



## Centres de référence labellisés et centres de compétences désignés pour la prise en charge d'une maladie rare ou d'un groupe de maladies rares

Classement par région des consultations des centres de référence  
(site coordonnateur et sites constitutifs) et des centres de compétences  
(sites responsables seulement)

[www.orphanet.fr](http://www.orphanet.fr)

## La politique nationale de labellisation

Le plan national maladies rares 2005-2008 a permis de structurer l'organisation de l'offre de soins pour les maladies rares et d'améliorer sa lisibilité pour les patients, les différents acteurs et les structures impliquées dans cette prise en charge. Cette politique sera poursuivie dans le plan 2010-2014.

Pour parvenir à cet objectif, le plan a prévu différentes étapes :

- la reconnaissance des structures d'excellence scientifique et clinique pour les maladies rares, à travers une démarche de labellisation de centres de référence pour une (ou un groupe de) maladie(s) rare(s) ;
- la constitution progressive, autour de ces centres de référence, d'une filière de soins spécialisée permettant d'améliorer l'accès au diagnostic et la qualité de la prise en charge, avec l'identification de centres de compétences régionaux ou interrégionaux pour les maladies rares qui le justifient.

### Les centres de référence maladies rares

131 centres de référence, regroupant des équipes hospitalo-universitaires hautement spécialisées, sont labellisés à ce jour et financés à hauteur de 40 millions d'euros dans le cadre des missions d'intérêt général (MIG). Un centre de référence maladies rares assure à la fois un rôle :

- d'expertise pour une maladie ou un groupe de maladies rares ayant développé des compétences spécifiques et reconnues dans ce domaine ;
- de recours qui lui permet, du fait de la rareté de la pathologie prise en charge et du faible nombre des équipes spécialistes dans le domaine, d'exercer une attraction (interrégionale, nationale ou internationale) au-delà du bassin de santé de son site d'implantation.

Les centres de référence ont 6 missions :

- faciliter le diagnostic et définir une stratégie de prise en charge thérapeutique, psychologique et d'accompagnement social ;
- définir et diffuser des protocoles de prise en charge, en lien avec la haute autorité de la santé (HAS) et l'union nationale des caisses d'assurance maladie (UNCAM) ;
- coordonner les travaux de recherche et participer à

la surveillance épidémiologique, en lien avec l'institut national de veille sanitaire (InVS) ;

- participer à des actions de formation et d'information pour les professionnels de santé, les malades et leurs familles, en lien avec l'institut national de prévention et d'éducation pour la santé (INPES) ;
- animer et coordonner les réseaux de correspondants sanitaires et médico-sociaux ;
- être des interlocuteurs privilégiés pour les tutelles et les associations de malades.

La désignation des centres de référence pour la prise en charge des maladies rares est réalisée dans le cadre d'une procédure de labellisation nationale. Elle repose sur une expertise indépendante et s'appuie sur un cahier des charges précis. Le label est attribué par le ministre chargé de la santé, pour une durée de 5 ans.

Ces centres sont des acteurs majeurs de la mise en oeuvre d'autres mesures du plan relatives à, notamment :

- l'amélioration des connaissances sur les maladies rares (mise en place d'une surveillance épidémiologique de ces maladies, en particulier) ;
- la qualité de la prise en charge, par la production de référentiels et de recommandations de pratiques cliniques en lien avec la HAS ;
- l'information sur les maladies rares, en lien avec les associations de malades et la base de données Orphanet.

### Les centres de compétences

Le dispositif des centres de référence a été complété en 2008 par celui des centres de compétences. Ils ont été identifiés par les centres de références et désignés par les agences régionales de l'hospitalisation (ARH). Certains centres de référence se sont associés pour proposer une structuration de leur filière de soins avec des centres de compétences communs.

Ces centres de compétences ont vocation à assurer la prise en charge et le suivi des patients, à proximité de leur domicile, et à participer à l'ensemble des missions des centres de référence. Ils travaillent dans le cadre d'un travail en réseau, permettant ainsi de compléter le maillage territorial.

## Méthodologie

Ce cahier est issu d'une extraction de données de la base Orphanet à la date indiquée sur la page de garde du cahier. Les centres de références et les centres de compétences sont référencés sur Orphanet d'après la liste établie par le ministère de la santé.

Une recherche par maladie, par nom de professionnel ou par institution est disponible en interrogeant directement la base de données Orphanet.

La collection des Cahiers Orphanet sur les centres de référence comprend 3 numéros :

N°1 : liste des centres de référence coordonnateurs,

N°2 : classement par groupe de maladie des consultations des centres de référence (site coordonnateur et sites constitutifs) et des centres de compétences (sites responsables seulement),

Les centres de référence partageant les mêmes centres de compétences ont été regroupés dans un même bloc de couleur avec leurs centres de compétences associés.

N°3 : classement par région des consultations des centres de référence (site coordonnateur et sites constitutifs) et des centres de compétences (sites responsables seulement).

## Sommaire

Alsace	4
Aquitaine	6
Auvergne	8
Basse-Normandie	9
Bourgogne	11
Bretagne	12
Centre	15
Champagne-Ardenne	17
Franche-Comté	18
Haute-Normandie	19
Ile-de-France	21
Languedoc-Roussillon	34
Limousin	37
Lorraine	38
Midi-Pyrénées	40
Nord-Pas-de-Calais	43
Pays-de-Loire	46
Picardie	49
Poitou-Charentes	50
Provence-Alpes-Côte-d'Azur	51
Rhone-Alpes	55
Outre-Mer	58

## Les centres de référence

### Centre de référence des maladies auto-immunes rares

(Coordonnateur : Pr Jean-Louis PASQUALI)  
Service d'Immunologie clinique  
Nouvel Hôpital Civil  
1 Place de l'Hôpital - BP 426  
67091 STRASBOURG CEDEX  
Tel : 33 (0)3 69 55 05 21

### Centre de référence des maladies auto-immunes rares

(Coordonnateur : Pr Jean-Louis PASQUALI)  
Service de Rhumatologie  
CHU Hôpital de Hautepierre  
Avenue Molière  
67098 STRASBOURG CEDEX  
Tel : 33 (0)3 88 12 79 55

### Centre de référence des maladies neuromusculaires

(Coordonnateur: Pr Christine TRANCHANT)  
Département de neurologie  
CHU Hôpital Civil  
1 Place de l'Hôpital BP 426  
67091 STRASBOURG CEDEX  
Tel : 33 (0)3 88 11 62 26

### Centre de référence des affections ophtalmologiques d'origine génétique

(Coordonnateur: Pr Hélène DOLLFUS)  
Clinique ophtalmologique  
CHU Hôpital Civil  
1 Place de l'Hôpital BP 426  
67091 STRASBOURG CEDEX  
Tel : 33 (0)3 88 11 67 53

### Centre de référence des manifestations odontologiques des maladies rares

(Coordonnateur: Pr Marie-Cécile MANIERE)  
Service de soins bucco-dentaires  
CHU Hôpital Civil  
1 Place de l'Hôpital BP 426  
67091 STRASBOURG CEDEX  
Tel : 33 (0)3 90 24 39 24

## Les consultations des centres de référence

### Consultation du centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs de Dijon

Service de génétique médicale  
CHU Hôpital de Hautepierre  
Avenue Molière  
67098 STRASBOURG CEDEX  
Tel : 33 (0)3 88 12 81 20

### Consultation du centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme du CHU de Nancy (Vandoeuvre-les-Nancy)

Service de pédiatrie 3  
CHU Hôpital de Hautepierre  
Avenue Molière  
67098 STRASBOURG CEDEX  
Tel : 33 (0)3 88 12 80 91

### Consultation du centre de référence des épilepsies rares et de la sclérose tubéreuse de Bourneville (adultes et adolescents)

Département Tête-Cou  
Service de neurologie -CETD - IDEE - LINC - INSERM UMR 7191  
CHU Hôpital Civil  
1 Place de l'Hôpital BP 426  
67091 STRASBOURG CEDEX  
Tel : 33 (0)3 88 11 64 25

### Consultation du centre de référence des épilepsies rares et de la sclérose tubéreuse de Bourneville (enfants)

Service pédiatrie 1  
CHU Hôpital de Hautepierre  
Avenue Molière  
67098 STRASBOURG CEDEX  
Tel : 33 (0)3 88 12 83 98

### Consultation du centre de référence des maladies neuromusculaires rares de Strasbourg (enfants)

Service de pédiatrie 1  
CHU Hôpital de Hautepierre  
Avenue Molière  
67098 STRASBOURG CEDEX  
Tel : 33 (0)3 88 12 81 22

## Consultation du centre de référence des maladies ophtalmologiques rares

Clinique ophtalmologique  
CHU Hôpital Civil  
1 Place de l'Hôpital BP 426  
67091 STRASBOURG CEDEX  
Tel : 33 (0)3 88 11 67 53

## Les centres de compétences

### Centre de compétences des maladies auto-inflammatoires et arthrites juvéniles

Service de pédiatrie 1  
CHU Hôpital de Hautepierre  
Avenue Molière  
67098 STRASBOURG CEDEX  
Tel : 33 (0)3 88 12 77 43

### Centre de compétences de la maladie de Wilson

Service de néphrologie dialyse  
transplantation rénale  
CHU Hôpital de Hautepierre  
Avenue Molière  
67098 STRASBOURG CEDEX  
Tel : 33 (0)3 88 11 62 96

### Centre de compétences des maladies systémiques et auto-immunes rares de l'adulte

Service de médecine interne et rhumatologie  
Hôpital Pasteur - Hôpital civil de Colmar  
39 Avenue Liberté  
68024 COLMAR CEDEX  
Tel : 33 (0)3 89 12 41 23

### Centre de compétences des maladies vasculaires rares

Pôle des maladies cardiovasculaires  
CHU Hôpital Civil  
1 Place de l'Hôpital BP 426  
67091 STRASBOURG CEDEX

### Centre de compétences des malformations cardiaques congénitales complexes

Service de cardiologie pédiatrique  
CHU Hôpital Civil  
1 Place de l'Hôpital BP 426  
67091 STRASBOURG CEDEX  
Tel : 33 (0)3 88 11 62 43

### Centre de compétences des cardiomyopathies

Service de cardiologie  
CHU Hôpital Civil  
1 Place de l'Hôpital BP 426  
67091 STRASBOURG CEDEX  
Tel : 33 (0)3 69 55 09 47

### Centre de compétences des troubles du rythme cardiaque

Service de cardiologie  
CHU Hôpital Civil  
1 Place de l'Hôpital BP 426  
67091 STRASBOURG CEDEX  
Tel : 33 (0)3 69 55 09 51

### Centre de compétences des dermatoses bulleuses auto-immunes

Clinique Dermatologique  
Service de Dermatologie  
CHU Hôpital Civil  
1 Place de l'Hôpital BP 426  
67091 STRASBOURG CEDEX  
Tel : 33 (0)3 88 11 61 79

### Centre de compétences des maladies endocriniennes rares incluant les maladies rares du calcium et du phosphore

Service d'endocrinologie  
CHU Hôpital Civil  
1 Place de l'Hôpital BP 426  
67091 STRASBOURG CEDEX  
Tel : 33 (0)3 88 11 67 68 poste 16597

### Centre de compétences des maladies rares du foie

Service d'hépatologie  
Pôle Hépathepato-digestif  
Nouvel Hôpital Civil  
1 Place de l'Hôpital - BP 426  
67091 STRASBOURG CEDEX  
Tel : 33 (0)3 69 55 04 82

### Centre de compétences des cytopénies auto-immunes, syndrome d'Evans et anémies hémolytiques

Service de médecine interne diabète et maladies métaboliques  
CHU Hôpital Civil  
1 Place de l'Hôpital BP 426  
67091 STRASBOURG CEDEX  
Tel : 33 (0)3 88 11 50 66

### Centre de compétences des microangiopathies thrombotiques

Service de néphrologie - hématologie biologique  
CHU Hôpital de Hautepierre  
Avenue Molière  
67098 STRASBOURG CEDEX  
Tel : 33 (0)3 88 12 76 88

### Centre de compétences des troubles de l'hémostase

Département d'hématologie et d'oncologie  
CHU Hôpital de Hautepierre  
Avenue Molière  
67098 STRASBOURG CEDEX  
Tel : 33 (0)3 88 12 83 71

### Centre de compétences des maladies constitutionnelles du globule rouge et de l'érythroïse

Service de pédiatrie 3  
CHU Hôpital de Hautepierre  
Avenue Molière  
67098 STRASBOURG CEDEX  
Tel : 33 (0)3 88 12 80 91

### Centre de compétences des surcharges en fer

Service d'hépatogastroentérologie  
CHG Hôpital Hasenrain  
87 Avenue d'Altkirch  
68051 MULHOUSE CEDEX 1  
Tel : 33 (0)3 89 64 10 49

### Centre de compétences des maladies neurologiques à expression motrice et cognitive

Département de neurologie  
CHU Hôpital Civil  
1 Place de l'Hôpital BP 426  
67091 STRASBOURG CEDEX  
Tel : 33 (0)3 88 11 62 26

### Centre de compétences des narcolepsies et hypersomnies idiopathiques

Service de Pathologie du sommeil - explorations fonctionnelles des pathologies du sommeil  
CHU Hôpital Civil  
1 Place de l'Hôpital BP 426  
67091 STRASBOURG CEDEX  
Tel : 33 (0)3 88 11 64 30

### Centre de compétences des Maladies respiratoires rares

Service de pneumologie  
CHU Hôpital Civil  
1 Place de l'Hôpital BP 426  
67091 STRASBOURG CEDEX  
Tel : 33 (0)3 69 55 08 96

### Centre de compétences des hypertension pulmonaires sévères

Service de pneumologie  
CHU Hôpital Civil  
1 Place de l'Hôpital BP 426  
67091 STRASBOURG CEDEX  
Tel : 33 (0)3 69 55 06 45

### Centre de compétences des surdités congénitales et génétiques

Clinique ophtalmologique  
CHU Hôpital Civil  
1 Place de l'Hôpital BP 426  
67091 STRASBOURG CEDEX  
Tel : 33 (0)3 88 11 67 53

### Centre de compétences des maladies rénales rares

Service de pédiatrie 1  
CHU Hôpital de Hautepierre  
Avenue Molière  
67098 STRASBOURG CEDEX  
Tel : 33 (0)3 88 12 77 43

### Centre de compétences des maladies osseuses constitutionnelles

Service de génétique médicale  
CHU Hôpital de Hautepierre  
Avenue Molière  
67098 STRASBOURG CEDEX  
Tel : 33 (0)3 88 12 81 20

### Centre de compétences des déficits immunitaires héréditaires

Service d'Immunologie clinique  
Nouvel Hôpital Civil  
1 Place de l'Hôpital - BP 426  
67091 STRASBOURG CEDEX  
Tel : 33 (0)3 69 55 05 21

### Centre de compétences des malformations ORL rares

Service d'ORL  
CHU Hôpital de Hautepierre  
Avenue Molière  
67098 STRASBOURG CEDEX  
Tel : 33 (0)3 88 12 76 44

### Centre de compétences des fentes labio-palatines

Service de chirurgie maxillo-faciale  
CHU Hôpital Civil  
1 Place de l'Hôpital BP 426  
67091 STRASBOURG CEDEX  
Tel : 33 (0)3 88 11 62 08

### Centre de compétences des angioedèmes non histaminiques

Service de Médecine Interne  
CHU Hôpital de Hautepierre  
Avenue Molière  
67098 STRASBOURG CEDEX  
Tel : 33 (0)3 88 12 75 93

### Centre de compétences du syndrome de transfusion fœto-fœtale

Pôle de gynécologie obstétrique  
Centre Médico-Chirurgical et Obstétrical  
19, rue Pasteur  
67300 SCHILTIGHEIM Cedex  
Tel : 33 (0)3 88 62 83 29

## Les centres de référence

### Centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs

(Coordonnateur: Pr Didier LACOMBE)  
Service de génétique médicale  
CHU de Bordeaux - Hôpital Pellegrin  
Place Amélie Raba Léon  
33076 BORDEAUX CEDEX  
Tel : 33 (0)5 57 82 06 63

### Centre de référence des maladies dermatologiques rares

(Coordonnateur: Pr Alain TAÏEB)  
Unité de dermatologie pédiatrique  
CHU de Bordeaux - Hôpital Pellegrin  
Place Amélie Raba Léon  
33076 BORDEAUX CEDEX  
Tel : 33 (0)5 56 79 59 40

### Centre de référence des syndromes d'Evans, des anémies hémolytiques et des cytopénies auto-immunes sévères

(Coordonnateur: Pr Yves PEREL)  
Service d'onco-hématologie pédiatrique  
CHU de Bordeaux - Hôpital Pellegrin  
Place Amélie Raba Léon  
33076 BORDEAUX CEDEX  
Tel : 33 (0)5 56 79 59 62

### Centre de référence des thrombopathies constitutionnelles

(Coordonnateur: Dr Paquita NURDEN)  
Laboratoire d'Hématologie  
Hôpital Cardiologique  
Avenue Magellan  
33604 PESSAC CEDEX  
Tel : 33 (0)5 57 65 68 43

### Centre de référence des maladies neuromusculaires

(Coordonnateur : Dr Xavier FERRER MONASTERIO)  
Service de neurologie  
CHU de Bordeaux - Hôpital Haut-Lévêque  
Avenue Magellan  
33604 PESSAC CEDEX  
Tel : 33 (0)5 57 65 61 19

### Centre de référence du kératocone

(Coordonnateur: Pr Joseph COLIN)  
Service d'ophtalmologie  
CHU de Bordeaux - Hôpital Pellegrin  
Place Amélie Raba Léon  
33076 BORDEAUX CEDEX  
Tel : 33 (0)5 56 79 56 08

## Les consultations des centres de référence

### Consultation du centre de référence des maladies dermatologiques rares

Service de dermatologie  
CHU de Bordeaux - Hôpital Saint André  
1 Rue Jean Burguet  
33075 BORDEAUX CEDEX  
Tel : 33 (0)5 56 79 49 62

### Consultation du centre de référence du syndrome de Prader-Willi

Unité fonctionnelle Prader Willi  
Hôpital marin - APHP  
Route de la corniche  
64704 HENDAYE CEDEX  
Tel : 33 (0)5.59.48.08.21

### Consultation du centre de référence des maladies mitochondriales de Paris

Service de génétique médicale  
CHU de Bordeaux - Hôpital Pellegrin  
Place Amélie Raba Léon  
33076 BORDEAUX CEDEX  
Tel : 33 (0)5 57 82 06 63

### Consultation du centre de référence de l'atrophie multisystématisée

Service de neurologie  
Pôle neurosciences clinique  
CHU de Bordeaux - Hôpital Haut-Lévêque  
Avenue Magellan  
33604 PESSAC CEDEX  
Tel : 33 (0)5 57 65 64 61

### Consultation du centre de référence des hypersomnies rares de Paris

Exploration fonctionnelle du système nerveux - clinique du sommeil  
CHU de Bordeaux - Hôpital Pellegrin  
Place Amélie Raba Léon  
33076 BORDEAUX CEDEX  
Tel : 33 (0)5 56 79 55 13

### Consultation du centre de référence des maladies neuromusculaires de Garches

Consultation de myologie  
Hôpital marin - APHP  
Route de la corniche  
64704 HENDAYE CEDEX  
Tel : 33 (0)5 59 48 08 00

### Consultation du centre de référence des maladies neuromusculaires du CHU Bordeaux - Pessac (enfants)

Service de génétique médicale  
CHU de Bordeaux - Hôpital Pellegrin  
Place Amélie Raba Léon  
33076 BORDEAUX CEDEX  
Tel : 33 (0)5 57 82 06 63

### Consultation du centre de référence des maladies rénales rares

Service de génétique médicale  
CHU de Bordeaux - Hôpital Pellegrin  
Place Amélie Raba Léon  
33076 BORDEAUX CEDEX  
Tel : 33 (0)5 57 82 06 63

### Consultation du centre de référence des maladies rénales rares

Département de néphrologie  
CHU de Bordeaux - Hôpital Pellegrin  
Place Amélie Raba Léon  
33076 BORDEAUX CEDEX  
Tel : 33 (0)5 56 79 55 37

## Les centres de compétences

### Centre de compétences des maladies auto-inflammatoires et arthrites juvéniles

Service de pédiatrie médicale  
CHU de Bordeaux - Hôpital Pellegrin  
Place Amélie Raba Léon  
33076 BORDEAUX CEDEX  
Tel : 33 (0)5 56 79 59 20

### Centre de compétences des maladies systémiques et auto-immunes rares de l'adulte

Service de médecine interne  
CHU de Bordeaux - Hôpital Pellegrin  
Place Amélie Raba Léon  
33076 BORDEAUX CEDEX  
Tel : 33 (0)5 56 79 56 45

### Centre de compétences des maladies vasculaires rares

Service de médecine interne et médecine vasculaire  
CHU de Bordeaux - Hôpital Saint André  
1 Rue Jean Burguet  
33075 BORDEAUX CEDEX  
Tel : 33 (0)5 56 79 58 16



### Centre de compétences des malformations cardiaques congénitales complexes

Service de cardiologie  
CHU de Bordeaux - Hôpital Haut-Lévêque  
Avenue Magellan  
33604 PESSAC CEDEX  
Tel : 33 (0)5 57 65 64 65

### Centre de compétences des cardiomyopathies

Service de cardiologie  
CHU de Bordeaux - Hôpital Haut-Lévêque  
Avenue Magellan  
33604 PESSAC CEDEX  
Tel : 33 (0)5 57 65 68 14

### Centre de compétences des troubles du rythme cardiaque

Service de cardiologie  
CHU de Bordeaux - Hôpital Haut-Lévêque  
Avenue Magellan  
33604 PESSAC CEDEX  
Tel : 33 (0)5 57 65 64 71

### Centre de compétences des maladies bulleuses auto-immunes

Service de dermatologie  
CHU de Bordeaux - Hôpital Haut-Lévêque  
Avenue Magellan  
33604 PESSAC CEDEX  
Tel : 33 (0)5 57 65 68 51

### Centre de compétences des maladies endocriniennes rares incluant les maladies rares du calcium et du phosphore

Service d'endocrinologie  
CHU de Bordeaux - Hôpital Haut-Lévêque  
Avenue Magellan  
33604 PESSAC CEDEX  
Tel : 33 (0)5 57 65 64 24

### Centre de compétences des maladies rares du foie

Service d'hépatogastro-entérologie  
CHU de Bordeaux - Hôpital Haut-Lévêque  
Avenue Magellan  
33604 PESSAC CEDEX  
Tel : 33 (0)5 57 65 64 39

### Centre de compétences des microangiopathies thrombotiques

Service de réanimation médicale  
CHU de Bordeaux - Hôpital Pellegrin  
Place Amélie Raba Léon  
33076 BORDEAUX CEDEX  
Tel : 33 (0)5 56 79 55 17

### Centre de compétences des troubles de l'hémostase

Service d'hématologie  
CHU de Bordeaux - Hôpital Pellegrin  
Place Amélie Raba Léon  
33076 BORDEAUX CEDEX  
Tel : 33 (0)5 56 79 48 79

### Centre de compétences des maladies constitutionnelles du globule rouge et de l'érythroïèse

Service d'hémobiologie  
CHU de Bordeaux - Hôpital Pellegrin  
Place Amélie Raba Léon  
33076 BORDEAUX CEDEX  
Tel : 33 (0)5 56 79 59 62

### Centre de compétences de la maladie de Wilson

Service de neurologie  
Pôle neurosciences cliniques  
CHU de Bordeaux - Hôpital Haut-Lévêque  
Avenue Magellan  
33604 PESSAC CEDEX  
Tel : 33 (0)5 57 65 64 61

### Centre de compétences des maladies inflammatoires du cerveau

Service de neuropédiatrie  
CHU de Bordeaux - Hôpital Pellegrin  
Place Amélie Raba Léon  
33076 BORDEAUX CEDEX  
Tel : 33 (0)5 56 79 56 41

### Centre de compétences des épilepsies rares et sclérose tubéreuse de Bourneville

Service de neurologie  
CHU de Bordeaux - Hôpital Pellegrin  
Place Amélie Raba Léon  
33076 BORDEAUX CEDEX  
Tel : 33 (0)5 56 79 56 41

### Centre de compétences des hypertension pulmonaires sévères

Service de pneumologie  
CHU de Bordeaux - Hôpital Haut-Lévêque  
Avenue Magellan  
33604 PESSAC CEDEX  
Tel : 33 (0)5 57 65 60 09

### Centre de compétences des surdités congénitales et génétiques

Laboratoire de génétique moléculaire  
Plateau technique tripode - 1er étage  
CHU de Bordeaux - Hôpital Pellegrin  
Place Amélie Raba Léon  
33076 BORDEAUX CEDEX  
Tel : 33 (0)5 57 82 01 93

### Centre de compétences du syndrome de Marfan

Service de génétique médicale  
CHU de Bordeaux - Hôpital Pellegrin  
Place Amélie Raba Léon  
33076 BORDEAUX CEDEX  
Tel : 33 (0)5 57 82 06 63

### Centre de compétences des fentes labio-palatines

Service de chirurgie pédiatrique et chirurgie maxillo-faciale  
CHU de Bordeaux - Hôpital Pellegrin  
Place Amélie Raba Léon  
33076 BORDEAUX CEDEX  
Tel : 33 (0)5 56 79 56 17

### Centre de compétences des maladies odontologiques rares

Service d'odontologie  
CHU de Bordeaux - Hôpital Pellegrin  
Place Amélie Raba Léon  
33076 BORDEAUX CEDEX  
Tel : 33 (0)5 56 79 48 50

### Centre de compétences du spina bifida

Service de médecine physique et réadaptation  
CHU de Bordeaux - Hôpital Pellegrin  
Place Amélie Raba Léon  
33076 BORDEAUX CEDEX  
Tel : 33 (0)5 56 79 55 46

### Centre de compétences des angioœdèmes non histaminiques

Service de médecine interne  
CHU de Bordeaux - Hôpital Pellegrin  
Place Amélie Raba Léon  
33076 BORDEAUX CEDEX  
Tel : 33 (0)5 56 79 55 41

### Centre de compétences de la maladie de Rendu Osler

Service de médecine interne  
Centre François Magendie  
Avenue de Magellan  
33604 PESSAC CEDEX  
Tel : 33 (0)5 5 7 65 64 83

## Les centres de référence

### Centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs

(Coordonnateur: Pr Patrick EDERY)  
Service de génétique médicale - Pavillon Gosselin  
CHU de Clermont-Ferrand - Hôtel Dieu  
Boulevard Léon Malfreyt  
63058 CLERMONT FERRAND cedex 1  
Tel : 33 (0)4 73 75 06 54

### Centre de référence des neuropathies périphériques rares

(Coordonnateur: Pr. Jean-Michel VALLAT)  
Service de neurologie  
CHU de Clermont-Ferrand  
58 Rue Montalembert BP 69  
63003 CLERMONT-FERRAND CEDEX 1  
Tel : 33 (0)4 73 75 22 01

## Les consultations des centres de référence

### Consultation du centre de référence de la maladie de Fabry et des maladies du tissu conjonctif

Service de neurologie  
CHU de Clermont-Ferrand  
58 Rue Montalembert BP 69  
63003 CLERMONT-FERRAND CEDEX 1  
Tel : 33 (0)4 73 75 22 01

## Les centres de compétences

### Centre de compétences des maladies systémiques et auto-immunes rares de l'adulte

Service de médecine interne  
CHU de Clermont-Ferrand  
58 Rue Montalembert BP 69  
63003 CLERMONT-FERRAND CEDEX 1  
Tel : 33 (0) 4 73 75 14 35

### Centre de compétences des maladies vasculaires rares

'Service de "radiologie B et Imagerie Médicale'  
CHU de Clermont-Ferrand  
58 Rue Montalembert BP 69  
63003 CLERMONT-FERRAND CEDEX 1  
Tel : 33 (0)4 73 75 17 32

### Centre de compétences des malformations cardiaques congénitales complexes

Service de cardiologie et maladies vasculaires  
CHU de Clermont-Ferrand  
58 Rue Montalembert BP 69  
63003 CLERMONT-FERRAND CEDEX 1  
Tel : 33 (0)4 73 75 14 10

### Centre de compétences des maladies bulleuses auto-immunes

Service de dermatologie  
CHU de Clermont-Ferrand - Hôtel Dieu  
Boulevard Léon Malfreyt  
63058 CLERMONT FERRAND cedex 1  
Tel : 33 (0)4 73 75 05 50

### Centre de compétences des maladies endocriniennes rares incluant les maladies rares du calcium et du phosphore

Service d'endocrinologie  
CHU de Clermont-Ferrand  
58 Rue Montalembert BP 69  
63003 CLERMONT-FERRAND CEDEX 1  
Tel : 33 (0)4 73 75 15 29

### Centre de compétences des maladies rares du foie

Service d'hépatologie - gastro - entérologie  
CHU de Clermont-Ferrand - Hôtel Dieu  
Boulevard Léon Malfreyt  
63058 CLERMONT FERRAND cedex 1  
Tel : 33 (0)4 73 75 05 04

### Centre de compétences des cytopénies auto-immunes, syndrome d'Évans et anémies hémolytiques

Service de médecine interne  
CHU de Clermont-Ferrand - Hôtel Dieu  
Boulevard Léon Malfreyt  
63058 CLERMONT FERRAND cedex 1  
Tel : 33 (0)4 73 75 00 65

### Centre de compétences des microangiopathies thrombotiques

Service de pédiatrie B  
CHU de Clermont-Ferrand - Hôtel Dieu  
Boulevard Léon Malfreyt  
63058 CLERMONT FERRAND cedex 1  
Tel : 33 (0)4 73 75 00 58

### Centre de compétences des maladies constitutionnelles du globule rouge et de l'érythropoïèse

Service d'oncologie et hématologie pédiatriques  
CHU de Clermont-Ferrand - Hôtel Dieu  
Boulevard Léon Malfreyt  
63058 CLERMONT FERRAND cedex 1  
Tel : 33 (0)4 73 750 009

### Centre de compétences des maladies neurologiques à expression motrice et cognitive

Service de neurologie  
CHU de Clermont-Ferrand  
58 Rue Montalembert BP 69  
63003 CLERMONT-FERRAND CEDEX 1  
Tel : 33 (0)4 73 75 22 01

### Centre de compétences des Maladies respiratoires rares

Service de pédiatrie - Pavillon Hacquart  
CHU de Clermont-Ferrand - Hôtel Dieu  
Boulevard Léon Malfreyt  
63058 CLERMONT FERRAND cedex 1  
Tel : 33 (0)4 73 75 06 11

### Centre de compétences des hypertensionns pulmonaires sévères

Service de cardiologie et maladies vasculaires  
CHU de Clermont-Ferrand  
58 Rue Montalembert BP 69  
63003 CLERMONT-FERRAND CEDEX 1  
Tel : 33 (0)4 73 75 14 12

### Centre de compétences des maladies ophtalmologiques rares

Service d'ophtalmologie  
CHU de Clermont-Ferrand  
58 Rue Montalembert BP 69  
63003 CLERMONT-FERRAND CEDEX 1  
Tel : 33 (0)4 73 75 14 67

### Centre de compétences des surdités congénitales et génétiques

Service de génétique médicale - Pavillon Gosselin  
CHU de Clermont-Ferrand - Hôtel Dieu  
Boulevard Léon Malfreyt  
63058 CLERMONT FERRAND cedex 1  
Tel : 33 (0)4 73 75 06 54



### Centre de compétences des maladies rénales rares

Service de pédiatrie B  
CHU de Clermont-Ferrand - Hôtel Dieu  
Boulevard Léon Malfreyt  
63058 CLERMONT FERRAND cedex 1  
Tel : 33 (0)4 73 75 00 58

### Centre de compétences des maladies osseuses constitutionnelles

Service de génétique médicale - Pavillon Gosselin  
CHU de Clermont-Ferrand - Hôtel Dieu  
Boulevard Léon Malfreyt  
63058 CLERMONT FERRAND cedex 1  
Tel : 33 (0)4 73 75 06 54

### Centre de compétences des malformations ORL rares

Service d'ORL - Chirurgie cervico-faciale  
CHU de Clermont-Ferrand  
58 Rue Montalembert BP 69  
63003 CLERMONT-FERRAND CEDEX 1  
Tel : 33 (0)4 73 75 16 85

### Centre de compétences des fentes labio-palatines

Service de stomatologie et chirurgie maxillo-faciale  
CHU de Clermont-Ferrand - Hôtel Dieu  
Boulevard Léon Malfreyt  
63058 CLERMONT FERRAND cedex 1  
Tel : 33 (0)4 73 75 01 02

### Centre de compétences du syndrome de transfusion foëto-foëtale

Service de Gynécologie  
CHU de Clermont-Ferrand - Hôtel Dieu  
Boulevard Léon Malfreyt  
63058 CLERMONT FERRAND cedex 1  
Tel : 33 (0)4 73 75 01 56

## Basse-Normandie

### Les consultations des centres de référence

#### Consultation du centre de référence des cytopénies auto-immunes de l'adulte

Service d'hématologie clinique  
CHU Hôpital Clémenceau  
Avenue Georges Clémenceau  
14033 CAEN CEDEX  
Tel : 33 (0)2 31 27 20 82

#### Consultation du centre de référence de la maladie de Willebrand

Service d'hématologie biologique  
CHU Hôpital de la Côte de Nacre  
Avenue de la Côte de Nacre  
14033 CAEN CEDEX  
Tel : 33 (0)2 31 06 48 49

### Les centres de compétences

#### Centre de compétences des maladies auto-inflammatoires et arthrites juvéniles

Service de pédiatrie  
CHU Hôpital de la Côte de Nacre  
Avenue de la Côte de Nacre  
14033 CAEN CEDEX  
Tel : 33 (0)2 31 06 44 83

#### Centre de compétences des amyloses primitives

Service d'hématologie clinique  
CHU Hôpital Clémenceau  
Avenue Georges Clémenceau  
14033 CAEN CEDEX  
Tel : 33 (0)2 31 27 20 82

#### Centre de compétences des maladies systémiques et auto-immunes rares de l'adulte

Service de médecine interne  
CHU Hôpital de la Côte de Nacre  
Avenue de la Côte de Nacre  
14033 CAEN CEDEX  
Tel : 33 (0)2 31 06 44 62 / 66 90

#### Centre de compétences des maladies vasculaires rares

Service de médecine interne  
CHU Hôpital de la Côte de Nacre  
Avenue de la Côte de Nacre  
14033 CAEN CEDEX  
Tel : 33 (0)2 31 06 44 62 / 66 90

#### Centre de compétences des malformations cardiaques congénitales complexes

Service de cardiologie  
CHU Hôpital de la Côte de Nacre  
Avenue de la Côte de Nacre  
14033 CAEN CEDEX  
Tel : 33 (0)2 31 06 63 43

#### Centre de compétences des cardiomyopathies

Service de cardiologie  
CHU Hôpital de la Côte de Nacre  
Avenue de la Côte de Nacre  
14033 CAEN CEDEX  
Tel : 33 (0)2 31 06 63 37

#### Centre de compétences des troubles du rythme cardiaque

Service de cardiologie  
CHU Hôpital de la Côte de Nacre  
Avenue de la Côte de Nacre  
14033 CAEN CEDEX  
Tel : 33 (0)2 31 06 63 37

### **Centre de compétences des anomalies du développement et syndromes malformatifs**

Service de génétique  
CHU Hôpital de la Côte de Nacre  
Avenue de la Côte de Nacre  
14033 CAEN CEDEX  
Tel : 33 (0)2 31 27 15 00

