



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

Liste des centres de référence coordonnateurs

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

Groupe I : Maladies systémiques et auto-immunes rares	4
Groupe II : Maladies cardio-vasculaires rares	5
Groupe III : Anomalies du développement et syndromes malformatifs	5
Groupe IV : Maladies dermatologiques rares	6
Groupe V : Maladies endocriniennes rares	7
Groupe VI : Maladies hépato-gastro-entérologiques rares	8
Groupe VII : Maladies hématologiques non malignes rares	9
Groupe VIII : Maladies héréditaires du métabolisme	10
Groupe IX : Maladies neurologiques rares	11
Groupe X : Maladies neuromusculaires	13
Groupe XI : Maladies pulmonaires rares	14
Groupe XII : Maladies sensorielles regroupant les maladies ophtalmologiques rares et les surdités congénitales et génétiques	15
Groupe XIII : Maladies rénales rares	15
Groupe XIV : Maladies osseuses rares	16
Groupe XV : Déficits immunitaires rares	16
Groupe XVI : Maladies de la trame conjonctive	17
Groupe XVII : Malformations rares de la tête et du cou	17
Groupe XVIII : Autres maladies rares	18

Groupe I : Maladies systémiques et auto-immunes rares

Région Alsace

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

Date de la labellisation : 2006

Coordonnateur : Pr Jean-Louis PASQUALI
Hôpitaux universitaires de Strasbourg - Nouvel Hôpital Civil
Service d'immunologie clinique
1 place de l'Hôpital BP 426
67091 Strasbourg cedex

Région Ile de France

Centre de référence de l'**histiocytose langerhansienne**

Date de la labellisation : 2006

Coordonnateur : Pr Abdellatif TAZI
AP-HP Hôpital Saint-Louis
Service de pneumologie
1, avenue Claude Vellefaux
75475 Paris cedex 10

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

Date de la labellisation : 2005

Coordonnateur : Pr Gilles GRATEAU
AP-HP Hôpital Tenon
Service de médecine interne
4, rue de la Chine
75970 Paris cedex 20

Centre de référence des **arthrites juvéniles**

Date de la labellisation : 2006

Coordonnateur : Dr Pierre QUARTIER-DIT-MAIRE
AP-HP Hôpital Necker - Enfants Malades
Service immunologie hématologie et rhumatologie pédiatriques
149, rue de Sèvres
75743 Paris cedex 15

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

Date de la labellisation : 2004

Coordonnateur : Pr Jean-Charles PIETTE
AP-HP Hôpital Pitié Salpêtrière
Service de médecine interne 2
47-83, boulevard de l'Hôpital
75651 Paris cedex 13

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

Date de la labellisation : 2007

Coordonnateur : Pr Isabelle KONE-PAUT
AP-HP CHU de Bicêtre
Service de pédiatrie générale
78, rue du Général Leclerc
94275 Le Kremlin Bicêtre cedex

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

Date de la labellisation : 2004

Coordonnateur : Pr Loïc GUILLEVIN
AP-HP Hôpital Cochin
Service de médecine interne - Pôle médecine
27, rue du Faubourg Saint Jacques
75679 Paris cedex 14

Région Limousin

Centre de référence des **amyloses primitives et des autres maladies de dépôts d'immunoglobuline**

Date de la labellisation : 2006

Coordonnateur : Dr Arnaud JACCARD
CHU de Limoges Hôpital Dupuytren
Service d'hématologie clinique et de thérapie cellulaire
2, avenue Martin Luther King
87042 Limoges cedex

Région Nord - Pas de Calais

Centre de référence de la **sclérodermie systémique**

Date de la labellisation : 2005

Coordonnateur : Pr Eric HACHULLA
CHRU de Lille Hôpital Claude Huriez
Service de médecine interne - Pôle de médecine
Rue Michel Polonovski
59037 Lille cedex

Groupe II : Maladies cardio-vasculaires rares

Région Ile de France

Centre de référence des **maladies cardiaques héréditaires**

Date de la labellisation : 2004

Coordonnateur : Dr Philippe CHARRON
AP-HP Hôpital Pitié Salpêtrière
Département de génétique, cytogénétique
47-83, boulevard de l'Hôpital
75651 Paris cedex 13

Centre de référence des **maladies vasculaires rares**

Date de la labellisation : 2006

Coordonnateur : Pr Xavier JEUNEMAITRE
AP-HP Hôpital Européen Georges Pompidou
Département de génétique
20, rue Leblanc
75908 Paris cedex 15

Centre de référence des **malformations cardiaques complexes**

Date de la labellisation : 2006

Coordonnateur : Pr Damien BONNET
AP-HP Hôpital Necker - Enfants Malades
Service de cardiologie pédiatrique
149, rue de Sèvres
75743 Paris cedex 15

