICE ET ESTHETIQUE ; BRÛLOGIE 5004**

BERTRAND Baptiste (PU-PH)  
CASANOVA Dominique (PU-PH)

HAUTIER Aurélie (MCU-PH)  
JALOUX Charlotte (MCU-PH)

**CHIRURGIE VASCULAIRE ; MEDECINE VASCULAIRE 5104**

ALIMI Yves (PU-PH)  
AMABILE Philippe (PU-PH)  
BARTOLI Michel (PU-PH)  
BOUFI Mourad (PU-PH)  
MAGNAN Pierre-Edouard (PU-PH)  
PIQUET Philippe (PU-PH)  
SARLON-BARTOLI Gabrielle (PU PH)

GAUDRY Marine (MCU PH)

**GASTROENTEROLOGIE ; HEPATOLOGIE ; ADDICTOLOGIE 5201**

BARTHET Marc (PU-PH)  
DAHAN-ALCARAZ Laetitia (PU-PH)  
GEROLAMI-SANTANDREA René (PU-PH)  
GONZALEZ Jean-Michel ( PU-PH)  
GRANDVAL Philippe (PU-PH)  
VITTON Véronique (PU-PH)

**HISTOLOGIE, EMBRYOLOGIE ET CYTOGENETIQUE 4202**

LEPIDI Hubert (PU-PH)

PAULMYER/LACROIX Odile (MCU-PH)

**DERMATOLOGIE - VENEREOLOGIE 5003**

BERBIS Philippe (PU-PH)  
DELAPORTE Emmanuel (PU-PH)  
GAUDY/MARQUESTE Caroline (PU-PH)  
*GROB Jean-Jacques (PU-PH) Retraite au 1/10/2022*  
RICHARD/LALLEMAND Marie-Aleth (PU-PH)

MALISSEN Nausicaa (MCU-PH)

**GENETIQUE 4704**

BEROUD Christophe (PU-PH)  
KRAHN Martin (PU-PH)  
*LEVY Nicolas (PU-PH) Disponibilité*  
NGYUEN Karine (PU-PH)

ZATTARA/CANNONI Hélène (MCU-PH)

**GYNECOLOGIE-OBSTETRIQUE ; GYNECOLOGIE MEDICALE 5403**

AGOSTINI Aubert (PU-PH)  
BRETELLE Florence (PU-PH)  
CARCOPINO-TUSOLI Xavier (PU-PH)  
COURBIERE Blandine (PU-PH)  
CRAVELLO Ludovic (PU-PH)  
D'ERCOLE Claude (PU-PH)

**ENDOCRINOLOGIE ,DIABETE ET MALADIES METABOLIQUES ;  
GYNECOLOGIE MEDICALE 5404**

BRUE Thierry (PU-PH)  
CASTINETTI Frédéric (PU-PH)

CUNY Thomas (MCU PH)

AUQUIER Pascal (PU-PH)  
 BERBIS Julie (PU-PH)  
 BOYER Laurent (PU-PH)  
 GENTILE Stéphanie (PU-PH)

LAGOUANELLE/SIMEONI Marie-Claude (MCU-PH)  
 RESSEGUIER Noémie (MCU-PH)

*MINVIELLE-DEVICTOR Bénédicte (MCF) Retraite au 1/10/2022*

BLAISE Didier (PU-PH)  
 COSTELLO Régis (PU-PH)  
 CHIARONI Jacques (PU-PH)  
 DEVILLIER Raynier (PU PH)  
 GILBERT/ALESSI Marie-Christine (PU-PH)  
 LOOSVELD Marie (PU-PH)  
 MORANGE Pierre-Emmanuel (PU-PH)  
 VEY Norbert (PU-PH)

GELSI/BOYER Véronique (MCU-PH)  
 IBRAHIM KOSTA Manal (MCU PH)  
 LAFAGE/POCHITALOFF-HUVALE Marina (MCU-PH)  
 SUCHON Pierre (MCU-PH)  
 VENTON (MCU-PH)

**IMMUNOLOGIE 4703**

KAPLANSKI Gilles (PU-PH)  
 MEGE Jean-Louis (PU-PH)  
 OLIVE Daniel (PU-PH)  
 VIVIER Eric (PU-PH)

FERON François (PR) (69ème section)

BOUCRAUT Joseph (MCU-PH)  
 CHRETIEN Anne-Sophie (MCU PH)  
 DEGEORGES/VITTE Joëlle (MCU-PH)  
 DESPLAT/JEGO Sophie (MCU-PH)  
 JARROT Pierre-André (MCU PH)  
 ROBERT Philippe (MCU-PH)  
 VELY Frédéric (MCU-PH)

POGGI Marjorie (MCF) (64ème section)

**MEDECINE LEGALE ET DROIT DE LA SANTE 4603**

BARTOLI Christophe (PU-PH)  
 LEONETTI Georges (PU-PH)  
 PELISSIER-ALICOT Anne-Laure (PU-PH)  
 PIERCECCHI-MARTI Marie-Dominique (PU-PH)

DELTEIL Clémence (MCU PH)  
 TUCHTAN-TORRENTS Lucile (MCU-PH)

BERLAND Caroline (MCF) (1ère section)

**MALADIES INFECTIEUSES ; MALADIES TROPICALES 4503**

BROUQUI Philippe (PU-PH)  
 LAGIER Jean-Christophe (PU-PH)  
 MILLION Matthieu (PU-PH)  
 PAROLA Philippe (PU-PH)  
 STEIN Andréas (PU-PH)

ELDIN Carole (MCU-PH)

**MEDECINE PHYSIQUE ET DE READAPTATION 4905**

BENSOUSSAN Laurent (PU-PH)  
 VITON Jean-Michel (PU-PH)

**MEDECINE ET SANTE AU TRAVAIL 4602**

LEHUCHER/MICHEL Marie-Pascale (PU-PH)

**MEDECINE D'URGENCE 4805**

GERBEAUX Patrick (PU PH)  
*KERBAUL François (PU-PH) détachement*  
*MICHELET Pierre (PU-PH) Disponibilité*

SARI/MINODIER Irène (MCU-PH)

**MEDECINE INTERNE ; GERIATRIE ET BIOLOGIE DU  
 VIEILLISSEMENT ; ADDICTOLOGIE 5301**

BONIN/GUILLAUME Sylvie (PU-PH)  
 DISDIER Patrick (PU-PH)  
 EBBO Mikael (PU-PH)  
 GRANEL/REY Brigitte (PU-PH)  
 ROSSI Pascal (PU-PH)  
 SCHLEINITZ Nicolas (PU-PH)

BENYAMINE Audrey (MCU-PH)

**MEDECINE GENERALE 5303**

GENTILE Gaëtan (PR Méd. Gén. Temps plein)

BARGIER Jacques (PR associé Méd. Gén. À mi-temps)

JANCZEWSKI Aurélie (PR associé Méd. Gén. À mi-temps)

CASANOVA Ludovic (MCF Méd. Gén. Temps plein)

JEGO SABLIER Maëva (MCF Méd. Gén. Temps plein)

BERNAL Alexis (MCF associé Méd. Gén. À mi-temps)

FIERLING Thomas (MCF associé Méd. Gén. À mi-temps)

FORTE Jenny (MCF associé Méd. Gén. À mi-temps)

MITILIAN Eva (MCF associé Méd. Gén. À mi-temps)

ROUSSEAU-DURAND Raphaëlle (MCF associé Méd. Gén. À mi-temps)

THERY Didier (MCF associé Méd. Gén. À mi-temps) (nomination au 1/10/2019)