### **Centre de compétences des maladies rares du foie**

Service d'hépatogastro-entérologie et nutrition  
CHU Hôpital de la Côte de Nacre  
Avenue de la Côte de Nacre  
14033 CAEN CEDEX  
Tel : 33 (0)2 31 06 45 43

### **Centre de compétences des microangiopathies thrombotiques**

Service de réanimation médicale  
CHU Hôpital de la Côte de Nacre  
Avenue de la Côte de Nacre  
14033 CAEN CEDEX  
Tel : 33 (0)2 31 06 68 98

### **Centre de compétences des maladies neuromusculaires**

Service de médecine physique et réadaptation  
CHU Hôpital de la Côte de Nacre  
Avenue de la Côte de Nacre  
14033 CAEN CEDEX  
Tel : 33 (0)2 31 06 47 20

### **Centre de compétences des hypertensions pulmonaires sévères**

Service de pneumologie  
CHU Hôpital de la Côte de Nacre  
Avenue de la Côte de Nacre  
14033 CAEN CEDEX  
Tel : 33 (0)2 31 06 46 77

### **Centre de compétences des maladies rénales rares**

Service de néphrologie  
CHU Hôpital de la Côte de Nacre  
Avenue de la Côte de Nacre  
14033 CAEN CEDEX  
Tel : 33 (0)2 31 27 25 76

### **Centre de compétences des maladies osseuses constitutionnelles**

Service de chirurgie pédiatrique  
CHU Hôpital de la Côte de Nacre  
Avenue de la Côte de Nacre  
14033 CAEN CEDEX  
Tel : 33 (0)2 31 06 44 86

### **Centre de compétences des fentes labio-palatines**

Service de chirurgie maxillo-faciale et stomatologie  
CHU Hôpital de la Côte de Nacre  
Avenue de la Côte de Nacre  
14033 CAEN CEDEX  
Tel : 33 (0)2 31 06 48 15

### **Centre de compétences du spina bifida**

Service d'hématologie  
CHU Hôpital de la Côte de Nacre  
Avenue de la Côte de Nacre  
14033 CAEN CEDEX  
Tel : 33 (0)2 31 06 44 89

### **Centre de compétences des angioédèmes non histaminiques**

Service de médecine interne  
CHU Hôpital de la Côte de Nacre  
Avenue de la Côte de Nacre  
14033 CAEN CEDEX  
Tel : 33 (0)2 31 06 45 79/77

### **Centre de compétences de la maladie de Rendu Osler**

Service d'ORL  
CHU Hôpital de la Côte de Nacre  
Avenue de la Côte de Nacre  
14033 CAEN CEDEX  
Tel : 33 (0)2 31 06 48 66

## Les centres de référence

### Centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs

(Coordonnateur: Pr Laurence FAIVRE-OLIVIER)  
Centre de génétique  
CHU de Dijon - Hôpital du Bocage  
2 Boulevard Maréchal de Lattre de Tassigny  
BP 77908  
21079 DIJON CEDEX  
Tel : 33 (0)3 80 29 53 13

## Les consultations des centres de référence

### Consultation du centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme du CHU de Nancy (Vandoeuvre-les-Nancy)

Service de pédiatrie 1  
CHU de Dijon - Hôpital du Bocage  
2 Boulevard Maréchal de Lattre de Tassigny  
BP 77908  
21079 DIJON CEDEX  
Tel : 33 (0)3 80 29 33 59

## Les centres de compétences

### Centre de compétences des maladies auto-inflammatoires et arthrites juvéniles

Service d'hémo-oncologie pédiatrique  
CHU de Dijon - Hôpital du Bocage  
2 Boulevard Maréchal de Lattre de Tassigny  
BP 77908  
21079 DIJON CEDEX  
Tel : 33 (0)3 80 29 36 01

### Centre de compétences de la maladie de Wilson

Service d'hématologie  
CHU de Dijon - Hôpital du Bocage  
2 Boulevard Maréchal de Lattre de Tassigny  
BP 77908  
21079 DIJON CEDEX  
Tel : 33 (0)3 80 29 50 41

### Centre de compétences des maladies systémiques et auto-immunes rares de l'adulte

Service de médecine interne et immunologie clinique  
CHU de Dijon - Hôpital du Bocage  
2 Boulevard Maréchal de Lattre de Tassigny  
BP 77908  
21079 DIJON CEDEX  
Tel : 33 (0)3 80 29 34 32

### Centre de compétences des malformations cardiaques congénitales complexes

Unité de cardiologie pédiatrique et congénitale  
CHU de Dijon - Hôpital du Bocage  
2 Boulevard Maréchal de Lattre de Tassigny  
BP 77908  
21079 DIJON CEDEX  
Tel : 33 (0)3 80 29 34 14

### Centre de compétences des cardiomyopathies

Service de cardiologie  
CHU de Dijon - Hôpital du Bocage  
2 Boulevard Maréchal de Lattre de Tassigny  
BP 77908  
21079 DIJON CEDEX  
Tel : 33 (0)3 80 29 33 11

### Centre de compétences des troubles du rythme cardiaque

Service de cardiologie  
CHU de Dijon - Hôpital du Bocage  
2 Boulevard Maréchal de Lattre de Tassigny  
BP 77908  
21079 DIJON CEDEX  
Tel : 33 (0)3 80 29 33 13

### Centre de compétences des maladies dermatologiques rares d'origine génétique

Service de dermatologie  
CHU de Dijon - Hôpital du Bocage  
2 Boulevard Maréchal de Lattre de Tassigny  
BP 77908  
21079 DIJON CEDEX  
Tel : 33 (0)3 80 29 33 36

### Centre de compétences des maladies endocriniennes rares incluant les maladies rares du calcium et du phosphore

Service de pédiatrie 1  
CHU de Dijon - Hôpital du Bocage  
2 Boulevard Maréchal de Lattre de Tassigny  
BP 77908  
21079 DIJON CEDEX  
Tel : 33 (0)3 80 29 33 59

### Centre de compétences des maladies rares du foie

Service d'hépatogastroentérologie  
CHU de Dijon - Hôpital du Bocage  
2 Boulevard Maréchal de Lattre de Tassigny  
BP 77908  
21079 DIJON CEDEX  
Tel : 33 (0)3 80 29 37 50

### Centre de compétences des cytopénies auto-immunes, syndrome d'Évans et anémies hémolytiques

Service de pédiatrie - Médecine interne  
CHU de Dijon - Hôpital du Bocage  
2 Boulevard Maréchal de Lattre de Tassigny  
BP 77908  
21079 DIJON CEDEX  
Tel : 33 (0)3 80 29 34 32

### Centre de compétences des microangiopathies thrombotiques

Service de néphrologie  
CHU de Dijon - Hôpital du Bocage  
2 Boulevard Maréchal de Lattre de Tassigny  
BP 77908  
21079 DIJON CEDEX  
Tel : 33 (0)3 80 29 34 24

### Centre de compétences des maladies constitutionnelles du globule rouge et de l'érythroïse

Service d'hémo-oncologie pédiatrique  
CHU de Dijon - Hôpital du Bocage  
2 Boulevard Maréchal de Lattre de Tassigny  
BP 77908  
21079 DIJON CEDEX  
Tel : 33 (0)3 80 29 36 01

### Centre de compétences des maladies mitochondriales

Centre de génétique  
CHU de Dijon - Hôpital du Bocage  
2 Boulevard Maréchal de Lattre de Tassigny  
BP 77908  
21079 DIJON CEDEX  
Tel : 33 (0)3 80 29 53 13

### Centre de compétences des maladies neurologiques à expression motrice et cognitive

Service de neurologie  
CHU de DIJON - Délégation à la recherche clinique et à l'innovation  
2 Bd Maréchal de Lattre de Tassigny, BP 77 908  
21079 DIJON  
Tel : 33 (0)3 80 29 36 72

### Centre de compétences des retards mentaux et malformations cérébelleuses

Centre de génétique  
CHU de Dijon - Hôpital du Bocage  
2 Boulevard Maréchal de Lattre de Tassigny  
BP 77908  
21079 DIJON CEDEX  
Tel : 33 (0)3 80 29 53 13

### Centre de compétences des narcolepsies et hypersomnies idiopathiques

Laboratoire d'exploration du système nerveux  
CHU de DIJON - Délégation à la recherche clinique et à l'innovation  
2 Bd Maréchal de Lattre de Tassigny, BP 77 908  
21079 DIJON  
Tel : 33 (0)3 80 29 3754

### Centre de compétences des maladies neuromusculaires

Centre de génétique  
CHU de Dijon - Hôpital du Bocage  
2 Boulevard Maréchal de Lattre de Tassigny  
BP 77908  
21079 DIJON CEDEX  
Tel : 33 (0)3 80 29 53 13

### Centre de compétences des hypertensionns pulmonaires sévères

Service de pneumologie et réanimation respiratoire  
CHU de Dijon - Hôpital du Bocage  
2 Boulevard Maréchal de Lattre de Tassigny  
BP 77908  
21079 DIJON CEDEX  
Tel : 33 (0)3 80 29 32 48

### Centre de compétences des déficits immunitaires héréditaires

Service de médecine interne et immunologie clinique  
CHU de Dijon - Hôpital du Bocage  
2 Boulevard Maréchal de Lattre de Tassigny  
BP 77908  
21079 DIJON CEDEX  
Tel : 33 (0)3 80 29 34 32

### Centre de compétences du syndrome de Marfan

Centre de génétique  
CHU de Dijon - Hôpital du Bocage  
2 Boulevard Maréchal de Lattre de Tassigny  
BP 77908  
21079 DIJON CEDEX  
Tel : 33 (0)3 80 29 53 13

### Centre de compétences des neurofibromatoses

Service de dermatologie  
CHU de Dijon - Hôpital du Bocage  
2 Boulevard Maréchal de Lattre de Tassigny  
BP 77908  
21079 DIJON CEDEX  
Tel : 33 (0)3 80 29 33 36

### Centre de compétences de la maladie de Rendu Osler

Service de médecine interne et immunologie clinique  
CHU de Dijon - Hôpital du Bocage  
2 Boulevard Maréchal de Lattre de Tassigny  
BP 77908  
21079 DIJON CEDEX  
Tel : 33 (0)3 80 29 34 32



## Les centres de référence

### Centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs

(Coordonnateur: Pr Sylvie ODENT)  
Service de génétique clinique  
Pôle de pédiatrie médico-chirurgicale et génétique clinique  
CHU de Rennes - Hôpital Sud  
16 Boulevard de Bulgarie BP 90347  
35203 RENNES CEDEX 2  
Tel : 33 (0)2 99 26 67 44

### Centre de référence des surcharges en fer rares d'origine génétique

(Coordonnateur: Pr Pierre BRISSOT)  
Service des maladies du foie  
INSERM U 522 - CIC 203 - Pôle Recherche et Santé Publique  
CHU Hôpital Pontchaillou  
2 Rue Henri Le Guilloux  
35033 RENNES CEDEX 9  
Tel : 33 (0)2 99 28 42 97

### Centre de référence du Spina Bifida

(Coordonnateur: Dr Andréa MANUNTA)  
Service d'urologie  
CHU Hôpital Pontchaillou  
2 Rue Henri Le Guilloux  
35033 RENNES CEDEX 9  
Tel : 33 (0)2 99 28 42 69



## Les consultations des centres de référence

### Consultation du centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs de Rennes

Département de pédiatrie et génétique médicale

CHU Hôpital Morvan

5 Avenue Foch

29609 BREST CEDEX

Tel : 33 (0)2 98 22 34 77

### Consultation du centre de référence de la mucoviscidose de Lyon

### Centre de Ressources et de compétence pour la Mucoviscidose

#### Centre de Perharidy

Presqu'île de Perharidy

29680 ROSCOFF

Tel : 33 (0)2 98 29 34 73

## Les centres de compétences

### Centre de compétences des maladies auto-inflammatoires et arthrites juvéniles

Service de médecine de l'enfant et de l'adolescent

CHU de Rennes - Hôpital Sud

16 Boulevard de Bulgarie BP 90347

35203 RENNES CEDEX 2

Tel : 33 (0)2 99 26 71 62

### Centre de compétences de la maladie de Wilson

Service de médecine interne

CHU Hôpital Pontchaillou

2 Rue Henri Le Guilloux

35033 RENNES CEDEX 9

Tel : 33 (0)2 99 26 71 28

### Centre de compétences des maladies vasculaires rares

Service de médecine interne et pneumologie

Département de médecine interne

CHU Hôpital de la Cavale Blanche

Boulevard Tanguy Prigent

29609 BREST CEDEX

Tel : 33 (0)2 98 34 73 50

### Centre de compétences des malformations cardiaques congénitales complexes

Département de cardiologie et maladies cardiovasculaires

CHU Hôpital Pontchaillou

2 Rue Henri Le Guilloux

35033 RENNES CEDEX 9

Tel : 33 (0)2 99 28 25 28

### Centre de compétences des cardiomyopathies

Département de cardiologie et maladies cardiovasculaires

CHU Hôpital Pontchaillou

2 Rue Henri Le Guilloux

35033 RENNES CEDEX 9

Tel : 33 (0)2 99 28 25 28

### Centre de compétences des troubles du rythme cardiaque

Département de cardiologie et maladies cardiovasculaires

CHU Hôpital Pontchaillou

2 Rue Henri Le Guilloux

35033 RENNES CEDEX 9

Tel : 33 (0)2 99 28 25 28

### Centre de compétences des troubles du rythme cardiaque

Service de cardiologie

CHU Hôpital de la Cavale Blanche

Boulevard Tanguy Prigent

29609 BREST CEDEX

Tel : 33 (0)2 98 34 73 91

### Centre de compétences des dermatoses bulleuses auto-immunes

Service de dermatologie

Pôle Organe des sens

CHU Hôpital Morvan

5 Avenue Foch

29609 BREST CEDEX

Tel : 33 (0)2 98 22 33 15

### Centre de compétences des maladies endocriniennes rares incluant les maladies rares du calcium et du phosphore

Service d'endocrinologie

Pôle Diabétologie-endocrinologie/maladies métaboliques

CHU Hôpital de la Cavale Blanche

Boulevard Tanguy Prigent

29609 BREST CEDEX

Tel : 33 (0)2 98 34 71 19

### Centre de compétences des maladies rares du foie

Service des maladies du foie

INSERM U 522 - CIC 203 - Pôle Recherche et

Santé Publique

CHU Hôpital Pontchaillou

2 Rue Henri Le Guilloux

35033 RENNES CEDEX 9

Tel : 33 (0)2 99 28 42 97

### Centre de compétences des maladies digestives intestinales de l'enfant

Service de Médecine de l'enfant et de l'adolescent

CHU de Rennes - Hôpital Sud

16 Boulevard de Bulgarie BP 90347

35203 RENNES CEDEX 2

Tel : 33 (0)2 99 26 67 33

### Centre de compétences des atrésies des voies biliaires de l'enfant

Service de Médecine de l'enfant et de l'adolescent

CHU de Rennes - Hôpital Sud

16 Boulevard de Bulgarie BP 90347

35203 RENNES CEDEX 2

Tel : 33 (0)2 99 26 67 33

### Centre de compétences des cytopénies auto-immunes, syndrome d'Evans et anémies hémolytiques

Service de médecine de l'enfant et de l'adolescent

CHU de Rennes - Hôpital Sud

16 Boulevard de Bulgarie BP 90347

35203 RENNES CEDEX 2

Tel : 33 (0)2 99 26 71 62

### Centre de compétences des microangiopathies thrombotiques

Service de néphrologie

CHU Hôpital Pontchaillou

2 Rue Henri Le Guilloux

35033 RENNES CEDEX 9

Tel : 33 (0)2 99 28 43 96

### Centre de compétences des troubles de l'hémostase

Service d'hématologie, Immunologie et de

Thérapie Cellulaire

CHU Hôpital Pontchaillou

2 Rue Henri Le Guilloux

35033 RENNES CEDEX 9

Tel : 33 (0)2 99 28 24 10

### Centre de compétences des maladies constitutionnelles du globule rouge et de l'érythropoïèse

Service de médecine de l'enfant et de l'adolescent

CHU de Rennes - Hôpital Sud

16 Boulevard de Bulgarie BP 90347

35203 RENNES CEDEX 2

Tel : 33 (0)2 99 26 71 62

### Centre de compétences des maladies héréditaires du métabolisme

Service de pédiatrie et de génétique médicale

CHU Hôpital Morvan

5 Avenue Foch

29609 BREST CEDEX

Tel : 33 (0)2 98 22 36 66

### Centre de compétences de la maladie de Wilson

Clinique neurologique

CHU Hôpital Pontchaillou

2 Rue Henri Le Guilloux

35033 RENNES CEDEX 9

Tel : 33 (0)2 99 28 42 93

### Centre de compétences des retards mentaux et malformations cérébelleuses

Département de pédiatrie et génétique médicale  
CHU Hôpital Morvan  
5 Avenue Foch  
29609 BREST CEDEX  
Tel : 33 (0)2 98 22 36 66

### Centre de compétences des narcolepsies et hypersomnies idiopathiques

Explorations fonctionnelles neurologiques  
CHU Hôpital Morvan  
5 Avenue Foch  
29609 BREST CEDEX  
Tel : 33 (0)2 98 22 33 46

### Centre de compétences des épilepsies rares et sclérose tubéreuse de Bourneville

Service de médecine de l'enfant et de l'adolescent  
CHU de Rennes - Hôpital Sud  
16 Boulevard de Bulgarie BP 90347  
35203 RENNES CEDEX 2  
Tel : 33 (0)2 99 26 71 62

### Centre de compétences des maladies neuromusculaires

Service de neurologie  
HIA Clermont Tonnerre  
Rue Colonel Fonferrier BP 41  
29240 BREST  
Tel : 33 (0)2 98 43 70 00

### Centre de compétences des Maladies respiratoires rares

Service de pneumologie - Centre cardiopneumologique  
CHU Hôpital Pontchaillou  
2 Rue Henri Le Guilloux  
35033 RENNES CEDEX 9  
Tel : 33 (0)2 99 28 24 78

### Centre de compétences des hypertension pulmonaires sévères

Service de médecine interne et de pneumologie  
CHU Hôpital de la Cavale Blanche  
Boulevard Tanguy Prigent  
29609 BREST CEDEX  
Tel : 33 (0)2 98 34 73 50

### Centre de compétences des hypertension pulmonaires sévères

Service de cardiologie et pneumologie - chirurgie thoracique et vasculaire  
CHU Hôpital Pontchaillou  
2 Rue Henri Le Guilloux  
35033 RENNES CEDEX 9  
Tel : 33 (0)2 99 28 24 73

### Centre de compétences des maladies ophtalmologiques rares

Service d'ophtalmologie  
CHU Hôpital Morvan  
5 Avenue Foch  
29609 BREST CEDEX  
Tel : 33 (0)2 98 22 34 97

### Centre de compétences des surdités congénitales et génétiques

Unité de génétique  
Service de pédiatrie et de génétique  
Centre hospitalier Bretagne Atlantique  
20 Boulevard du Général Guillaudot  
56017 VANNES CEDEX  
Tel : 33 (0)2 97 01 42 03

### Centre de compétences des maladies rénales rares

Service de néphrologie, néphrologie pédiatrique, hémodialyse et transplantation  
Département de médecine de l'enfant et de l'adolescent  
CHU de Rennes - Hôpital Sud  
16 Boulevard de Bulgarie BP 90347  
35203 RENNES CEDEX 2  
Tel : 33 (0)2 99 26 71 95

### Centre de compétences des maladies osseuses constitutionnelles

Service de chirurgie pédiatrique  
CHU Hôpital Pontchaillou  
2 Rue Henri Le Guilloux  
35033 RENNES CEDEX 9  
Tel : 33 (0)2 99 28 43 21

### Centre de compétences des déficits immunitaires héréditaires

Service de médecine de l'enfant et de l'adolescent  
CHU de Rennes - Hôpital Sud  
16 Boulevard de Bulgarie BP 90347  
35203 RENNES CEDEX 2  
Tel : 33 (0)2 99 26 71 62

### Centre de compétences du syndrome de Marfan

Service de génétique clinique  
Pôle de pédiatrie médico-chirurgicale et génétique clinique  
CHU de Rennes - Hôpital Sud  
16 Boulevard de Bulgarie BP 90347  
35203 RENNES CEDEX 2  
Tel : 33 (0)2 99 26 67 44

### Centre de compétences des malformations ORL rares

Service d'ORL et chirurgie de la face et du cou  
CHU Hôpital Morvan  
5 Avenue Foch  
29609 BREST CEDEX  
Tel : 33 (0)2 98 22 33 78

### Centre de compétences des fentes labio-palatines

Service de chirurgie pédiatrique  
CHU Hôpital Pontchaillou  
2 Rue Henri Le Guilloux  
35033 RENNES CEDEX 9  
Tel : 33 (0)2 99 28 43 21

### Centre de compétences des maladies odontologiques rares

Service d'odontologie

### Centre de soins dentaires

2 Place Pasteur  
35033 RENNES CEDEX 3  
Tel : 33 (0)2 99 38 84 22

### Centre de compétences de la maladie de Rendu Osler

Service de pneumologie - Centre cardiopneumologique  
CHU Hôpital Pontchaillou  
2 Rue Henri Le Guilloux  
35033 RENNES CEDEX 9  
Tel : 33 (0)2 99 28 24 78

## Les consultations des centres de référence

### Consultation du centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs de Rennes

Service de génétique  
Pôle Biologie  
CHRU de Tours - Hôpital Bretonneau  
2 Boulevard Tonnellé  
37044 TOURS CEDEX 9  
Tel : 33 (0)2 47 47 47 99

## Les centres de compétences

### Centre de compétences des maladies auto-inflammatoires et arthrites juvéniles

Service de pédiatrie A  
Pôle Médecine Pédiatrique  
CHRU de Tours - Hôpital Bretonneau  
2 Boulevard Tonnellé  
37044 TOURS CEDEX 9  
Tel : 33 (0)2 47 47 38 68

### Centre de compétences de la maladie de Wilson

Service d'hématologie et thérapie cellulaire  
Pôle Cancérologie  
CHRU de Tours - Hôpital Bretonneau  
2 Boulevard Tonnellé  
37044 TOURS CEDEX 9  
Tel : 33 (0)2 47 47 38 27

### Centre de compétences des maladies systémiques et auto-immunes rares de l'adulte

Service de médecine interne B  
Pôle Médecine, Pneumologie, Réanimation, Urgences  
CHRU de Tours - Hôpital Bretonneau  
2 Boulevard Tonnellé  
37044 TOURS CEDEX 9  
Tel : 33 (0)2 47 47 98 15

### Centre de compétences des maladies vasculaires rares

Service de dermatologie  
CHU Hôpital Trousseau  
Route de Loches - Chambray-les-Tours  
37044 TOURS CEDEX  
Tel : 33 (0)2 47 47 46 25

### Centre de compétences des malformations cardiaques congénitales complexes

Service de pédiatrie A  
Pôle Médecine Pédiatrique  
CHRU de Tours - Hôpital Bretonneau  
2 Boulevard Tonnellé  
37044 TOURS CEDEX 9  
Tel : 33 (0)2 47 47 47 55

### Centre de compétences des cardiomyopathies

Service de Médecine Cardio-vasculaire B  
Pôle Cœur, Thorax, Vaisseaux, Hémostase  
CHRU de Tours - Hôpital Bretonneau  
2 Boulevard Tonnellé  
37044 TOURS CEDEX 9  
Tel : 33 (0)2 47 47 87 83

### Centre de compétences des troubles du rythme cardiaque

Service de médecine Cardio-vasculaire B  
Pôle Cœur, Thorax, Vaisseaux, Hémostase  
CHRU de Tours - Hôpital Bretonneau  
2 Boulevard Tonnellé  
37044 TOURS CEDEX 9  
Tel : 33 (0)2 47 47 46 87

### Centre de compétences des maladies dermatologiques rares d'origine génétique

Service de dermatologie  
CHU Hôpital Trousseau  
Route de Loches - Chambray-les-Tours  
37044 TOURS CEDEX  
Tel : 33 (0)2 47 47 46 25

### Centre de compétences des maladies bulleuses auto-immunes

Service de dermatologie  
CHU Hôpital Trousseau  
Route de Loches - Chambray-les-Tours  
37044 TOURS CEDEX  
Tel : 33 (0)2 47 47 46 25

### Centre de compétences des maladies endocriniennes rares incluant les maladies rares du calcium et du phosphore

Service d'Endocrinologie, diabétologie et métabolisme  
CHRU de Tours - Hôpital Bretonneau  
2 Boulevard Tonnellé  
37044 TOURS CEDEX 9  
Tel : 33 (0)2 47 47 98 16

### Centre de compétences des maladies rares du foie

Service de maladies du foie  
Département de hépato-gastroentérologie et Oncologie Digestive  
CHR Hôpital Porte Madeleine  
1 Rue Porte Madeleine BP 2439  
45032 ORLEANS CEDEX 1  
Tel : 33 (0)2 38 51 47 04

### Centre de compétences des maladies digestives intestinales de l'enfant

Service de Pédiatrie R  
CHRU de Clocheville  
49 Boulevard Béranger  
37044 TOURS CEDEX 9  
Tel : 33 (0)2 47 47 38 18

### Centre de compétences des microangiopathies thrombotiques

Service de néphrologie pédiatrique  
CHRU de Clocheville  
49 Boulevard Béranger  
37044 TOURS CEDEX 9  
Tel : 33 (0)2 47 47 38 19

### Centre de compétences des thrombopathies constitutionnelles

Laboratoire d'hématologie - hémostase  
Pôle cœur, Thorax, Vaisseaux  
CHU Hôpital Trousseau  
Route de Loches - Chambray-les-Tours  
37044 TOURS CEDEX  
Tel : 33 (0)2 47 47 46 72

### Centre de compétences des troubles de l'hémostase

Laboratoire d'hématologie - hémostase  
Pôle cœur, Thorax, Vaisseaux  
CHU Hôpital Trousseau  
Route de Loches - Chambray-les-Tours  
37044 TOURS CEDEX  
Tel : 33 (0)2 47 47 46 72

### Centre de compétences des maladies constitutionnelles du globule rouge et de l'érythropoïèse

Service d'oncologie pédiatrique  
CHRU de Clocheville  
49 Boulevard Béranger  
37044 TOURS CEDEX 9  
Tel : 33 (0)2 47 47 47 51



### **Centre de compétences des maladies héréditaires du métabolisme**

Service de Pédiatrie R  
CHRU de Clocheville  
49 Boulevard Béranger  
37044 TOURS CEDEX 9  
Tel : 33 (0)2 47 47 38 18

### **Centre de compétences des maladies mitochondriales**

Service de neuropédiatrie  
CHRU de Clocheville  
49 Boulevard Béranger  
37044 TOURS CEDEX 9  
Tel : 33 (0)2 47 47 82 00

### **Centre de compétences des surcharges en fer**

Service d'hépatogastroentérologie et Oncologie Digestive  
CHR Hôpital Porte Madeleine  
1 Rue Porte Madeleine BP 2439  
45032 ORLEANS CEDEX 1  
Tel : 33 (0)2 38 51 47 04

### **Centre de compétences des maladies neurologiques à expression motrice et cognitive**

Service de Neurologie  
CHRU de Tours - Hôpital Bretonneau  
2 Boulevard Tonnelé  
37044 TOURS CEDEX 9  
Tel : 33 (0)2 47 47 37 24

### **Centre de compétences des retards mentaux et malformations cérébelleuses**

Service de génétique  
Pôle Biologie  
CHRU de Tours - Hôpital Bretonneau  
2 Boulevard Tonnelé  
37044 TOURS CEDEX 9  
Tel : 33 (0)2 47 47 47 99

### **Centre de compétences des maladies inflammatoires du cerveau**

Service de neuropédiatrie  
CHRU de Clocheville  
49 Boulevard Béranger  
37044 TOURS CEDEX 9  
Tel : 33 (0)2 47 47 82 00

### **Centre de compétences des narcolepsies et hypersomnies idiopathiques**

Service de neurologie Adultes - Laboratoire du sommeil  
Pôle Tête et Cou  
CHRU de Tours - Hôpital Bretonneau  
2 Boulevard Tonnelé  
37044 TOURS CEDEX 9  
Tel : 33 (0)2 47 47 47 poste 73577

### **Centre de compétences des épilepsies rares et sclérose tubéreuse de Bourneville**

Service de neuropédiatrie  
CHRU de Clocheville  
49 Boulevard Béranger  
37044 TOURS CEDEX 9  
Tel : 33 (0)2 47 47 82 00

### **Centre de compétences des maladies neuromusculaires**

Service de médecine physique et réadaptation  
CHU Hôpital Trousseau  
Route de Loches - Chambray-les-Tours  
37044 TOURS CEDEX  
Tel : 33 (0)2 47 47 46 77

### **Centre de compétences des hypertension pulmonaires sévères**

Service de pneumologie  
CHRU de Tours - Hôpital Bretonneau  
2 Boulevard Tonnelé  
37044 TOURS CEDEX 9  
Tel : 33 (0)2 47 47 37 87

### **Centre de compétences des surdités congénitales et génétiques**

Service de génétique  
Pôle Biologie  
CHRU de Tours - Hôpital Bretonneau  
2 Boulevard Tonnelé  
37044 TOURS CEDEX 9  
Tel : 33 (0)2 47 47 47 99

### **Centre de compétences des maladies rénales rares**

Service de néphrologie pédiatrique  
CHRU de Clocheville  
49 Boulevard Béranger  
37044 TOURS CEDEX 9  
Tel : 33 (0)2 47 47 38 19

### **Centre de compétences des déficits immunitaires héréditaires**

Service de néphrologie et immunologie clinique  
Pôle Urologie, Néphrologie, Immunologie clinique-Transplantation rénale  
CHRU de Tours - Hôpital Bretonneau  
2 Boulevard Tonnelé  
37044 TOURS CEDEX 9  
Tel : 33 (0)2 47 47 82 29

### **Centre de compétences des malformations ORL rares**

Service d'ORL et chirurgie cervico-faciale  
CHRU de Tours - Hôpital Bretonneau  
2 Boulevard Tonnelé  
37044 TOURS CEDEX 9  
Tel : 33 (0)2 47 47 38 87

### **Centre de compétences des malformations craniofaciales**

Service de chirurgie Maxillo-faciale  
CHU Hôpital Trousseau  
Route de Loches - Chambray-les-Tours  
37044 TOURS CEDEX  
Tel : 33 (0)4 72 07 17 20

### **Centre de compétences des fentes labio-palatines**

Service de chirurgie maxillo-faciale, plastique de la face et stomatologie  
Pôle Reconstruction, Peau et Morphologie, Appareil Locomoteur  
CHU Hôpital Trousseau  
Route de Loches - Chambray-les-Tours  
37044 TOURS CEDEX  
Tel : 33 (0)2 47 47 46 40

### **Centre de compétences des neurofibromatoses**

Service de neuropédiatrie  
CHRU de Clocheville  
49 Boulevard Béranger  
37044 TOURS CEDEX 9  
Tel : 33 (0)2 47 47 82 00

### **Centre de compétences de la maladie de Rendu Osler**

Service de pneumologie  
CHRU de Tours - Hôpital Bretonneau  
2 Boulevard Tonnelé  
37044 TOURS CEDEX 9  
Tel : 33 (0)2 47 47 37 87





## Les consultations des centres de référence

### Consultation du centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs de Dijon

Service de génétique  
CHRU de Reims - Hôpital Maison Blanche  
45 Rue Cognacq-Jay  
51092 REIMS CEDEX  
Tel : 33 (0)3 26 78 90 03

### Consultation du centre de référence des maladies bulleuses auto-immunes

Service de dermatologie  
CHU de Reims - Hôpital Robert Debré  
Avenue du Général Koenig  
51092 REIMS CEDEX  
Tel : 33 (0)3 26 78 43 68

### Consultation du centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme du CHU de Nancy (Vandoeuvre-les-Nancy)

Service de médecine néonatale et réanimation pédiatrique  
CHU American Memorial Hospital  
49 Rue Cognacq Jay  
51092 REIMS CEDEX  
Tel : 33 (0)3 26 78 36 02

### Consultation du centre de référence des épilepsies rares et de la sclérose tubéreuse de Bourneville

Service de pédiatrie A, Unité de neurologie Pédiatrique  
CHU American Memorial Hospital  
49 Rue Cognacq Jay  
51092 REIMS CEDEX  
Tel : 33 (0)3 26 78 78 99

### Consultation du centre de référence des épilepsies rares et de la sclérose tubéreuse de bourneville

Service de neurologie  
CHRU de Reims - Hôpital Maison Blanche  
45 Rue Cognacq-Jay  
51092 REIMS CEDEX  
Tel : 33 (0)3 26 78 71 35

### Consultation du centre de référence des maladies neuromusculaires de Strasbourg (adultes)

Service de médecine physique et de réadaptation  
CHU Hôpital Sébastopol  
48 Rue de Sébastopol  
51092 REIMS CEDEX  
Tel : 33 (0)3 26 78 89 60

### Consultation du centre de référence des maladies neuromusculaires rares de Strasbourg (enfants)

Service de pédiatrie A  
CHU American Memorial Hospital  
49 Rue Cognacq Jay  
51092 REIMS CEDEX  
Tel : 33 (0)3 26 78 33 82

## Les centres de compétences

### Centre de compétences des maladies auto-inflammatoires et arthrites juvéniles

Service de pédiatrie  
CHU American Memorial Hospital  
49 Rue Cognacq Jay  
51092 REIMS CEDEX  
Tel : 33 (0)3 26 78 74 89

### Centre de compétences de la maladie de Wilson

Service d'Hématologie  
Pôle Médecines  
CHU de Reims - Hôpital Robert Debré  
Avenue du Général Koenig  
51092 REIMS CEDEX  
Tel : 33 (0)3 26 78 36 44

### Centre de compétences des maladies systémiques et auto-immunes rares de l'adulte

Service de médecine interne  
Pôle Médecines  
CHU de Reims - Hôpital Robert Debré  
Avenue du Général Koenig  
51092 REIMS CEDEX  
Tel : 33 (0)3 26 78 71 40

### Centre de compétences des malformations cardiaques congénitales complexes

Service de pédiatrie B  
Pôle Femme Mère Enfants  
CHU American Memorial Hospital  
49 Rue Cognacq Jay  
51092 REIMS CEDEX  
Tel : 33 (0)3 26 78 77 54

### Centre de compétences des maladies endocriniennes rares incluant les maladies rares du calcium et du phosphore

Service d'endocrinologie - maladies métaboliques  
Pôle Digestif  
CHU de Reims - Hôpital Robert Debré  
Avenue du Général Koenig  
51092 REIMS CEDEX  
Tel : 33 (0)3 26 78 77 19

### Centre de compétences des maladies rares du foie

Service d'Hépatogastro-Entérologie  
CHU de Reims - Hôpital Robert Debré  
Avenue du Général Koenig  
51092 REIMS CEDEX  
Tel : 33 (0)3 26 78 84 41

### Centre de compétences des cytopénies auto-immunes, syndrome d'Évans et anémies hémolytiques

Service d'hémo - oncologie  
Pôle Médecines  
CHU de Reims - Hôpital Robert Debré  
Avenue du Général Koenig  
51092 REIMS CEDEX  
Tel : 33 (0)3 26 78 36 44