Région Pays de Loire

Centre de référence des **troubles du rythme cardiaque d'origine génétique**

Date de la labellisation : 2004

Coordonnateur : Pr Hervé LE MAREC
CHU de Nantes Hôpital Guillaume et René Laënnec
Clinique cardiologique - Unité de génétique cardiologique
Boulevard Jacques Monod BP 1005
44093 Nantes cedex 1

Région Rhône – Alpes

Centre de référence des **troubles du rythme cardiaque d'origine génétique**

Date de la labellisation : 2007

Coordonnateur : Pr Philippe CHEVALIER
CHU de Lyon Hôpital cardiovasculaire et pneumologique Louis Pradel
Service de rythmologie
28, avenue du Doyen Lépine
69677 Bron cedex

Groupe III : Anomalies du développement et syndromes malformatifs

Région Aquitaine

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

Date de la labellisation : 2004

Coordonnateur : Pr Didier LACOMBE
CHU de Bordeaux Hôpital Pellegrin enfants
Service de génétique médicale
Place Amélie Raba Léon
33076 Bordeaux cedex

Région Bourgogne

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

Date de la labellisation : 2006

Coordonnateur : Pr Laurence FAIVRE-OLIVIER
CHU de Dijon Hôpital d'Enfants
Centre de génétique
10, boulevard Maréchal de Lattre de Tassigny BP 77908
21079 Dijon cedex



Région Bretagne

Centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs

Date de la labellisation : 2005

Coordonnateur : Pr Sylvie ODENT
CHU de Rennes Hôpital Sud
Service de génétique clinique
16, boulevard de Bulgarie BP 90347
35203 Rennes cedex 2

Région Ile de France

Centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs

Date de la labellisation : 2004

Coordonnateur : Pr Alain VERLOES
AP-HP Hôpital Robert Debré
Unité fonctionnelle de génétique clinique
48, boulevard Sérurier
75935 Paris cedex 19

Région Languedoc - Roussillon

Centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs

Date de la labellisation : 2005

Coordonnateur : Pr Pierre SARDA
CHU de Montpellier Hôpital Arnaud de Villeneuve
Service de génétique médicale
71, avenue Doyen Gaston Giraud
34295 Montpellier cedex 5

Région Nord - Pas de Calais

Centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs

Date de la labellisation : 2005

Coordonnateur : Pr Sylvie MANOUVRIER-HANU
CHRU de Lille Hôpital Jeanne de Flandre
Service de génétique clinique Guy Fontaine
Avenue Eugène Avinée
59037 Lille cedex

Région Provence – Alpes – Côte d’Azur

Centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs

Date de la labellisation : 2005

Coordonnateur : Pr Nicole PHILIP
AP-HM Hôpital des enfants de la Timone
Département de génétique médicale
Unité de génétique clinique
264, rue Saint-Pierre
13385 Marseille cedex 5

Région Rhône – Alpes

Centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs

Date de la labellisation : 2007

Coordonnateur : Pr Patrick EDERY
CHU de Lyon - Hôpital Femme Mère Enfant
Service de Cytogénétique constitutionnelle
Unité de génétique Clinique
59 Boulevard Pinel
69677 Bron cedex

Groupe IV : Maladies dermatologiques rares

Région Aquitaine

Centre de référence des maladies dermatologiques rares

Date de la labellisation : 2005

Coordonnateur : Pr Alain TAÏEB
CHU de Bordeaux Hôpital Pellegrin pédiatrique
Unité de dermatologie
Place Amélie Raba Léon
33076 Bordeaux cedex

Région Ile de France

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

Date de la labellisation : 2004

Coordonnateur : Pr Jean-Claude ROUJEAU
AP-HP Hôpital Henri Mondor
Service de dermatologie
51, avenue du Maréchal de Lattre de Tassigny
94010 Créteil cedex



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

Date de la labellisation : 2004

Coordonnateur : Pr Christine BODEMER
AP-HP Hôpital Necker - Enfants Malades
Service de dermatologie
149, rue de Sèvres
75743 Paris cedex 15

Région Haute Normandie

Centre de référence des **maladies bulleuses auto immunes**

Date de la labellisation : 2005

Coordonnateur : Pr Pascal JOLY
CHU de Rouen Hôpital Charles Nicolle
Clinique dermatologique
1, rue de Germont
76031 Rouen cedex

Région Provence – Alpes – Côte d'Azur

Centre de référence des **épidermolyses bulleuses héréditaires**

Date de la labellisation : 2007

Coordonnateur : Pr Jean-Philippe LACOUR
CHU de Nice Hôpital l'Archet 2
Service de dermatologie
151, route Saint-Antoine de Ginestière BP 3079
06202 Nice cedex 3

Groupe V : Maladies endocriniennes rares

Région Ile de France

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

Date de la labellisation : 2005

Coordonnateur : Pr Jérôme BERTHERAT
AP-HP Hôpital Cochin
Service d'endocrinologie et des maladies métaboliques
7, rue du faubourg Saint-Jacques
75679 Paris cedex 14