**NUTRITION 4404**

BELIARD Sophie (PU-PH)

DARMON Patrice (PU-PH)

RACCAH Denis (PU-PH)

VALERO René (PU-PH)

*ATLAN Catherine (MCU-PH) disponibilité*

MARANINCHI Marie (MCF) (66ème section)

**ONCOLOGIE 65 (BIOLOGIE CELLULAIRE)**

CHABANNON Christian (PR) (66ème section)

SOBOL Hagay (PR) (65ème section)

MEZOUAR Soraya (65ème section)

**OPHTALMOLOGIE 5502**

DAVID Thierry (PU-PH)

*DENIS Danièle (PU-PH) Surnombre***OTO-RHINO-LARYNGOLOGIE 5501**

DESSI Patrick (PU-PH)

FAKHRY Nicolas (PU-PH)

GIOVANNI Antoine (PU-PH)

LAVIEILLE Jean-Pierre (PU-PH)

MICHEL Justin (PU-PH)

NICOLLAS Richard (PU-PH)

RADULESCO Thomas (PU-PH)

**NEPHROLOGIE 5203**

BRUNET Philippe (PU-PH)

BURTEY Stéphanne (PU-PH)

DUSSOL Bertrand (PU-PH)

JOURDE CHICHE Noémie (PU PH)

MOAL Valérie (PU-PH)

BOBOT Mickael (MCU-PH)

ROBERT Thomas (MCU-PH)

**NEUROCHIRURGIE 4902**

DUFOUR Henry (PU-PH)

FUENTES Stéphane (PU-PH)

GRAILLON Thomas (PU PH)

REGIS Jean (PU-PH)

ROCHE Pierre-Hugues (PU-PH)

SCAVARDA Didier (PU-PH)

CARRON Romain (MCU PH)

TROUDE Lucas (MCU-PH)

**NEUROLOGIE 4901**

ATTARIAN Sharham (PU PH)

AUDOIN Bertrand (PU-PH)

AZULAY Jean-Philippe (PU-PH)

CECCALDI Mathieu (PU-PH)

EUSEBIO Alexandre (PU-PH)

FELICIAN Olivier (PU-PH)

PELLETIER Jean (PU-PH)

SUISSA Laurent (PU-PH)

MAAROUF Adil (MCU-PH)

**PEDOPSYCHIATRIE; ADDICTOLOGIE 4904**

DA FONSECA David (PU-PH)

POINSO François (PU-PH)

BOURVIS Nadège (PR associée)

GUIVARCH Jokthan (MCU-PH)

**PHARMACOLOGIE FONDAMENTALE -  
PHARMACOLOGIE CLINIQUE; ADDICTOLOGIE 4803**

BLIN Olivier (PU-PH)

MICALLEF/ROLL Joëlle (PU-PH)

SIMON Nicolas (PU-PH)

BOULAMERY Audrey (MCU-PH)

**PARASITOLOGIE ET MYCOLOGIE 4502**

RANQUE Stéphane (PU-PH)

CASSAGNE Carole (MCU-PH)

L'OLLIVIER Coralie (MCU-PH)

TOGA Isabelle (MCU-PH)

**PHILOSOPHIE 17**

LE COZ Pierre (PR) (17ème section)

MATHIEU Marion (MAST)

**PEDIATRIE 5401**

ANDRE Nicolas (PU-PH)

BARLOGIS Vincent (PU-PH)

CHAMBOST Hervé (PU-PH)

DUBUS Jean-Christophe (PU-PH)

FABRE Alexandre (PU-PH)

GIRAUD/CHABROL Brigitte (PU-PH)

MICHEL Gérard (PU-PH)

MILH Mathieu (PU-PH)

OVAERT-REGGIO Caroline (PU-PH)

REYNAUD Rachel (PU-PH)

TOSELLO Barthélémy (PU-PH)

TSIMARATOS Michel (PU-PH)

COZE Carole (MCU-PH)

MORAND-HUGGET Aurélie (MCU-PH)

SAULTIER Paul (MCU-PH)

**PHYSIOLOGIE 4402**

BARTOLOMEI Fabrice (PU-PH)

BREGEON Fabienne (PU-PH)

GABORIT Bénédicte (PU-PH)

MEYER/DUTOUR Anne (PU-PH)

TREBUCHON/DA FONSECA Agnès (PU-PH)

BOUSSUGES Alain (PR associé à temps plein)

BONINI Francesca (MCU-PH)

BOULLU/CIOCCA Sandrine (MCU-PH)

DADOUN Frédéric (MCU-PH) (disponibilité)

DELLIAUX Stéphane (MCU-PH)

LAGARDE Stanislas (MCU-PH)

LAMBERT Isabelle (MCU-PH)

RUEL Jérôme (MCF) (69ème section)

THIRION Sylvie (MCF) (66ème section)

**PSYCHIATRIE D'ADULTES ; ADDICTOLOGIE 4903**

BAILLY Daniel (PU-PH) Retraite au 20/11/2022

CERMOLACCE Michel (PU-PH)

LANCON Christophe (PU-PH)

NAUDIN Jean (PU-PH)

RICHIERI Raphaëlle (PU-PH)

**PNEUMOLOGIE; ADDICTOLOGIE 5101**

ASTOUL Philippe (PU-PH)

CHANEZ Pascal (PU-PH)

GREILLIER Laurent (PU PH)

REYNAUD/GAUBERT Martine (PU-PH)

TOMASINI Pascale (MCU-PH)

**PSYCHOLOGIE - PSYCHOLOGIE CLINIQUE, PCYCHOLOGIE SOCIALE 16**

AGHABABIAN Valérie (PR)

**RHUMATOLOGIE 5001****RADIOLOGIE ET IMAGERIE MEDICALE 4302**

BARTOLI Jean-Michel (PU-PH)

CHAGNAUD Christophe (PU-PH)

CHAUMOITRE Kathia (PU-PH)

GIRARD Nadine (PU-PH)

JACQUIER Alexis (PU-PH)

MOULIN Guy (PU-PH)

PETIT Philippe (PU-PH)

VAROQUAUX Arthur Damien (PU-PH)

VIDAL Vincent (PU-PH)

HABERT Paul (MCU PH)

STELLMANN Jan-Patrick (MCU-PH)

GUIS Sandrine (PU-PH)

LAFFORGUE Pierre (PU-PH)

PHAM Thao (PU-PH)

ROUDIER Jean (PU-PH)

**THERAPEUTIQUE; MEDECINE D'URGENCE; ADDICTOLOGIE 4804**AMBROSI Pierre (PU-PH) *Sumombre*

DAUMAS Aurélie (PU-PH)

VILLANI Patrick (PU-PH)



**REANIMATION MEDICALE ; MEDECINE URGENCE 4802**

GAINNIER Marc (PU-PH)  
 HRAIECH Sami (PU-PH)  
 PAPAZIAN Laurent (PU-PH)  
 ROCH Antoine (PU-PH)

**UROLOGIE 5204**

BASTIDE Cyrille (PU-PH)  
 BOISSIER Romain (PU-PH)  
 KARSENTY Gilles (PU-PH)  
 LECHEVALLIER Eric (PU-PH)  
 ROSSI Dominique (PU-PH)

**ODONTOLOGIE PEDIATRIQUE ET ORTHOPEDIE DENTO-FACIALE 56-01**

TARDIEU Corinne (PU-PH)      BLANCHET Isabelle (MCF ASS)  
 LE GALL Michel (PU-PH)

BOHAR Jacques (MCU-PHU)  
 CAMOIN Ariane (MCU-PH)  
 GAUBERT Jacques (MCU-PH)  
 PHILIP-ALLIEZ Camille (MCU-PH)