### Centre de compétences des microangiopathies thrombotiques

Pôle Urologie-Néphrologie et Soins Intensifs Néphrologiques  
CHRU de Reims - Hôpital Maison Blanche  
45 Rue Cognacq-Jay  
51092 REIMS CEDEX  
Tel : 33 (0)3 26 78 76 30

### Centre de compétences des troubles de l'hémostase

Centre régional de traitement de l'hémophilie  
CHU de Reims - Hôpital Robert Debré  
Avenue du Général Koenig  
51092 REIMS CEDEX  
Tel : 33 (0)3 26 78 46 52



### Centre de compétences des retards mentaux et malformations cérébelleuses

Service de pédiatrie A, Unité de neurologie  
Pédiatrique  
CHU American Memorial Hospital  
49 Rue Cognacq Jay  
51092 REIMS CEDEX  
Tel : 33 (0)3 26 78 78 99

### Centre de compétences des hypertensions pulmonaires sévères

Service de médecine interne et maladies  
Infectieuses  
CHU de Reims - Hôpital Robert Debré  
Avenue du Général Koenig  
51092 REIMS CEDEX  
Tel : 33 (0)3 26 78 71 92

### Centre de compétences des maladies rénales rares

Service de pédiatrie  
CHU American Memorial Hospital  
49 Rue Cognacq Jay  
51092 REIMS CEDEX  
Tel : 33 (0)3 26 78 74 89

## Franche-Comté

### Les consultations des centres de référence

#### Consultation du centre de référence des syndromes d'Evans, des anémies hémolytiques et des cytopénies auto-immunes sévères

Service de pédiatrie  
CHU Hôpital Saint-Jacques  
2 Place Saint-Jacques  
25030 BESANCON CEDEX  
Tel : 33 (0)3 81 21 81 46

#### Consultation du centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme du CHU de Nancy (Vandoeuvre-les-Nancy)

Service de pédiatrie  
CHU Hôpital Saint-Jacques  
2 Place Saint-Jacques  
25030 BESANCON CEDEX  
Tel : 33 (0)3 81 21 81 46

### Les centres de compétences

#### Centre de compétences des maladies auto-inflammatoires et arthrites juvéniles

Service de pédiatrie  
CHU Hôpital Saint-Jacques  
2 Place Saint-Jacques  
25030 BESANCON CEDEX  
Tel : 33 (0)3 81 21 81 46

#### Centre de compétences de la maladie de Wilson

Service d'hématologie  
CHU de Besançon - Hôpital Jean Minjoz  
1 Boulevard Fleming  
25030 BESANCON CEDEX  
Tel : 33 (0)3 81 66 82 32

#### Centre de compétences des maladies systémiques et auto-immunes rares de l'adulte

Service de médecine interne  
CHU de Besançon - Hôpital Jean Minjoz  
1 Boulevard Fleming  
25030 BESANCON CEDEX  
Tel : 33 (0)3 81 66 89 15

#### Centre de compétences des maladies endocriniennes rares incluant les maladies rares du calcium et du phosphore

Centre Régional de Traitement des Hémophiles  
EFS - Bourgogne/Franche-Comté  
1 Boulevard Fleming  
25020 BESANCON CEDEX  
Tel : 33 (0)3 81 61 56 84

#### Centre de compétences de la maladie de Wilson

Service d'hépatologie  
CHU Hôpital Saint-Jacques  
2 Place Saint-Jacques  
25030 BESANCON CEDEX  
Tel : 33 (0)3 81 66 85 94

#### Centre de compétences des maladies inflammatoires du cerveau

Service de pédiatrie  
CHU Hôpital Saint-Jacques  
2 Place Saint-Jacques  
25030 BESANCON CEDEX  
Tel : 33 (0)3 81 21 81 46

#### Centre de compétences des Maladies respiratoires rares

Service de pneumologie  
Pôle coeur-poumon  
CHU de Besançon - Hôpital Jean Minjoz  
1 Boulevard Fleming  
25030 BESANCON CEDEX  
Tel : 33 (0)3 81 66 88 02

#### Centre de compétences des maladies rénales rares

Service de pédiatrie  
CHU Hôpital Saint-Jacques  
2 Place Saint-Jacques  
25030 BESANCON CEDEX  
Tel : 33 (0)3 81 21 81 46

## Les centres de référence

### Centre de référence des maladies bulleuses auto-immunes

(Coordonnateur: Pr Pascal JOLY)  
Clinique dermatologique  
CHU Hôpital Charles Nicolle  
1 Rue de Germont  
76000 ROUEN  
Tel : 33 (0)2 32 88 68 41

## Les consultations des centres de référence

### Consultation du centre de référence des maladies rares du métabolisme du calcium et du phosphore

Département de pédiatrie médicale  
CHU Hôpital Charles Nicolle  
1 Rue de Germont  
76000 ROUEN  
Tel : 33 (0)2 32 88 82 16

## Les centres de compétences

### Centre de compétences des maladies auto-inflammatoires et arthrites juvéniles

Département de pédiatrie médicale  
CHU Hôpital Charles Nicolle  
1 Rue de Germont  
76000 ROUEN  
Tel : 33 (0)2 32 88 82 16

### Centre de compétences de la maladie de Wilson

Service d'hématologie clinique  
CRLCC - Henri Becquerel  
Rue d'Amiens  
76038 ROUEN CEDEX 1  
Tel : 33 (0)2 32 08 22 23

### Centre de compétences des maladies systémiques et auto-immunes rares de l'adulte

Service de médecine interne et rhumatologie  
CHU Hôpital Charles Nicolle  
1 Rue de Germont  
76000 ROUEN  
Tel : 33 (0)2 32 88 90 03

### Centre de compétences des malformations cardiaques congénitales complexes

Unité de cardiologie pédiatrique  
Département de Pédiatrie Médicale  
CHU Hôpital Charles Nicolle  
1 Rue de Germont  
76000 ROUEN  
Tel : 33 (0)2 32 88 87 55

### Centre de compétences des cardiomyopathies

Service de cardiologie  
CHU Hôpital Charles Nicolle  
1 Rue de Germont  
76000 ROUEN  
Tel : 33 (0)2 32 88 81 11

### Centre de compétences des troubles du rythme cardiaque

Service de cardiologie  
CHU Hôpital Charles Nicolle  
1 Rue de Germont  
76000 ROUEN  
Tel : 33 (0)2 32 88 81 11

### Centre de compétences des anomalies du développement et syndromes malformatifs

Unité de génétique clinique  
CHU Hôpital Charles Nicolle  
1 Rue de Germont  
76000 ROUEN  
Tel : 33 (0)2 32 88 87 47

### Centre de compétences des maladies rares du foie

Service d'hépatogastro-entérologie et de nutrition  
CHU Hôpital Charles Nicolle  
1 Rue de Germont  
76000 ROUEN  
Tel : 33 (0)2 32 88 82 60

### Centre de compétences des maladies digestives intestinales de l'enfant

Département de pédiatrie médicale  
CHU Hôpital Charles Nicolle  
1 Rue de Germont  
76000 ROUEN  
Tel : 33 (0)2 32 88 82 16

### Centre de compétences des microangiopathies thrombotiques

Service de réanimation Médicale  
CHU Hôpital Charles Nicolle  
1 Rue de Germont  
76000 ROUEN  
Tel : 33 (0)2 32 88 82 61

### Centre de compétences des troubles de l'hémostase

Laboratoire hématologique  
CHU Hôpital Charles Nicolle  
1 Rue de Germont  
76000 ROUEN  
Tel : 33 (0)2 32 88 81 33

### Centre de compétences des maladies constitutionnelles du globule rouge et de l'érythropoïèse

Service d'immuno-hémo-oncologie pédiatrique  
CHU Hôpital Charles Nicolle  
1 Rue de Germont  
76000 ROUEN  
Tel : 33 (0)2 32 88 81 91

### Centre de compétences des maladies mitochondriales

Unité de génétique clinique  
CHU Hôpital Charles Nicolle  
1 Rue de Germont  
76000 ROUEN  
Tel : 33 (0)2 32 88 87 47

### Centre de compétences des maladies neurologiques à expression motrice et cognitive

Département de neurologie - Unité de neuropsychologie  
CHU Hôpital Charles Nicolle  
1 Rue de Germont  
76000 ROUEN  
Tel : 33 (0)2 32 88 87 40

### Centre de compétences des Maladies respiratoires rares

Département de pédiatrie médicale  
CHU Hôpital Charles Nicolle  
1 Rue de Germont  
76000 ROUEN  
Tel : 33 (0)2 32 88 82 16

### **Centre de compétences des hypertensionns pulmonaires sévères**

Service de cardiologie  
CHU Hôpital Charles Nicolle  
1 Rue de Germont  
76000 ROUEN  
Tel : 33 (0)2 32 88 82 32

### **Centre de compétences des maladies ophtalmologiques rares**

Service d'ophtalmologie  
CHU Hôpital Charles Nicolle  
1 Rue de Germont  
76000 ROUEN  
Tel : 33 (0)2 32 88 80 57

### **Centre de compétences des surdités congénitales et génétiques**

Unité de génétique clinique  
CHU Hôpital Charles Nicolle  
1 Rue de Germont  
76000 ROUEN  
Tel : 33 (0)2 32 88 87 47

### **Centre de compétences des maladies rénales rares**

Néphrologie, hémodialyse pédiatrique  
Département de pédiatrie médicale  
CHU Hôpital Charles Nicolle  
1 Rue de Germont  
76000 ROUEN  
Tel : 33 (0)2 32 88 80 16

### **Centre de compétences des déficits immunitaires héréditaires**

Service de immunopathologie clinique et expérimentale  
CHU Hôpital Charles Nicolle  
1 Rue de Germont  
76000 ROUEN  
Tel : 33 (0)2 32 88 80 71

### **Centre de compétences des malformations ORL rares**

Service d'ORL et chirurgie Cervico-faciale, et Audiophonologie infantile  
CHU Hôpital Charles Nicolle  
1 Rue de Germont  
76000 ROUEN  
Tel : 33 (0)2 32 88 82 01

### **Centre de compétences des fentes labio-palatines**

Service de chirurgie pédiatrique  
Clinique Chirurgicale Infantile, Chirurgie Maxilo-Faciale et Stomatologie  
CHU Hôpital Charles Nicolle  
1 Rue de Germont  
76000 ROUEN  
Tel : 33 (0)2 32 88 81 61

### **Centre de compétences du spina bifida**

Service de urologie - Clinique chirurgicale infantile  
CHU Hôpital Charles Nicolle  
1 Rue de Germont  
76000 ROUEN  
Tel : 33 (0)2 32 88 81 73

### **Centre de compétences du syndrome de transfusion foeto-foetale**

Service de gynécologie obstétrique -Unité de médecine foetale  
Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal  
CHU Hôpital Charles Nicolle  
1 Rue de Germont  
76000 ROUEN  
Tel : 33 (0)2 32 88 66 47

## Les centres de référence

### Centre de référence des arthrites juvéniles

(Coordonnateur : Dr Pierre QUARTIER-DIT-MAIRE)

Unité d'Immunologie-Hématologie et Rhumatologie Pédiatriques  
Hopital Necker - Enfants Malades  
149 Rue de Sèvres  
75743 PARIS CEDEX 15  
Tel : 33 (0)1 44 49 48 28

### Centre de référence des arthrites juvéniles

(Coordonnateur : Dr Pierre QUARTIER-DIT-MAIRE)

Service de rhumatologie A  
Hôpital Cochin  
27 Rue du faubourg Saint-Jacques  
75679 PARIS CEDEX 14  
Tel : 33 (0)1 58 41 25 51

### Centre de référence des maladies auto-inflammatoires rares

(Coordonnateur: Pr Isabelle KONE-PAUT)

Service de pédiatrie générale  
Hématologie et rhumatologie pédiatrique  
CHU de Bicêtre  
78 Rue du Général Leclerc  
94275 LE KREMLIN BICÊTRE CEDEX  
Tel : 33 (0)1 45 21 32 47

### Centre de référence des amyloses d'origine inflammatoire et de la fièvre méditerranéenne familiale

(Coordonnateur: Pr GRATEAU)

Service de médecine interne  
Hôpital Tenon  
4 Rue de la Chine  
75970 PARIS CEDEX 20  
Tel : 33 (0)1 56 01 60 77

### Centre de référence des lupus et syndromes des antiphospholipides

(Coordonnateur: Pr Jean-Charles PIETTE)

Service de médecine interne 2  
CHU Hôpital Pitié-Salpêtrière  
47-83 Boulevard de l'Hôpital  
75651 PARIS CEDEX 13  
Tel : 33 (0)1 42 17 82 48

### Centre de référence des vascularites nécrosantes et sclérodermies systémiques

(Coordonnateur: Pr Loïc GUILLEVIN)

Service de médecine interne  
Pôle médecine  
Hôpital Cochin  
27 Rue du faubourg Saint-Jacques  
75679 PARIS CEDEX 14  
Tel : 33 (0)1 58 41 13 21

### Centre de référence de l'histiocytose langerhansienne

(Coordonnateur: Pr Abdellatif TAZI)

Service de pneumologie  
Hôpital Saint-Louis  
1 Avenue Claude Vellefaux  
75475 PARIS CEDEX 10  
Tel : 33 (0)1 42 49 96 18

### Centre de référence des maladies vasculaires rares

(Coordonnateur: Pr Xavier JEUNEMAITRE)

Département de génétique  
CHU Hôpital Européen Georges Pompidou  
20 Rue Leblanc  
75015 PARIS  
Tel : 33 (0)1 56 09 38 81

### Centre de référence des maladies vasculaires rares

(Coordonnateur: Pr Xavier JEUNEMAITRE)

Service de médecine vasculaire et hypertension artérielle  
CHU Hôpital Européen Georges Pompidou  
20 Rue Leblanc  
75015 PARIS  
Tel : 33 (0)1 56 09 37 15

### Centre de référence des malformations cardiaques complexes

(Coordonnateur : Pr Damien BONNET)

Service de cardiologie pédiatrique

### Centre de référence des malformations cardiaques complexes

Hopital Necker - Enfants Malades  
149 Rue de Sèvres  
75743 PARIS CEDEX 15  
Tel : 33 (0)1 44 49 43 44

### Centre de référence des malformations cardiaques complexes

(Coordonnateur: Pr Damien BONNET)

Unité médico-chirurgicale - cardiologie pédiatrique et adulte  
Centre Chirurgical Marie Lannelongue  
133 Avenue de la Résistance  
92350 LE PLESSIS-ROBINSON  
Tel : 33 (0)1 40 94 28 00

### Centre de référence des maladies cardiaques héréditaires

(Coordonnateur: Dr Philippe CHARRON)

Département de génétique et cytogénétique  
CHU Hôpital Pitié-Salpêtrière  
47-83 Boulevard de l'Hôpital  
75651 PARIS CEDEX 13  
Tel : 33 (0)1 42 16 13 47

### Centre de référence des maladies cardiaques héréditaires

(Coordonnateur: Dr Philippe CHARRON)

Département de génétique et cytogénétique  
CHU Hôpital Pitié-Salpêtrière  
47-83 Boulevard de l'Hôpital  
75651 PARIS CEDEX 13  
Tel : 33 (0)1 42 16 13 47

### Centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs

(Coordonnateur: Pr Alain VERLOES)

Unité fonctionnelle de génétique clinique  
Département de Génétique  
CHU de Paris - Hôpital Robert Debré  
48 Boulevard Sérurier  
75019 PARIS  
Tel : 33 (0)1 40 03 36 18/ 53 06

### Centre de référence des maladies dermatologiques rares d'origine génétique

(Coordonnateur: Pr Christine BODEMER)

Service de dermatologie

### Centre de référence des maladies génétiques à expression cutanée

Hopital Necker - Enfants Malades  
149 Rue de Sèvres  
75743 PARIS CEDEX 15  
Tel : 33 (0)1 44 49 43 37

### Centre de référence des dermatoses bulleuses acquises toxiques et auto-immunes

(Coordonnateur: Pr Jean-Claude ROUJEAU)  
Service de dermatologie  
CHU Hôpital Henri Mondor  
51 Avenue du Maréchal de Lattre de Tassigny  
94010 CRETEIL CEDEX  
Tel : 33 (0)1 49 81 25 12

### Centre de référence des dermatoses bulleuses acquises toxiques et auto-immunes

(Coordonnateur: Pr Jean-Claude ROUJEAU)  
Service de dermatologie  
CHU Hôpital Henri Mondor  
51 Avenue du Maréchal de Lattre de Tassigny  
94010 CRETEIL CEDEX  
Tel : 33 (0)1 49 81 25 12

### Centre de référence des maladies endocriniennes rares de la croissance

(Coordonnateur: Pr. Juliane LEGER)  
Service d'endocrinologie diabétologie pédiatrique  
CHU de Paris - Hôpital Robert Debré  
48 Boulevard Sérurier  
75019 PARIS  
Tel : 33 (0)1 40 03 53 03

### Centre de référence des maladies rares de la surrénale

(Coordonnateur: Pr. Jérôme BERTHERAT)  
Service des maladies endocriniennes et métaboliques  
INSERM U 567 - Pôle Endocrinologie  
Hôpital Cochin  
27 Rue du faubourg Saint-Jacques  
75679 PARIS CEDEX 14  
Tel : 33 (0)1 58 41 17 91

### Centre de référence des maladies rares du développement sexuel

(Coordonnateur: Pr. Pierre CHATELAIN)  
Service d'endocrinologie pédiatrique  
GHU Cochin - Saint-Vincent de Paul / Site Saint-Vincent de Paul  
74-82 Avenue Denfert-Rochereau  
75674 PARIS CEDEX 14  
Tel : 33 (0)1 40 48 80 84

### Centre de référence des maladies rares du métabolisme du calcium et du phosphore

(Coordonnateur: Dr. Agnès LINGLART)  
Service d'endocrinologie pédiatrique  
GHU Cochin - Saint-Vincent de Paul / Site Saint-Vincent de Paul  
74-82 Avenue Denfert-Rochereau  
75674 PARIS CEDEX 14  
Tel : 33 (0)1 40 48 80 81

### Centre de référence des pathologies gynécologiques rares

(Coordonnateur: Dr. Elisabeth THIBAUD)  
Service d'endocrinologie et gynécologie pédiatrique  
Hopital Necker - Enfants Malades  
149 Rue de Sèvres  
75743 PARIS CEDEX 15  
Tel : 33 (0)1 44 49 48 02

### Centre de référence des maladies inflammatoires des voies biliaires

(Coordonnateur: Pr Raoul POUPON)  
Service d'hépatologie  
CHU Hôpital Saint-Antoine  
184 Rue du Faubourg Saint-Antoine  
75571 PARIS CEDEX 12  
Tel : 33 (0)1 49 28 23 78

### Centre de référence des maladies vasculaires du foie de l'adulte

(Coordonnateur: Pr Dominique-Charles VALLA)  
Service d'hépatologie  
INSERM U 773  
Hôpital Beaujon  
100 Boulevard du Général Leclerc  
92118 CLICHY Cedex  
Tel : 33 (0)1 40 87 55 97

### Centre de référence des maladies digestives intestinales

(Coordonnateur: Pr Olivier GOULET)  
Service de gastro-entérologie-mucoviscidose et nutrition pédiatriques  
CHU de Paris - Hôpital Robert Debré  
48 Boulevard Sérurier  
75019 PARIS  
Tel : 33 (0)1 40 03 57 12

### Centre de référence des maladies digestives intestinales

(Coordonnateur: Pr Olivier GOULET)  
Service de gastro-entérologie-hépatologie et nutrition pédiatriques  
Hopital Necker - Enfants Malades  
149 Rue de Sèvres  
75743 PARIS CEDEX 15  
Tel : 33 (0)1 44 49 25 60

### Centre de référence des atrésies des voies biliaires de l'enfant

(Coordonnateur: Pr Emmanuel JACQUEMIN)  
Service d'hépatologie pédiatrique  
CHU de Bicêtre  
78 Rue du Général Leclerc  
94275 LE KREMLIN BICÊTRE CEDEX  
Tel : 33 (0)1 45 21 31 67/37 86

### Centre de référence des malformations ano-rectales et pelviennes rares

(Coordonnateur: Pr Sabine SARNACKI)  
Service de chirurgie viscérale pédiatrique  
Hopital Necker - Enfants Malades  
149 Rue de Sèvres  
75743 PARIS CEDEX 15  
Tel : 33 (0)1 44 49 41 94

### Centre de référence des cytopénies auto-immunes de l'adulte

(Coordonnateur: Pr. Bertrand GODEAU)  
Service de médecine interne 1  
CHU Hôpital Henri Mondor  
51 Avenue du Maréchal de Lattre de Tassigny  
94010 CRETEIL CEDEX  
Tel : 33 (0)1 49 81 29 05

### Centre de référence des aplasies médullaires rares

(Coordonnateur: Pr Gérard SOCIE)  
Service d'hématologie - Greffes  
Hôpital Saint-Louis  
1 Avenue Claude Vellefaux  
75475 PARIS CEDEX 10  
Tel : 33 (0)1 42 49 96 39

### Centre de référence des microangiopathies thrombotiques

(Coordonnateur: Dr Paul COPPO)  
Service d'hématologie clinique  
CHU Hôpital Saint-Antoine  
184 Rue du Faubourg Saint-Antoine  
75571 PARIS CEDEX 12  
Tel : 33 (0)1 49 28 26 24

### Centre de référence des mastocytoses

(Coordonnateur: Pr Olivier HERMINE)  
Service d'hématologie  
Hopital Necker - Enfants Malades  
149 Rue de Sèvres  
75743 PARIS CEDEX 15  
Tel : 33 (0)1 44 49 52 83

### Centre de référence de la maladie de Willebrand

(Coordonnateur: Pr. Agnès VEYRADIER)  
Service d'hématologie biologique  
Hôpital Antoine Béclère  
157 Rue de la Porte de Trivaux  
92141 CLAMART CEDEX  
Tel : 33 (0)1 45 37 43 05

### Centre de référence des syndromes drépanocytaires majeurs

(Coordonnateur: Pr Frédéric GALACTEROS)  
Unité des Maladies Génétiques du Globule Rouge  
Service de médecine interne  
CHU Hôpital Henri Mondor  
51 Avenue du Maréchal de Lattre de Tassigny  
94010 CRETEIL CEDEX  
Tel : 33 (0)1 49 81 24 43

### Centre de référence des syndromes drépanocytaires majeurs

(Coordonnateur: Pr. Frédéric GALACTEROS)  
Laboratoire d'Explorations Fonctionnelles  
Plaquettaires  
Service d'hématologie biologique  
Hôpital Tenon  
4 Rue de la Chine  
75970 PARIS CEDEX 20  
Tel : 33 (0)1 56 01 61 97

### Centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme

(Coordonnateur: Dr Hélène OGIER DE BAULNY)  
Service de neurologie pédiatrique et des maladies métaboliques  
CHU de Paris - Hôpital Robert Debré  
48 Boulevard Sérurier  
75019 PARIS  
Tel : 33 1 40 03 40 20

### Centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme

(Coordonnateur: Pr Pascale DE LONLAY)  
Unité fonctionnelle métabolisme  
Pôle 1 Pédiatrie générale et multidisciplinaire  
- INSERM U 663  
Hopital Necker - Enfants Malades  
149 Rue de Sèvres  
75743 PARIS CEDEX 15  
Tel : 33 (0)1 44 49 48 52

### Centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme hépatique

(Coordonnateur: Pr Philippe LABRUNE)  
Service de pédiatrie  
Hôpital Antoine Béchère  
157 Rue de la Porte de Trivaux  
92141 CLAMART CEDEX  
Tel : 33 (0)1 45 37 42 72

### Centre de référence des maladies lysosomales

(Coordonnateur: Dr Nadia BELMATOUG)  
Service de médecine interne  
Hôpital Beaujon  
100 Boulevard du Général Leclerc  
92118 CLICHY Cedex  
Tel : 33 (0)1 40 87 52 86

### Centre de référence des maladies mitochondriales

(Coordonnateur: Pr Arnold MUNNICH)  
Département de génétique  
IFR 94 - Institut de Recherche Necker Enfants Malades  
Hopital Necker - Enfants Malades  
149 Rue de Sèvres  
75743 PARIS CEDEX 15  
Tel : 33 (0)1 44 49 51 52

### Centre de référence de la maladie de Wilson

(Coordonnateur: Dr France WOIMANT)  
Service de Neurologie  
Hôpital Lariboisière  
2 Rue Ambroise Paré  
75475 PARIS CEDEX 10  
Tel : 33 (0)1 49 95 65 27

### Centre de référence des porphyries

(Coordonnateur: Pr Jean-François DEYBACH)  
Service de biochimie et génétique moléculaire  
Centre Français des Porphyries  
Hôpital Louis Mourier  
178 Rue des Renouillers  
92700 COLOMBES  
Tel : 33 (0)1 47 60 63 34

### Centre de référence de la maladie de Huntington

(Coordonnateur: Pr Anne-Catherine BACHOUD-LEVI)  
Service de neurologie  
CHU Hôpital Henri Mondor  
51 Avenue du Maréchal de Lattre de Tassigny  
94010 CRETEIL CEDEX  
Tel : 33 (0)1 49 81 23 07

### Centre de référence des démences rares

(Coordonnateur: Pr Bruno DUBOIS)  
Fédération des Maladies du Système Nerveux  
CHU Hôpital Pitié-Salpêtrière  
47-83 Boulevard de l'Hôpital  
75651 PARIS CEDEX 13  
Tel : 33 (0)1 42 16 17 61

### Centre de référence des maladies neurogénétiques

(Coordonnateur : Pr Alexis BRICE)  
Département de génétique et cytogénétique  
CHU Hôpital Pitié-Salpêtrière  
47-83 Boulevard de l'Hôpital  
75651 PARIS CEDEX 13  
Tel : 33 (0)1 42 16 13 47

### Centre de référence des maladies neurogénétiques

(Coordonnateur: Pr. Alexis BRICE)  
Service de neuropédiatrie et pathologie du développement  
CHU Hôpital d'Enfants Armand-Trousseau  
26 Avenue du Docteur Arnold Netter  
75671 PARIS CEDEX 12  
Tel : 33 (0)1 44 73 65 75

### Centre de référence du syndrome Gilles de la Tourette

(Coordonnateur: Pr Yves AGID)  
Fédération des Maladies du Système Nerveux  
CHU Hôpital Pitié-Salpêtrière  
47-83 Boulevard de l'Hôpital  
75651 PARIS CEDEX 13  
Tel : 33 (0)1 42 16 13 16

### Centre de référence des déficiences intellectuelles de causes rares

(Coordonnateur : Dr Delphine HERON)  
Département de génétique et cytogénétique  
CHU Hôpital Pitié-Salpêtrière  
47-83 Boulevard de l'Hôpital  
75651 PARIS CEDEX 13  
Tel : 33 (0)1 42 16 13 47

### Centre de référence des déficiences intellectuelles de causes rares

(Coordonnateur: Dr Delphine HERON)  
Service de neuropédiatrie et pathologie du développement  
CHU Hôpital d'Enfants Armand-Trousseau  
26 Avenue du Docteur Arnold Netter  
75571 PARIS CEDEX 12  
Tel : 33 (0)1 44 73 65 75

### Centre de référence des malformations et maladies congénitales du cerveau

(Coordonnateur: Dr. Lydie BURGLEN)  
Unité de génétique clinique et neurogénétique - Laboratoire de biologie moléculaire  
Service de génétique et embryologie médicales  
CHU Hôpital d'Enfants Armand-Trousseau  
26 Avenue du Docteur Arnold Netter  
75571 PARIS CEDEX 12  
Tel : 33 (0)1 44 73 67 27

### Centre de référence des leucodystrophies

(Coordonnateur: Pr Odile BOESPFLUG-TANGUY)  
Service de neurologie pédiatrique et des maladies métaboliques  
CHU de Paris - Hôpital Robert Debré  
48 Boulevard Sérurier  
75019 PARIS  
Tel : 33 1 40 03 40 20

### Centre de référence des leucodystrophies

(Coordonnateur: Pr Odile BOESPFLUG-TANGUY)  
Service de pédiatrie C - endocrinologie et neurologie pédiatrique  
GHU Cochin - Saint-Vincent de Paul / Site Saint-Vincent de Paul  
74-82 Avenue Denfert-Rochereau  
75674 PARIS CEDEX 14  
Tel : 33 (0)1 40 48 81 64

### Centre de référence des maladies vasculaires rares du système nerveux central et de la rétine

(Coordonnateur Pr H. CHABRIAT)  
Service de Neurologie  
Centre de Référence pour les maladies rares des Vaisseaux du Cerveau et de l'Oeil  
Hôpital Lariboisière  
2 Rue Ambroise Paré  
75475 PARIS CEDEX 10  
Tel : 33 (0)1 49 95 25 91

### Centre de référence des pathologies neurovasculaires malformatives

(Coordonnateur par interim : Pr Pierre LANDRIEU)  
Service de neuropédiatrie  
CHU de Bicêtre  
78 Rue du Général Leclerc  
94275 LE KREMLIN BICÊTRE CEDEX  
Tel : 33 (0)1 45 21 32 44

### Centre de référence des pathologies neurovasculaires malformatives

(Coordonnateur par interim : Pr Pierre LANDRIEU)  
Service de Neuroradiologie diagnostique et interventionnelle  
CHU de Bicêtre  
78 Rue du Général Leclerc  
94275 LE KREMLIN BICÊTRE CEDEX  
Tel : 33 (0)1 45 21 33 91

### Centre de référence des maladies inflammatoires du cerveau

(Coordonnateur: Pr Marc TARDIEU)  
Service de neuropédiatrie  
CHU de Bicêtre  
78 Rue du Général Leclerc  
94275 LE KREMLIN BICÊTRE CEDEX  
Tel : 33 (0)1 45 21 32 44

### Centre de référence des hypersomnies rares

(Coordonnateur: Pr Damien LEGER)  
Centre du sommeil et de la vigilance  
CHU Hôtel-Dieu  
1 Place du Parvis Notre-Dame  
75181 PARIS CEDEX 4  
Tel : 33 (0)1 42 34 82 43/ 82 10

### Centre de référence des épilepsies rares et de la sclérose tubéreuse de Bourneville

(Coordonnateur: Pr Olivier DULAC)  
Service de neurométabolisme  
Hopital Necker - Enfants Malades  
149 Rue de Sèvres  
75743 PARIS CEDEX 15  
Tel : 33 (0)1 44 49 48 54

### Centre de référence des épilepsies rares et de la sclérose tubéreuse de Bourneville

(Coordonnateur: Pr Olivier DULAC)  
Service de neurologie  
Unité d'épileptologie  
CHU Hôpital Pitié-Salpêtrière  
47-83 Boulevard de l'Hôpital  
75651 PARIS CEDEX 13  
Tel : 33 (0)1 42 16 18 11

### Centre de référence des syringomyélias

(Coordonnateur: Pr Fabrice PARKER)  
Service de neurochirurgie  
CHU de Bicêtre  
78 Rue du Général Leclerc  
94275 LE KREMLIN BICÊTRE CEDEX  
Tel : 33 (0)1 45 21 27 00

### Centre de référence de la sclérose latérale amyotrophique

(Coordonnateur: Pr Vincent MEININGER)  
Fédération des maladies du système nerveux  
CHU Hôpital Pitié-Salpêtrière  
47-83 Boulevard de l'Hôpital  
75651 PARIS CEDEX 13  
Tel : 33 (0)1 42 16 24 75

### Centre de référence des canalopathies musculaires

(Coordonnateur: Pr Bertrand FONTAINE)  
Fédération des maladies du système nerveux  
CHU Hôpital Pitié-Salpêtrière  
47-83 Boulevard de l'Hôpital  
75651 PARIS CEDEX 13  
Tel : 33 (0)1 42 16 16 91

### Centre de référence des maladies neuromusculaires

(Coordonnateur: Pr Brigitte ESTOURNET)  
Unité de neuropédiatrie  
Pôle Pédiatrie  
Hôpital Raymond Poincaré  
104 Boulevard Raymond Poincaré  
92380 GARCHES  
Tel : 33 (0)1 47 10 78 99

### Centre de référence des maladies neuromusculaires

(Coordonnateur: Pr Bruno EYMARD)  
Unité clinique  
Institut de myologie  
CHU Hôpital Pitié-Salpêtrière  
47-83 Boulevard de l'Hôpital  
75651 PARIS CEDEX 13  
Tel : 33 (0)1 42 16 37 73

### Centre de référence des neuropathies amyloïdes familiales et autres neuropathies périphériques

(Coordonnateur: Pr David ADAMS)  
Service de neurologie  
Pôle Neurosciences Tête et Cou (NTC)  
CHU de Bicêtre  
78 Rue du Général Leclerc  
94275 LE KREMLIN BICÊTRE CEDEX  
Tel : 33 (0)1 45 21 31 59

### Centre de référence des maladies respiratoires rares

(Coordonnateur: Pr Annick CLEMENT)  
Service de pneumologie pédiatrique  
**INSERM UMR\_S 938 - centre de recherche Saint-Antoine - centre de Référence des Maladies Respiratoires Rares**  
CHU Hôpital d'Enfants Armand-Trousseau  
26 Avenue du Docteur Arnold Netter  
75571 PARIS CEDEX 12  
Tel : 33 (0)1 44 73 66 68

### Centre de référence de l'hypertension pulmonaire sévère

(Coordonnateur: Pr Gérald SIMONNEAU)  
Service de pneumologie  
Hôpital Antoine Bécclère  
157 Rue de la Porte de Trivaux  
92141 CLAMART CEDEX  
Tel : 33 (0)1 45 37 47 72

### Centre de référence du syndrome d'Ondine

(Coordonnateur: Dr Thi-Tuyet-Ha TRANG)  
Service de physiologie - explorations fonctionnelles  
CHU de Paris - Hôpital Robert Debré  
48 Boulevard Sérurier  
75019 PARIS  
Tel : 33 (0)1 40 03 19 97

### Centre de référence des dystrophies rétiniennes d'origine génétique

(Coordonnateur : Pr José Alain SAHEL)  
Service d'ophtalmologie IV  
Centre hospitalier national d'ophtalmologie des Quinze-Vingts  
28 Rue de Charenton  
75571 PARIS CEDEX 12  
Tel : 33 (0)1 40 02 14 14

### Centre de référence des dystrophies rétiniennes d'origine génétique

(Coordonnateur: Pr José Alain SAHEL)  
Service d'ophtalmologie  
Centre hospitalier intercommunal  
40 Avenue de Verdun  
94010 CRETEIL CEDEX  
Tel : 33 (0)1 45 17 52 30

### Centre de référence des maladies ophtalmologiques rares

(Coordonnateur: Pr Jean-Louis DUFIER)  
Service d'ophtalmologie  
Hopital Necker - Enfants Malades  
149 Rue de Sèvres  
75743 PARIS CEDEX 15  
Tel : 33 (0)1 44 49 45 03

### Centre de référence des surdités congénitales et d'origine génétique

(Coordonnateur: Dr Sandrine MARLIN)  
Service de génétique et embryologie médicale  
CHU Hôpital d'Enfants Armand-Trousseau  
26 Avenue du Docteur Arnold Netter  
75571 PARIS CEDEX 12  
Tel : 33 (0)1 44 73 52 80

### Centre de référence des maladies rénales rares d'origine génétique

(Coordonnateur: Dr Rémi SALOMON)  
Service de néphrologie pédiatrique  
Hopital Necker - Enfants Malades  
149 Rue de Sèvres  
75743 PARIS CEDEX 15  
Tel : 33 (0)1 44 49 44 623