**CHIRURGIE ORALE; PARODONTOLOGIE; BIOLOGIE ORALE 57-01**

MONNET-CORTI Virginie (PU-PH)  
  
 ANTEZACK Angéline (MCU-PH)  
 BELLONI Didier (MCU-PH)  
 CAMPANA Fabrice (MCU-PH)  
 CATHERINE Jean-Hugues (MCU-PH)  
 ROCHE-POGGI Philippe (MCU-PH)

**PREVENTION, EPIDEMIOLOGIE, ECONOMIE DE LA SANTE, ODONTOLOGIE LEGALE 56-02**

FOTI Bruno (PU-PH)  
 TARDIVO Delphine (PU-PH)

LAN Romain (MCU-PH)

**DENTISTERIE RESTAURATRICE, ENDODONTIE, PROTHESES, FONCTION-DYSFONTION, IMAGERIE, BIOMATERIAUX 58-01**

BUKIET Frédéric (PU-PH)  
 TASSERY Hervé (PU-PH)  
 TERRER Elodie (PU-PH)

ABOUDHARAM Gérard (MCU-PH)      PRECKEL Bernard-Eric (MCU-PH)  
 GIRAUD Thomas (MCU-PH)      RÉ Jean-Philippe (MCU-PH)  
 GIRAUDEAU Anne (MCU-PH)      SILVESTRI Frédéric (MCU-PH)  
 GUIVARCH Maud (MCU-PH)      STEPHAN Grégory (MCU-PH)  
 JACQUOT Bruno (MCU-PH)      TOSELLO Alain (MCU-PH)  
 LABORDE Gilles (MCU-PH)  
 LAURENT Michel (MCU-PH)  
 MAILLE Gérald (MCU-PH)      BALLESTER Benoît (MCF ASS)  
 MENSE Chloé (MCU-PH)      CASAZZA Estelle (MCF ASS)  
 POMMEL Ludovic (MCU-PH)

**BIOLOGIE CELLULAIRE 65**

ABOUT Imad (PU)

**MAÏEUTIQUE 90**

CLADY Emilie  
 FREMONDIERE Pierre  
 MATTEO Caroline  
 MONLEAU Sophie  
 MUSSARD-HASSLER Pascale  
 REPELLIN David  
 RIQUET Sébastien  
 ZAKARIAN Carole

**SCIENCES DE LA REEDUCATION ET READAPTATION 91**

REVIS Joana (PAST)

AUTHIER Guillaume  
 BLANC Catheline  
 CAORS Béatrice  
 CHAULLET Karine  
 ERCOLANO Bruno  
 GRIFFON Patricia  
 GIRAUDIER Anaïs  
 GRIFFON Patricia  
 HENRY Joannie  
 HOUDANT Benjamin  
 MIRAPEIX Sébastien  
 MONTICOLO Chloé  
 MULLER Philippe

PAVE Julien  
 PETITJEAN Aurélie  
 ROSTAGNO Stéphane

LAZZAROTTO Sébastien (MAST)  
 TRINQUET Laure (MAST)

**SCIENCES INFIRMIERES 92**

COLSON Sébastien (PR)

BOURRIQUEN Maryline (MAST)  
 LUCAS Guillaume (MAST)  
 MAYEN-RODRIGUES Sandrine (MAST)  
 MELLINAS Marie (MAST)  
 ROMAN Christophe (MAST)  
 VILLA Milène (MAST)

Secrétariat général - RH  
 MAJ 23.03.2023

# REMERCIEMENTS

Je tiens à remercier, en premier lieu, les personnes m'ayant accompagné dans ce travail de thèse.

**Merci au Pr Alexandre Fabre** de m'avoir proposé ce sujet passionnant et innovant, à ton image, pour ton aide durant ce travail et dans mon projet de sur-spécialisation.

**Merci au Pr Vincent Barlogis** de me faire l'honneur de faire partie de mon jury de thèse et pour m'avoir passionnée avec la complexité de l'immunologie.

**Merci au Dr Pauline Duvant**, pour ton soutien et ton aide dans mon parcours, le tien m'inspire et je suis ravie de bientôt retravailler avec toi.

**Merci à Paul Guerry**, pour ta participation indispensable à ce travail de thèse, ça a été un grand plaisir de travailler avec toi et de partager nos points de vue. J'espère que Pytheas prendra un bel envol !

**Merci à toute l'équipe de pédiatrie multidisciplinaire de la Timone** et particulièrement à l'équipe d'hépatogastroentérologie, pour m'avoir aidé à confirmer mon choix pour cette belle spécialité et pour m'accueillir en novembre.

Je remercie aussi l'ensemble des médecins que j'ai pu rencontrer durant mon internat, ceux qui m'ont inspiré et tant appris, à Marseille, à Avignon, à Aix, à Toulouse ou bien au-delà de l'océan à la Réunion.

Merci aussi à tous les enfants et parents que j'ai rencontrés qui m'ont fait grandir tant sur le plan médical qu'humain et personnel.

**À mes co-internes**, Ambrine dont j'admire le perfectionnisme et à qui je souhaite un très bon vent, Fanny qui permettait d'adoucir nos journées par ses grains de folie, Audrey pour ta douceur qui fera tant de bien aux tous petits, Irina et ton grand cœur tourmenté, Marine C. pour tes absences hilarantes, Tatiana amie de 3<sup>ème</sup> mi-temps plutôt et à tous les autres !

Je vous souhaite d'être des pédiatres épanouis, chance aux enfants et aux parents qui croiseront votre chemin !

**À mes très chers amis Montpelliérains de longue date**,

Laura, ma compagne de voyage, de travail et de tout en fait ! Je suis contente encore une fois de partager cet événement symbolique avec toi.

Constance, pour notre complicité affective incontournable, merci d'être là.

Anne, pour le plaisir de toujours se retrouver "comme avant" avec nos discussions philosophiques.

Lucas, à nos heures de visionnage cinématographique, à nos âmes complices et démoniaques.

À Bastos, parce que c'est toi sans blabla !

Fanny et Hortense aussi, qui ont été attirées par les montagnes Grenobloises et que je revois avec autant de plaisir.

**À mes anciens colocs Marseillais**,

Le trio infernal Célie Marine et Didine, à Sylvabelle (à ce qu'il en reste), à nos caractères différents mais qui ont créé une si belle émulation.

À Lola, ta passion pesto et ton emploi du temps festif qui me fascinent.

**À Dorian**, aussi coloc d'ici et d'ailleurs mais aussi mon collègue dès le 1<sup>er</sup> jour d'internat, mon compagnon de manif ou de ciné, mon grand farceur du quotidien. Merci pour la richesse de ton amitié.

**À Margaux**, et à notre amitié fidèle qui est née sur un terrain de badminton au début du collège et qui se confirme encore aujourd'hui !

**À la fratrie réunionnaise** saveur punch coco, Tho Olive et Olga, quelle équipe !

**À mes "nouveaux" amis par alliance,**

Loïc, pour ton sérieux et ta folie psychédélique aussi ! Jade & Pedro, duo solaire qui égayait la pluie Toulousaine ! Théo, même à quelques centaines de km, notre toit sera aussi le tien ! Des pensées pour Thibaud aussi et nos nombreux centres d'intérêt communs.

**Merci à ma famille,**

**Mes parents**, merci pour votre soutien indéfectible, pour votre amour et pour m'avoir fait vivre la magie de l'enfance (qui m'a sûrement donné l'envie de travailler en pédiatrie). Je me rends chaque jour un peu plus compte de la chance que j'ai.

Papa, tu m'as appris l'endurance dans le travail et dans le sport ainsi que le goût du voyage (hâte du prochain ensemble).

Maman, merci pour ton choix de mettre la maternité au centre de ta vie, pour ta fine écoute et pour la richesse des centres d'intérêts que tu m'as transmis.

**Pauline**, ma grande sœur toujours présente et disponible dans les moments importants (comme pour l'organisation de celui-ci), merci de ne pas m'avoir fait sentir petite toutes ces années !

**Lucas**, mon frère, "con" frère et "intelligent" frère aussi, c'est chouette de partager tout ça avec toi.

**Merci aussi à Jeanne et Thomas**, pièces rapportés transformés en une belle fraterie confirmée.

**À mes neveux** : Anouk, Simon & Robin, je vous souhaite des rêves à n'en plus finir et un monde meilleur, j'essaye d'y « travailler » du haut de mon mètre soixante...

**À ma grand-mère Manou** à qui j'ai désobéi en grandissant mais je crois, finalement, que c'était une bonne chose, tu me confirmeras.

**À mon grand-père Pépé**, la musique classique au piano et le souvenir de tes clins d'œil chaleureux m'accompagnent au quotidien.

**À Marie et Matthieu**, ma marraine et mon parrain, comme quoi certains choix non consentis peuvent être les bons !

**Béatrice, Laurent, Pierre et Rémy**, merci pour votre accueil dans votre famille et d'être présents aujourd'hui.

**Enfin, Antoine**, le plus bel être humain sur terre et le soleil de ma vie. Merci de faire rayonner tout ce qui nous entoure par ton intelligence, ton enthousiasme, ta sensibilité et ta curiosité.

# **PYTHEAS, CRÉATION D'UNE BASE DE DONNÉES EN LIGNE DES MALADIES RARES DIGESTIVES**

## **Sommaire**

RÉSUMÉ.....	2
INTRODUCTION.....	3
CONCEPTION DE L'OUTIL.....	4
RÉSULTATS.....	8
DISCUSSION.....	10
CONCLUSION.....	12
ANNEXES.....	13
DÉCLARATION D'INTÉRÊTS.....	13
RÉFÉRENCES BIBLIOGRAPHIQUES.....	13
LISTES DES ABRÉVIATIONS.....	14

## **RÉSUMÉ**

### **Contexte**

Face à l'avancée ces dernières décennies des techniques d'analyses génétiques, le nombre de maladies rares génétiques diagnostiquées ne cesse d'augmenter ainsi que le nombre de publications sur les bases de données bibliographiques en science biomédicale concernant ces pathologies.

Il n'existe pas d'outil scientifique à l'heure actuelle permettant de regrouper l'ensemble des données, moléculaires et phénotypiques, pourtant nécessaires pour une prise en charge optimale des patients.

### **Objectif**

Le site internet Pytheas est une base de données en ligne qui permet de colliger des données pertinentes cliniques issues de la littérature scientifique (PubMed) concernant des patients atteints de maladies rares digestives.

### **Résultats**

Au moment de la rédaction (juillet 2023), la base de données contient 833 patients atteints de cholestases intra-hépatiques familiales progressives (PFIC) ou de syndromes tricho-hépto-entériques (THE) identifiés dans 172 articles de la base bibliographique Pubmed. Les utilisateurs peuvent examiner le profil phénotypique, le sex-ratio, les courbes de survie, l'âge d'apparition des symptômes, le taux de consanguinité des maladies incluses, et comparer les maladies entre elles.

### **Conclusion**

Pytheas est la première base de données en ligne qui collige des données individuelles cliniques issues de la littérature biomédicale de patients atteints de maladies rares digestives.

La perspective au long terme est d'étendre cet outil aux maladies ultra rares digestives pédiatriques en proposant une base de données publique consultable en ligne avec une mise à jour fréquente des données afin de mieux appréhender ces maladies et de faciliter leur étude.

**Mot clés** : Pytheas - Base de données - Maladies rares - PFIC - THE

## INTRODUCTION

Le diagnostic de nombreuses maladies rares digestives en pédiatrie a été révolutionné ces dernières années par l'avancée des techniques d'analyses génétiques.

Les cholestases génétiques d'origine hépatocellulaire chez l'enfant constituent un groupe hétérogène de maladies rares (prévalence  $<1/2000$ ), de transmission autosomique récessive, affectant soit la synthèse des acides biliaires primaires, soit la sécrétion biliaire (appelées PFIC). La technique NGS (Next Generation Sequencing) est un outil diagnostique très utile pour ces maladies fournissant un diagnostic certain dans environ 28% des cas<sup>1</sup>. Le premier gène impliqué dans ce groupe de maladies a été découvert en 1998 (ATP8B1)<sup>2</sup> tandis que le panel NGS utilisé en routine clinique contient actuellement une cinquantaine de gènes. En effet, les nouvelles technologies de biologie moléculaire (NGS) permettent l'étude d'un panel de plusieurs centaines de gènes simultanément en quelques heures.

En outre, le diagnostic moléculaire, nécessaire à l'étude des corrélations génotype-phénotype, permet parfois de préciser le pronostic et de proposer des traitements personnalisés. Cependant, dans certains cas, la signification en terme de pathogénicité des variants identifiés n'est pas univoque (cas des mutations faux sens par exemple) pouvant mettre en difficulté le clinicien.<sup>3</sup> Une confrontation des données moléculaires aux données phénotypiques (clinique, biologique, radiologique et histologique) est nécessaire pour offrir le diagnostic le plus précis et adapter la prise en charge du patient.

Il n'existe actuellement aucun outil scientifique qui regroupe ces différentes données. Le site internet OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man) offre une revue de la littérature sous forme de catalogue mais n'est pas un recueil de données cliniques centré sur les patients avec mise à jour rapide. Par exemple, pour le syndrome tricho-hépto-entérique de type 1, il propose une revue de 13 articles, dont le plus récent date de 2018, alors même qu'une vingtaine de nouvelles publications sont parues depuis cette date sur Pubmed.

L'importance de collecter les données des patients publiées sur les bases de données bibliographiques en sciences biomédicales pour ces maladies rares a été démontrée par notre équipe concernant les entéropathies congénitales notamment via la maladie des inclusions microvillositaires (MVID ; mutations MYO5B et STX3)<sup>4</sup>. Notre revue de la littérature de tous les cas publiés, soit 323 patients décrits dans 86 articles, a permis une meilleure description de l'histoire naturelle de ces maladies et a révélé de nouvelles caractéristiques cliniques : le lien entre la prématurité et les patients atteints de MVID porteurs de mutations MYO5B. La naissance prématurée et les effets indésirables associés doivent donc être pris en compte dans la prise en charge des enfants et peuvent contribuer à une meilleure évaluation du risque pronostique.

Face à ce constat, la base de données Pytheas a été créée et a pour objectif de colliger des informations pertinentes qui ont été publiées dans des articles scientifiques concernant des patients atteints de maladies rares digestives avec mise à jour rapide des données. Cette base de données standardisée permettra aux chercheurs et cliniciens de gagner du temps, faciliter la comparaison entre les maladies et faciliter des études ultérieures sur ces maladies rares.