### Centre de référence du syndrome néphrotique idiopathique

(Coordonnateur: Dr Djillali SAHALI)  
Service de néphrologie et transplantation  
CHU Hôpital Henri Mondor  
51 Avenue du Maréchal de Lattre de Tassigny  
94010 CRETEIL CEDEX  
Tel : 33 (0)1 49 81 35 87

### Centre de référence des maladies osseuses constitutionnelles

(Coordonnateur : Dr Martine LE MERRER)  
Département de génétique  
IFR 94 - Institut de Recherche Necker Enfants Malades  
Hopital Necker - Enfants Malades  
149 Rue de Sèvres  
75743 PARIS CEDEX 15  
Tel : 33 (0)1 44 49 51 52

### Centre de référence des maladies osseuses constitutionnelles

(Coordonnateur: Dr Martine LE MERRER)  
Service de rhumatologie  
Hôpital Cochin  
27 Rue du faubourg Saint-Jacques  
75679 PARIS CEDEX 14  
Tel : 33 (0)1 58 41 25 71

### Centre de référence des déficits immunitaires héréditaires

(Coordonnateur: Pr Alain FISCHER)  
Service Immunologie Hématologie  
Hopital Necker - Enfants Malades  
149 Rue de Sèvres  
75743 PARIS CEDEX 15  
Tel : 33 (0)1 44 49 48 24

### Centre de référence de la maladie de Fabry et des maladies héréditaires du tissu conjonctif (Coord. Pr. D. GERMAIN)

Laboratoire de Génétique Médicale  
Hôpital Raymond Poincaré  
104 Boulevard Raymond Poincaré  
92380 GARCHES  
Tel : 33 (0)1 47 10 44 38

### Centre de référence du syndrome de Marfan

(Coordonnateur: Pr Guillaume JONDEAU)  
Service de cardiologie  
CHU Hôpital Xavier Bichat - Claude Bernard  
Rue Henri Huchard  
75018 PARIS  
Tel : 33 (0)1 40 25 68 11

### Centre de référence des malformations ORL rares

(Coordonnateur: Pr Eréa-Noël GARABEDIAN)  
Service d'ORL pédiatrique et de chirurgie cervico-faciale  
CHU Hôpital d'Enfants Armand-Trousseau  
26 Avenue du Docteur Arnold Netter  
75571 PARIS CEDEX 12  
Tel : 33 (0)1 44 73 61 86

### Centre de référence des dysostoses craniofaciales

(Coordonnateur: Pr Dominique RENIER)  
Service de neurochirurgie

### Centre de référence des dysostoses craniofaciales

Hopital Necker - Enfants Malades  
149 Rue de Sèvres  
75743 PARIS CEDEX 15  
Tel : 33 (0)1 44 49 42 54

### Centre de référence des malformations rares de la face et de la cavité buccale

(Coordonnateur: Pr Marie-Paule VAZQUEZ)  
Service de chirurgie maxillo-faciale et plastique  
CHU Hôpital d'Enfants Armand-Trousseau  
26 Avenue du Docteur Arnold Netter  
75571 PARIS CEDEX 12  
Tel : 33 (0)1 44 73 69 16

### Centre de référence des malformations rares de la face et de la cavité buccale

(Coordonnateur: Pr Marie-Paule VAZQUEZ)  
Service de chirurgie maxillo-faciale et plastique  
CHU Hôpital d'Enfants Armand-Trousseau  
26 Avenue du Docteur Arnold Netter  
75571 PARIS CEDEX 12  
Tel : 33 (0)1 44 73 69 16

### Centre de référence des syndromes de Pierre Robin et des troubles de succion/déglutition congénitaux

(Coordonnateur: Pr ABADIE)  
Service de pédiatrie générale  
Hopital Necker - Enfants Malades  
149 Rue de Sèvres  
75743 PARIS CEDEX 15  
Tel : 33 (0)1 44 49 48 73

### Centre de référence des neurofibromatoses

(Coordonnateur: Pr Pierre WOLKENSTEIN)  
Service de dermatologie  
CHU Hôpital Henri Mondor  
51 Avenue du Maréchal de Lattre de Tassigny  
94010 CRETEIL CEDEX  
Tel : 33 (0)1 49 81 44 61

### Centre de référence des malformations des membres

(Coordonnateur: Dr Didier PILLIARD)  
Service de rééducation orthopédique de l'enfant  
Hôpital national de Saint-Maurice  
14 Rue du Val d'Osne  
94415 SAINT MAURICE CEDEX  
Tel : 33 (0)1 43 96 63 50

### Centre de référence des maladies rares à expression psychiatrique

(Coordonnateur: Pr David COHEN)  
Service de psychiatrie de l'enfant et de l'adolescent  
CHU Hôpital Pitié-Salpêtrière  
47-83 Boulevard de l'Hôpital  
75651 PARIS CEDEX 13  
Tel : 33 (0)1 42 16 23 47

### Centre de référence du syndrome de transfusion foeto-foetale

(Coordonnateur: Pr. Yves VILLE)  
Service de Gynécologie-Obstétrique  
Hopital Necker - Enfants Malades  
149 Rue de Sèvres  
75743 PARIS CEDEX 15  
Tel : 33 (0)1 44 49 40 30

### Les consultations des centres de référence

#### Consultation du centre de référence des maladies auto-inflammatoires rares

Service de pédiatrie - néonatalogie  
Centre hospitalier de Versailles - Hôpital André Mignot  
177 Rue de Versailles  
78157 LE CHESNAY CEDEX  
Tel : 33 (0)1 39 63 89 44

#### Consultation du centre de référence des amyloses d'origine inflammatoire et de la fièvre méditerranéenne familiale

Service de génétique et d'embryologie médicales  
CHU Hôpital d'Enfants Armand-Trousseau  
26 Avenue du Docteur Arnold Netter  
75571 PARIS CEDEX 12  
Tel : 33 (0)1 44 73 52 95

#### Consultation du centre de référence des amyloses d'origine inflammatoire et de la fièvre méditerranéenne familiale

Service de biochimie et génétique moléculaire  
Pavillon Cassini  
GHU Cochin - Saint Vincent de Paul / Site Cochin  
123 Boulevard de Port-Royal  
75014 PARIS  
Tel : 33 (0)1 58 41 16 01

#### Consultation du centre de référence de l'histiocytose langerhansienne

Service de médecine interne  
Pôle médecine  
Hôpital Cochin  
27 Rue du faubourg Saint-Jacques  
75679 PARIS CEDEX 14  
Tel : 33 (0)1 58 41 13 21

### Consultation du centre de référence de l'histiocytose langerhansienne

Service d'hématologie  
Hopital Necker - Enfants Malades  
149 Rue de Sèvres  
75743 PARIS CEDEX 15  
Tel : 33 (0)1 44 49 52 83

### Consultation du centre de référence de l'histiocytose langerhansienne (enfants)

Service d'hématologie-immuno-oncologie pédiatrique  
CHU Hôpital d'Enfants Armand-Trousseau  
26 Avenue du Docteur Arnold Netter  
75571 PARIS CEDEX 12  
Tel : 33 (0)1 44 73 60 62

### Consultation du centre de référence des maladies vasculaires rares

Unité de lymphologie  
Hôpital Cognacq-Jay  
15 rue Eugène Millon  
75015 PARIS  
Tel : 33 (0)1 45 30 80 80

### Consultation du centre de référence des maladies cardiaques héréditaires

Service de cardiologie néonatale et pédiatrique  
CHU de Paris - Hôpital Robert Debré  
48 Boulevard Sérurier  
75019 PARIS  
Tel : 33 (0)1 40 03 21 89

### Consultation du centre de référence des maladies cardiaques héréditaires

Service de cardiologie  
Hôpital Lariboisière  
2 Rue Ambroise Paré  
75475 PARIS CEDEX 10  
Tel : 33 (0)1 49 95 81 84

### Consultation du centre de référence des maladies cardiaques héréditaires

Service de cardiologie 1  
CHU Hôpital Européen Georges Pompidou  
20 Rue Leblanc  
75015 PARIS  
Tel : 33 (0)1 56 09 37 23

### Consultation du centre de référence des maladies cardiaques héréditaires

Service de Cardiologie et Maladies Vasculaires  
Hôpital Ambroise Paré  
9 Avenue Charles de Gaulle  
92104 BOULOGNE CEDEX  
Tel : 33 (0)1 49 09 56 20

### Consultation du centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs de Paris

Unité fonctionnelle de génétique clinique  
Centre hospitalier intercommunal  
40 Avenue de Verdun  
94010 CRETEIL CEDEX  
Tel : 33 (0)1 45 17 50 03

### Consultation du centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs de Paris

Service de pédiatrie  
Hôpital Jean Verdier  
Avenue du 14 juillet  
93143 BONDY CEDEX  
Tel : 33 (0)1 48 02 64 62

### Consultation du centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs de Paris

Département de génétique  
IFR 94 - Institut de Recherche Necker Enfants Malades  
Hopital Necker - Enfants Malades  
149 Rue de Sèvres  
75743 PARIS CEDEX 15  
Tel : 33 (0)1 44 49 51 52

### Consultation du centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs de Paris

Unité de génétique médicale  
Centre hospitalier intercommunal Poissy-Saint-Germain-en-Laye  
10 Rue du Champ Gaillard  
78303 POISSY CEDEX  
Tel : 33 (0)1 39 27 47 00

### Consultation du centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs de Paris

Département de génétique et cytogénétique  
CHU Hôpital Pitié-Salpêtrière  
47-83 Boulevard de l'Hôpital  
75651 PARIS CEDEX 13  
Tel : 33 (0)1 42 16 13 47

### Consultation du centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs de Paris

Unité de génétique clinique et neurogénétique - Laboratoire de biologie moléculaire  
Service de génétique et embryologie médicales  
CHU Hôpital d'Enfants Armand-Trousseau  
26 Avenue du Docteur Arnold Netter  
75571 PARIS CEDEX 12  
Tel : 33 (0)1 44 73 67 27

### Consultation du centre de référence des maladies dermatologiques rares d'origine génétique

Service de dermatologie 1  
Hôpital Saint-Louis  
1 Avenue Claude Vellefaux  
75475 PARIS CEDEX 10  
Tel : 33 (0)1 42 49 99 61

### Consultation du centre de référence des maladies dermatologiques rares d'origine génétique

Service de dermatologie  
Hôpital Avicenne  
125 Route de Stalingrad  
93009 BOBIGNY CEDEX  
Tel : 33 (0)1 48 95 51 89

### Consultation du centre de référence des dermatoses bulleuses acquises toxiques et auto-immunes

Service de dermatologie 1  
Hôpital Saint-Louis  
1 Avenue Claude Vellefaux  
75475 PARIS CEDEX 10  
Tel : 33 (0)1 42 49 99 61

### Consultation du centre de référence des dermatoses bulleuses acquises toxiques et auto-immunes

Service de dermatologie  
Hôpital Ambroise Paré  
9 Avenue Charles de Gaulle  
92104 BOULOGNE CEDEX  
Tel : 33 (0)1 49 09 44 82

### Consultation du centre de référence des dermatoses bulleuses acquises toxiques et auto-immunes

Service de dermatologie  
Hôpital Avicenne  
125 Route de Stalingrad  
93009 BOBIGNY CEDEX  
Tel : 33 (0)1 48 95 77 07

### Consultation du centre de référence des dermatoses bulleuses acquises toxiques et auto-immunes

Service de dermatologie 2  
Hôpital Saint-Louis  
1 Avenue Claude Vellefaux  
75475 PARIS CEDEX 10  
Tel : 33 (0)1 42 49 99 61

### Consultation du centre de référence des dermatoses bulleuses acquises toxiques et auto-immunes

Service de dermatologie  
CHU Hôpital Xavier Bichat - Claude Bernard  
Rue Henri Huchard  
75018 PARIS  
Tel : 33 (0)1 40 25 73 00



### Consultation du centre de référence des dermatoses bulleuses acquises toxiques et auto-immunes

Service de dermatologie  
Hôpital Tenon  
4 Rue de la Chine  
75970 PARIS CEDEX 20  
Tel : 33 (0)1 56 01 64 62

### Consultation du centre de référence des dermatoses bulleuses acquises toxiques et auto-immunes

Service de dermatologie  
Hôpital Cochin  
27 Rue du faubourg Saint-Jacques  
75679 PARIS CEDEX 14  
Tel : 33 (0)1 58 41 18 11

### Consultation du centre de référence des dermatoses bulleuses acquises toxiques et auto-immunes

Service anesthésie-réanimation  
CHU Hôpital d'Enfants Armand-Trousseau  
26 Avenue du Docteur Arnold Netter  
75571 PARIS CEDEX 12  
Tel : 33 (0)1 44 73 65 96

### Consultation du centre de référence des maladies endocriniennes rares de la croissance

Service d'endocrinologie  
CHU Hôpital Saint-Antoine  
184 Rue du Faubourg Saint-Antoine  
75571 PARIS CEDEX 12  
Tel : 33 (0)1 49 28 24 00

### Consultation du centre de référence des maladies endocriniennes rares de la croissance

Service d'endocrinologie et gynécologie pédiatrique  
Hopital Necker - Enfants Malades  
149 Rue de Sèvres  
75743 PARIS CEDEX 15  
Tel : 33 (0)1 44 49 48 02

### Consultation du centre de référence des maladies endocriniennes rares de la croissance

Laboratoire d'explorations fonctionnelles endocriniennes  
CHU Hôpital d'Enfants Armand-Trousseau  
26 Avenue du Docteur Arnold Netter  
75571 PARIS CEDEX 12  
Tel : 33 (0)1 44 73 66 49

### Consultation du centre de référence des maladies endocriniennes rares de la croissance

Service d'endocrinologie et médecine de la reproduction  
CHU Hôpital Pitié-Salpêtrière  
47-83 Boulevard de l'Hôpital  
75651 PARIS CEDEX 13  
Tel : 33 (0)1 42 16 02 54

### Consultation du centre de référence des maladies endocriniennes rares de la croissance

Service d'endocrinologie et des maladies de la reproduction  
INSERM U 693 - Université Paris 11 - AP-HP  
CHU de Bicêtre  
78 Rue du Général Leclerc  
94275 LE KREMLIN BICÊTRE CEDEX  
Tel : 33(0)145213705

### Consultation du centre de référence des maladies rares de la surrénale

Service d'endocrinologie pédiatrique  
GHU Cochin - Saint-Vincent de Paul / Site Saint-Vincent de Paul  
74-82 Avenue Denfert-Rochereau  
75674 PARIS CEDEX 14  
Tel : 33 (0)1 40 48 80 84

### Consultation du centre de référence des maladies rares de la surrénale

Service de gynécologie-obstétrique 1  
GHU Cochin - Saint Vincent de Paul / Site Cochin  
123 Boulevard de Port-Royal  
75014 PARIS  
Tel : 33 (0)1 58 41 20 51

### Consultation du centre de référence des maladies rares d'origine hypophysaire

Service de génétique et d'embryologie médicales  
CHU Hôpital d'Enfants Armand-Trousseau  
26 Avenue du Docteur Arnold Netter  
75571 PARIS CEDEX 12  
Tel : 33 (0)1 44 73 52 95

### Consultation du centre de référence des maladies rares du métabolisme du calcium et du phosphore

Service d'endocrinologie diabétologie pédiatrique  
CHU de Paris - Hôpital Robert Debré  
48 Boulevard Sérurier  
75019 PARIS  
Tel : 33 (0)1 40 03 53 03

### Consultation du centre de référence du syndrome de Prader-Willi

Service d'endocrinologie et gynécologie pédiatrique  
Hopital Necker - Enfants Malades  
149 Rue de Sèvres  
75743 PARIS CEDEX 15  
Tel : 33 (0)1 44 49 48 02

### Consultation du centre de référence du syndrome de Prader-Willi

Service d'endocrinologie-métabolisme  
CHU Hôpital Pitié-Salpêtrière  
47-83 Boulevard de l'Hôpital  
75651 PARIS CEDEX 13  
Tel : 33 (0)1 42 17 78 31

### Consultation du centre de référence des pathologies gynécologiques rares

Service d'endocrinologie et médecine de la reproduction  
CHU Hôpital Pitié-Salpêtrière  
47-83 Boulevard de l'Hôpital  
75651 PARIS CEDEX 13  
Tel : 33 (0)1 42 16 02 54

### Consultation du centre de référence des pathologies gynécologiques rares

Service de chirurgie viscérale pédiatrique  
Hopital Necker - Enfants Malades  
149 Rue de Sèvres  
75743 PARIS CEDEX 15  
Tel : 33 (0)1 44 49 41 94

### Consultation du centre de référence des pathologies gynécologiques rares

Service de gynécologie-obstétrique  
Centre hospitalier intercommunal  
40 Avenue de Verdun  
94010 CRETEIL CEDEX  
Tel : 33 (0)1 45 17 55 74/55 75

### Consultation du centre de référence des pathologies gynécologiques rares

Service de Gynécologie  
Institut Mutualiste Montsouris  
42 Boulevard Jourdan  
75674 PARIS CEDEX 14  
Tel : 33 (0)1 56 61 62 04

### Consultation du centre de référence des maladies vasculaires du foie

Service d'hépatologie pédiatrique  
CHU de Bicêtre  
78 Rue du Général Leclerc  
94275 LE KREMLIN BICÊTRE CEDEX  
Tel : 33 (0)1 45 21 31 67/37 86

### Consultation du centre de référence des maladies digestives intestinales

Service de chirurgie colo-rectale de l'adulte  
Hôpital Beaujon  
100 Boulevard du Général Leclerc  
92118 CLICHY Cedex  
Tel : 33 (0)1 40 87 45 47

### Consultation du centre de référence de la hernie de coupole diaphragmatique

Service de gynécologie obstétrique et médecine de la reproduction  
INSERM U 782  
Hôpital Antoine Béchère  
157 Rue de la Porte de Trivaux  
92141 CLAMART CEDEX  
Tel : 33 (0)1 45 37 44 02

### Consultation du centre de référence des malformations ano-rectales et pelviennes rares

Département de chirurgie pédiatrique  
GHU Cochin - Saint-Vincent de Paul / Site Saint-Vincent de Paul  
74-82 Avenue Denfert-Rochereau  
75674 PARIS CEDEX 14  
Tel : 33 (0)1 40 48 81 05

### Consultation du centre de référence des malformations ano-rectales et pelviennes rares

Service de gynécologie-obstétrique  
Centre hospitalier intercommunal  
40 Avenue de Verdun  
94010 CRETEIL CEDEX  
Tel : 33 (0)1 45 17 55 74/55 75

### Consultation du centre de référence des malformations ano-rectales et pelviennes rares

Service d'urologie  
Hôpital Tenon  
4 Rue de la Chine  
75970 PARIS CEDEX 20  
Tel : 33 (0)1 56 01 64 95

### Consultation du centre de référence des malformations ano-rectales et pelviennes rares

Service de neurochirurgie adulte  
CHU Hôpital Pitié-Salpêtrière  
47-83 Boulevard de l'Hôpital  
75651 PARIS CEDEX 13  
Tel : 33 (0)1 42 16 36 70

### Consultation du centre de référence des malformations ano-rectales et pelviennes rares

Service de hépato-gastro-entérologie adulte  
Hôpital Louis Mourier  
178 Rue des Renouillers  
92700 COLOMBES  
Tel : 33 (0)1 47 60 60 61

### Consultation du centre de référence des cytopénies auto-immunes de l'adulte

Service de médecine interne  
Hôpital Jean Verdier  
Avenue du 14 juillet  
93143 BONDY CEDEX  
Tel : 33 (0)1 48 02 63 96

### Consultation du centre de référence des cytopénies auto-immunes de l'adulte

Service d'hématologie clinique  
Hôpital Avicenne  
125 Route de Stalingrad  
93009 BOBIGNY CEDEX  
Tel : 33 (0)1 48 95 54 58

### Consultation du centre de référence des cytopénies auto-immunes de l'adulte

Service d'hématologie adulte  
Hopital Necker - Enfants Malades  
149 Rue de Sèvres  
75743 PARIS CEDEX 15  
Tel : 33 (0)1 44 49 52 82

### Consultation du centre de référence des cytopénies auto-immunes de l'adulte

Département Immunologie clinique  
Pole 2 HIC (Hématologie et Immunologie clinique) - EA 3963 - Institut d'hématologie - Centre Hayem  
Hôpital Saint-Louis  
1 Avenue Claude Vellefaux  
75475 PARIS CEDEX 10  
Tel : 33 (0)1 42 49 91 40

### Consultation du centre de référence des cytopénies auto-immunes de l'adulte

Service de médecine interne  
CHU Hôpital Xavier Bichat - Claude Bernard  
Rue Henri Huchard  
75018 PARIS  
Tel : 33 (0)1 40 25 87 05

### Consultation du centre de référence des syndromes d'Evans, des anémies hémolytiques et des cytopénies auto-immunes sévères

Service Immunologie Hématologie  
Hopital Necker - Enfants Malades  
149 Rue de Sèvres  
75743 PARIS CEDEX 15  
Tel : 33 (0)1 44 49 48 24

### Consultation du centre de référence des syndromes d'Evans, des anémies hémolytiques et des cytopénies auto-immunes sévères

Service d'hématologie-immuno-oncologie pédiatrique  
CHU Hôpital d'Enfants Armand-Trousseau  
26 Avenue du Docteur Arnold Netter  
75571 PARIS CEDEX 12  
Tel : 33 (0)1 44 73 60 62

### Consultation du centre de référence des syndromes d'Evans, des anémies hémolytiques et des cytopénies auto-immunes sévères

Service d'hémo-immunologie  
CHU de Paris - Hôpital Robert Debré  
48 Boulevard Sérurier  
75019 PARIS  
Tel : 33 (0)1 40 03 53 88

### Consultation du centre de référence des syndromes d'Evans, des anémies hémolytiques et des cytopénies auto-immunes sévères

Service d'hématologie pédiatrique  
Hôpital Saint-Louis  
1 Avenue Claude Vellefaux  
75475 PARIS CEDEX 10  
Tel : 33 (0)1 42 49 97 21

### Consultation du centre de référence des aplasies médullaires rares

Service d'hémo-immunologie  
CHU de Paris - Hôpital Robert Debré  
48 Boulevard Sérurier  
75019 PARIS  
Tel : 33 (0)1 40 03 53 88

### Consultation du centre de référence des microangiopathies thrombotiques

Laboratoire d'immunologie  
Pôle de biologie  
CHU Hôpital Européen Georges Pompidou  
20 Rue Leblanc  
75015 PARIS  
Tel : 33 (0)1 56 09 39 41

### Consultation du centre de référence des microangiopathies thrombotiques

Service de réanimation médicale  
Hôpital Saint-Louis  
1 Avenue Claude Vellefaux  
75475 PARIS CEDEX 10  
Tel : 33 (0)1 42 49 94 19

### Consultation du centre de référence des microangiopathies thrombotiques

Service d'hématologie biologique  
Hôpital Antoine Béchère  
157 Rue de la Porte de Trivaux  
92141 CLAMART CEDEX  
Tel : 33 (0)1 45 37 43 05

### Consultation du centre de référence des microangiopathies thrombotiques

Service de néphrologie pédiatrique  
CHU de Paris - Hôpital Robert Debré  
48 Boulevard Sérurier  
75019 PARIS  
Tel : 33 (0)1 40 03 24 55

### Consultation du centre de référence des microangiopathies thrombotiques

Néphrologie et transplantation rénale  
INSERM U 702  
Hôpital Tenon  
4 Rue de la Chine  
75970 PARIS CEDEX 20  
Tel : 33 (0)1 56 01 66 39

### Consultation du centre de référence des microangiopathies thrombotiques

Service d'hématologie clinique  
CHU Hôpital Pitié-Salpêtrière  
47-83 Boulevard de l'Hôpital  
75651 PARIS CEDEX 13  
Tel : 33 (0)1 42 16 02 07

### Consultation du centre de référence des microangiopathies thrombotiques

Service de néphrologie adultes  
Hopital Necker - Enfants Malades  
149 Rue de Sèvres  
75743 PARIS CEDEX 15  
Tel : 33 (0)1 44 49 54 61

### Consultation du centre de référence des microangiopathies thrombotiques

Département de biothérapie  
Hopital Necker - Enfants Malades  
149 Rue de Sèvres  
75743 PARIS CEDEX 15  
Tel : 33 (0)1 44 49 52 74

### Consultation du centre de référence des thrombopathies constitutionnelles

Service d'hémato-immunologie  
CHU de Paris - Hôpital Robert Debré  
48 Boulevard Sérurier  
75019 PARIS  
Tel : 33 (0)1 40 03 53 88

### Consultation du centre de référence des thrombopathies constitutionnelles

Service d'hématologie biologique  
CHU Hôpital d'Enfants Armand-Trousseau  
26 Avenue du Docteur Arnold Netter  
75571 PARIS CEDEX 12  
Tel : 33 (0)1 44 73 62 22

### Consultation du centre de référence des thrombopathies constitutionnelles

Service d'hématologie biologique  
CHU de Bicêtre  
78 Rue du Général Leclerc  
94275 LE KREMLIN BICÊTRE CEDEX  
Tel : 33 (0)1 45 21 21 97

### Consultation du centre de référence de la maladie de Willebrand

Service d'hématologie biologique  
CHU de Bicêtre  
78 Rue du Général Leclerc  
94275 LE KREMLIN BICÊTRE CEDEX  
Tel : 33 (0)1 45 21 21 97

### Consultation du centre de référence de l'hémophilie et autres maladies hémorragiques constitutionnelles

Service d'hématologie biologique  
CHU de Bicêtre  
78 Rue du Général Leclerc  
94275 LE KREMLIN BICÊTRE CEDEX  
Tel : 33 (0)1 45 21 21 97

### Consultation du centre de référence de l'hémophilie et autres maladies hémorragiques constitutionnelles

Centre Régional de traitement de l'hémophilie  
François Josso  
Hopital Necker - Enfants Malades  
149 Rue de Sèvres  
75743 PARIS CEDEX 15  
Tel : 33 (0)1 44 49 52 73

### Consultation du centre de référence des syndromes drépanocytaires majeurs

Service d'hématologie pédiatrique et immunologie  
CHU de Paris - Hôpital Robert Debré  
48 Boulevard Sérurier  
75019 PARIS  
Tel : 33 (0)1 40 03 24 22

### Consultation du centre de référence des syndromes drépanocytaires majeurs

Service de pédiatrie générale  
Hopital Necker - Enfants Malades  
149 Rue de Sèvres  
75743 PARIS CEDEX 15  
Tel : 33 (0)1 44 49 48 72

### Consultation du centre de référence des syndromes drépanocytaires majeurs

Consultation de pédiatrie générale  
Pôle de pédiatrie médicale et urgences  
CHU Hôpital d'Enfants Armand-Trousseau  
26 Avenue du Docteur Arnold Netter  
75571 PARIS CEDEX 12  
Tel : 33 (0)1 44 73 62 20

### Consultation du centre de référence des syndromes drépanocytaires majeurs

Service de pédiatrie générale  
Hématologie et rhumatologie pédiatrique  
CHU de Bicêtre  
78 Rue du Général Leclerc  
94275 LE KREMLIN BICÊTRE CEDEX  
Tel : 33 (0)1 45 21 32 47

### Consultation du centre de référence des syndromes drépanocytaires majeurs

Service de Pédiatrie  
Centre hospitalier intercommunal  
40 Avenue de Verdun  
94010 CRETEIL CEDEX  
Tel : 33 (0)1 45 17 53 91

### Consultation du centre de référence des syndromes drépanocytaires majeurs

Service de Médecine Interne  
CHU Hôpital Européen Georges Pompidou  
20 Rue Leblanc  
75015 PARIS  
Tel : 33 (0)1 56 09 26 82

### Consultation du centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme de Paris

Service de néphrologie adultes  
Hopital Necker - Enfants Malades  
149 Rue de Sèvres  
75743 PARIS CEDEX 15  
Tel : 33 (0)1 44 49 54 61

### Consultation du centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme de Paris

Service de gastroentérologie-hépatologie-nutrition pédiatriques  
Hopital Necker - Enfants Malades  
149 Rue de Sèvres  
75743 PARIS CEDEX 15  
Tel : 33 (0)1 44 49 48 93

### Consultation du centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme de Paris

Service de chirurgie viscérale pédiatrique  
Hopital Necker - Enfants Malades  
149 Rue de Sèvres  
75743 PARIS CEDEX 15  
Tel : 33 (0)1 44 49 41 94

### Consultation du centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme de Paris

Service de réanimation pédiatrique polyvalente  
Hopital Necker - Enfants Malades  
149 Rue de Sèvres  
75743 PARIS CEDEX 15  
Tel : 33 (0)1 44 49 42 21

### Consultation du centre de référence des maladies lysosomales

Fédération des maladies du système nerveux - Pavillon Castaigne  
CHU Hôpital Pitié-Salpêtrière  
47-83 Boulevard de l'Hôpital  
75651 PARIS CEDEX 13  
Tel : 33 (0)1 42 16 17 52

### Consultation du centre de référence des maladies lysosomales

Service de neuropédiatrie et pathologie du développement  
CHU Hôpital d'Enfants Armand-Trousseau  
26 Avenue du Docteur Arnold Netter  
75571 PARIS CEDEX 12  
Tel : 33 (0)1 44 73 65 75

### Consultation du centre de référence des maladies lysosomales

Service de médecine interne  
Hôpital Jean Verdier  
Avenue du 14 juillet  
93143 BONDY CEDEX  
Tel : 33 (0)1 48 02 63 96

### Consultation du centre de référence des maladies lysosomales

Médecine interne  
CHU Hôpital Xavier Bichat - Claude Bernard  
Rue Henri Huchard  
75018 PARIS  
Tel : 33 (0)1 40 25 87 03

### Consultation du centre de référence des maladies mitochondriales de Paris

Service de neuropédiatrie  
CHU de Bicêtre  
78 Rue du Général Leclerc  
94275 LE KREMLIN BICÊTRE CEDEX  
Tel : 33 (0)1 45 21 32 44

### Consultation du centre de référence des maladies mitochondriales de Paris (Spécialisée Diabète mitochondrial)

Service de médecine interne B/Diabétologie et maladies métaboliques  
Hôpital Lariboisière  
2 Rue Ambroise Paré  
75475 PARIS CEDEX 10  
Tel : 33 (0)1 49 95 63 80

### Consultation du centre de référence de la maladie de Wilson

Service d'hépatologie pédiatrique  
CHU de Bicêtre  
78 Rue du Général Leclerc  
94275 LE KREMLIN BICÊTRE CEDEX  
Tel : 33 (0)1 45 21 31 67/37 86

### Consultation du centre de référence de la maladie de Wilson

Centre hépato-biliaire  
Hôpital Paul Brousse  
Avenue Paul Vaillant-Couturier  
94807 VILLEJUIF CEDEX  
Tel : 33 (0)1 45 59 32 07

### Consultation du centre de référence de la maladie de Huntington

Département de génétique et cytogénétique  
CHU Hôpital Pitié-Salpêtrière  
47-83 Boulevard de l'Hôpital  
75651 PARIS CEDEX 13  
Tel : 33 (0)1 42 16 13 47

### Consultation du centre de référence de la maladie de Huntington

Service de neuropédiatrie et pathologie du développement  
CHU Hôpital d'Enfants Armand-Trousseau  
26 Avenue du Docteur Arnold Netter  
75571 PARIS CEDEX 12  
Tel : 33 (0)1 44 73 65 75

### Consultation du centre de référence de la maladie de Huntington

Service de Neurologie  
Hôpital Albert Chenevier  
40 Rue de Mesly  
94010 CRETEIL  
Tel : 33 (0)1 49 81 30 31

### Consultation du centre de référence des démences rares

Département de génétique et cytogénétique  
CHU Hôpital Pitié-Salpêtrière  
47-83 Boulevard de l'Hôpital  
75651 PARIS CEDEX 13  
Tel : 33 (0)1 42 16 13 47

### Consultation du centre de référence des démences rares

Service de psychiatrie adultes  
CHU Hôpital Pitié-Salpêtrière  
47-83 Boulevard de l'Hôpital  
75651 PARIS CEDEX 13  
Tel : 33 (0)1 42 16 12 31

### Consultation du centre de référence des maladies neurogénétiques de Paris

Fédération des maladies du système nerveux  
CHU Hôpital Pitié-Salpêtrière  
47-83 Boulevard de l'Hôpital  
75651 PARIS CEDEX 13  
Tel : 33 (0)1 42 16 27 48

### Consultation du centre de référence du syndrome Gilles de la Tourette

Psychologie de l'enfant et de l'adolescent  
CHU de Paris - Hôpital Robert Debré  
48 Boulevard Sérurier  
75019 PARIS  
Tel : 33 (0)1 40 03 22 92

### Consultation du centre de référence des déficiences intellectuelles de causes rares

Département de génétique  
IFR 94 - Institut de Recherche Necker Enfants Malades  
Hopital Necker - Enfants Malades  
149 Rue de Sèvres  
75743 PARIS CEDEX 15  
Tel : 33 (0)1 44 49 51 52

### Consultation du centre de référence des déficiences intellectuelles de causes rares

Unité fonctionnelle de génétique clinique  
Département de Génétique  
CHU de Paris - Hôpital Robert Debré  
48 Boulevard Sérurier  
75019 PARIS  
Tel : 33 (0)1 40 03 36 18/ 53 06

### Consultation du centre de référence des déficiences intellectuelles de causes rares

Psychologie de l'enfant et de l'adolescent  
CHU de Paris - Hôpital Robert Debré  
48 Boulevard Sérurier  
75019 PARIS  
Tel : 33 (0)1 40 03 22 92

### Consultation du centre de référence des malformations et maladies congénitales du cervelet

Service de neuropédiatrie et pathologie du développement  
CHU Hôpital d'Enfants Armand-Trousseau  
26 Avenue du Docteur Arnold Netter  
75571 PARIS CEDEX 12  
Tel : 33 (0)1 44 73 65 75

### Consultation du centre de référence des syndromes neurologiques paranéoplasiques

Service de neurologie Mazarin  
CHU Hôpital Pitié-Salpêtrière  
47-83 Boulevard de l'Hôpital  
75651 PARIS CEDEX 13  
Tel : 33 (0)1 42 16 04 03

### Consultation du centre de référence des maladies vasculaires rares du système nerveux central et de la rétine

Service d'ophtalmologie  
Hôpital Lariboisière  
2 Rue Ambroise Paré  
75475 PARIS CEDEX 10  
Tel : 33 (0)1 49 95 24 75

### Consultation du centre de référence des pathologies neurovasculaires malformatives

Service de neurochirurgie pédiatrique  
Hopital Necker - Enfants Malades  
149 Rue de Sèvres  
75743 PARIS CEDEX 15  
Tel : 33 (0)1 44 49 42 67

### Consultation du centre de référence des pathologies neurovasculaires malformatives

Service de Radiologie  
Hôpital Ambroise Paré  
9 Avenue Charles de Gaulle  
92104 BOULOGNE CEDEX  
Tel : 33 (0)1 49 09 55 49/56

### Consultation du centre de référence des pathologies neurovasculaires malformatives (angiomes de la face et du corps)

Service de chirurgie maxillo-faciale et plastique  
CHU Hôpital d'Enfants Armand-Trousseau  
26 Avenue du Docteur Arnold Netter  
75571 PARIS CEDEX 12  
Tel : 33 (0)1 44 73 69 16