## **CONCEPTION DE L'OUTIL**

### *Maladies étudiées*

Dans cette version initiale de Pytheas disponible sur <https://pytheasdb.com>, nous avons opté pour l'étude des gènes associés aux cholestases intra-hépatiques progressives familiales (PFIC), un groupe de maladies homogène présentant une cohérence clinique et pour lesquelles plusieurs gènes ont été identifiés récemment. Afin d'appuyer notre concept, nous avons également inclus deux gènes (TTC37/SKIC3 et SKIV2L/SKIC2) impliqués dans les syndromes tricho-hépato-entériques, pour lesquels notre équipe a récemment publié une revue de la littérature.<sup>4</sup>

Pour cela, une recherche approfondie a été menée jusqu'au 1<sup>er</sup> janvier 2023, se limitant aux articles rédigés en anglais dans la base de données biomédicale PubMed. Les mots clés utilisés pour sélectionner les articles étaient les noms des

gènes étudiés ainsi que les noms des maladies associées (concernant la PFIC de type 1: “ATP8B1” ou “PFIC 1”). Nous avons privilégié les articles fournissant des données cliniques de patients, en excluant les articles n’en contenant pas, les revues et les modèles animaux. Lorsqu'un même patient était mentionné dans plusieurs articles, nous avons rassemblé les données pertinentes provenant de l'ensemble de ces articles.

### Variables analysées

Pytheas est un site internet dont l'objectif est de colliger des données cliniques concernant les patients atteints de maladies ultra rares digestives mendéliennes. Pour ce faire, nous avons collecté des informations individuelles sur plusieurs variables présentées dans le **Tableau 1**. Ces variables correspondent à des variables d'intérêt déjà étudiées par notre équipe dans de précédents travaux. Elles concernent la génétique (variants associés), la clinique (symptômes y compris extra-digestifs, croissance staturo-pondérale), la biologie (dont les valeurs numériques du bilan hépatique au diagnostic pour les maladies hépatiques), la thérapeutique (médicaments, greffe, nutrition).

AUTOUR DE LA NAISSANCE	Consanguinité	Présence ou absence de parents apparentés.
	Terme de naissance	Nombre de semaines d'aménorrhées (SA) à l'accouchement. On considère une naissance à terme à 40 SA.
	Mensurations de naissance	Poids en kilogramme, taille en centimètre et périmètre crânien en centimètre. Valeurs aussi rapportées en percentile et en déviation standard.
	Sexe	Féminin ou masculin.
ÉVOLUTION TEMPORELLE	Âge au début des symptômes	En mois, arrondi au centième. Nous avons considéré arbitrairement qu'un mois est composé de 30 jours.
	Âge au diagnostic moléculaire	En année, arrondi au centième. Nous avons considéré arbitrairement qu'une année est composée de 365 jours.
	Âge aux dernières nouvelles	En année, arrondi au centième. Nous avons considéré arbitrairement qu'une année est composée de 365 jours.
	Statut aux dernières nouvelles	Vivant ou décédé, avec l'âge de décès si l'information est connue.
CROISSANCE	Mensurations aux dernières nouvelles	Poids en kilogramme, taille en centimètre et périmètre crânien en centimètre. Valeurs aussi rapportées en percentile et en déviation standard.



SYMPTÔMES	Signes cliniques présentés par le patient	Selon la classification HPO disponible sur le site internet ci-joint : <a href="https://hpo.jax.org/app/">https://hpo.jax.org/app/</a> accompagné de l'âge d'apparition si l'information est connue.
BIOLOGIE	Valeurs biologiques du bilan hépatique au diagnostic	Pour les atteintes hépatiques : valeurs ASAT en UI/L, ALAT en UI/L, yGT en UI/L, bilirubine totale et libre en mg/L.
	Autres anomalies biologiques	Selon la classification HPO disponible sur le site internet ci-joint : <a href="https://hpo.jax.org/">https://hpo.jax.org/</a>
GÉNÉTIQUE	Gène	Code OMIM du gène, disponible sur le site suivant : <a href="https://www.hetop.eu/hetop/rep/fr/OMIM/">https://www.hetop.eu/hetop/rep/fr/OMIM/</a> Code HUGO du gène, disponible sur le site suivant : <a href="https://www.genenames.org">https://www.genenames.org</a>
	Variants	Variants nucléotidiques et protéiques du patient.
THÉRAPEUTIQUE	Traitements médicamenteux	Selon la classification ATC (Anatomical Therapeutic Chemical) accompagné de l'âge d'instauration et de la durée du traitement si l'information est connue.
	Nutrition parentérale	Nutrition parentérale avec âge au début de l'instauration en mois ainsi que la durée si ces informations sont connues.
	Greffe	Précision de l'organe greffé ainsi que de l'âge à la greffe en année.
	Efficacité des traitements	Efficacité en 5 grades, selon une efficacité croissante : 1 : aggravation 2 : pas d'amélioration ou incertaine 3 : amélioration partielle 4 : amélioration globale
	Évolution	Évolution temporelle de l'efficacité des traitements : 1 : amélioration transitoire 2 : amélioration continue

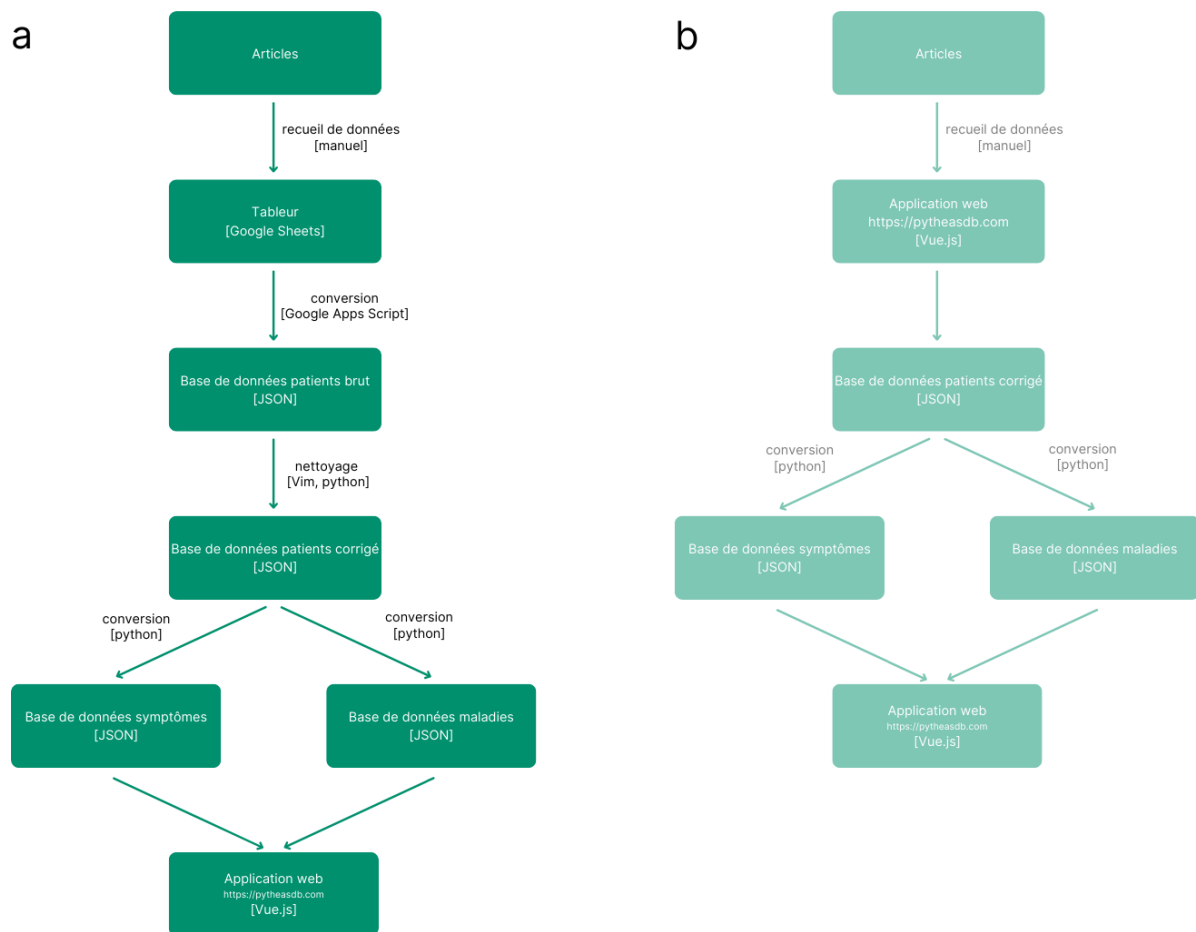
**Tableau 1** : Variables recensées pour chaque patient inclus dans Pytheas.

### Traitement informatique des données

La procédure actuelle de conversion des données brutes recueillies dans les articles en tableaux et figures présentés dans l'application comprend plusieurs étapes d'analyses manuelles ou semi-automatisées (**Figure 1a**).

Les données des articles sont tout d'abord regroupées par patient et enregistrées dans un tableur en ligne. La base de données est ensuite convertie en format JSON<sup>5</sup>, le format le plus courant pour les applications en ligne, et nettoyées grâce à des scripts Vim<sup>6</sup> et python<sup>7</sup>.

L'idée à long terme est d'inclure un module de saisie des données dans l'application, pour éviter les étapes intermédiaires (**Figure 1b**).



**Figure 1.** Organigrammes de recueil et de transformation des données présentées par l'application pytheasDB. (a) fonctionnement actuel, (b) fonctionnement envisagé. Les logiciels et formats de données utilisés sont indiqués entre crochets : Google Sheets<sup>11</sup>, JSON<sup>5</sup>, Vim<sup>6</sup>, python<sup>7</sup>, Vue.js<sup>8</sup>.

Les données sont ensuite analysées et reclassifiées par symptômes et par maladie à l'aide de scripts python pour produire les jeux de données sur la base desquels l'application produit les figures visibles à l'écran.

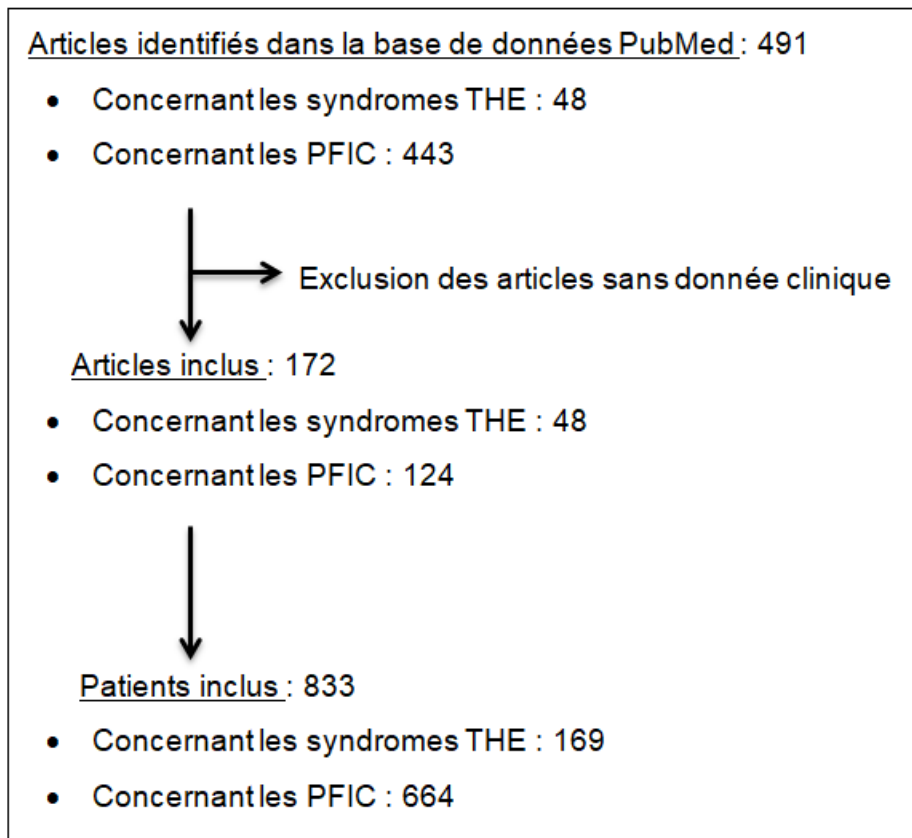
L'application PytheasDB est programmée en Vue.js<sup>8</sup>, une bibliothèque JavaScript front-end (JavaScript<sup>9</sup> est le langage qui régit l'aspect dynamique de la quasi-totalité des sites internet, Vue.js<sup>8</sup> est une bibliothèque de fonctions JavaScript permettant une mise en œuvre simplifiée des fonctionnalités courantes).

L'application est hébergée sur la plateforme GitHub Pages<sup>10</sup> et est accessible à <https://pytheasdb.com>. La programmation selon un modèle exclusivement front-end permet d'éviter les frais d'hébergement et de maintenance.

L'application traduit les données analysées sous forme de figures et tableaux récapitulatifs.

## RÉSULTATS

Les recherches dans la base de données scientifiques PubMed ont abouti à l'identification et à la sélection de 491 articles, dont 172 ont été inclus dans l'analyse (**Annexe 1**), permettant d'inclure dans le site internet Pytheas 833 patients (**Figure 2**).



**Figure 2.** Diagramme de flux

Dans cette première version du site Pytheas, nous avons intégré seulement certaines variables : le profil phénotypique, le sex-ratio, les courbes de survie, l'âge d'apparition des symptômes et le taux de consanguinité des maladies.

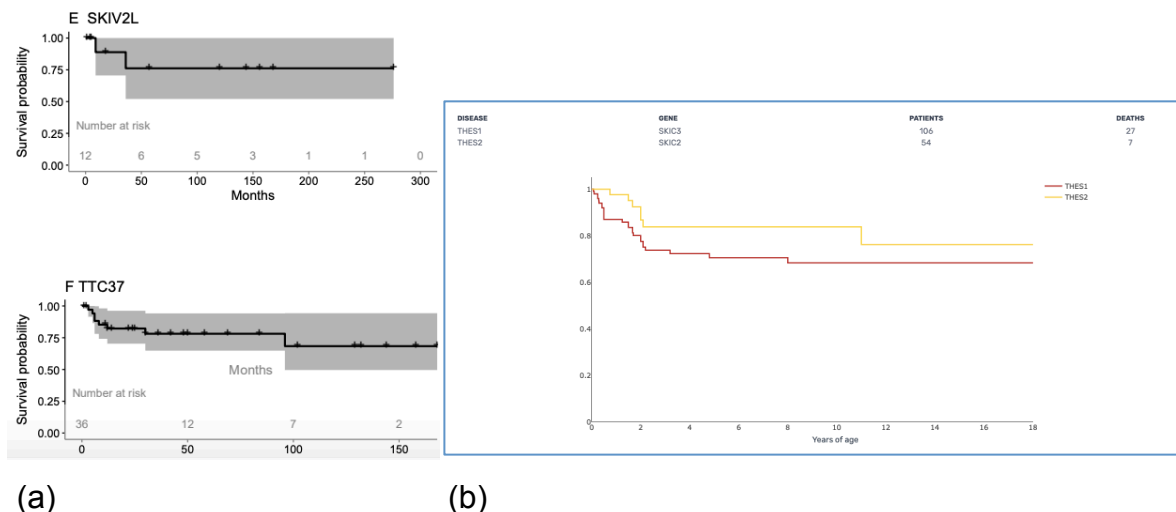
Pour chaque gène étudié, nous avons incorporé le pourcentage de données présentes pour l'ensemble des variables permettant de constater de façon semi-quantitative les maladies mieux décrites dans la littérature (**Table 2**).