### Consultation du centre de référence des hypersomnies rares de Montpellier

Unité des pathologies du sommeil - Bat Marguerite BOTTARD 2ème étage  
CHU Hôpital Pitié-Salpêtrière  
47-83 Boulevard de l'Hôpital  
75651 PARIS CEDEX 13  
Tel : 33 (0)1 42 16 77 08

### Consultation du centre de référence des hypersomnies rares de Montpellier

Service de psychopathologie de l'enfant et de l'adolescent  
CHU de Paris - Hôpital Robert Debré  
48 Boulevard Sérurier  
75019 PARIS  
Tel : 33 (0)1 40 03 22 92

### Consultation du centre de référence des hypersomnies rares de Paris

Service de physiologie - unité du sommeil  
Hôpital Raymond Poincaré  
104 Boulevard Raymond Poincaré  
92380 GARCHES  
Tel : 33 (0)1 47 10 77 52

### Consultation du centre de référence des syringomyélies

Centre d'Évaluation et de Traitement de la Douleur  
INSERM U 792  
Hôpital Ambroise Paré  
9 Avenue Charles de Gaulle  
92104 BOULOGNE CEDEX  
Tel : 33 (0)1 49 09 44 34

### Consultation du centre de référence des syringomyélies

Service de neurochirurgie pédiatrique  
Hôpital Necker - Enfants Malades  
149 Rue de Sèvres  
75743 PARIS CEDEX 15  
Tel : 33 (0)1 44 49 42 67

### Consultation du centre de référence des syringomyélies

Service de rééducation neurologique et explorations périnéales  
Hôpital Rothschild  
33 Boulevard de Picpus  
75012 PARIS  
Tel : 33 (0)1 40 19 36 86

### Consultation du centre de référence des maladies neuromusculaires de Garches

Consultation myologie  
Cliniques des maladies du développement  
Hôpital Necker - Enfants Malades  
149 Rue de Sèvres  
75743 PARIS CEDEX 15  
Tel : 33 (0)1 44 49 58 36

### Consultation du centre de référence des maladies neuromusculaires de Garches (adultes)

Service de réanimation et unité de ventilation à domicile  
INSERM CIC IT 805  
Hôpital Raymond Poincaré  
104 Boulevard Raymond Poincaré  
92380 GARCHES  
Tel : 33 (0)1 47 10 77 76

### Consultation du centre de référence des maladies neuromusculaires de Garches (adultes)

Service de neurologie  
CHU Hôpital Henri Mondor  
51 Avenue du Maréchal de Lattre de Tassigny  
94010 CRETEIL CEDEX  
Tel : 33 (0)1 49 81 23 07

### Consultation du centre de référence des maladies neuromusculaires de Paris

Service de neuropédiatrie  
CHU Hôpital d'Enfants Armand-Trousseau  
26 Avenue du Docteur Arnold Netter  
75571 PARIS CEDEX 12  
Tel : 33 (0)1 44 73 74 38

### Consultation du centre de référence des maladies neuromusculaires de Paris

Service de cardiologie  
Hôpital Cochin  
27 Rue du faubourg Saint-Jacques  
75679 PARIS CEDEX 14  
Tel : 33 (0)1 58 41 16 53

### Consultation du centre de référence des maladies neuromusculaires de Paris

Service de médecine interne 1  
CHU Hôpital Pitié-Salpêtrière  
47-83 Boulevard de l'Hôpital  
75651 PARIS CEDEX 13  
Tel : 33 (0)1 42 16 10 88

### Consultation du centre de référence des maladies neuromusculaires de Paris

Service d'ORL et chirurgie cervico-faciale  
Hôpital Tenon  
4 Rue de la Chine  
75970 PARIS CEDEX 20  
Tel : 33 (0)1 56 01 62 46

### Consultation du centre de référence des maladies neuromusculaires de Paris

Service de médecine physique et de réadaptation  
Hôpital Rothschild  
33 Boulevard de Picpus  
75012 PARIS  
Tel : 33 (0)1 40 19 36 58

### Consultation du centre de référence des neuropathies amyloïdes familiales et autres neuropathies périphériques rares

Service de cardiologie  
Hôpital Antoine Béchère  
157 Rue de la Porte de Trivaux  
92141 CLAMART CEDEX  
Tel : 33 (0)1 45 37 47 02

### Consultation du centre de référence des neuropathies amyloïdes familiales et autres neuropathies périphériques rares

Service de neuropédiatrie  
CHU de Bicêtre  
78 Rue du Général Leclerc  
94275 LE KREMLIN BICÊTRE CEDEX  
Tel : 33 (0)1 45 21 32 44

### Consultation du centre de référence des neuropathies amyloïdes familiales et autres neuropathies périphériques rares

Service de médecine physique et de réadaptation  
Hôpital Rothschild  
33 Boulevard de Picpus  
75012 PARIS  
Tel : 33 (0)1 40 19 36 58

### Consultation du centre de référence des neuropathies amyloïdes familiales et autres neuropathies périphériques rares

Centre hépato-biliaire  
Hôpital Paul Brousse  
Avenue Paul Vaillant-Couturier  
94807 VILLEJUIF CEDEX  
Tel : 33 (0)1 45 59 34 03

### Consultation du centre de référence des maladies respiratoires rares

Service de pneumologie et allergologie pédiatriques  
Hôpital Necker - Enfants Malades  
149 Rue de Sèvres  
75743 PARIS CEDEX 15  
Tel : 33 (0)1 44 49 48 38

### Consultation du centre de référence des maladies respiratoires rares

Service de Pédiatrie, Endoscopies bronchiques  
Centre hospitalier intercommunal  
40 Avenue de Verdun  
94010 CRETEIL CEDEX  
Tel : 33 (0)1 57 02 90 52

### Consultation du centre de référence du Syndrome d'Ondine

Département de génétique  
IFR 94 - Institut de Recherche Necker Enfants Malades  
Hopital Necker - Enfants Malades  
149 Rue de Sèvres  
75743 PARIS CEDEX 15  
Tel : 33 (0)1 44 49 51 52

### Consultation du centre de référence du Syndrome d'Ondine

Service central d'explorations fonctionnelles respiratoires  
CHU Hôpital Pitié-Salpêtrière  
47-83 Boulevard de l'Hôpital  
75651 PARIS CEDEX 13  
Tel : 33 (0)1 42 17 69 04

### Consultation du centre de référence des dystrophies rétinienne d'origine génétique

Département de génétique  
IFR 94 - Institut de Recherche Necker Enfants Malades  
Hopital Necker - Enfants Malades  
149 Rue de Sèvres  
75743 PARIS CEDEX 15  
Tel : 33 (0)1 44 49 51 52

### Consultation du centre de référence des dystrophies rétinienne d'origine génétique

Service d'ophtalmologie  
Hôpital Lariboisière  
2 Rue Ambroise Paré  
75475 PARIS CEDEX 10  
Tel : 33 (0)1 49 95 24 75

### Consultation du centre de référence des dystrophies rétinienne d'origine génétique

Département d'ophtalmologie  
Fondation ophtalmologique Adolphe de Rothschild  
25-29 Rue Manin  
75940 PARIS CEDEX 19  
Tel : 33 (0)1 48 03 66 71

### Consultation du centre de référence des dystrophies rétinienne d'origine génétique

Service d'ophtalmologie  
CHU Hôpital Pitié-Salpêtrière  
47-83 Boulevard de l'Hôpital  
75651 PARIS CEDEX 13  
Tel : 33 (0)1 42 16 32 01

### Consultation du centre de référence des maladies ophtalmologiques rares

Centre Cochin Ambulatoire d'Ophtalmologie  
Université Paris 5 - René Descartes  
Hôpital Cochin  
27 Rue du faubourg Saint-Jacques  
75679 PARIS CEDEX 14  
Tel : 33 (0)1 58 41 22 01

### Consultation du centre de référence des maladies ophtalmologiques rares

Service d'ophtalmologie  
Hôpital Ambroise Paré  
9 Avenue Charles de Gaulle  
92104 BOULOGNE CEDEX  
Tel : 33 (0)1 49 09 55 09

### Consultation du centre de référence des maladies ophtalmologiques rares

Service d'ophtalmologie  
CHU Hôpital Européen Georges Pompidou  
20 Rue Leblanc  
75015 PARIS  
Tel : 33 (0)1 56 09 34 98

### Consultation du centre de référence des maladies ophtalmologiques rares

Service d'ophtalmologie  
CHU de Paris - Hôpital Robert Debré  
48 Boulevard Sérurier  
75019 PARIS  
Tel : 33 (0)1 40 03 57 63

### Consultation du centre de référence des maladies ophtalmologiques rares

Service d'ophtalmologie  
CHU Hôtel-Dieu  
1 Place du Parvis Notre-Dame  
75181 PARIS CEDEX 4  
Tel : 33 (0)1 42 34 83 56

### Consultation du centre de référence des maladies ophtalmologiques rares

Service d'ophtalmologie  
CHU Hôpital Pitié-Salpêtrière  
47-83 Boulevard de l'Hôpital  
75651 PARIS CEDEX 13  
Tel : 33 (0)1 42 16 32 01

### Consultation du centre de référence des maladies ophtalmologiques rares

Service d'ophtalmologie  
GHU Cochin - Saint-Vincent de Paul / Site Saint-Vincent de Paul  
74-82 Avenue Denfert-Rochereau  
75674 PARIS CEDEX 14  
Tel : 33 (0)1 40 48 81 76

### Consultation du centre de référence des maladies ophtalmologiques rares

Unité fonctionnelle d'ophtalmologie pédiatrique  
CHU Hôpital d'Enfants Armand-Trousseau  
26 Avenue du Docteur Arnold Netter  
75571 PARIS CEDEX 12  
Tel : 33 (0)1 44 73 65 89

### Consultation du centre de référence des surdités congénitales et d'origine génétique

Unité d'information et de soins des sourds  
Service de Médecine 1  
CHU Hôpital Pitié-Salpêtrière  
47-83 Boulevard de l'Hôpital  
75651 PARIS CEDEX 13  
Tel : 33 (0)1 42 16 14 70

### Consultation du centre de référence des surdités congénitales et d'origine génétique (adultes)

Service d'oto-rhino-laryngologie  
Hôpital Beaujon - AP-HP  
100 Boulevard du Général Leclerc  
92118 CLICHY Cedex  
Tel : 33 (0)1 40 87 56 29

### Consultation du centre de référence des maladies rénales rares d'origine génétique

Service de néphrologie pédiatrique  
CHU de Paris - Hôpital Robert Debré  
48 Boulevard Sérurier  
75019 PARIS  
Tel : 33 (0)1 40 03 24 55

### Consultation du centre de référence des maladies rénales rares d'origine génétique

Service de néphrologie adultes  
Hopital Necker - Enfants Malades  
149 Rue de Sèvres  
75743 PARIS CEDEX 15  
Tel : 33 (0)1 44 49 54 61

### Consultation du centre de référence des maladies rénales rares d'origine génétique

Service de néphrologie pédiatrique  
CHU Hôpital d'Enfants Armand-Trousseau  
26 Avenue du Docteur Arnold Netter  
75571 PARIS CEDEX 12  
Tel : 33 (0)1 44 73 66 62

### Consultation du centre de référence des maladies rénales rares d'origine génétique

Néphrologie et transplantation rénale  
INSERM U 702  
Hôpital Tenon  
4 Rue de la Chine  
75970 PARIS CEDEX 20  
Tel : 33 (0)1 56 01 66 39





### Consultation du centre de référence du syndrome néphrotique idiopathique

Service de néphrologie adultes  
Hopital Necker - Enfants Malades  
149 Rue de Sèvres  
75743 PARIS CEDEX 15  
Tel : 33 (0)1 44 49 54 61

### Consultation du centre de référence du syndrome néphrotique idiopathique

Service de néphrologie pédiatrique  
CHU Hôpital d'Enfants Armand-Trousseau  
26 Avenue du Docteur Arnold Netter  
75571 PARIS CEDEX 12  
Tel : 33 (0)1 44 73 66 62

### Consultation du centre de référence du syndrome néphrotique idiopathique

Néphrologie et transplantation rénale  
INSERM U 702  
Hôpital Tenon  
4 Rue de la Chine  
75970 PARIS CEDEX 20  
Tel : 33 (0)1 56 01 66 39

### Consultation du centre de référence du syndrome néphrotique idiopathique

Service de Néphrologie  
CHU de Bicêtre  
78 Rue du Général Leclerc  
94275 LE KREMLIN BICÊTRE CEDEX  
Tel : 33 (0)1 45 21 27 22

### Consultation du centre de référence des maladies osseuses constitutionnelles

Service de rhumatologie - Centre Viggo Petersen  
Hôpital Lariboisière  
2 Rue Ambroise Paré  
75475 PARIS CEDEX 10  
Tel : 33 (0)1 49 95 88 25

### Consultation du centre de référence des maladies osseuses constitutionnelles

Unité pédiatrique de médecine physique et de réadaptation  
CHU Hôpital d'Enfants Armand-Trousseau  
26 Avenue du Docteur Arnold Netter  
75571 PARIS CEDEX 12  
Tel : 33 (0)1 44 73 62 26

### Consultation du centre de référence pour les déficits immunitaires héréditaires

Département Immunologie clinique  
Pole 2 HIC (Hématologie et Immunologie clinique) - EA 3963 - Institut d'hématologie - Centre Hayem  
Hôpital Saint-Louis  
1 Avenue Claude Vellefaux  
75475 PARIS CEDEX 10  
Tel : 33 (0)1 42 49 91 40

### Consultation du centre de référence de la maladie de Fabry et des maladies du tissu conjonctif

Service de réadaptation médicale  
CHU Hôpital Henri Mondor  
51 Avenue du Maréchal de Lattre de Tassigny  
94010 CRETEIL CEDEX  
Tel : 33 (0)1 49 81 24 97

### Consultation du centre de référence du syndrome de Marfan

Service de Pédiatrie Urgences Enfants  
Hôpital Ambroise Paré  
9 Avenue Charles de Gaulle  
92104 BOULOGNE CEDEX  
Tel : 33 (0)1 49 09 58 21

### Consultation du centre de référence du syndrome de Marfan

Service d'orthopédie A  
Pôle ostéo-articulaire  
GHU Cochin - Saint-Vincent de Paul / Site Saint-Vincent de Paul  
74-82 Avenue Denfert-Rochereau  
75674 PARIS CEDEX 14  
Tel : 33 (0)1 58 41 30 39 ou 25 74

### Consultation du centre de référence des malformations ORL rares

Service d'oto-rhino-laryngologie pédiatrique  
Hopital Necker - Enfants Malades  
149 Rue de Sèvres  
75743 PARIS CEDEX 15  
Tel : 33 (0)1 44 49 44 54

### Consultation du centre de référence des malformations ORL rares

Service d'oto-rhino-laryngologie et chirurgie cervico-faciale  
CHU de Paris - Hôpital Robert Debré  
48 Boulevard Sérurier  
75019 PARIS  
Tel : 33 (0)1 40 03 24 49

### Consultation du centre de référence des dysostoses craniofaciales

Centre chirurgical  
Clinique Marcel Sembat  
105-107, avenue Victor Hugo  
92100 BOULOGNE-BILLANCOURT  
Tel : 33 (0)1 47 11 99 99

### Consultation du centre de référence des dysostoses craniofaciales

Cabinet d'orthodontie  
110, rue de Longchamp  
75116 PARIS  
Tel : 33 (0)1 45 53 99 93

### Consultation du centre de référence des malformations rares de la face et de la cavité buccale

Service d'odontologie - Garancière  
UFR d'Odontologie - Paris 7  
5 rue Garancière  
75006 PARIS  
Tel : 33(0)1 42 34 79 17

### Consultation du centre de référence des angioedèmes non histaminiques

Service de médecine interne  
Hôpital Jean Verdier  
Avenue du 14 juillet  
93143 BONDY CEDEX  
Tel : 33 (0)1 48 02 63 96

### Consultation du centre de référence des angioedèmes non histaminiques

Unité fonctionnelle: Endocrinologie gynécologique  
CHU Hôtel-Dieu  
1 Place du Parvis Notre-Dame  
75181 PARIS CEDEX 4  
Tel : 33 (0)1 42 34 87 68 / 80 98

### Consultation du centre de référence des neurofibromatoses

Département de génétique  
IFR 94 - Institut de Recherche Necker Enfants Malades  
Hopital Necker - Enfants Malades  
149 Rue de Sèvres  
75743 PARIS CEDEX 15  
Tel : 33 (0)1 44 49 51 52

### Consultation du centre de référence des neurofibromatoses

Service d'oto-rhino-laryngologie  
Hôpital Beaujon - AP-HP  
100 Boulevard du Général Leclerc  
92118 CLICHY Cedex  
Tel : 33 (0)1 40 87 56 29

### Consultation du centre de référence des neurofibromatoses

Service de neuropédiatrie et pathologie du développement  
CHU Hôpital d'Enfants Armand-Trousseau  
26 Avenue du Docteur Arnold Netter  
75571 PARIS CEDEX 12  
Tel : 33 (0)1 44 73 65 75

## Les centres de compétences

### Centre de compétences des maladies rares du foie

Service de médecine physique et de réadaptation  
Hôpital Raymond Poincaré  
104 Boulevard Raymond Poincaré  
92380 GARCHES  
Tel : 33 (0)1 47 10 70 62

### Centre de compétences des surcharges en fer

Service de Service d'hépatogastroentérologie  
CHU de Bicêtre  
78 Rue du Général Leclerc  
94275 LE KREMLIN BICÊTRE CEDEX  
Tel : 33 (0)1 45 21 37 24

### Centre de compétences des Maladies respiratoires rares

Service de pneumologie  
Hôpital Avicenne  
125 Route de Stalingrad  
93009 BOBIGNY CEDEX  
Tel : 33 (0)1 48 95 51 29

### Centre de compétences des Maladies respiratoires rares

Service de pneumologie et de réanimation respiratoire  
Hôpital Tenon  
4 Rue de la Chine  
75970 PARIS CEDEX 20  
Tel : 33 (0)1 56 01 61 47

### Centre de compétences des Maladies respiratoires rares

Service de pneumologie A  
CHU Hôpital Xavier Bichat - Claude Bernard  
Rue Henri Huchard  
75018 PARIS  
Tel : 33 (0)1 40 25 68 00

### Centre de compétences du spina bifida

Unité pédiatrique de médecine physique et de réadaptation  
CHU Hôpital d'Enfants Armand-Trousseau  
26 Avenue du Docteur Arnold Netter  
75571 PARIS CEDEX 12  
Tel : 33 (0)1 44 73 62 26

### Centre de compétences de la maladie de Rendu Osler

CAMROT - Service de radiologie  
Hôpital Tenon  
4 Rue de la Chine  
75970 PARIS CEDEX 20  
Tel : 33 (0)1 56 01 66 70

## Languedoc-Roussillon

### Les centres de référence

#### Centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs

(Coordonnateur: Pr Pierre SARDA)  
Service de génétique médicale  
CHRU Hôpital Arnaud de Villeneuve  
371 Avenue Doyen Gaston Giraud  
34295 MONTPELLIER CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 67 33 65 64

#### Centre de référence des hypersomnies rares

(Coordonnateur: Dr Yves DAUVILLIERS)  
Laboratoire du sommeil  
Service de Neurologie  
CHU Hôpital Gui de Chauviac  
80 Avenue Augustin Fliche  
34295 MONTPELLIER CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 67 33 74 13

#### Centre de référence des affections sensorielles d'origine génétique

(Coordonnateur: Dr Christian HAMEL)  
Service d'ophtalmologie  
CHU Hôpital Gui de Chauviac  
80 Avenue Augustin Fliche  
34295 MONTPELLIER CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 67 33 02 78

### Les consultations des centres de référence

#### Consultation du centre de référence des maladies auto-inflammatoires rares

Laboratoire de génétique  
Unité médicale des maladies auto-inflammatoires  
CHRU Hôpital Arnaud de Villeneuve  
371 Avenue Doyen Gaston Giraud  
34295 MONTPELLIER CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 67 33 58 57

#### Consultation du centre de référence de l'histiocytose langerhansienne (enfants)

Service de pédiatrie III - hémato immuno oncologie pédiatrie  
CHRU Hôpital Arnaud de Villeneuve  
371 Avenue Doyen Gaston Giraud  
34295 MONTPELLIER CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 67 33 65 19

### Consultation du centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs de Montpellier

Laboratoire de Cytologie Clinique et Cytogénétique  
CHU de Nîmes - Groupe Hospitalo-Universitaire Caremeau  
Place du Professeur Robert Debré  
30029 NIMES CEDEX 9  
Tel : 33 (0)4 66 68 41 60

### Consultation du centre de référence des syndromes d'Evans, des anémies hémolytiques et des cytopénies auto-immunes sévères

Service de pédiatrie III - hémato immuno oncologie pédiatrie  
CHRU Hôpital Arnaud de Villeneuve  
371 Avenue Doyen Gaston Giraud  
34295 MONTPELLIER CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 67 33 65 19

### Consultation du centre de référence des maladies neuromusculaires du CHU Bordeaux - Pessac

Service de neurologie  
CHU de Nîmes - Groupe Hospitalo-Universitaire Caremeau  
Place du Professeur Robert Debré  
30029 NIMES CEDEX 9  
Tel : 33 (0)4 66 68 32 61

### Consultation du centre de référence des maladies neuromusculaires du CHU Bordeaux - Pessac (adultes)

Service de neurologie  
CHU Hôpital Gui de Chauliac  
80 Avenue Augustin Fliche  
34295 MONTPELLIER CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 67 33 74 13

### Consultation du centre de référence des maladies neuromusculaires du CHU Bordeaux - Pessac (enfants)

Service de neuropédiatrie  
CHU Hôpital Gui de Chauliac  
80 Avenue Augustin Fliche  
34295 MONTPELLIER CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 67 33 01 82

### Consultation du centre de référence des maladies ophtalmologiques rares

Service d'ophtalmologie  
CHU Hôpital Gui de Chauliac  
80 Avenue Augustin Fliche  
34295 MONTPELLIER CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 67 33 02 78

### Consultation du centre de référence des affections sensorielles d'origine génétique

Service d'ophtalmologie  
CHU Hôpital Gui de Chauliac  
80 Avenue Augustin Fliche  
34295 MONTPELLIER CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 67 33 02 78

### Consultation du centre de référence des maladies rénales rares

Service de pédiatrie I, Néphrologie pédiatrique  
CHRU Hôpital Arnaud de Villeneuve  
371 Avenue Doyen Gaston Giraud  
34295 MONTPELLIER CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 67 33 66 39

### Consultation du centre de référence des maladies rénales rares

Néphrologie  
CHRU de Montpellier - Hôpital Lapeyronie  
371 Avenue Doyen Gaston Giraud  
34295 MONTPELLIER CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 67 33 89 55

### Consultation du centre de référence des angioedèmes non histaminiques

Service de dermatologie  
Pôle Cliniques médicales  
CHU Hôpital Saint-Eloi  
80 Avenue Augustin Fliche  
34091 MONTPELLIER CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 67 33 69 56

## Les centres de compétences

### Centre de compétences des maladies auto-inflammatoires et arthrites juvéniles

Service de pédiatrie III Unité d'héματο-oncologie  
CHRU Hôpital Arnaud de Villeneuve  
371 Avenue Doyen Gaston Giraud  
34295 MONTPELLIER CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 67 33 66 03

### Centre de compétences des amyloses primitives

Service d'Hématologie et d'oncologie médicale  
CHRU de Montpellier - Hôpital Lapeyronie  
371 Avenue Doyen Gaston Giraud  
34295 MONTPELLIER CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 67 33 80 79

### Centre de compétences des maladies systémiques et auto-immunes rares de l'adulte

Service de médecine interne  
Pôle Cliniques médicales  
CHU Hôpital Saint-Eloi  
80 Avenue Augustin Fliche  
34091 MONTPELLIER CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 67 33 73 32

### Centre de compétences des maladies vasculaires rares

Service de médecine interne et maladies vasculaires  
CHU Hôpital Saint-Eloi  
80 Avenue Augustin Fliche  
34091 MONTPELLIER CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 67 33 70 28 /24

### Centre de compétences des malformations cardiaques congénitales complexes

Service de pédiatrie  
Pôle Enfant  
CHRU Hôpital Arnaud de Villeneuve  
371 Avenue Doyen Gaston Giraud  
34295 MONTPELLIER CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 67 33 66 43

### Centre de compétences des cardiomyopathies

Service de cardiologie  
Pôle Cœur Poumons  
CHRU Hôpital Arnaud de Villeneuve  
371 Avenue Doyen Gaston Giraud  
34295 MONTPELLIER CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 67 33 61 87

### Centre de compétences des troubles du rythme cardiaque

Service de cardiologie  
CHRU Hôpital Arnaud de Villeneuve  
371 Avenue Doyen Gaston Giraud  
34295 MONTPELLIER CEDEX 5  
Tel : 04 67 33 61 87

### Centre de compétences des maladies dermatologiques rares d'origine génétique

Service de dermatologie  
Pôle Cliniques médicales  
CHU Hôpital Saint-Eloi  
80 Avenue Augustin Fliche  
34091 MONTPELLIER CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 67 33 69 56

### Centre de compétences des dermatoses bulleuses auto-immunes

Service de dermatologie  
Pôle Cliniques médicales  
CHU Hôpital Saint-Eloi  
80 Avenue Augustin Fliche  
34091 MONTPELLIER CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 67 33 69 56

### Centre de compétences des maladies endocriniennes rares incluant les maladies rares du calcium et du phosphore

Service d'hormonologie  
CHRU de Montpellier - Hôpital Lapeyronie  
371 Avenue Doyen Gaston Giraud  
34295 MONTPELLIER CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 67 33 86 96

### Centre de compétences des microangiopathies thrombotiques

Service d'Hématologie et d'oncologie médicale  
CHRU de Montpellier - Hôpital Lapeyronie  
371 Avenue Doyen Gaston Giraud  
34295 MONTPELLIER CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 67 33 80 79

### Centre de compétences des thrombopathies constitutionnelles

Laboratoire central d'hématologie  
CHU Hôpital Saint-Eloi  
80 Avenue Augustin Fliche  
34091 MONTPELLIER CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 67 33 70 31

### Centre de compétences des maladies constitutionnelles du globule rouge et de l'érythropoïèse

Service d'Hématologie et d'oncologie médicale  
CHRU de Montpellier - Hôpital Lapeyronie  
371 Avenue Doyen Gaston Giraud  
34295 MONTPELLIER CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 67 33 80 79

### Centre de compétences des surcharges en fer

Laboratoire central d'hématologie  
CHU Hôpital Saint-Eloi  
80 Avenue Augustin Fliche  
34091 MONTPELLIER CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 67 33 70 31

### **Centre de compétences des maladies neurologiques à expression motrice et cognitive**

Service de Neurologie  
CHU Hôpital Gui de Chauviac  
80 Avenue Augustin Fliche  
34295 MONTPELLIER CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 67 33 02 81

### **Centre de compétences des retards mentaux et malformations cérébelleuses**

Service de neuropédiatrie  
CHU Hôpital Gui de Chauviac  
80 Avenue Augustin Fliche  
34295 MONTPELLIER CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 67 33 01 82

### **Centre de compétences des maladies inflammatoires du cerveau**

Service de neuropédiatrie  
CHU Hôpital Gui de Chauviac  
80 Avenue Augustin Fliche  
34295 MONTPELLIER CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 67 33 01 82

### **Centre de compétences des épilepsies rares et sclérose tubéreuse de Bourneville**

Service de neuropédiatrie  
CHU Hôpital Gui de Chauviac  
80 Avenue Augustin Fliche  
34295 MONTPELLIER CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 67 33 01 82

### **Centre de compétences des hypertensions pulmonaires sévères**

Service de pneumologie  
Pôle Cœur Poumons  
CHRU Hôpital Arnaud de Villeneuve  
371 Avenue Doyen Gaston Giraud  
34295 MONTPELLIER CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 67 33 60 91

### **Centre de compétences des maladies osseuses constitutionnelles**

Service de génétique médicale  
CHRU Hôpital Arnaud de Villeneuve  
371 Avenue Doyen Gaston Giraud  
34295 MONTPELLIER CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 67 33 65 64

### **Centre de compétences des malformations ORL rares**

Service O.R.L.  
CHU Hôpital Gui de Chauviac  
80 Avenue Augustin Fliche  
34295 MONTPELLIER CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 67 33 68 04

### **Centre de compétences des fentes labio-palatines**

Service de chirurgie plastique pédiatrique  
Pôle Enfant  
CHRU de Montpellier - Hôpital Lapeyronie  
371 Avenue Doyen Gaston Giraud  
34295 MONTPELLIER CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 67 33 87 65

### **Centre de compétences des neurofibromatoses**

Service de dermatologie  
Pôle Cliniques médicales  
CHU Hôpital Saint-Eloi  
80 Avenue Augustin Fliche  
34091 MONTPELLIER CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 67 33 69 56

### **Centre de compétences de la maladie de Rendu Osler**

Service de médecine interne A  
CHU Hôpital Saint-Eloi  
80 Avenue Augustin Fliche  
34091 MONTPELLIER CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 67 33 73 32

## Les centres de référence

### Centre de référence des amyloses primitives et des autres maladies de dépôts d'immunoglobuline

(Coordonnateur: Dr A. JACCARD)  
Service d'hématologie clinique et de thérapie cellulaire  
CHU Hôpital Dupuytren  
2 Avenue Martin Luther King  
87042 LIMOGES CEDEX  
Tel : 33 (0)5 55 05 66 51

### Centre de référence des maladies rares du métabolisme du calcium et du phosphore

(Coordonnateur: Dr. Agnès LINGLART)  
Département de pédiatrie médicale  
Centre de référence des maladies du métabolisme du calcium et du phosphore  
Hôpital de la mère et de l'enfant  
8 avenue Dominique Larrey  
87042 LIMOGES CEDEX  
Tel : 33 (0)5 55 05 63 58

### Centre de référence des neuropathies périphériques rares

(Coordonnateur: Pr. Jean-Michel VALLAT)  
Service de neurologie  
CHU Hôpital Dupuytren  
2 Avenue Martin Luther King  
87042 LIMOGES CEDEX  
Tel : 33 (0)5 55 05 65 61

## Les consultations des centres de référence

### Consultation du centre de référence des maladies bulleuses auto-immunes

Service de dermatologie  
CHU Hôpital Dupuytren  
2 Avenue Martin Luther King  
87042 LIMOGES CEDEX  
Tel : 33 (0)5 55 05 64 31

### Consultation du centre de référence des maladies rénales rares

Département de pédiatrie  
Hôpital de la mère et de l'enfant  
8 avenue Dominique Larrey  
87042 LIMOGES CEDEX  
Tel : 33 (0)5 55 05 63 58

### Consultation du centre de référence des maladies rénales rares

Néphrologie adultes  
CHU Hôpital Dupuytren  
2 Avenue Martin Luther King  
87042 LIMOGES CEDEX  
Tel : 33 (0)5 55 05 61 89

## Les centres de compétences

### Centre de compétences des maladies auto-inflammatoires et arthrites juvéniles

Département de pédiatrie  
Hôpital de la mère et de l'enfant  
8 avenue Dominique Larrey  
87042 LIMOGES CEDEX  
Tel : 33 (0)5 55 05 63 58

### Centre de compétences des maladies systémiques et auto-immunes rares de l'adulte

Service de médecine interne  
Pôle viscéral et métabolisme  
CHU Hôpital Dupuytren  
2 Avenue Martin Luther King  
87042 LIMOGES CEDEX  
Tel : 33 (0)5 55 05 66 41

### Centre de compétences des maladies vasculaires rares

Service de chirurgie thoracique, cardio-vasculaire et angiologie  
Pôle cœur poumon rein  
CHU Hôpital Dupuytren  
2 Avenue Martin Luther King  
87042 LIMOGES CEDEX  
Tel : 33 (0)5 55 05 63 71

### Centre de compétences des maladies rares du foie

Service d'hépatogastro-entérologie et nutrition  
Pôle viscéral et métabolisme  
CHU Hôpital Dupuytren  
2 Avenue Martin Luther King  
87042 LIMOGES CEDEX  
Tel : 33 (0)5 55 05 66 21

### Centre de compétences des cytopénies auto-immunes, syndrome d'Evans et anémies hémolytiques

Service d'hématologie clinique et de thérapie cellulaire  
CHU Hôpital Dupuytren  
2 Avenue Martin Luther King  
87042 LIMOGES CEDEX  
Tel : 33 (0)5 55 05 66 51

### Centre de compétences des microangiopathies thrombotiques

Service d'hématologie clinique et de thérapie cellulaire  
CHU Hôpital Dupuytren  
2 Avenue Martin Luther King  
87042 LIMOGES CEDEX  
Tel : 33 (0)5 55 05 66 51

### Centre de compétences des maladies mitochondriales

Service de biochimie et de génétique moléculaire  
Département de biochimie  
CHU Hôpital Dupuytren  
2 Avenue Martin Luther King  
87042 LIMOGES CEDEX  
Tel : 33 (0)5 55 05 63 41

### Centre de compétences des surcharges en fer

Service de médecine interne  
Pôle viscéral et métabolisme  
CHU Hôpital Dupuytren  
2 Avenue Martin Luther King  
87042 LIMOGES CEDEX  
Tel : 33 (0)5 55 05 66 41

### Centre de compétences des maladies neurologiques à expression motrice et cognitive

Service de neurologie  
CHU Hôpital Dupuytren  
2 Avenue Martin Luther King  
87042 LIMOGES CEDEX  
Tel : 33 (0)5 55 05 65 61

### Centre de compétences des hypertensionns pulmonaires sévères

Service d'explorations fonctionnelles physiologiques pneumologie  
Pôle cœur poumon rein  
CHU Hôpital Dupuytren  
2 Avenue Martin Luther King  
87042 LIMOGES CEDEX  
Tel : 33 (0)5 55 05 86 08

### Centre de compétences des maladies osseuses constitutionnelles

Service de chirurgie pédiatrique  
Pôle mère enfant  
Hôpital de la mère et de l'enfant  
8 avenue Dominique Larrey  
87042 LIMOGES CEDEX  
Tel : 33 (0)5 55 05 64 21

## Les centres de référence

### Centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme

(Coordonnateur: Pr François FEILLET)  
Service de médecine infantile I  
CHU de Nancy - Hôpital d'enfants Brabois  
5 Allée du Morvan  
54511 VANDOEUVRE-LES-NANCY  
Tel : 33 (0)3 83 15 47 96

## Les consultations des centres de référence

### Consultation du centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs de Dijon

Service de médecine infantile 3 et de génétique clinique  
CHU de Nancy - Hôpital d'enfants Brabois  
5 Allée du Morvan  
54511 VANDOEUVRE-LES-NANCY  
Tel : 33 (0)3 83 15 45 00

### Consultation du centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs de Dijon

UF de génétique médicale  
Maternité régionale Adolphe Pinard  
10 Rue du Docteur Heydenreich - CS 74213  
54042 NANCY CEDEX  
Tel : 33 (0)3 83 34 43 94

### Consultation du centre de référence des maladies neuromusculaires rares de Strasbourg (adultes)

Service de médecine interne - Maladies Orphelines et Systémiques  
CHU de Nancy - Hôpital d'enfants Brabois  
5 Allée du Morvan  
54511 VANDOEUVRE-LES-NANCY  
Tel : 33 (0)3 83 15 40 60