Les utilisateurs peuvent aussi comparer les maladies (deux ou plus) en terme de sex-ratio, de survie, d'âge d'apparition et de taux de consanguinité.

Maladies étudiées	Articles inclus	Patients inclus	Nombre de variables incluses	Pourcentage de variables présentes*
PFIC 1	26	86	290	64.9%
PFIC 2	30	159	561	69.1%
PFIC 3	23	147	497	66%
PFIC 4	19	66	167	47.2%
PFIC 5	4	9	45	100%
PFIC 6	1	3	15	100%
PFIC 7	4	27	135	100%
PFIC 8	3	12	60	100%
PFIC 9	2	10	50	100%
PFIC 10	11	144	622	86.4%
PFIC 11	1	1	5	100%
THE 1	19	107	184	86.3%
THE 2	29	62	233	72.4%

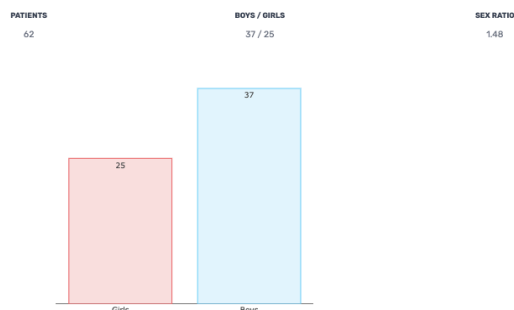
**Table 2.** Tableau avec le nombre d'articles inclus, de patients inclus, le nombre de variables incluses avec pourcentage de variables présentes dans Pytheas par maladie étudiée.

En ce qui concerne les syndromes THE qui ont déjà été bien étudiés dans la cohorte de Caralli et al.<sup>4</sup> datant de 2021 avec 84 patients atteints par ces maladies, nous observons dans notre base de données Pytheas des résultats similaires. Prenons pour exemple la survie, pour le syndrome THE de type 2 lié à des mutations de SKIV2L/SKIC2, le taux de survie estimé selon une analyse de Kaplan-Meier était de 75 % à 5 ans et à 10 ans dans la cohorte précédemment mentionnée. En comparaison, le taux de survie est de 80 % à 5 ans et à 10 ans dans l'analyse de notre base de donnée Pytheas. Il en est de même pour le syndrome THE de type 1 lié à des mutations de TTC37/SKIC3 avec des taux de survie comparables et des décès précoces (**Figure 3**).



**Figure 3.** (a) Courbes de survie Kaplan-Meier des patients atteints d'une mutation SKIV2L/SKIC2 ou TTC37/SKIC3 issues de l'Article de *Caralli et al.* / (b) Courbes de survie Kaplan-Meier des patients atteints d'une mutation SKIV2L/SKIC2 ou TTC37/SKIC3 issues de Pytheas.

De plus, le sex-ratio est également similaire dans ces deux cohortes pour le syndrome THE type 2, avec un rapport de 1.48 dans notre analyse par rapport à 1.3 dans l'étude précédemment citée (**Figure 4**).



**Figure 4.** Diagramme en bâton issu de Pytheas concernant le sex-ratio des patients atteints de syndrome THE de type 2.

## DISCUSSION

Pytheas est la première proposition de site internet collectant des données génétiques et cliniques issues d'articles de la littérature scientifique pour des maladies rares pédiatriques. Pytheas s'engage à maintenir les données à jour en intégrant de manière régulière les nouvelles publications pertinentes. En effet, pour ces pathologies rares mais de plus en plus diagnostiquées, le nombre d'articles

publié chaque année ne cesse d'augmenter (**Annexe 2**). La revue de la littérature sur les syndromes THE publiée en 2018<sup>12</sup> contenant une cinquantaine de patients atteints, est devenue rapidement obsolète puisque nous avons aujourd'hui dans la base de données Pytheas 179 patients inclus. Cette approche garantit que les cliniciens et chercheurs auront un accès facilité aux informations les plus exhaustives et récentes. Un autre aspect positif majeur qui va être prochainement intégré au site internet est l'accessibilité des données au public, rendant ainsi l'exploration de la littérature médicale plus aisée.

Notre projet présente également certaines limites qu'il convient de prendre en compte. Il existe de nombreuses données manquantes sur toutes les données initialement recueillies qui devraient être intégrées à Pytheas dans des versions ultérieures. Il est donc parfois impossible d'interpréter l'absence d'un signe ou d'un symptôme qui peut aussi être la non description de celui-ci dans l'article source. Il est intéressant de noter que pour certaines maladies « anciennes » les PFIC 1, 2 et 3 décrites depuis la fin des années 90, le nombre de patients inclus n'est pas aussi élevé que nous l'espérons : sur environ 350 articles, seulement 79 ont permis d'inclure 392 patients. Il existe beaucoup de données agrégées mais peu de données individuelles. La cohorte actuelle NAPPED (Natural Course and Prognosis of PFIC and Effect of Biliary Diversion) n'offre pas de données individualisées, ce qui entraîne une perte de finesse phénotypique. Le pourcentage de variables présentes dans notre site Pytheas le confirme avec des taux bien plus faibles que pour d'autres maladies découvertes plus récemment pour lesquelles il existe plus de rapport de cas détaillé.

L'uniformisation des données recueillies, indépendamment de leur origine (report de cas ou cohorte avec données cliniques issues de tableur), ne permet pas de connaître la qualité et la précision de ces informations. Une approche plus nuancée consisterait à évaluer le niveau de détail des descriptions fournies dans chaque article en fonction du nombre de mots se rapportant spécifiquement au patient étudié. En tenant compte de ce critère, notre base de données pourrait attribuer une pondération appropriée aux informations provenant d'articles plus exhaustifs, offrant ainsi une hiérarchisation pertinente des données.

Une autre limite réside dans la problématique de classification liée aux différents phénotypes possibles pour un gène donné. Par exemple, la cholestase

intra-hépatique progressive familiale (PFIC) et la cholestase intra-hépatique bénigne récurrente (BRIC) sont deux maladies à transmission autosomique récessive liées à une mutation d'ATP8B1, caractérisées par une cholestase mais dont l'évolution est différente. La PFIC est une maladie progressive, évoluant vers une maladie hépatique chronique tandis que la BRIC est caractérisée par des épisodes cholestatiques intermittents avec des périodes asymptomatiques. Il serait donc intéressant de faire évoluer le site pour créer une classification plus subtile intégrant l'évolution clinique.