### Consultation du centre de référence des maladies neuromusculaires rares de Strasbourg (enfants)

Service de médecine physique et réadaptation  
CHU de Nancy - Hôpital d'enfants Brabois  
5 Allée du Morvan  
54511 VANDOEUVRE-LES-NANCY  
Tel : 33 (0)3 83 15 47 84

### Consultation du centre de référence des angioedèmes non histaminiques

Service de médecine interne, Immunologie clinique, allergologie  
CHU Hôpital central  
29 Avenue du Maréchal de Lattre de Tassigny  
CO n°34  
54035 NANCY CEDEX  
Tel : 33 (0)3 83 85 28 70

## Les centres de compétences

### Centre de compétences des maladies auto-inflammatoires et arthrites juvéniles

Service de pédiatrie  
CHU de Nancy - Hôpital d'enfants Brabois  
5 Allée du Morvan  
54511 VANDOEUVRE-LES-NANCY  
Tel : 33 (0)3 83 15 47 34

### Centre de compétences des maladies systémiques et auto-immunes rares de l'adulte

Service de médecine interne  
CHU de Nancy - Hôpital d'enfants Brabois  
5 Allée du Morvan  
54511 VANDOEUVRE-LES-NANCY  
Tel : 33 (0)3 83 15 36 14

### Centre de compétences des maladies vasculaires rares

Service de médecine interne  
CHU de Nancy - Hôpital d'enfants Brabois  
5 Allée du Morvan  
54511 VANDOEUVRE-LES-NANCY  
Tel : 33 (0)3 83 15 36 14

### Centre de compétences des malformations cardiaques congénitales complexes

Service de chirurgie cardiopédiatrique  
CHU de Nancy - Hôpital d'enfants Brabois  
5 Allée du Morvan  
54511 VANDOEUVRE-LES-NANCY  
Tel : 33 (0)3 83 15 49 55

### Centre de compétences des cardiomyopathies

Service de cardiologie  
CHU de Nancy - Hôpital d'enfants Brabois  
5 Allée du Morvan  
54511 VANDOEUVRE-LES-NANCY  
Tel : 33 (0)3 83 15 32 96

### Centre de compétences des troubles du rythme cardiaque

Service de cardiologie  
CHU de Nancy - Hôpital d'enfants Brabois  
5 Allée du Morvan  
54511 VANDOEUVRE-LES-NANCY  
Tel : 33 (0)3 83 15 32 96

### Centre de compétences des dermatoses bulleuses auto-immunes

Service de dermatologie  
Hôpital Fournier  
36 Quai de la Bataille  
54000 NANCY  
Tel : 33 (0)3 83 85 24 65

### Centre de compétences des maladies endocriniennes rares incluant les maladies rares du calcium et du phosphore

Service de médecine infantile 3 et de génétique clinique  
CHU de Nancy - Hôpital d'enfants Brabois  
5 Allée du Morvan  
54511 VANDOEUVRE-LES-NANCY  
Tel : 33 (0)3 83 15 45 00

### Centre de compétences des maladies rares du foie

Service d'hépto-gastro-entérologie  
CHU de Nancy - Hôpital d'enfants Brabois  
5 Allée du Morvan  
54511 VANDOEUVRE-LES-NANCY  
Tel : 33 (0)3 83 15 33 64

### Centre de compétences des maladies digestives intestinales de l'enfant

Service de médecine infantile 3 et de génétique clinique  
CHU de Nancy - Hôpital d'enfants Brabois  
5 Allée du Morvan  
54511 VANDOEUVRE-LES-NANCY  
Tel : 33 (0)3 83 15 45 00

### Centre de compétences des cytopénies auto-immunes, syndrome d'Evans et anémies hémolytiques

Service d'hématologie pédiatrique et hématologie  
CHU de Nancy - Hôpital d'enfants Brabois  
5 Allée du Morvan  
54511 VANDOEUVRE-LES-NANCY  
Tel : 33 (0)3 83 15 32 82



### **Centre de compétences des thrombopathies constitutionnelles**

Service d'hématologie biologique - hémostase médicale  
CHU de Nancy - Hôpital d'enfants Brabois  
5 Allée du Morvan  
54511 VANDOEUVRE-LES-NANCY  
Tel : 33 (0)3 83 15 37 97

### **Centre de compétences des maladies constitutionnelles du globule rouge et de l'érythroïse**

Service d'hémato-oncologie pédiatrique  
CHU de Nancy - Hôpital d'enfants Brabois  
5 Allée du Morvan  
54511 VANDOEUVRE-LES-NANCY  
Tel : 33 (0)3 83 15 45 50

### **Centre de compétences des Maladies respiratoires rares**

Service de pneumologie pédiatrique  
CHU de Nancy - Hôpital d'enfants Brabois  
5 Allée du Morvan  
54511 VANDOEUVRE-LES-NANCY  
Tel : 33 (0)3 83 15 46 01

### **Centre de compétences des hypertensionns pulmonaires sévères**

Service de pneumologie  
CHU de Nancy - Hôpital d'enfants Brabois  
5 Allée du Morvan  
54511 VANDOEUVRE-LES-NANCY  
Tel : 33 (0)3 83 15 40 21

### **Centre de compétences des surdités congénitales et génétiques**

UF de génétique médicale  
Maternité régionale Adolphe Pinard  
10 Rue du Docteur Heydenreich - CS 74213  
54042 NANCY CEDEX  
Tel : 33 (0)3 83 34 43 94

### **Centre de compétences des maladies rénales rares**

Service de néphrologie et dialyse infantile  
CHU de Nancy - Hôpital d'enfants Brabois  
5 Allée du Morvan  
54511 VANDOEUVRE-LES-NANCY  
Tel : 33 (0)3 83 15 47 41

### **Centre de compétences des maladies osseuses constitutionnelles**

Service d'orthopédie  
CHU de Nancy - Hôpital d'enfants Brabois  
5 Allée du Morvan  
54511 VANDOEUVRE-LES-NANCY  
Tel : 33 (0)3 83 15 47 07

### **Centre de compétences des déficits immunitaires héréditaires**

Service d'hémato-oncologie pédiatrique  
CHU de Nancy - Hôpital d'enfants Brabois  
5 Allée du Morvan  
54511 VANDOEUVRE-LES-NANCY  
Tel : 33 (0)3 83 15 45 50

### **Centre de compétences du syndrome de Marfan**

Service de médecine infantile 3 et de génétique clinique  
CHU de Nancy - Hôpital d'enfants Brabois  
5 Allée du Morvan  
54511 VANDOEUVRE-LES-NANCY  
Tel : 33 (0)3 83 15 45 00

### **Centre de compétences des fentes labio-palatines**

service de chirurgie Maxillo-faciale  
CHU Hôpital central  
29 Avenue du Maréchal de Lattre de Tassigny  
CO n°34  
54035 NANCY CEDEX  
Tel : 33 (0)03 83 85 12 88

### **Centre de compétences du spina bifida**

Service de chirurgie infantile viscérale  
CHU de Nancy - Hôpital d'enfants Brabois  
5 Allée du Morvan  
54511 VANDOEUVRE-LES-NANCY  
Tel : 33 (0)3 83 15 46 74

### **Centre de compétences de la maladie de Rendu Osler**

Service de médecine interne - Maladies Orphelines et Systémiques  
CHU de Nancy - Hôpital d'enfants Brabois  
5 Allée du Morvan  
54511 VANDOEUVRE-LES-NANCY  
Tel : 33 (0)3 83 15 40 60

## Les centres de référence

### Centre de référence des maladies dermatologiques rares

(Coordonnateur: Pr Alain TAÏEB)  
Service de génétique médicale (laboratoire)  
Pôle de biologie  
CHU de Toulouse - Hôpital Purpan  
Place du Docteur Baylac - TSA 40031  
31059 TOULOUSE CEDEX 9  
Tel : 33 (0)5 61 77 90 55

### Centre de référence du syndrome de Prader-Willi

(Coordonnateur: Pr. Maithé TAUBER)  
Service d'Endocrinologie, Maladies Osseuses,  
Génétique et Gynécologie Médicales  
Département de pédiatrie - Pôle enfant  
CHU Hôpital des enfants  
330 Avenue de Grande Bretagne TSA 70034  
31059 TOULOUSE CEDEX 9  
Tel : 33 (0)5 34 55 86 98

### Centre de référence de l'atrophie multisystématisée

(Coordonnateur: Pr Olivier RASCOL)  
Service de neurologie générale et maladies  
inflammatoires du système nerveux  
Pôle neurosciences  
CHU de Toulouse - Hôpital Purpan  
Place du Docteur Baylac - TSA 40031  
31059 TOULOUSE CEDEX 9  
Tel : 33 (0)5 61 77 22 71

### Centre de référence du kératocone

(Coordonnateur: Pr Joseph COLIN)  
Service d'ophtalmologie  
CHU de Toulouse - Hôpital Purpan  
Place du Docteur Baylac - TSA 40031  
31059 TOULOUSE CEDEX 9  
Tel : 33 (0)5 61 77 21 61

### Centre de référence des maladies rénales rares

(Coordonnateur: Pr Dominique CHAUVEAU)  
Service de néphrologie - immunologie  
clinique  
CHU Hôpital Rangueil  
1 Avenue du Pr Jean Poulhès - TSA 50032  
31059 TOULOUSE CEDEX 9  
Tel : 33 (0)5 61 32 32 83

### Centre de référence des maladies rénales rares

(Coordonnateur: Pr Dominique CHAUVEAU)  
Service de néphrologie pédiatrique  
CHU Hôpital des enfants  
330 Avenue de Grande Bretagne TSA 70034  
31059 TOULOUSE CEDEX 9  
Tel : 33 (0)5 34 55 85 95

## Les consultations des centres de référence

### Consultation du centre de référence des maladies dermatologiques rares

Service de dermatologie  
Centre de référence des maladies rares de la  
peau  
Centre Hospitalier Larrey  
24 Chemin de Pouvoirville - TSA 30030  
31059 TOULOUSE CEDEX 9  
Tel : 33 (0)1 67 77 81 41

### Consultation du centre de référence des maladies rares du métabolisme du calcium et du phosphore

Service d'endocrinologie, maladies osseuses,  
génétique et gynécologie médicale  
CHU Hôpital des enfants  
330 Avenue de Grande Bretagne TSA 70034  
31059 TOULOUSE CEDEX 9  
Tel : 33 (0)5 34 55 85 55

### Consultation du centre de référence du syndrome de Prader-Willi

Neurologie - Laboratoire du sommeil  
CHU Hôpital Rangueil  
1 Avenue du Pr Jean Poulhès - TSA 50032  
31059 TOULOUSE CEDEX 9  
Tel : 33 (0)5 61 32 26 98

### Consultation du centre de référence du syndrome de Prader-Willi

Service de neuropédiatrie  
CHU Hôpital des enfants  
330 Avenue de Grande Bretagne TSA 70034  
31059 TOULOUSE CEDEX 9  
Tel : 33 (0)5 34 55 85 77

### Consultation du centre de référence du syndrome de Prader-Willi

Pédiatrie - Chirurgie Orthopédique,  
Traumatologie et Plastique  
CHU Hôpital des enfants  
330 Avenue de Grande Bretagne TSA 70034  
31059 TOULOUSE CEDEX 9

Tel : 33 (0)5 34 55 85 26

### Consultation du centre de référence du syndrome de Prader-Willi

Psychiatrie de Liaison  
CHU Hôpital des enfants  
330 Avenue de Grande Bretagne TSA 70034  
31059 TOULOUSE CEDEX 9  
Tel : 33 (0)5 34 55 86 78

### Consultation du centre de référence du syndrome de Prader-Willi

Diabétologie - Maladies métaboliques -  
Nutrition  
CHU Hôpital Rangueil  
1 Avenue du Pr Jean Poulhès - TSA 50032  
31059 TOULOUSE CEDEX 9  
Tel : 33 (0)5 61 32 26 79

### Consultation du centre de référence des thrombopathies constitutionnelles

Service de pédiatrie - hématologie, oncologie  
CHU Hôpital des enfants  
330 Avenue de Grande Bretagne TSA 70034  
31059 TOULOUSE CEDEX 9  
Tel : 33 (0)5 34 55 86 10

### Consultation du centre de référence des maladies neuromusculaires du CHU Bordeaux - Pessac (adultes)

Service de neurologie et d'explorations  
fonctionnelles  
CHU Hôpital Rangueil  
1 Avenue du Pr Jean Poulhès - TSA 50032  
31059 TOULOUSE CEDEX 9  
Tel : 33 (0)5 61 32 32 96

### Consultation du centre de référence des maladies neuromusculaires du CHU Bordeaux - Pessac (enfants)

Service de neuropédiatrie  
Pédiatrie-Neurologie, Infectiologie  
CHU Hôpital des enfants  
330 Avenue de Grande Bretagne TSA 70034  
31059 TOULOUSE CEDEX 9  
Tel : 33 (0)5 34 55 85 75

## Les centres de compétences

### Centre de compétences des maladies auto-inflammatoires et arthrites juvéniles

Service de urgences et pédiatrie générale  
CHU Hôpital des enfants  
330 Avenue de Grande Bretagne TSA 70034  
31059 TOULOUSE CEDEX 9  
Tel : 33 (0)5 34 55 84 20



### Centre de compétences de la maladie de Wilson

Service d'hématologie clinique et néphrologie  
CHU Hôpital Rangueil  
1 Avenue du Pr Jean Poulhès - TSA 50032  
31059 TOULOUSE CEDEX 9  
Tel : 33 (0)5 61 77 77 84

### Centre de compétences des maladies systémiques et auto-immunes rares de l'adulte

Service de néphrologie - immunologie clinique  
CHU Hôpital Rangueil  
1 Avenue du Pr Jean Poulhès - TSA 50032  
31059 TOULOUSE CEDEX 9  
Tel : 33 (0)5 61 32 32 83

### Centre de compétences des maladies vasculaires rares

Service de médecine vasculaire  
CHU Hôpital Rangueil  
1 Avenue du Pr Jean Poulhès - TSA 50032  
31059 TOULOUSE CEDEX 9  
Tel : 33 (0)5 61 32 30 35

### Centre de compétences des malformations cardiaques congénitales complexes

Service de cardiologie pédiatrique  
CHU Hôpital des enfants  
330 Avenue de Grande Bretagne TSA 70034  
31059 TOULOUSE CEDEX 9  
Tel : 33 (0)5 34 55 85 96

### Centre de compétences des cardiomyopathies

Service de cardiologie  
Fédération des services de cardiologie  
CHU Hôpital Rangueil  
1 Avenue du Pr Jean Poulhès - TSA 50032  
31059 TOULOUSE CEDEX 9  
Tel : 33 (0)5 61 32 26 61

### Centre de compétences des troubles du rythme cardiaque

Service de cardiologie  
Fédération des services de cardiologie  
CHU Hôpital Rangueil  
1 Avenue du Pr Jean Poulhès - TSA 50032  
31059 TOULOUSE CEDEX 9  
Tel : 33 (0)5 61 32 30 54

### Centre de compétences des anomalies du développement et syndromes malformatifs

Service de génétique médicale (laboratoire)  
Pôle de biologie  
CHU de Toulouse - Hôpital Purpan  
Place du Docteur Baylac - TSA 40031  
31059 TOULOUSE CEDEX 9  
Tel : 33 (0)5 61 77 90 55

### Centre de compétences des dermatoses bulleuses auto-immunes

Service de dermatologie  
Centre de référence des maladies rares de la peau  
Centre Hospitalier Larrey  
24 Chemin de Pouvoirville - TSA 30030  
31059 TOULOUSE CEDEX 9  
Tel : 33 (0)1 67 77 81 41

### Centre de compétences des maladies rares du foie

Service d'hépatogastro-entérologie  
CHU de Toulouse - Hôpital Purpan  
Place du Docteur Baylac - TSA 40031  
31059 TOULOUSE CEDEX 9  
Tel : 33 (0)5 61 77 77 44

### Centre de compétences des maladies digestives intestinales de l'enfant

Service de gastroentérologie, hépatologie, nutrition pédiatrique  
CHU Hôpital des enfants  
330 Avenue de Grande Bretagne TSA 70034  
31059 TOULOUSE CEDEX 9  
Tel : 33 (0)5 34 55 85 60

### Centre de compétences des atrésies des voies biliaires de l'enfant

Service de gastroentérologie, hépatologie, nutrition pédiatrique  
CHU Hôpital des enfants  
330 Avenue de Grande Bretagne TSA 70034  
31059 TOULOUSE CEDEX 9  
Tel : 33 (0)5 34 55 85 60

### Centre de compétences des cytopénies auto-immunes, syndrome d'Evans et anémies hémolytiques

Service de médecine interne  
Immunopathologie Clinique  
CHU de Toulouse - Hôpital Purpan  
Place du Docteur Baylac - TSA 40031  
31059 TOULOUSE CEDEX 9  
Tel : 33 (0)5 61 77 95 49

### Centre de compétences des microangiopathies thrombotiques

Service de néphrologie - immunologie clinique  
CHU Hôpital Rangueil  
1 Avenue du Pr Jean Poulhès - TSA 50032  
31059 TOULOUSE CEDEX 9  
Tel : 33 (0)5 61 32 32 83

### Centre de compétences des troubles de l'hémostase

Centre régional d'hémophilie  
CHU de Toulouse - Hôpital Purpan  
Place du Docteur Baylac - TSA 40031  
31059 TOULOUSE CEDEX 9  
Tel : 33 (0)5 61 77 25 07

### Centre de compétences des maladies constitutionnelles du globule rouge et de l'érythrocytose

Unité d'héματο-oncologie  
CHU Hôpital des enfants  
330 Avenue de Grande Bretagne TSA 70034  
31059 TOULOUSE CEDEX 9  
Tel : 33 (0)5 34 55 86 11

### Centre de compétences des maladies héréditaires du métabolisme

Service de gastroentérologie, hépatologie, nutrition pédiatrique  
CHU Hôpital des enfants  
330 Avenue de Grande Bretagne TSA 70034  
31059 TOULOUSE CEDEX 9  
Tel : 33 (0)5 34 55 85 60

### Centre de compétences des surcharges en fer

Service d'hépatogastro-entérologie  
CHU de Toulouse - Hôpital Purpan  
Place du Docteur Baylac - TSA 40031  
31059 TOULOUSE CEDEX 9  
Tel : 33 (0)5 61 77 77 44

### Centre de compétences de la maladie de Wilson

Service de gastroentérologie, hépatologie, nutrition pédiatrique  
CHU Hôpital des enfants  
330 Avenue de Grande Bretagne TSA 70034  
31059 TOULOUSE CEDEX 9  
Tel : 33 (0)5 34 55 85 60

### Centre de compétences des retards mentaux et malformations cérébelleuses

Service de neuropédiatrie  
CHU Hôpital des enfants  
330 Avenue de Grande Bretagne TSA 70034  
31059 TOULOUSE CEDEX 9  
Tel : 33 (0)5 34 55 85 77

### Centre de compétences des maladies inflammatoires du cerveau

Service de neuropédiatrie  
Pédiatrie-Neurologie, Infectiologie  
CHU Hôpital des enfants  
330 Avenue de Grande Bretagne TSA 70034  
31059 TOULOUSE CEDEX 9  
Tel : 33 (0)5 34 55 85 75

### Centre de compétences des narcolepsies et hypersomnies idiopathiques

Neurologie - Laboratoire du sommeil  
CHU Hôpital Rangueil  
1 Avenue du Pr Jean Poulhès - TSA 50032  
31059 TOULOUSE CEDEX 9  
Tel : 33 (0)5 61 32 26 98



### **Centre de compétences des épilepsies rares et sclérose tubéreuse de Bourneville**

Service de neuropédiatrie  
Pédiatrie-Neurologie, Infectiologie  
CHU Hôpital des enfants  
330 Avenue de Grande Bretagne TSA 70034  
31059 TOULOUSE CEDEX 9  
Tel : 33 (0)5 34 55 85 75

### **Centre de compétences des Maladies respiratoires rares**

Service de pneumologie-allergologie  
CHU Hôpital des enfants  
330 Avenue de Grande Bretagne TSA 70034  
31059 TOULOUSE CEDEX 9  
Tel : 33 (0)5 35 55 87 37

### **Centre de compétences des hypertensionns pulmonaires sévères**

Service de pneumologie  
Centre Hospitalier Larrey  
24 Chemin de Pouvoirville - TSA 30030  
31059 TOULOUSE CEDEX 9  
Tel : 33(0)5 67 77 17 09

### **Centre de compétences des surdités congénitales et génétiques**

Service de génétique médicale (laboratoire)  
Pôle de biologie  
CHU de Toulouse - Hôpital Purpan  
Place du Docteur Baylac - TSA 40031  
31059 TOULOUSE CEDEX 9  
Tel : 33 (0)5 61 77 90 55

### **Centre de compétences des maladies osseuses constitutionnelles**

Service d'endocrinologie, maladies osseuses, génétique et gynécologie médicale  
CHU Hôpital des enfants  
330 Avenue de Grande Bretagne TSA 70034  
31059 TOULOUSE CEDEX 9  
Tel : 33 (0)5 34 55 85 55

### **Centre de compétences des déficits immunitaires héréditaires**

Unité d'hémato-oncologie  
CHU Hôpital des enfants  
330 Avenue de Grande Bretagne TSA 70034  
31059 TOULOUSE CEDEX 9  
Tel : 33 (0)5 34 55 86 11

### **Centre de compétences du syndrome de Marfan**

Service d'hôpital de jour de cardiologie et endocrinologie pédiatrique  
CHU Hôpital des enfants  
330 Avenue de Grande Bretagne TSA 70034  
31059 TOULOUSE CEDEX 9  
Tel : 33 (0)5 34 55 86 04

### **Centre de compétences des malformations craniofaciales**

Service de neurochirurgie et chirurgie plastique  
CHU de Toulouse - Hôpital Purpan  
Place du Docteur Baylac - TSA 40031  
31059 TOULOUSE CEDEX 9  
Tel : 33 (0)5 61 77 75 13

### **Centre de compétences des fentes labio-palatines**

Service de chirurgie pédiatrique et chirurgie maxillo-faciale  
CHU Hôpital des enfants  
330 Avenue de Grande Bretagne TSA 70034  
31059 TOULOUSE CEDEX 9  
Tel : 33 (0)5 34 55 85 41

### **Centre de compétences du spina bifida**

Service de chirurgie viscérale pédiatrique  
CHU Hôpital des enfants  
330 Avenue de Grande Bretagne TSA 70034  
31059 TOULOUSE CEDEX 9  
Tel : 33 (0)5 34 55 85 13

### **Centre de compétences des neurofibromatoses**

Service de neuropédiatrie  
CHU Hôpital des enfants  
330 Avenue de Grande Bretagne TSA 70034  
31059 TOULOUSE CEDEX 9  
Tel : 33 (0)5 34 55 85 77

## Les centres de référence

### Centre de référence de la sclérodémie systémique

(Coordonnateur: Pr Eric HACHULLA)  
Service de médecine interne  
Pôle de médecine  
CHRU de Lille - Hôpital Claude Huriez  
Rue Michel Polonovski  
59037 LILLE CEDEX  
Tel : 33 (0)3 20 44 42 95

### Centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs

(Coordonnateur: Pr Sylvie MANOUVRIER-HANU)  
Service de génétique clinique Guy Fontaine  
CHRU de Lille - Hôpital Jeanne de Flandre  
Avenue Eugène Avinée  
59037 LILLE CEDEX  
Tel : 33 (0)3 20 44 49 11

### Centre de référence des affections congénitales et malformatives de l'oesophage

(Coordonnateur: Pr Frédéric GOTTRAND)  
Pôle enfant - Unité de gastro-entérologie, hépatologie et nutrition  
INSERM EA 3925 - CRACMO  
CHRU de Lille - Hôpital Jeanne de Flandre  
Avenue Eugène Avinée  
59037 LILLE CEDEX  
Tel : 33 (0)3 20 44 61 26

### Centre de référence de la maladie de Willebrand

(Coordonnateur: Pr. Agnès VEYRADIÈRE)  
Pôle d'Hématologie-Transfusion

### CHRU de Lille - centre de biologie et pathologie

Boulevard du Pr Jules Leclercq  
59037 LILLE CEDEX  
Tel : 33 (0)3 20 44 48 45

### Centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme

(Coordonnateur: Dr Dries DOBBELAERE)  
Pôle enfant - Unité des maladies héréditaires du métabolisme  
CHRU de Lille - Hôpital Jeanne de Flandre  
Avenue Eugène Avinée  
59037 LILLE CEDEX  
Tel : 33 (0)3 20 44 41 49

### Centre de référence des maladies neuromusculaires

(Coordonnateur: Pr André THEVENON)  
Service de médecine physique réadaptation  
CHU Hôpital Pierre Swynghedauw  
Rue André Verhaeghe  
59037 LILLE CEDEX  
Tel : 33 (0)3 20 44 58 08

### Centre de référence des malformations cranio-maxillo-faciales rares

(Coordonnateur: Pr Philippe PELLERIN)  
Service de chirurgie plastique reconstructrice  
CHU Hôpital Roger Salengro  
Rue du Pr. Emile Laine  
59037 LILLE CEDEX  
Tel : 33 (0)3 20 44 49 03

### Centre de référence des malformations cranio-maxillo-faciales rares

(Coordonnateur: Pr Philippe PELLERIN)  
Service de chirurgie plastique reconstructrice  
CHU Hôpital Roger Salengro  
Rue du Pr. Emile Laine  
59037 LILLE CEDEX  
Tel : 33 (0)3 20 44 49 03

## Les consultations des centres de référence

### Consultation du centre de référence de la sclérodémie systémique

Service de médecine néphrologie - médecine interne et vasculaire  
Centre Hospitalier de Valenciennes  
Avenue Desandrouins  
59300 VALENCIENNES  
Tel : 33 (0)3 27 14 34 30

### Consultation du centre de référence de la hernie de coupole diaphragmatique

Clinique de médecine néonatale  
CHRU de Lille - Hôpital Jeanne de Flandre  
Avenue Eugène Avinée  
59037 LILLE CEDEX  
Tel : 33 (0)3 20 44 61 99

### Consultation du centre de référence des cytopénies auto-immunes de l'adulte

Service d'hématologie  
CHRU de Lille  
2 Avenue Oscar Lambret  
59037 LILLE CEDEX  
Tel : 33 (0)3 20 44 59 62

### Consultation du centre de référence de l'hémophilie et autres maladies hémorragiques constitutionnelles

Pôle d'Hématologie-Transfusion

### CHRU de Lille - centre de biologie et pathologie

Boulevard du Pr Jules Leclercq  
59037 LILLE CEDEX  
Tel : 33 (0)3 20 44 48 45

### Consultation du centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme de Lille

Service d'endocrinologie et maladies métaboliques de l'adulte  
CHRU de Lille - Clinique Marc Linquette  
rue du Professeur Laguesse  
59037 LILLE cedex  
Tel : 33 (0)3 20 44 45 15

### Consultation du centre de référence des malformations et maladies congénitales du cervelet

Service de Neuropédiatrie Hôpital Roger Salengro CHRU 59037  
Pôle Enfant  
CHU Hôpital Roger Salengro  
Rue du Pr. Emile Laine  
59037 LILLE CEDEX  
Tel : 33 (0)3 20 44 40 57

### Consultation du centre de référence des épilepsies rares et de la sclérose tubéreuse de Bourneville

Service de Neuropédiatrie Hôpital Roger Salengro CHRU 59037  
Pôle Enfant  
CHU Hôpital Roger Salengro  
Rue du Pr. Emile Laine  
59037 LILLE CEDEX  
Tel : 33 (0)3 20 44 40 57

### Consultation du centre de référence des maladies neuromusculaires de Lille

Service de neuropédiatrie  
CHRU de Lille - centre de biologie et pathologie

Boulevard du Pr Jules Leclercq  
59037 LILLE CEDEX  
Tel : 33 (0)3 20 44 53 25

### Consultation du centre de référence des maladies neuromusculaires de Lille

Service de neurologie D  
Clinique neurologique  
CHRU de Lille - centre de biologie et pathologie  
Boulevard du Pr Jules Leclercq  
59037 LILLE CEDEX  
Tel : 33 (0)3 20 44 57 65

### Consultation du centre de référence des maladies neuromusculaires de Lille

Centre de rééducation fonctionnelle  
CRF Marc Sautélet  
10, rue du Petit Boulevard BP 20127  
59653 VILLENEUVE D'ASCQ CEDEX  
Tel : 33 (0)3 28 80 07 71

### Consultation du centre de référence des angioedèmes non histaminiques

Service de médecine interne  
Pôle de médecine  
CHRU de Lille - Hôpital Claude Huriez  
Rue Michel Polonovski  
59037 LILLE CEDEX  
Tel : 33 (0)3 20 44 42 95

### Les centres de compétences

#### Centre de compétences des maladies auto-inflammatoires et arthrites juvéniles

Unité d'hématologie  
Pôle enfant : immunologie et rhumatologie  
CHRU de Lille - Hôpital Jeanne de Flandre  
Avenue Eugène Avinée  
59037 LILLE CEDEX  
Tel : 33 (0)3 20 44 46 62

#### Centre de compétences des amyloses primitives

Service de médecine interne  
Pôle de médecine  
CHRU de Lille - Hôpital Claude Huriez  
Rue Michel Polonovski  
59037 LILLE CEDEX  
Tel : 33 (0)3 20 44 42 95

#### Centre de compétences des maladies vasculaires rares

Service de médecine interne  
Pôle de médecine  
CHRU de Lille - Hôpital Claude Huriez  
Rue Michel Polonovski  
59037 LILLE CEDEX  
Tel : 33 (0)3 20 44 42 95

### Centre de compétences des malformations cardiaques congénitales complexes

Service de maladies cardiovasculaires infantiles et congénitales  
Pôle de Médecine  
CHU Hôpital cardiologique  
Boulevard du Professeur Jules Leclercq  
59037 LILLE CEDEX  
Tel : 33 (0)3 20 44 50 62

### Centre de compétences des cardiomyopathies

Service de cardiologie C  
Pôle de Cardiologie et Maladies Vasculaires  
CHU Hôpital cardiologique  
Boulevard du Professeur Jules Leclercq  
59037 LILLE CEDEX  
Tel : 33 (0)3 20 44 50 45

### Centre de compétences des troubles du rythme cardiaque

Service de cardiologie A  
Pôle de cardiologie et maladies vasculaires  
CHU Hôpital cardiologique  
Boulevard du Professeur Jules Leclercq  
59037 LILLE CEDEX  
Tel : 33 (0)3 20 44 50 38

### Centre de compétences des maladies dermatologiques rares d'origine génétique

Service de dermatologie  
Pôle des Spécialités Médico-Chirurgicales et  
Pôle Enfants  
CHRU de Lille - Hôpital Claude Huriez  
Rue Michel Polonovski  
59037 LILLE CEDEX  
Tel : 33 (0)3 20 44 45 02

### Centre de compétences des maladies dermatologiques rares d'origine génétique

Service de Dermatologie et de Pédiatrie  
CHRU de Lille - Hôpital Jeanne de Flandre  
Avenue Eugène Avinée  
59037 LILLE CEDEX  
Tel : 33 (0)3 20 44 59 62 TSI 32106

### Centre de compétences des maladies bulleuses auto-immunes

Service de dermatologie  
Pôle des Spécialités Médico-Chirurgicales  
CHRU de Lille - Hôpital Claude Huriez  
Rue Michel Polonovski  
59037 LILLE CEDEX  
Tel : 33 (0)3 20 44 41 91

### Centre de compétences des maladies endocriniennes rares incluant les maladies rares du calcium et du phosphore

Service d'endocrinologie-diabétologie gynécologie pédiatriques  
Pôle Enfant  
CHRU de Lille - Hôpital Jeanne de Flandre  
Avenue Eugène Avinée  
59037 LILLE CEDEX  
Tel : 33 (0)3 20 44 46 95

### Centre de compétences des maladies rares du foie

Service de maladies de l'appareil digestif et de la nutrition  
Pôle de Médecine  
CHRU de Lille - Hôpital Claude Huriez  
Rue Michel Polonovski  
59037 LILLE CEDEX  
Tel : 33 (0)3 20 44 55 97

### Centre de compétences des atrésies des voies biliaires de l'enfant

Pôle enfant - Unité de gastro-entérologie, hépatologie et nutrition  
INSERM EA 3925 - CRACMO  
CHRU de Lille - Hôpital Jeanne de Flandre  
Avenue Eugène Avinée  
59037 LILLE CEDEX  
Tel : 33 (0)3 20 44 61 26

### Centre de compétences des microangiopathies thrombotiques

Clinique de néphrologie  
CHRU de Lille - Hôpital Albert Calmette  
Boulevard du Professeur Jules Leclercq  
59037 LILLE CEDEX  
Tel : 33 (0)3 20 44 50 00

### Centre de compétences des maladies constitutionnelles du globule rouge et de l'érythroïèse

Service d'hématologie  
Pôle Enfant  
CHRU de Lille - Hôpital Jeanne de Flandre  
Avenue Eugène Avinée  
59037 LILLE CEDEX  
Tel : 33 (0)3 20 44 41 05

### Centre de compétences des surcharges en fer

Service de maladies de l'Appareil Digestif et de la Nutrition  
Pôle de Médecine  
CHRU de Lille - Hôpital Claude Huriez  
Rue Michel Polonovski  
59037 LILLE CEDEX  
Tel : 33 (0)3 20 44 55 97



### Centre de compétences de la maladie de Wilson

Pôle enfant - Unité de gastro-entérologie, hépatologie et nutrition  
INSERM EA 3925 - CRACMO  
CHRU de Lille - Hôpital Jeanne de Flandre  
Avenue Eugène Avinée  
59037 LILLE CEDEX  
Tel : 33 (0)3 20 44 61 26

### Centre de compétences des maladies neurologiques à expression motrice et cognitive

Service de neurologie et Pathologie du Mouvement  
Pôle de Neurologie  
CHU Hôpital Roger Salengro  
Rue du Pr. Emile Laine  
59037 LILLE CEDEX  
Tel : 33 (0)3 20 44 67 52

### Centre de compétences des maladies inflammatoires du cerveau

Service de Neuropédiatrie Hôpital Roger Salengro CHRU 59037  
Pôle Enfant  
CHU Hôpital Roger Salengro  
Rue du Pr. Emile Laine  
59037 LILLE CEDEX  
Tel : 33 (0)3 20 44 40 57

### Centre de compétences des narcolepsies et hypersomnies idiopathiques

Service de neuro-physiologie clinique  
Hôpital Roger Salengro  
Rue du Pr. Emile Laine  
59037 LILLE  
Tel : 33 (0)3 20 44 64 61

### Centre de compétences des Maladies respiratoires rares

Pôle des maladies respiratoires  
CHRU de Lille - Hôpital Albert Calmette  
Boulevard du Professeur Jules Leclercq  
59037 LILLE CEDEX  
Tel : 33 (0)3 20 44 59 48

### Centre de compétences des Maladies respiratoires rares

Service de pneumologie pédiatrique  
Pôle Enfant  
CHRU de Lille - Hôpital Jeanne de Flandre  
Avenue Eugène Avinée  
59037 LILLE CEDEX  
Tel : 33 (0)3 20 44 50 72

### Centre de compétences des hypertensionns pulmonaires sévères

Service de cardiologie C  
Pôle de Cardiologie et Maladies Vasculaires  
CHU Hôpital cardiologique  
Boulevard du Professeur Jules Leclercq  
59037 LILLE CEDEX  
Tel : 33 (0)3 20 44 50 45

### Centre de compétences des maladies ophtalmologiques rares

Service d'exploration de la Vision et Neuro-ophtalmologie  
Pôle d'Imagerie et Explorations Fonctionnelles  
CHU Hôpital Roger Salengro  
Rue du Pr. Emile Laine  
59037 LILLE CEDEX  
Tel : 33 (0)3 20 44 62 11

### Centre de compétences des surdités congénitales et génétiques

Service de génétique clinique Guy Fontaine  
CHRU de Lille - Hôpital Jeanne de Flandre  
Avenue Eugène Avinée  
59037 LILLE CEDEX  
Tel : 33 (0)3 20 44 49 11

### Centre de compétences des maladies rénales rares

Service de néphrologie pédiatrique  
Pôle Enfant  
CHRU de Lille - Hôpital Jeanne de Flandre  
Avenue Eugène Avinée  
59037 LILLE CEDEX  
Tel : 33 (0)3 20 44 49 90

### Centre de compétences des maladies osseuses constitutionnelles

Service de génétique clinique Guy Fontaine  
CHRU de Lille - Hôpital Jeanne de Flandre  
Avenue Eugène Avinée  
59037 LILLE CEDEX  
Tel : 33 (0)3 20 44 49 11

### Centre de compétences des déficits immunitaires héréditaires

Service d'hématologie, Immunologie, Rhumatologie pédiatriques  
Pôle Enfants-Adolescents  
CHRU de Lille - Hôpital Jeanne de Flandre  
Avenue Eugène Avinée  
59037 LILLE CEDEX  
Tel : 33 (0)3 20 44 46 62

### Centre de compétences des malformations ORL rares

Service d'ORL et Consultation Chirurgique pédiatrique  
Pôle Enfant  
CHRU de Lille - Hôpital Jeanne de Flandre  
Avenue Eugène Avinée  
59037 LILLE CEDEX  
Tel : 33 (0)3 20 44 50 67

### Centre de compétences des maladies odontologiques rares

Service de chirurgie maxillo-faciale et stomatologie  
CHU Hôpital Roger Salengro  
Rue du Pr. Emile Laine  
59037 LILLE CEDEX  
Tel : 33 (0)3 20 44 63 76

### Centre de compétences du spina bifida

Service de médecine physique et réadaptation  
Pôle de Soins de Suite, Rééducation et Réadaptation  
CHU Hôpital Pierre Swynghedauw  
Rue André Verhaeghe  
59037 LILLE CEDEX  
Tel : 33 (0)3 20 44 43 46

### Centre de compétences des neurofibromatoses de type 2

Service d'otologie et otoneurologie  
Pôle des Spécialités  
CHU Hôpital Roger Salengro  
Rue du Pr. Emile Laine  
59037 LILLE CEDEX  
Tel : 33 (0)3 20 44 63 24

### Centre de compétences de la maladie de Rendu Osler

Service de médecine interne  
Pôle de médecine  
CHRU de Lille - Hôpital Claude Huriez  
Rue Michel Polonovski  
59037 LILLE CEDEX  
Tel : 33 (0)3 20 44 42 95

### Centre de compétences du syndrome de transfusion fœto-fœtale

Service de génétique clinique Guy Fontaine  
CHRU de Lille - Hôpital Jeanne de Flandre  
Avenue Eugène Avinée  
59037 LILLE CEDEX  
Tel : 33 (0)3 20 44 49 11

## Les centres de référence

### Centre de référence des troubles du rythme cardiaque d'origine génétique

(Coordonnateur: Pr Hervé LE MAREC)  
Clinique cardiologique - Unité de génétique cardiologique  
CHU Hôpital Guillaume et René Laënnec  
Boulevard Jacques Monod BP 1005  
44093 NANTES CEDEX 1  
Tel : 33 (0)2 40 16 57 14

### Centre de référence des pathologies de la réceptivité hormonale

(Coordonnateur: Pr. Patrice RODIEN)  
Département d'endocrinologie, diabétologie et nutrition  
CHU d'Angers  
4 rue Larrey  
49933 ANGERS Cedex 9  
Tel : 33 (0)2 41 35 34 24

### Centre de référence des malformations ano-rectales et pelviennes rares

(Coordonnateur: Pr Sabine SARNACKI)  
Clinique de Chirurgie Digestive et Endocrinienne  
INSTITUT DES MALADIES DE L'APPAREIL DIGESTIF  
CHU de Nantes - Hôtel Dieu  
Place Alexis Ricordeau  
44093 NANTES CEDEX 1  
Tel : 33 (0)2 40 08 30 22

### Centre de référence des maladies neurogénétiques

(Coordonnateur: Pr Dominique BONNEAU)  
Service de génétique  
Hôtel-Dieu Nord  
CHU d'Angers  
4 rue Larrey  
49933 ANGERS Cedex 9  
Tel : 33 (0)2 41 35 46 13

### Centre de référence des maladies neuromusculaires

(Coordonnateur : Pr Yann PEREON)  
Laboratoire d'explorations fonctionnelles  
CHU de Nantes - Hôtel Dieu  
Place Alexis Ricordeau  
44093 NANTES CEDEX 1  
Tel : 33 (0)2 40 08 36 17

### Centre de référence des maladies neuromusculaires

(Coordonnateur: Pr Yann PEREON)  
Département de neurologie  
CHU d'Angers  
4 rue Larrey  
49933 ANGERS Cedex 9  
Tel : 33 (0)2 41 35 79 33

### Centre de référence de la mucoviscidose

(Coordonnateur: Dr Gilles RAULT)  
Service de pédiatrie médicale  
CHU de Nantes - Hôtel Dieu  
Place Alexis Ricordeau  
44093 NANTES CEDEX 1  
Tel : 33 (0)2 98 29 34 69

## Les consultations des centres de référence

### Consultation du centre de référence de l'histiocytose langerhansienne (enfants)

Service d'oncologie pédiatrique  
Hôpital Mère-Enfant  
7 Quai Moncoussu  
44093 NANTES CEDEX 1  
Tel : 33 (0)2 40 08 36 10

### Consultation du centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs de Rennes

Service de génétique  
Hôtel-Dieu Nord  
CHU d'Angers  
4 rue Larrey  
49933 ANGERS Cedex 9  
Tel : 33 (0)2 41 35 46 13

### Consultation du centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs de Rennes

Service de génétique médicale  
CHU de Nantes - Institut de Biologie  
9 Quai Moncoussu  
44093 NANTES CEDEX 1  
Tel : 33 (0)2 40 08 32 45

### Consultation du centre de référence des malformations ano-rectales et pelviennes rares

Service de chirurgie viscérale infantile  
Hôpital Mère-Enfant  
7 Quai Moncoussu  
44093 NANTES CEDEX 1  
Tel : 33 (0)2 40 08 35 86

### Consultation du centre de référence de la maladie de Willebrand

UF du laboratoire d'hématologie  
CHU Hotel Dieu 'Immeuble Jean Monnet'  
30 Boulevard Jean Monnet  
44093 NANTES Cedex 1  
Tel : 33 (0)2 40 08 74 68

### Consultation du centre de référence de l'hémophilie et autres maladies hémorragiques constitutionnelles

UF du laboratoire d'hématologie  
CHU Hotel Dieu 'Immeuble Jean Monnet'  
30 Boulevard Jean Monnet  
44093 NANTES Cedex 1  
Tel : 33 (0)2 40 08 74 68

### Consultation du centre de référence des maladies mitochondriales de Paris

Service de génétique  
Hôtel-Dieu Nord  
CHU d'Angers  
4 rue Larrey  
49933 ANGERS Cedex 9  
Tel : 33 (0)2 41 35 46 13

### Consultation du centre de référence des maladies neurogénétiques d'Angers

Clinique neurologique  
CHU Hôpital Guillaume et René Laënnec  
Boulevard Jacques Monod BP 1005  
44093 NANTES CEDEX 1  
Tel : 33 (0)1 40 16 52 05

### Consultation du centre de référence des maladies neuromusculaires rares de Nantes (enfants)

Unité de neuropédiatrie  
CHU d'Angers  
4 rue Larrey  
49933 ANGERS Cedex 9  
Tel : 33 (0)2 41 35 44 45

### Consultation du centre de référence des maladies neuromusculaires rares de Nantes (enfants)

Clinique médicale pédiatrique  
Hôpital Mère-Enfant  
7 Quai Moncoussu  
44093 NANTES CEDEX 1  
Tel : 33 (0)2 40 08 34 80

### Consultation du centre de référence de la mucoviscidose de Nantes (adultes)

Pneumologie - Unité de transplantation thoracique  
CHU Hôpital Guillaume et René Laënnec  
Boulevard Jacques Monod BP 1005  
44093 NANTES CEDEX 1  
Tel : 33 (0)2 40 16 52 35 /50 92

### Consultation du centre de référence de la mucoviscidose de Nantes (enfants)

CRCM - Pôle mère-enfant  
Hôpital Mère-Enfant  
7 Quai Moncoussu  
44093 NANTES CEDEX 1  
Tel : 33 (0)2 40 08 31 72

### Consultation du centre de référence du syndrome néphrotique idiopathique

Service de néphrologie et immunologie clinique  
CHU de Nantes - Hôtel Dieu  
Place Alexis Ricordeau  
44093 NANTES CEDEX 1  
Tel : 33 (0)2 40 08 74 53

### Consultation du centre de référence des angioedèmes non histaminiques

Service de dermatologie  
CHU d'Angers  
4 rue Larrey  
49933 ANGERS Cedex 9  
Tel : 33 (0)2 41 35 34 19

## Les centres de compétences

### Centre de compétences des maladies auto-inflammatoires et arthrites juvéniles

Service de pédiatrie  
Pôle endocrinologie-diabétologie  
CHU de Nantes - Hôtel Dieu  
Place Alexis Ricordeau  
44093 NANTES CEDEX 1

### Centre de compétences de la maladie de Wilson

Service d'hématologie clinique  
CHU de Nantes - Hôtel Dieu  
Place Alexis Ricordeau  
44093 NANTES CEDEX 1

### Centre de compétences de la maladie de Wilson

Service des maladies du sang  
CHU d'Angers  
4 rue Larrey  
49933 ANGERS Cedex 9  
Tel : 33 (0)2 41 35 45 82

### Centre de compétences des maladies systémiques et auto-immunes rares de l'adulte

Service de médecine interne  
CHU de Nantes - Hôtel Dieu  
Place Alexis Ricordeau  
44093 NANTES CEDEX 1  
Tel : 33 (0)2 40 08 33 52

### Centre de compétences des maladies systémiques et auto-immunes rares de l'adulte

Service de Rhumatologie  
Centre hospitalier  
194 Avenue Rubillard  
72037 LE MANS CEDEX  
Tel : 33 (0)2 43 43 26 56

### Centre de compétences des anomalies du développement et syndromes malformatifs

Service de génétique  
Centre hospitalier  
194 Avenue Rubillard  
72037 LE MANS CEDEX  
Tel : 33 (0)2 43 43 27 39

### Centre de compétences des maladies dermatologiques rares d'origine génétique

Clinique dermatologique  
CHU de Nantes - Hôtel Dieu  
Place Alexis Ricordeau  
44093 NANTES CEDEX 1  
Tel : 33 (0)2 40 08 31 23

### Centre de compétences des dermatoses bulleuses auto-immunes

Unité fonctionnelle de cancéro-dermatologie  
CHU de Nantes - Hôtel Dieu  
Place Alexis Ricordeau  
44093 NANTES CEDEX 1  
Tel : 33 (0)2 40 08 31 18

### Centre de compétences des maladies endocriniennes rares incluant les maladies rares du calcium et du phosphore

Service de pédiatrie  
Pôle endocrinologie-diabétologie  
CHU de Nantes - Hôtel Dieu  
Place Alexis Ricordeau  
44093 NANTES CEDEX 1

### Centre de compétences des maladies rares du foie

Service d'hépatogastro-entérologie  
CHU d'Angers  
4 rue Larrey  
49933 ANGERS Cedex 9

### Centre de compétences des cytopénies auto-immunes, syndrome d'Evans et anémies hémolytiques

Service des maladies du sang  
CHU d'Angers  
4 rue Larrey  
49933 ANGERS Cedex 9  
Tel : 33 (0)2 41 35 45 82

### Centre de compétences des microangiopathies thrombotiques

Service de médecine interne  
CHU de Nantes - Hôtel Dieu  
Place Alexis Ricordeau  
44093 NANTES CEDEX 1  
Tel : 33 (0)2 40 08 33 52

### Centre de compétences des maladies constitutionnelles du globule rouge et de l'érythropoïèse

Service d'oncologie pédiatrique  
Hôpital Mère-Enfant  
7 Quai Moncoussu  
44093 NANTES CEDEX 1  
Tel : 33 (0)2 40 08 36 10

### Centre de compétences des maladies inflammatoires du cerveau

Unité de neuropédiatrie  
CHU d'Angers  
4 rue Larrey  
49933 ANGERS Cedex 9  
Tel : 33 (0)2 41 35 44 45

### Centre de compétences des narcolepsies et hypersomnies idiopathiques

Service explorations fonctionnelles  
CHU Hôpital Guillaume et René Laënnec  
Boulevard Jacques Monod BP 1005  
44093 NANTES CEDEX 1  
Tel : 33 (0)2 40 16 55 10

### Centre de compétences des épilepsies rares et sclérose tubéreuse de Bourneville

Unité de neuropédiatrie  
CHU d'Angers  
4 rue Larrey  
49933 ANGERS Cedex 9  
Tel : 33 (0)2 41 35 44 45

### Centre de compétences des Maladies respiratoires rares

CRCM - Pôle mère-enfant  
Hôpital Mère-Enfant  
7 Quai Moncoussu  
44093 NANTES CEDEX 1  
Tel : 33 (0)2 40 08 31 72

### **Centre de compétences des hypertensionns pulmonaires sévères**

Pneumologie - Unité de transplantation thoracique  
CHU Hôpital Guillaume et René Laënnec  
Boulevard Jacques Monod BP 1005  
44093 NANTES CEDEX 1  
Tel : 33 (0)2 40 16 52 35 /50 92

### **Centre de compétences des maladies ophtalmologiques rares**

Service d'ophtalmologie  
CHU de Nantes - Hôtel Dieu  
Place Alexis Ricordeau  
44093 NANTES CEDEX 1  
Tel : 33 (0)2 40 08 34 01

### **Centre de compétences des surdités congénitales et génétiques**

Service de génétique clinique  
CHU de Nantes - Hôtel Dieu  
Place Alexis Ricordeau  
44093 NANTES CEDEX 1

### **Centre de compétences des surdités congénitales et génétiques**

Service de génétique  
Centre hospitalier  
194 Avenue Rubillard  
72037 LE MANS CEDEX  
Tel : 33 (0)2 43 43 27 39

### **Centre de compétences des maladies rénales rares**

Clinique médicale pédiatrique  
Hôpital Mère-Enfant  
7 Quai Moncoussu  
44093 NANTES CEDEX 1  
Tel : 33 (0)2 40 08 34 80

### **Centre de compétences des maladies osseuses constitutionnelles**

Service de génétique clinique  
CHU de Nantes - Hôtel Dieu  
Place Alexis Ricordeau  
44093 NANTES CEDEX 1

### **Centre de compétences des déficits immunitaires héréditaires**

Service de immuno-hématologie pédiatrique  
Pôle pédiatrie  
CHU d'Angers  
4 rue Larrey  
49933 ANGERS Cedex 9

### **Centre de compétences des fentes labio-palatines**

Service de chirurgie maxillo-faciale et stomatologie - chirurgie plastique pédiatrique  
CHU de Nantes - Hôtel Dieu  
Place Alexis Ricordeau  
44093 NANTES CEDEX 1

### **Centre de compétences du spina bifida**

Service d'urologie  
CHU de Nantes - Hôtel Dieu  
Place Alexis Ricordeau  
44093 NANTES CEDEX 1

### **Centre de compétences des neurofibromatoses**

Clinique dermatologique  
CHU de Nantes - Hôtel Dieu  
Place Alexis Ricordeau  
44093 NANTES CEDEX 1  
Tel : 33 (0)2 40 08 31 23

### **Centre de compétences du syndrome de transfusion foeto-foetale**

Service de gynécologie obstétrique  
Hôpital Mère-Enfant  
7 Quai Moncoussu  
44093 NANTES CEDEX 1



## Les consultations des centres de référence

### Consultation du centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs de Lille

Département de pédiatrie - unité de génétique clinique  
CHU Hôpital Nord  
Place Victor Pauchet  
80054 AMIENS CEDEX 1  
Tel : 33 (0)3 22 66 87 31

## Les centres de compétences

### Centre de compétences des amyloses primitives

Service d'hématologie clinique  
CHU Hôpital Sud  
Avenue René Laënnec  
80054 AMIENS CEDEX 1  
Tel : 33 (0)3 22 45 59 15

### Centre de compétences des maladies systémiques et auto-immunes rares de l'adulte

Service de Médecine Interne E  
CHU Hôpital Nord  
Place Victor Pauchet  
80054 AMIENS CEDEX 1  
Tel : 33 (0)3 22 66 82 30

### Centre de compétences des malformations cardiaques congénitales complexes

Service de cardiologie  
Cardiologie Pédiatrique  
CHU Hôpital Nord  
Place Victor Pauchet  
80054 AMIENS CEDEX 1  
Tel : 33 (0)3 22 66 83 95

### Centre de compétences des cardiomyopathies

Service de cardiologie A  
CHU Hôpital Sud  
Avenue René Laënnec  
80054 AMIENS CEDEX 1  
Tel : 33 (0)3 22 45 58 72

### Centre de compétences des troubles du rythme cardiaque

Service de cardiologie A  
CHU Hôpital Sud  
Avenue René Laënnec  
80054 AMIENS CEDEX 1  
Tel : 33 (0)3 22 45 58 72

### Centre de compétences des maladies endocriniennes rares incluant les maladies rares du calcium et du phosphore

Service d'endocrinologie pédiatrique  
Pôle Pédiatrie médicale  
CHU Hôpital Nord  
Place Victor Pauchet  
80054 AMIENS CEDEX 1  
Tel : 33 (0)3 22 66 82 66

### Centre de compétences des maladies rares du foie

Service d'hépto-gastro-entérologie  
CHU Hôpital Nord  
Place Victor Pauchet  
80054 AMIENS CEDEX 1  
Tel : 33 (0)3 22 66 82 14

### Centre de compétences des cytopénies auto-immunes, syndrome d'Evans et anémies hémolytiques

Service d'hématologie clinique  
CHU Hôpital Sud  
Avenue René Laënnec  
80054 AMIENS CEDEX 1  
Tel : 33 (0)3 22 45 59 15

### Centre de compétences des microangiopathies thrombotiques

Service de néphrologie et médecine interne  
CHU Hôpital Nord  
Place Victor Pauchet  
80054 AMIENS CEDEX 1  
Tel : 33 (0)3 22 45 58 62

### Centre de compétences des retards mentaux et malformations cérébelleuses

Pôle de pédiatrie - Centre d'activité de neurologie pédiatrique  
CHU Hôpital Nord  
Place Victor Pauchet  
80054 AMIENS CEDEX 1  
Tel : 33 (0)3 22 66 82 60

### Centre de compétences des maladies ophtalmologiques rares

Service d'ophtalmologie  
CHU Hôpital Nord  
Place Victor Pauchet  
80054 AMIENS CEDEX 1  
Tel : 33 (0)3 22 82 41 00

### Centre de compétences des maladies rénales rares

Service de pédiatrie médicale  
CHU Hôpital Nord  
Place Victor Pauchet  
80054 AMIENS CEDEX 1  
Tel : 33 (0)3 22 66 82 66

### Centre de compétences des déficits immunitaires héréditaires

Service d'hématologie clinique  
CHU Hôpital Sud  
Avenue René Laënnec  
80054 AMIENS CEDEX 1  
Tel : 33 (0)3 22 45 59 15

### Centre de compétences des neurofibromatoses

Service de dermatologie  
CHU Hôpital Nord  
Place Victor Pauchet  
80054 AMIENS CEDEX 1  
Tel : 33 (0)3 22 45 58 48

## Les centres de référence

### Centre de référence des amyloses primitives et des autres maladies de dépôts d'immunoglobuline

(Coordonnateur: Dr A. JACCARD)

Service de néphrologie et transplantation rénale

CHU de Poitiers

2 Rue de la Milétrie - BP 577

86021 POITIERS CEDEX

Tel : 33 (0)5 49 44 42 37

## Les consultations des centres de référence

### Consultation du centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs de Rennes

Service de génétique médicale

CHU de Poitiers

2 Rue de la Milétrie - BP 577

86021 POITIERS CEDEX

Tel : 33 (0)5 49 44 39 22

## Les centres de compétences

### Centre de compétences des maladies systémiques et auto-immunes rares de l'adulte

Service de médecine interne

CHU de Poitiers

2 Rue de la Milétrie - BP 577

86021 POITIERS CEDEX

Tel : 33 (0)5 49 44 44 22

### Centre de compétences des malformations cardiaques congénitales complexes

Service de cardiologie

Centre hospitalier de la Rochelle

Rue du Docteur Schweitzer

17000 LA ROCHELLE

### Centre de compétences des cardiomyopathies

Service de cardiologie

Centre hospitalier de la Rochelle

Rue du Docteur Schweitzer

17000 LA ROCHELLE

### Centre de compétences des troubles du rythme cardiaque

Service de cardiologie

Centre hospitalier de la Rochelle

Rue du Docteur Schweitzer

17000 LA ROCHELLE

### Centre de compétences des maladies rares du foie

Service d'hépatogastro-entérologie

CHU de Poitiers

2 Rue de la Milétrie - BP 577

86021 POITIERS CEDEX

Tel : 33 (0)5 49 44 38 47

### Centre de compétences des maladies neurologiques à expression motrice et cognitive

Service de neurologie

CHU de Poitiers

2 Rue de la Milétrie - BP 577

86021 POITIERS CEDEX

Tel : 33 (0)5 49 44 44 46

### Centre de compétences des narcolepsies et hypersomnies idiopathiques

Service de neurologie

CHU de Poitiers

2 Rue de la Milétrie - BP 577

86021 POITIERS CEDEX

Tel : 33 (0)5 49 44 48 75

### Centre de compétences des hypertension pulmonaires sévères

Service de médecine Interne

CHU de Poitiers

2 Rue de la Milétrie - BP 577

86021 POITIERS CEDEX

Tel : 33 (0)5 49 44 44 22

### Centre de compétences des déficits immunitaires héréditaires

Service d'héματο-oncologie médicale et thérapie cellulaire

CHU de Poitiers

2 Rue de la Milétrie - BP 577

86021 POITIERS CEDEX

Tel : 33 (0)5 49 44 44 72

### Centre de compétences des angioœdèmes non histaminiques

Service de médecine interne

Centre hospitalier général

40 Avenue Charles de Gaulle

79021 NIORT CEDEX

Tel : 33 (0)5 49 78 35 62

### Centre de compétences de la maladie de Rendu Osler

Service de génétique médicale

CHU de Poitiers

2 Rue de la Milétrie - BP 577

86021 POITIERS CEDEX

Tel : 33 (0)5 49 44 39 22

## Les centres de référence

### Centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs

(Coordonnateur: Pr Nicole PHILIP)  
Département de génétique médicale - Unité de génétique clinique  
CHU de Marseille - Hôpital de la Timone  
264 rue Saint-Pierre  
13385 MARSEILLE CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 91 38 67 34

### Centre de référence des épidermolyses bulleuses héréditaires

(Coordonnateur: Pr Jean-Philippe LACOUR)  
Service de dermatologie - 5ème étage  
CHU Hôpital l'Archet 2  
151 Route Saint-Antoine de Ginestière BP 3079  
6202 NICE CEDEX 3  
Tel : 33 (0)4 92 03 92 11

### Centre de référence des maladies rares d'origine hypophysaire

(Coordonnateur: Pr. Thierry BRUE)  
Service d'endocrinologie-diabète-maladies métaboliques  
CHU de Marseille - Hôpital de la Timone  
264 rue Saint-Pierre  
13385 MARSEILLE CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 91 38 65 97

### Centre de référence de la hernie de coupole diaphragmatique

(Coordonnateur: Pr Pascal DE LAGAUSIE)  
Département de chirurgie pédiatrique  
CHU de Marseille - Hôpital de la Timone  
264 rue Saint-Pierre  
13385 MARSEILLE CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 91 38 66 79

### Centre de référence des thalassémies

(Coordonnateur : Dr Isabelle THURET)  
Service d'hématologie pédiatrique  
CHU de Marseille - Hôpital de la Timone  
264 rue Saint-Pierre  
13385 MARSEILLE CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 91 38 67 76

### Centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme

(Coordonnateur: Pr Brigitte CHABROL)  
Service de neurologie pédiatrique  
CHU de Marseille - Hôpital de la Timone  
264 rue Saint-Pierre  
13385 MARSEILLE CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 91 38 68 07

### Centre de référence des maladies mitochondriales

(Coordonnateur: Pr Véronique PAQUIS-FLUCKLINGER)  
Service de génétique médicale  
CHU Hôpital l'Archet 2  
151 Route Saint-Antoine de Ginestière BP 3079  
6202 NICE CEDEX 3  
Tel : 33 (0)4 92 03 62 43

### Centre de référence des maladies neuromusculaires et de la sclérose latérale amyotrophique

(Coordonnateur: Pr Jean POUGET)  
Centre de référence des maladies neuromusculaires et de la SLA  
Pôle des neurosciences Cliniques  
CHU de Marseille - Hôpital de la Timone  
264 rue Saint-Pierre  
13385 MARSEILLE CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 91 38 65 79

### Centre de référence des maladies neuromusculaires et de la sclérose latérale amyotrophique

(Coordonnateur: Pr Jean POUGET)  
Service de médecine physique et réadaptation  
Pôle Neurosciences Clinique  
CHU Hôpital l'Archet 1  
151 Route Saint-Antoine de Ginestière BP 3079  
6202 NICE CEDEX 3  
Tel : 33 (0)4 92 03 55 05

## Les consultations des centres de référence

### Consultation du centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs de Marseille

Service de génétique médicale  
CHU Hôpital l'Archet 2  
151 Route Saint-Antoine de Ginestière BP 3079  
6202 NICE CEDEX 3

Tel : 33 (0)4 92 03 62 43

### Consultation du centre de référence des maladies rares d'origine hypophysaire

Service de pédiatrie multidisciplinaire  
CHU de Marseille - Hôpital de la Timone  
264 rue Saint-Pierre  
13385 MARSEILLE CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 91 38 67 43

### Consultation du centre de référence de l'hémophilie et autres maladies hémorragiques constitutionnelles

### Centre des maladies Hémorragiques et Thrombotiques

CHU de Marseille - Hôpital de la Timone  
264 rue Saint-Pierre  
13385 MARSEILLE CEDEX 5  
Tel : 33 (0) 4 91 38 60 49

### Consultation du centre de référence des maladies mitochondriales de Nice

Département de génétique médicale - Unité de génétique clinique  
CHU de Marseille - Hôpital de la Timone  
264 rue Saint-Pierre  
13385 MARSEILLE CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 91 38 67 34

### Consultation du centre de référence des maladies mitochondriales de Nice

Service de neurologie et maladie neuromusculaire  
Pôle des neurosciences Cliniques  
CHU de Marseille - Hôpital de la Timone  
264 rue Saint-Pierre  
13385 MARSEILLE CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 91 38 43 33 /35

### Consultation du centre de référence des maladies mitochondriales de Nice

Service de médecine physique et réadaptation  
Pôle Neurosciences Clinique  
CHU Hôpital l'Archet 1  
151 Route Saint-Antoine de Ginestière BP 3079  
6202 NICE CEDEX 3  
Tel : 33 (0)4 92 03 55 05

### Consultation du centre de référence des maladies mitochondriales de Nice

Service de neurologie pédiatrique  
CHU de Marseille - Hôpital de la Timone  
264 rue Saint-Pierre  
13385 MARSEILLE CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 91 38 68 07

### Consultation du centre de référence des maladies neuromusculaires et sclérose latérale amyotrophique

Service de neurologie pédiatrique  
CHU de Marseille - Hôpital de la Timone  
264 rue Saint-Pierre  
13385 MARSEILLE CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 91 38 68 07

### Consultation du centre de référence des maladies neuromusculaires et sclérose latérale amyotrophique

Service de pédiatrie et neuropédiatrie  
CHU Hôpital l'Archet 2  
151 Route Saint-Antoine de Ginestière BP  
3079  
6202 NICE CEDEX 3  
Tel : 33 (0)4 92 03 59 21

### Consultation du centre de référence de la maladie de Fabry et des maladies du tissu conjonctif

Service de néphrologie  
Hôpital de la Conception - AP-HM  
147 Boulevard Baille  
13385 MARSEILLE CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 91 38 30 42

## Les centres de compétences

### Centre de compétences des maladies auto-inflammatoires et arthrites juvéniles

Service de pédiatrie  
CHU de Marseille - Hôpital Nord  
Chemin des Bourrely  
13915 MARSEILLE CEDEX 20  
Tel : 33 (0)4 91 96 46 75

### Centre de compétences de la maladie de Wilson

Service de médecine interne  
CHU Hôpital l'Archet 1  
151 Route Saint-Antoine de Ginestière BP  
3079  
6202 NICE CEDEX 3  
Tel : 33 (0)4 92 03 58 23

### Centre de compétences des amyloses primitives

Unité d'onco-hématologie II  
Département d'onco-hématologie  
Institut Paoli Calmettes  
232 Boulevard de Sainte-Marguerite BP 146  
13273 MARSEILLE CEDEX 9  
Tel : 33 (0)4 91 22 38 94

### Centre de compétences des maladies systémiques et auto-immunes rares de l'adulte

Service de médecine interne  
Hôpital de la Conception - AP-HM  
147 Boulevard Baille  
13385 MARSEILLE CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 91 38 35 01

### Centre de compétences des maladies systémiques et auto-immunes rares de l'adulte

Service de médecine interne  
CHU Hôpital l'Archet 1  
151 Route Saint-Antoine de Ginestière BP  
3079  
6202 NICE CEDEX 3  
Tel : 33 (0)4 92 03 58 23

### Centre de compétences des maladies vasculaires rares

Service de cardiologie - Hypertension artérielle  
CHU de Marseille - Hôpital de la Timone  
264 rue Saint-Pierre  
13385 MARSEILLE CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 91 38 63 99

### Centre de compétences des malformations cardiaques congénitales complexes

Département de cardiologie  
CHU de Marseille - Hôpital de la Timone  
264 rue Saint-Pierre  
13385 MARSEILLE CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 91 38 67 50

### Centre de compétences des cardiomyopathies

Service de cardiologie  
CHU de Marseille - Hôpital de la Timone  
264 rue Saint-Pierre  
13385 MARSEILLE CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 91 38 75 88

### Centre de compétences des troubles du rythme cardiaque

Service de cardiologie  
CHU de Marseille - Hôpital de la Timone  
264 rue Saint-Pierre  
13385 MARSEILLE CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 91 38 65 75

### Centre de compétences des troubles du rythme cardiaque

Service de cardiologie  
Hôpital Pasteur  
30 Avenue de la Voie Romaine BP 69  
6002 NICE CEDEX 1  
Tel : 33 (0)4 92 03 77 34

### Centre de compétences des anomalies du développement et syndromes malformatifs

Service de Génétique Médicale  
CHI Toulon La Seyne-sur-Mer  
Hôpital Font-Pré  
1208 Avenue Colonel Picot BP 1412  
83056 TOULON CEDEX  
Tel : 33 (0)4 94 61 61 92

### Centre de compétences des maladies bulleuses auto-immunes

Service de dermatologie  
Pôle oncologie et spécialités Dermatologie  
Hôpital Sainte Marguerite  
270 Boulevard Sainte Marguerite  
13274 MARSEILLE CEDEX 9  
Tel : 33 (0)4 91 74 47 81

### Centre de compétences des maladies endocriniennes rares incluant les maladies rares du calcium et du phosphore

Service d'endocrinologie  
CHU Hôpital l'Archet 2  
151 Route Saint-Antoine de Ginestière BP  
3079  
6202 NICE CEDEX 3  
Tel : 33 (0)4 92 03 55 19

### Centre de compétences des maladies rares du foie

Service d'hépatogastroentérologie  
Hôpital de la Conception - AP-HM  
147 Boulevard Baille  
13385 MARSEILLE CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 91 38 36 96

### Centre de compétences des maladies digestives intestinales de l'enfant

Service de pédiatrie multidisciplinaire  
CHU de Marseille - Hôpital de la Timone  
264 rue Saint-Pierre  
13385 MARSEILLE CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 91 38 67 43

### Centre de compétences des atrésies des voies biliaires de l'enfant

Service de pédiatrie  
CHU de Marseille - Hôpital de la Timone  
264 rue Saint-Pierre  
13385 MARSEILLE CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 91 38 80 60

### Centre de compétences des cytopénies auto-immunes, syndrome d'Evans et anémies hémolytiques

Service de médecine interne  
Hôpital de la Conception - AP-HM  
147 Boulevard Baille  
13385 MARSEILLE CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 91 38 35 01

### Centre de compétences des cytopénies auto-immunes, syndrome d'Evans et anémies hémolytiques

Service d'hématologie pédiatrique  
CHU de Marseille - Hôpital de la Timone  
264 rue Saint-Pierre  
13385 MARSEILLE CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 91 38 67 76



### Centre de compétences des cytopénies auto-immunes, syndrome d'Evans et anémies hémolytiques

Service de médecine interne Cancérologie  
CHU Hôpital l'Archet 1  
151 Route Saint-Antoine de Ginestière BP 3079  
6202 NICE CEDEX 3  
Tel : 33 (0)4 92 03 58 51

### Centre de compétences des microangiopathies thrombotiques

Service d'hémobiologie  
Département d'hémaphérèse  
Hôpital de la Conception - AP-HM  
147 Boulevard Baille  
13385 MARSEILLE CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 91 38 39 24

### Centre de compétences des thrombopathies constitutionnelles

Service d'hématologie pédiatrique  
CHU de Marseille - Hôpital de la Timone  
264 rue Saint-Pierre  
13385 MARSEILLE CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 91 38 67 76

### Centre de compétences des surcharges en fer

Service d'hépatogastroentérologie  
Hôpital de la Conception - AP-HM  
147 Boulevard Baille  
13385 MARSEILLE CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 91 38 36 96

### Centre de compétences de la maladie de Wilson

Service de pédiatrie multidisciplinaire  
CHU de Marseille - Hôpital de la Timone  
264 rue Saint-Pierre  
13385 MARSEILLE CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 91 38 67 43

### Centre de compétences des maladies neurologiques à expression motrice et cognitive

Service de neurologie et maladie neuromusculaire  
Pôle des neurosciences Cliniques  
CHU de Marseille - Hôpital de la Timone  
264 rue Saint-Pierre  
13385 MARSEILLE CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 91 38 43 33 /35

### Centre de compétences des retards mentaux et malformations cérébelleuses

Département de génétique médicale - Unité de génétique clinique  
CHU de Marseille - Hôpital de la Timone  
264 rue Saint-Pierre  
13385 MARSEILLE CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 91 38 67 34

### Centre de compétences des maladies inflammatoires du cerveau

Service de neurologie pédiatrique  
CHU de Marseille - Hôpital de la Timone  
264 rue Saint-Pierre  
13385 MARSEILLE CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 91 38 68 07

### Centre de compétences des narcolepsies et hypersomnies idiopathiques

Service de neurophysiologie clinique - Centre du sommeil  
CHU de Marseille - Hôpital de la Timone  
264 rue Saint-Pierre  
13385 MARSEILLE CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 91 38 47 76