## **CONCLUSION**

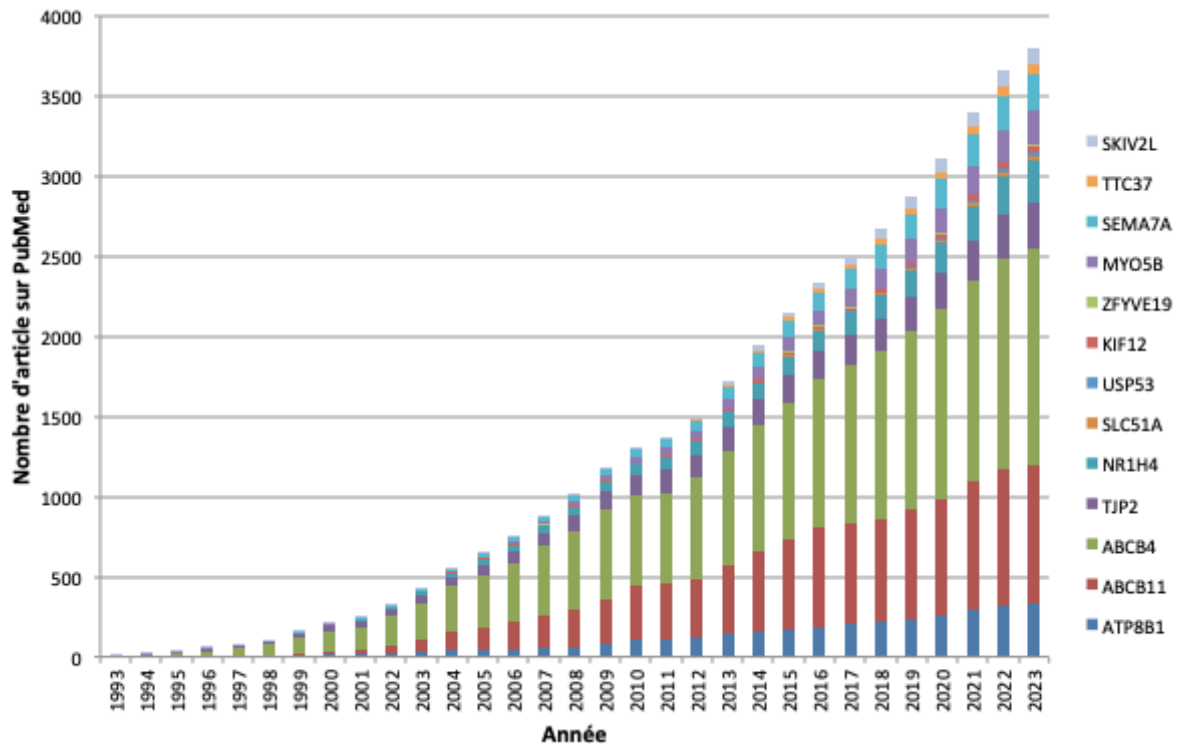
En conclusion, cette première version de Pytheas nous montre qu'il est possible de colliger les données cliniques sur ces maladies rares hépatiques afin d'enrichir nos connaissances phénotypiques ainsi que l'histoire naturelle de ces pathologies pour améliorer la prise en charge des patients.

Ce site permet aussi de faciliter l'accès aux informations via une base de données publiques avec des mises à jour fréquentes et de stimuler des recherches ultérieures.

La perspective à long terme de Pytheas est d'étendre cette base de données à un ensemble de gènes reliés à des maladies ultra rares digestives pédiatriques.

## ANNEXES

**Annexe 1.** Tableur regroupant les articles inclus dans Pytheas par gène, disponible sur <https://pytheasdb.com/#/sources>.



**Annexe 2.** Graphique concernant les statistiques de publication d'articles par année et par gène étudié.

## DÉCLARATION D'INTÉRÊTS

Les auteurs déclarent n'avoir aucun conflit d'intérêts.

## RÉFÉRENCES BIBLIOGRAPHIQUES

1. Almes M, Spraul A, Ruiz M, Girard M, Roquelaure B, Laborde N, et al. Targeted-Capture Next-Generation Sequencing in Diagnosis Approach of Pediatric Cholestasis. *Diagnostics*. 7 mai 2022;12(5):1169.
2. L N Bull 1 , M J van Eijk, L Pawlikowska, J A DeYoung, J A Juijn, M Liao, L W Klomp, N Lomri, R Berger, B F Scharschmidt, A S Knisely, R H Houwen, N B Freimer.



A gene encoding a P-type ATPase mutated in two forms of hereditary cholestasis. Nat Genet. mars 1998;(18(3):):219-24.

3. Chen HL, Li HY, Wu JF, Wu SH, Chen HL, Yang YH, et al. Panel-Based Next-Generation Sequencing for the Diagnosis of Cholestatic Genetic Liver Diseases: Clinical Utility and Challenges. J Pediatr. févr 2019;205:153-159.e6.

4. Caralli M, Roman C, Coste ME, Roquelaure B, Buffat C, Bourgeois P, et al. Genetic Enteropathies Linked to Epithelial Structural Abnormalities and Enteroendocrine Deficiency: A Systematic Review. J Pediatr Gastroenterol Nutr. juin 2021;72(6):826-32.

5. JSON [Internet]. Disponible sur: <https://www.json.org/json-en.html>

6. Vim documentation : vim online [Internet]. Disponible sur : <https://www.vim.org/docs.php>

7. Van Rossum G, Drake FL. Python 3 Reference Manual. Scotts Valley, CA: CreateSpace; 2009. 242 p.

8. Introduction | Vue.js [Internet]. Disponible sur : <https://vuejs.org/guide/introduction.html>

9. JavaScript documentation — DevDocs [Internet]. Disponible sur : <https://devdocs.io/javascript/>

10. GitHub Docs [Internet]. GitHub Pages documentation. Disponible sur : <https://ghdocs-prod.azurewebsites.net/en/pages>

11. Google Sheets: Online Spreadsheet Editor | Google Workspace [Internet]. Disponible sur: <https://www.facebook.com/GoogleDocs/>

12. Fabre A, Bourgeois P, Chaix C, Goulet O, Badens C. Trichohepatoenteric Syndrome. Gene Rev. janv 2018;

## **LISTES DES ABRÉVIATIONS**

NGS : Next sequencing generation

PFIC : Cholestase intrahépatique progressive familiale

THE ou THES : Syndrome tricho-hépato-entérique

ATC : Anatomical Therapeutic Chemical

## SERMENT D'HIPPOCRATE

**Au moment d'être admis(e) à exercer la médecine, je promets et je jure d'être fidèle aux lois de l'honneur et de la probité.**

Mon premier souci sera de rétablir, de préserver ou de promouvoir la santé dans tous ses éléments, physiques et mentaux, individuels et sociaux.

Je respecterai toutes les personnes, leur autonomie et leur volonté, sans **aucune discrimination selon leur état ou leurs convictions**. J'interviendrai pour les protéger si elles sont affaiblies, vulnérables ou menacées dans leur intégrité ou leur dignité. Même sous la contrainte, je ne ferai pas **usage de mes connaissances contre les lois de l'humanité**.

**J'informerai les patients des décisions envisagées, de leurs raisons et de leurs conséquences.**

Je ne tromperai **jamais leur confiance** et **n'exploiterai pas le pouvoir hérité** des circonstances pour forcer les consciences.

**Je donnerai mes soins à l'indigent et à quiconque me les demandera**. Je ne me laisserai pas influencer par la soif du gain ou la recherche de la gloire.

**Admis(e) dans l'intimité des personnes, je tairai les secrets qui me seront confiés**. **Reçu(e) à l'intérieur des maisons, je respecterai les secrets des foyers** et ma conduite ne servira pas à corrompre les mœurs.

Je ferai tout pour soulager les souffrances. Je ne prolongerai pas abusivement les agonies. Je ne provoquerai jamais la mort délibérément.

**Je préserverai l'indépendance nécessaire à l'accomplissement de ma mission**. Je n'entreprendrai rien qui dépasse mes compétences. Je les entretiendrai et les perfectionnerai pour assurer au mieux les services qui me seront demandés.

**J'apporterai mon aide à mes confrères ainsi qu'à leurs familles dans l'adversité.**

**Que les hommes et mes confrères m'accordent leur estime si je suis fidèle à mes promesses ; que je sois déshonoré(e) et méprisé(e) si j'y manque.**