### Centre de compétences des épilepsies rares et sclérose tubéreuse de Bourneville

Service de neurophysiologie clinique  
CHU de Marseille - Hôpital de la Timone  
264 rue Saint-Pierre  
13385 MARSEILLE CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 91 38 49 90

### Centre de compétences des Maladies respiratoires rares

Service de Pneumologie  
Pôle cardio-thoracique  
Hôpital Sainte Marguerite  
270 Boulevard Sainte Marguerite  
13274 MARSEILLE CEDEX 9  
Tel : 33 (0)4 91 74 46 19 /46 80

### Centre de compétences des Maladies respiratoires rares

Service de pneumologie pédiatrique  
Unité de Médecine Infantile  
CHU de Marseille - Hôpital de la Timone  
264 rue Saint-Pierre  
13385 MARSEILLE CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 91 38 67 39

### Centre de compétences des hypertension pulmonaires sévères

Service de Pneumologie  
Pôle cardio-thoracique  
Hôpital Sainte Marguerite  
270 Boulevard Sainte Marguerite  
13274 MARSEILLE CEDEX 9  
Tel : 33 (0)4 91 74 46 19 /46 80

### Centre de compétences des hypertension pulmonaires sévères

Service de pneumologie et Cardiologie  
Hôpital Pasteur  
30 Avenue de la Voie Romaine BP 69  
6002 NICE CEDEX 1  
Tel : 33 (0)4 92 03 88 95

### Centre de compétences des surdités congénitales et génétiques

Département de génétique médicale - Unité de génétique clinique  
CHU de Marseille - Hôpital de la Timone  
264 rue Saint-Pierre  
13385 MARSEILLE CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 91 38 67 34

### Centre de compétences des maladies rénales rares

Service de néphrologie pédiatrique  
CHU de Marseille - Hôpital de la Timone  
264 rue Saint-Pierre  
13385 MARSEILLE CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 91 38 80 50

### Centre de compétences des maladies rénales rares

Service de néphrologie  
Pôle Pédiatrie  
CHU Hôpital l'Archet 1  
151 Route Saint-Antoine de Ginestière BP 3079  
6202 NICE CEDEX 3  
Tel : 33 (0)4 92 03 63 65

### Centre de compétences des maladies osseuses constitutionnelles

Département de génétique médicale - Unité de génétique clinique  
CHU de Marseille - Hôpital de la Timone  
264 rue Saint-Pierre  
13385 MARSEILLE CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 91 38 67 34

### Centre de compétences des maladies osseuses constitutionnelles

Service de génétique médicale et chirurgie infantile  
Pôle Enfants-Adolescents  
CHU Hôpital l'Archet 1  
151 Route Saint-Antoine de Ginestière BP 3079  
6202 NICE CEDEX 3  
Tel : 33 (0)4 92 03 61 28

### Centre de compétences des déficits immunitaires héréditaires

Service d'hématologie pédiatrique  
CHU de Marseille - Hôpital de la Timone  
264 rue Saint-Pierre  
13385 MARSEILLE CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 91 38 67 76

### Centre de compétences du syndrome de Marfan

Département de génétique médicale  
CHU de Marseille - Hôpital de la Timone  
264 rue Saint-Pierre  
13385 MARSEILLE CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 94 38 67 49

### **Centre de compétences des malformations ORL rares**

Service d'ORL pédiatrique  
CHU de Marseille - Hôpital de la Timone  
264 rue Saint-Pierre  
13385 MARSEILLE CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 91 38 67 09

### **Centre de compétences des malformations craniofaciales**

Service de neurochirurgie pédiatrique  
CHU de Marseille - Hôpital de la Timone  
264 rue Saint-Pierre  
13385 MARSEILLE CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 91 38 66 77

### **Centre de compétences des fentes labio- palatines**

Service de chirurgie plastique et réparatrice -  
stomatologie et chirurgie maxillo-faciale  
CHU de Marseille - Hôpital de la Timone  
264 rue Saint-Pierre  
13385 MARSEILLE CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 91 38 42 70

### **Centre de compétences des maladies odontologiques rares**

Service d'odontologie  
CHU de Marseille - Hôpital de la Timone  
264 rue Saint-Pierre  
13385 MARSEILLE CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 91 38 59 55

### **Centre de compétences du spina bifida**

Service de neurochirurgie pédiatrique  
CHU de Marseille - Hôpital de la Timone  
264 rue Saint-Pierre  
13385 MARSEILLE CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 91 38 66 77

### **Centre de compétences des angioœdèmes non histaminiques**

Service de médecine interne  
Hôpital de la Conception - AP-HM  
147 Boulevard Baille  
13385 MARSEILLE CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 91 38 33 03

### **Centre de compétences des angioœdèmes non histaminiques**

Service de médecine interne  
CHU Hôpital l'Archet 1  
151 Route Saint-Antoine de Ginestière BP  
3079  
6202 NICE CEDEX 3  
Tel : 33 (0)4 92 03 58 23

### **Centre de compétences des neurofibromatoses**

Service de dermatologie  
CHU de Marseille - Hôpital Nord  
Chemin des Bourrely  
13915 MARSEILLE CEDEX 20  
Tel : 33 (0)4 91 96 49 66

### **Centre de compétences de la maladie de Rendu Osler**

Service de médecine interne  
Hôpital de la Conception - AP-HM  
147 Boulevard Baille  
13385 MARSEILLE CEDEX 5  
Tel : 33 (0)4 91 38 35 01

### **Centre de compétences du syndrome de transfusion fœto-fœtale**

Service de gynécologie-obstétrique  
CHU de Marseille - Hôpital Nord  
Chemin des Bourrely  
13915 MARSEILLE CEDEX 20  
Tel : 33 (0)4 91 96 46 70

## Les centres de référence

### Centre de référence des troubles du rythme cardiaque d'origine génétique

(Coordonnateur: Pr Philippe CHEVALIER)  
Service de rythmologie  
Hôpital cardiovasculaire et pneumologique  
Louis Pradel  
28 Avenue du Doyen Lépine  
69677 BRON CEDEX  
Tel : 33 (0)4 72 68 49 46

### Centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs

(Coordonnateur: Pr Patrick EDERY)  
Unité de génétique clinique  
Service de Cytogénétique constitutionnelle -  
Groupement Hospitalier Est  
CHU Lyon - Hôpital Femme Mère Enfant  
59 Boulevard Pinel  
69677 BRON Cedex  
Tel : 33 (0)4 27 85 55 73/51 41

### Centre de référence des maladies rares du développement sexuel

(Coordonnateur : Pr Pierre CHATELAIN)  
Service d'endocrinologie pédiatrique,  
diabétologie et métabolisme  
CHU Lyon - Hôpital Femme Mère Enfant  
59 Boulevard Pinel  
69677 BRON Cedex  
Tel : 33 (0)4 72 12 95 27

### Centre de référence de l'hémophilie et autres maladies hémorragiques constitutionnelles

(Coordonnateur: Pr Claude NEGRIER)  
Centre régional de traitement de l'hémophilie  
CHRU de Lyon - Hôpital Edouard Herriot  
5 Place d'Arsonval  
69437 LYON CEDEX 03  
Tel : 33 (0)4 72 11 73 38

### Centre de référence des thalassémies

(Coordonnateur: Dr. Isabelle THURET)  
Service d'immuno-hématologie pédiatrique et  
de transplantation de moelle osseuse  
Institut d'Hématologie et d'Oncologie  
pédiatrique  
1 Place Joseph Renaut  
69008 LYON  
Tel : 33 (0)4 69 16 65 70

### Centre de référence des déficiences intellectuelles de causes rares

(Coordonnateur: Pr Vincent DES PORTES)  
Service de neurologie pédiatrique  
5ème étage  
CHU Lyon - Hôpital Femme Mère Enfant  
59 Boulevard Pinel  
69677 BRON Cedex  
Tel : 33 (0)4 27 85 53 77

### Centre de référence des syndromes neurologiques paranéoplasiques

(Coordonnateur: Pr Jérôme HONNORAT)  
Service de neurologie B  
Hôpital Neurologique et Neurochirurgical  
Pierre Wertheimer  
59 boulevard Pinel  
69677 BRON CEDEX  
Tel : 33 (0)4 72 35 58 42

### Centre de référence des maladies neuromusculaires

(Coordonnateur: Pr Jean-Christophe ANTOINE)  
Service de Neurologie  
CHU Saint-Etienne - Hôpital Nord  
Avenue Albert Raimond, St Priest-en-Jarez  
42055 SAINT-ETIENNE CEDEX 2  
Tel : 33 (0)4 77 12 78 05

### Centre de référence des maladies pulmonaires rares

(Coordonnateur: Pr Jean-François CORDIER)  
Service de pneumologie  
Centre de référence pour les maladies  
pulmonaires rares  
Hôpital cardiovasculaire et pneumologique  
Louis Pradel  
28 Avenue du Doyen Lépine  
69677 BRON CEDEX  
Tel : 33 (0)4 72 35 76 52

### Centre de référence de la mucoviscidose

(Coordonnateur: Pr Gabriel BELLON)  
Service de pneumologie et allergologie  
pédiatriques - CRCM Lyon Pédiatrie  
Groupement Hospitalier Est  
CHU Lyon - Hôpital Femme Mère Enfant  
59 Boulevard Pinel  
69677 BRON Cedex  
Tel : 33 (0)4 72 12 94 37

### Centre de référence des maladies rénales rares et des maladies héréditaires du métabolisme

(Coordonnateur : Pr. Pierre COCHAT)  
Unité des maladies métaboliques  
CERLYMM - Département de pédiatrie  
CHU Lyon - Hôpital Femme Mère Enfant  
59 Boulevard Pinel  
69677 BRON Cedex  
Tel : 33 (0)4 72 12 95 37

### Centre de référence des maladies rénales rares et des maladies héréditaires du métabolisme

(Coordonnateur : Pr. Pierre COCHAT)  
Service de pédiatrie  
5ème étage  
CHU Lyon - Hôpital Femme Mère Enfant  
59 Boulevard Pinel  
69677 BRON Cedex  
Tel : 33 (0)4 72 11 93 38

### Centre de référence des dysplasies fibreuses des os

(Coordonnateur: Pr. Roland CHAPURLAT)  
Service de rhumatologie et de pathologie  
osseuse - Pavillon F  
CHRU de Lyon - Hôpital Edouard Herriot  
5 Place d'Arsonval  
69437 LYON CEDEX 03  
Tel : 33 (0)4 72 11 97 02

### Centre de référence des angioedèmes non histaminiques

(Coordonnateur: Pr Christian MASSOT)  
Service de médecine interne  
CHU de Grenoble - Hôpital Albert Michallon  
BP 217  
38043 GRENOBLE CEDEX 9  
Tel : 33 (0)4 76 76 75 75

### Centre de référence de la maladie de Rendu-Osler

(Coordonnateur: Pr Henri PLAUCHU)  
Service de génétique clinique  
Hôpital de l'Hôtel-Dieu  
1 Place de l'Hôpital  
69288 LYON CEDEX 2  
Tel : 33 (0)4 72 41 32 93

## Les consultations des centres de référence

### Consultation du centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs de Lyon

Service de génétique et procréation  
Pôle Couple-Enfant  
CHU de Grenoble - Hôpital Albert Michallon  
BP 217  
38043 GRENOBLE CEDEX 9  
Tel : 33 (0)4 76 76 54 82

### Consultation du centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs de Lyon

Service de génétique clinique  
Hôpital de l'Hôtel-Dieu  
1 Place de l'Hôpital  
69288 LYON CEDEX 2  
Tel : 33 (0)4 72 41 32 93

### Consultation du centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs de Lyon

Service de génétique clinique chromosomique et moléculaire  
Pôle de biologie  
CHU Saint-Etienne - Hôpital Nord  
Avenue Albert Raimond, St Priest-en-Jarez  
42055 SAINT-ETIENNE CEDEX 2  
Tel : 33 (0)4 77 82 81 16

### Consultation du centre de référence des thrombopathies constitutionnelles

Centre régional de traitement de l'hémophilie  
CHRU de Lyon - Hôpital Edouard Herriot  
5 Place d'Arsonval  
69437 LYON CEDEX 03  
Tel : 33 (0)4 72 11 73 38

### Consultation du centre de référence de la maladie de Wilson

Service d'hépatologie -gastroentérologie et Nutrition Pédiatrique (3è étage)  
CHU Lyon - Hôpital Femme Mère Enfant  
59 Boulevard Pinel  
69677 BRON Cedex  
Tel : 33 (0)4 27 85 59 78/81

### Consultation du centre de référence des malformations et maladies congénitales du cervelet

Service de neurologie pédiatrique  
5ème étage  
CHU Lyon - Hôpital Femme Mère Enfant  
59 Boulevard Pinel  
69677 BRON Cedex  
Tel : 33 (0)4 27 85 53 77

### Consultation du centre de référence des syndromes neurologiques paranéoplasiques

Service de Neurologie  
CHU Saint-Etienne - Hôpital Nord  
Avenue Albert Raimond, St Priest-en-Jarez  
42055 SAINT-ETIENNE CEDEX 2  
Tel : 33 (0)4 77 12 78 05

### Consultation du centre de référence des hypersomnies rares de Montpellier

Service d'exploration et pathologies du sommeil  
INSERM U628  
CHU Lyon - Hôpital Femme Mère Enfant  
59 Boulevard Pinel  
69677 BRON Cedex  
Tel : 33 (0)4 27 85 60 52

### Consultation du centre de référence des épilepsies rares et de la sclérose tubéreuse de Bourneville

Service de neurologie pédiatrique  
5ème étage  
CHU Lyon - Hôpital Femme Mère Enfant  
59 Boulevard Pinel  
69677 BRON Cedex  
Tel : 33 (0)4 27 85 53 77

### Consultation du centre de référence des épilepsies rares et de la sclérose tubéreuse de Bourneville

Service de génétique clinique chromosomique et moléculaire  
Pôle de biologie  
CHU Saint-Etienne - Hôpital Nord  
Avenue Albert Raimond, St Priest-en-Jarez  
42055 SAINT-ETIENNE CEDEX 2  
Tel : 33 (0)4 77 82 81 16

### Consultation du centre de référence des épilepsies rares et de la sclérose tubéreuse de Bourneville

Service de neurologie fonctionnelle et épileptologie  
Hôpital Neurologique et Neurochirurgical  
Pierre Wertheimer  
59 boulevard Pinel  
69677 BRON CEDEX  
Tel : 33 (0)4 72 35 70 44

### Consultation du centre de référence des maladies neuromusculaires rares de Saint-Etienne

Service d'électromyographie et pathologies neuromusculaires  
Hôpital Neurologique et Neurochirurgical  
Pierre Wertheimer  
59 boulevard Pinel  
69677 BRON CEDEX  
Tel : 33 (0)4 72 11 80 62

### Consultation du centre de référence des maladies neuromusculaires rares de Saint-Etienne (adultes)

Service de réanimation médicale et d'assistance respiratoire  
CHU - Hôpital de la Croix Rousse  
103 Grande Rue de la Croix Rousse  
69317 LYON CEDEX 4  
Tel : 33 (0)4 72 07 25 55

### Consultation du centre de référence des maladies neuromusculaires rares de Saint-Etienne (adultes)

Service de médecine physique et de réadaptation  
CHU de Saint-Etienne - Hôpital Bellevue  
25 Boulevard Pasteur  
42055 SAINT-ETIENNE CEDEX 2  
Tel : 33 (0)4 77 12 77 57

### Consultation du centre de référence des maladies neuromusculaires rares de Saint-Etienne (adultes)

Pôle de psychiatrie et neurologie - Unité pathologies neuromusculaires  
CHU de Grenoble - Hôpital Albert Michallon  
BP 217  
38043 GRENOBLE CEDEX 9  
Tel : 33 (0)4 76 76 32 /56 20

### Consultation du centre de référence des maladies neuromusculaires rares de Saint-Etienne (adultes)

Service de rééducation neurologique, médecine physique et réadaptation  
Hospices Civils de Lyon - Hôpital Henri Gabrielle  
20 route de Vourles  
69565 SAINT GENIS LAVAL cedex  
Tel : 33 (0)4 78 86 50 66

### Consultation du centre de référence des maladies neuromusculaires rares de Saint-Etienne (enfants)

Département de pédiatrie  
CHU de Grenoble - Hôpital Albert Michallon  
BP 217  
38043 GRENOBLE CEDEX 9  
Tel : 33 (0)4 76 76 57 03

### Consultation du centre de référence des maladies neuromusculaires rares de Saint-Etienne (enfants)

Rééducation pédiatrique l'Escale  
Médecine physique et réadaptation  
CHU Lyon - Hôpital Femme Mère Enfant  
59 Boulevard Pinel  
69677 BRON Cedex  
Tel : 33 (0)4 72 12 95 04



### Consultation du centre de référence des maladies neuromusculaires rares de Saint-Etienne (enfants)

Service de pédiatrie  
CHU Saint-Etienne - Hôpital Nord  
Avenue Albert Raimond, St Priest-en-Jarez  
42055 SAINT-ETIENNE CEDEX 2  
Tel : 33 (0)4 77 82 81 56

### Consultation du centre de référence de la mucoviscidose de Lyon (adultes)

Service de médecine interne  
Centre hospitalier Lyon sud - Hospices Civils de Lyon (HCL)  
165 Chemin du Grand Revoyet  
69495 PIERRE-BENITE CEDEX  
Tel : 33 (0)4 78 86 13 57

### Consultation du centre de référence des angioedèmes non histaminiques

Service de médecine interne  
CHRU de Lyon - Hôpital Edouard Herriot  
5 Place d'Arsonval  
69437 LYON CEDEX 03  
Tel : 33 (0)4 72 11 75 71

## Les centres de compétences

### Centre de compétences des maladies auto-inflammatoires et arthrites juvéniles

Unité de rhumatologie pédiatrique  
CHU Lyon - Hôpital Femme Mère Enfant  
59 Boulevard Pinel  
69677 BRON Cedex  
Tel : 33 (0)4 27 85 61 26

### Centre de compétences de la maladie de Wilson

Service de médecine interne  
CHRU de Lyon - Hôpital Edouard Herriot  
5 Place d'Arsonval  
69437 LYON CEDEX 03  
Tel : 33 (0)4 72 11 75 71

### Centre de compétences des maladies systémiques et auto-immunes rares de l'adulte

Service de médecine interne  
CHRU de Lyon - Hôpital Edouard Herriot  
5 Place d'Arsonval  
69437 LYON CEDEX 03  
Tel : 33 (0)4 72 11 75 71

### Centre de compétences des maladies vasculaires rares

Service de génétique clinique  
Hôpital de l'Hôtel-Dieu  
1 Place de l'Hôpital  
69288 LYON CEDEX 2  
Tel : 33 (0)4 72 41 32 93

### Centre de compétences des malformations cardiaques congénitales complexes

Unité de Cardiologie Pédiatrique  
CHU de Grenoble - Hôpital Albert Michallon  
BP 217  
38043 GRENOBLE CEDEX 9  
Tel : 33 (0)4 76 76 75 75

### Centre de compétences des malformations cardiaques congénitales complexes

Service médico-chirurgical Cardiologie Pédiatrique et Congénitale Adulte (HCL)  
Hôpital cardiovasculaire et pneumologique Louis Pradel  
28 Avenue du Doyen Lépine  
69677 BRON CEDEX  
Tel : 33 (0)4 72 35 78 71

### Centre de compétences des troubles du rythme cardiaque

Service de Clinique de cardiologie  
Clinique de cardiologie  
CHU de Grenoble - Hôpital Albert Michallon  
BP 217  
38043 GRENOBLE CEDEX 9  
Tel : 33 (0)4 76 76 55 07

### Centre de compétences des dermatoses bulleuses auto-immunes

Service d'allergologie et immunologie Clinique  
Centre hospitalier Lyon sud - Hospices Civils de Lyon (HCL)  
165 Chemin du Grand Revoyet  
69495 PIERRE-BENITE CEDEX  
Tel : 33 (0)4 78 86 15 72

### Centre de compétences des maladies endocriniennes rares incluant les maladies rares du calcium et du phosphore

Service d'Endocrinologie  
CHU de Grenoble - Hôpital Albert Michallon  
BP 217  
38043 GRENOBLE CEDEX 9  
Tel : 33 (0)4 76 76 51 65

### Centre de compétences des maladies digestives intestinales de l'enfant

Service d'hépatologie -gastroentérologie et Nutrition Pédiatrique (3è étage)  
CHU Lyon - Hôpital Femme Mère Enfant  
59 Boulevard Pinel  
69677 BRON Cedex  
Tel : 33 (0)4 27 85 59 78/81

### Centre de compétences des atrésies des voies biliaires de l'enfant

Service d'hépatologie -gastroentérologie et Nutrition Pédiatrique (3è étage)  
CHU Lyon - Hôpital Femme Mère Enfant  
59 Boulevard Pinel  
69677 BRON Cedex  
Tel : 33 (0)4 27 85 59 78/81

### Centre de compétences des microangiopathies thrombotiques

Service de néphrologie et réanimation médicale  
CHU Lyon - Hôpital Femme Mère Enfant  
59 Boulevard Pinel  
69677 BRON Cedex  
Tel : 33 (0)4 72 67 87 07

### Centre de compétences des surcharges en fer

Service de médecine interne  
Centre hospitalier Lyon sud - Hospices Civils de Lyon (HCL)  
165 Chemin du Grand Revoyet  
69495 PIERRE-BENITE CEDEX  
Tel : 33 (0)4 78 86 13 57

### Centre de compétences des maladies neurologiques à expression motrice et cognitive

Unité de neuropsychologie  
CHU de Saint-Etienne - Hôpital Bellevue  
25 Boulevard Pasteur  
42055 SAINT-ETIENNE CEDEX 2  
Tel : 33 (0)4 77 12 78 05

### Centre de compétences des maladies neurologiques à expression motrice et cognitive

Service d'électromyographie et pathologies neuromusculaires  
Hôpital Neurologique et Neurochirurgical Pierre Wertheimer  
59 boulevard Pinel  
69677 BRON CEDEX  
Tel : 33 (0)4 72 11 80 62

### Centre de compétences des narcolepsies et hypersomnies idiopathiques

Service de neurologie fonctionnelle - Unité d'hypnologie  
CHU Lyon - Hôpital Femme Mère Enfant  
59 Boulevard Pinel  
69677 BRON Cedex  
Tel : 33 (0)4 72 35 78 28

### Centre de compétences des Maladies respiratoires rares

Service de pneumologie et allergologie pédiatriques - CRCM Lyon Pédiatrie  
Groupement Hospitalier Est  
CHU Lyon - Hôpital Femme Mère Enfant  
59 Boulevard Pinel  
69677 BRON Cedex  
Tel : 33 (0)4 72 12 94 37

### Centre de compétences des hypertensionns pulmonaires sévères

Service de pneumologie  
Centre de référence pour les maladies pulmonaires rares  
Hôpital cardiovasculaire et pneumologique  
Louis Pradel  
28 Avenue du Doyen Lépine  
69677 BRON CEDEX  
Tel : 33 (0)4 72 35 76 52

### Centre de compétences des maladies ophtalmologiques rares

Service d'ophtalmologie  
Hôpital Saint Roch  
5 rue Pierre Dévoluy BP 319  
6006 NICE CEDEX 1  
Tel : 33 (0)4 92 03 37 30

### Centre de compétences des maladies rénales rares

Service de pédiatrie  
CHU Saint-Etienne - Hôpital Nord  
Avenue Albert Raimond, St Priest-en-Jarez  
42055 SAINT-ETIENNE CEDEX 2  
Tel : 33 (0)4 77 82 81 56

### Centre de compétences du syndrome de Marfan

Service de génétique clinique  
Hôpital de l'Hôtel-Dieu  
1 Place de l'Hôpital  
69288 LYON CEDEX 2  
Tel : 33 (0)4 72 41 32 93

### Centre de compétences des malformations ORL rares

Service de Département d'ORL et de chirurgie cervico-faciale - Pav U  
CHRU de Lyon - Hôpital Edouard Herriot  
5 Place d'Arsonval  
69437 LYON CEDEX 03  
Tel : 33 (0)4 72 11 05 39

### Centre de compétences des fentes labio-palatines

Service de chirurgie plastique et maxillo-faciale  
Pôle tête et cou et chirurgie réparatrice  
CHU de Grenoble - Hôpital Albert Michallon  
BP 217  
38043 GRENOBLE CEDEX 9  
Tel : 33 (0)4 76 76 58 26/ 54 63

### Centre de compétences des maladies odontologiques rares

Service d'odontologie pédiatrique  
Service de consultations et de traitement dentaire  
6-8 Place Depéret  
69007 LYON  
Tel : 33 (0)4 72 41 39 74

### Centre de compétences des maladies odontologiques rares

Service de chirurgie Maxillo-faciale, Plastique de la face et Stomatologie  
Pôle Reconstruction, Peau et Morphologie, Appareil Locomoteur  
CHU - Hôpital de la Croix Rousse  
103 Grande Rue de la Croix Rousse  
69317 LYON CEDEX 4  
Tel : 33 (0)2 47 47 46 40

### Centre de compétences du spina bifida

Service de rééducation fonctionnelle pédiatrique  
CHU Lyon - Hôpital Femme Mère Enfant  
59 Boulevard Pinel  
69677 BRON Cedex  
Tel : 33 (0)4 78 86 16 63

### Centre de compétences des neurofibromatoses

Centre de compétence neurofibromatoses Rhone-Alpes Auvergne  
Centre Léon Bérard  
28 Rue Laënnec  
69373 LYON CEDEX 8  
Tel : 33 (0)4 78 78 59 96

## Outre-Mer

### GUADELOUPE

#### Les centres de référence

#### Centre de référence de la drépanocytose

(Coordonnateur : Dr Maryse ETIENNE-JULAN)  
Unité Transversale - centre de la Drépanocytose  
Pôle Parents - Enfants  
CHU de Pointe à Pitre - Abymes  
BP465  
97159 POINTE A PITRE  
Tel : 33 (0)5 90 91 68 08

#### Les consultations des centres de référence

#### Consultation du centre de référence de la drépanocytose

Service de pédiatrie  
Centre hospitalier de la basse terre  
Avenue Gaston Feuillard  
97109 BASSE-TERRE, GUADELOUPE Cedex  
Tel : 590 (0)5 90 81 54 54

#### Les centres de compétences

#### Centre de compétences des cardiomyopathies

Service de cardiologie  
CHU de Pointe à Pitre - Abymes  
BP465  
97159 POINTE A PITRE  
Tel : 33 (0)5 90 89 14 20

### Centre de compétences des anomalies du développement et syndromes malformatifs

Unité de génétique clinique  
CHU de Pointe à Pitre  
Morne Chauvel  
97110 POINTE À PITRE  
Tel : 33 (0)5 90 89 14 95

### Centre de compétences des épilepsies rares et sclérose tubéreuse de Bourneville

Service de pédiatrie  
CHU de Pointe à Pitre  
Morne Chauvel  
97110 POINTE À PITRE  
Tel : 33 (0)5 90 89 14 80

## GUYANE

### Les centres de compétences

#### Centre de compétences des maladies constitutionnelles du globule rouge et de l'érythroïose

Hôpital de Jour pour Adultes  
CH de CAYENNE  
Avenue des Flamboyants  
97300 CAYENNE  
Tel : 33 (0)5 94 39 51 47

## LA RÉUNION

### Les centres de référence

#### Centre de référence des maladies neuromusculaires et neurologiques rares

(Coordonnateur: Dr Claude MIGNARD)  
Service de neurologie  
Groupe hospitalier Sud Réunion  
BP 350  
97448 SAINT-PIERRE - LA REUNION CEDEX  
Tel : 33 (0)2 62 35 9445

### Les consultations des centres de référence

#### Consultation du centre de référence des maladies neuromusculaires et neurologiques rares de La Réunion - Pôle Nord (adultes)

Services de médecine physique et de réadaptation, de génétique et de neurologie  
Hôpital d'enfants de Saint-Denis  
60 Rue de Bertin - BP 840  
97476 SAINT-DENIS-LA REUNION CEDEX  
Tel : 33 (0)2 62 90 87 00

#### Consultation du centre de référence des maladies neuromusculaires et neurologiques rares de La Réunion - Pôle Nord (adultes)

Service de génétique  
CHR de La Réunion - Félix Guyon Bellepierre  
97400 SAINT-DENIS-LA REUNION  
Tel : 33 (0)2 62 90 64 00

#### Consultation du centre de référence des maladies neuromusculaires et neurologiques rares de La Réunion - Pôle Sud (enfants)

Services de pédiatrie générale  
Groupe hospitalier Sud Réunion  
BP 350  
97448 SAINT-PIERRE - LA REUNION CEDEX  
Tel : 33 (0)2 62 35 91 43

### Les centres de compétences

#### Centre de compétences des maladies systémiques et auto-immunes rares de l'adulte

Service de médecine interne, maladies infectieuses et dermatologie  
CHR de La Réunion - Félix Guyon Bellepierre  
97400 SAINT-DENIS-LA REUNION  
Tel : 33 (0) 2 62 90 54 50

#### Centre de compétences des malformations cardiaques congénitales complexes

Service de service de réanimation néonatale et pédiatrique  
CHR de La Réunion - Félix Guyon Bellepierre  
97400 SAINT-DENIS-LA REUNION  
Tel : 33 (0)2 62 90 58 34

#### Centre de compétences des cardiomyopathies

Service de cardiologie  
Groupe hospitalier Sud Réunion  
BP 350  
97448 SAINT-PIERRE - LA REUNION CEDEX  
Tel : 33 (0)2 62 35 91 53

#### Centre de compétences des troubles du rythme cardiaque

Service de cardiologie  
Groupe hospitalier Sud Réunion  
BP 350  
97448 SAINT-PIERRE - LA REUNION CEDEX  
Tel : 33 (0)2 62 35 93 81

### Centre de compétences des anomalies du développement et syndromes malformatifs

Service de génétique  
CHR de La Réunion - Félix Guyon Bellepierre  
97400 SAINT-DENIS-LA REUNION  
Tel : 33 (0)2 62 90 64 00

### Centre de compétences des maladies digestives intestinales de l'enfant

Service de chirurgie infantile  
CHR de La Réunion - Félix Guyon Bellepierre  
97400 SAINT-DENIS-LA REUNION  
Tel : 33 (0)2 62 90 54 91

### Centre de compétences des microangiopathies thrombotiques

Service d'onco hématologie clinique  
Site du GHSR  
BP 350  
97448 ST PIERRE CEDEX  
Tel : 33 (0)2 62 35 99 90

### Centre de compétences des hypertensionns pulmonaires sévères

Service de pneumologie  
CHR de La Réunion - Félix Guyon Bellepierre  
97400 SAINT-DENIS-LA REUNION  
Tel : 0262 35 91 75

### Centre de compétences des maladies rénales rares

Service de néphrologie  
CHR de La Réunion - Félix Guyon Bellepierre  
97400 SAINT-DENIS-LA REUNION  
Tel : 33 (0)2 62 90 56 31

### Centre de compétences des maladies osseuses constitutionnelles

Service de chirurgie infantile  
CHR de La Réunion - Félix Guyon Bellepierre  
97400 SAINT-DENIS-LA REUNION  
Tel : 33 (0)2 62 90 54 90

## MARTINIQUE

### Les centres de référence

#### Centre de référence de la drépanocytose

(Coordonnateur: Dr. Maryse ETIENNE-JULAN)  
Centre Intégré de la Drépanocytose  
Centre Hospitalier du Lamentin  
Boulevard F. Guillon  
97232 LE LAMENTIN  
Tel : 33 (0)5 96 57 12 26

#### Centre de référence des maladies neuromusculaires et neurologiques rares

(Coordonnateur: Dr Rémi BELLANCE)  
Unité de neuromyologie - Niveau -1  
CHU - Hopital P Zobda Quitman  
Quartier La Meynard - Route de  
Chateauboeuf - BP 632  
97200 FORT DE FRANCE  
Tel : 33 (0)5 96 55 22 64

### Les consultations des centres de référence

#### Consultation du centre de référence des maladies neuromusculaires et neurologiques rares

Service de médecine physique et  
réadaptation  
Centre hospitalier de Carbet  
Quartier Lajus BP 24  
97221 CARBET - MARTINIQUE  
Tel : 596 (0)5 96 78 02 20

### Les centres de compétences

#### Centre de compétences des maladies auto-inflammatoires et arthrites juvéniles

Service de pédiatrie  
CHU FORT DE FRANCE  
Route de Chateauboeuf La Meynard BP 632  
97261 FORT DE FRANCE CEDEX  
Tel : 33 (0)5 96 70 93 60

#### Centre de compétences des maladies systémiques et auto-immunes rares de l'adulte

Service de médecine interne 5D  
CHU FORT DE FRANCE  
Route de Chateauboeuf La Meynard BP 632  
97261 FORT DE FRANCE CEDEX  
Tel : 33 (0)5 96 55 22 55

#### Centre de compétences des malformations cardiaques congénitales complexes

Service de cardiologie pédiatrique et  
congénitale  
CHU FORT DE FRANCE  
Route de Chateauboeuf La Meynard BP 632  
97261 FORT DE FRANCE CEDEX  
Tel : 33 (0)5 96 55 21 71

#### Centre de compétences des troubles du rythme cardiaque

Service de cardiologie pédiatrique et  
congénitale  
CHU FORT DE FRANCE  
Route de Chateauboeuf La Meynard BP 632  
97261 FORT DE FRANCE CEDEX  
Tel : 33 (0)5 96 55 21 71

#### Centre de compétences des hypertension pulmonaires sévères

Département de cardiologie  
CHU FORT DE FRANCE  
Route de Chateauboeuf La Meynard BP 632  
97261 FORT DE FRANCE CEDEX  
Tel : 33 (0)5 96 55 21 71

#### Centre de compétences des déficits immunitaires héréditaires

Service de pédiatrie  
CHU FORT DE FRANCE  
Route de Chateauboeuf La Meynard BP 632  
97261 FORT DE FRANCE CEDEX  
Tel : 33 (0)5 96 70 93 60

#### Centre de compétences des neurofibromatoses

Service de dermatologie  
CHU FORT DE FRANCE  
Route de Chateauboeuf La Meynard BP 632  
97261 FORT DE FRANCE CEDEX  
Tel : 33 (0)5 96 55 22 64

## MAYOTTE

### Les centres de compétences

#### Centre de compétences des maladies constitutionnelles du globule rouge et de l'érythropoïèse

Service de pédiatrie - Unité d'hématologie  
Centre Hospitalier de Mamoudzou  
BP4 Mayotte  
97600 MAYOTTE  
Tel : 33 (0)2 69 61 86 67

Pour toute question ou suggestion, n'hésitez pas à nous contacter: [contact.orphanet@inserm.fr](mailto:contact.orphanet@inserm.fr)

Rédacteur en chef : Ségolène Aymé ● Rédacteur : Malala Razafijaonimanana ● Conception visuelle : Céline Angin

Le format approprié pour citer ce document est le suivant :

“Centres de référence labellisés et centres de compétences désignés pour la prise en charge d'une maladie rare ou d'un groupe de maladies rares - classement par région”, Les cahiers d'Orphanet, Série *Politique de santé*, Octobre 2010,

[http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/Liste\\_des\\_centres\\_de\\_reference\\_labellises\\_region.pdf](http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/Liste_des_centres_de_reference_labellises_region.pdf)