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

Date de la labellisation : 2007

Coordonnateur : Dr Agnès LINGLART
AP-HP Hôpital Saint-Vincent-de-Paul
Service d'endocrinologie pédiatrique
74-82, avenue Denfert-Rochereau
75674 Paris cedex 14

Centre de référence des **pathologies gynécologiques rares**

Date de la labellisation : 2007

Coordonnateur : Dr Elisabeth THIBAUD
AP-HP Hôpital Necker - Enfants Malades
Unité d'endocrinologie et gynécologie pédiatriques
149, rue de Sèvres
75743 Paris cedex 15

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

Date de la labellisation : 2005

Coordonnateur : Pr Juliane LEGER
CHU Hôpital Robert Debré
Service d'endocrinologie diabétologie pédiatrique
48, boulevard Sérurier
75935 Paris cedex 19

Région Midi Pyrénées

Centre de référence du **syndrome de Prader-Willi**

Date de la labellisation : 2004

Coordonnateur : Pr Maïthé TAUBER
Service d'endocrinologie, maladies osseuses, génétique et gynécologie médicale
Département de pédiatrie - Pôle enfant
330, avenue de Grande Bretagne TSA 70034
31059 Toulouse cedex 9

Région Pays de la Loire

Centre de référence des **pathologies de la réceptivité hormonale**

Date de la labellisation : 2006

Coordonnateur : Pr Patrice RODIEN
CHU d'Angers
Département d'endocrinologie, diabétologie et nutrition
4, rue Larrey
49033 Angers cedex

Région Provence - Alpes – Côte d'Azur

Centre de référence des **maladies rares d'origine hypophysaire**

Date de la labellisation : 2006

Coordonnateur : Pr Thierry BRUE

AP-HM Hôpital d'adultes de la Timone

Service d'endocrinologie, diabète et maladies métaboliques

264, rue Saint-Pierre

13385 Marseille cedex 5

Région Rhône – Alpes

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

Date de la labellisation : 2006

Coordonnateur : Pr Pierre CHATELAIN

CHU de Lyon - Hôpital Femme-Mère-Enfant

Service d'endocrinologie

59, Bd Pinel

69677 Bron cedex

Groupe VI : Maladies hépato-gastro-entérologiques rares

Région Ile de France

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

Date de la labellisation : 2005

Coordonnateur : Pr Emmanuel JACQUEMIN

AP-HP Hôpital de Bicêtre

Service d'hépatologie pédiatrique

78, rue du Général Leclerc

94275 Le Kremlin Bicêtre cedex

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

Date de la labellisation : 2007

Coordonnateur : Pr Sabine SARNACKI

AP-HP Hôpital Necker - Enfants Malades

Service de chirurgie viscérale pédiatrique

149, rue de Sèvres

75743 Paris cedex 15

Centre de référence des **maladies digestives intestinales**

Date de la labellisation : 2004

Coordonnateur : Pr Olivier GOULET

AP-HP Hôpital Necker - Enfants Malades

Service de gastro-entérologie-hépatologie et nutrition pédiatriques

149, rue de Sèvres

75743 Paris cedex 15

Région Nord - Pas de Calais

Centre de référence des **affections congénitales et malformatives de l'œsophage**

Date de la labellisation : 2006

Coordonnateur : Pr Frédéric GOTTRAND

CHRU de Lille Hôpital Jeanne de Flandre

Unité de gastro-entérologie, hépatologie et nutrition - Clinique de pédiatrie

Avenue Eugène Avinée

59037 Lille cedex

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

Date de la labellisation : 2004

Coordonnateur : Pr Raoul POUPON

AP-HP Hôpital Saint-Antoine

Service d'hépatologie

184, rue du Faubourg Saint-Antoine

75571 Paris cedex 12

Région Provence – Alpes – Côte d'Azur

Centre de référence de la **hernie de coupole diaphragmatique**

Date de la labellisation : 2007

Coordonnateur : Pr Pascal DE LAGAUSSIE

AP-HM Hôpital des enfants de la Timone

Département de chirurgie pédiatrique

264, rue Saint-Pierre

13385 Marseille cedex 5

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

Date de la labellisation : 2005

Coordonnateur : Pr Dominique VALLA

AP-HP Hôpital Beaujon

Service d'hépatologie

100, boulevard du Général Leclerc

92118 Clichy cedex

Groupe VII : Maladies hématologiques non malignes rares

Région Aquitaine

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

Date de la labellisation : 2007

Coordonnateur : Pr Yves PEREL
CHU de Bordeaux Hôpital Pellegrin enfants
Service d'onco-hématologie pédiatrique
Place Amélie Raba Léon
33076 Bordeaux cedex

Centre de référence des **thrombopathies constitutionnelles**

Date de la labellisation : 2005

Coordonnateur : Dr Paquita NURDEN
CHU de Bordeaux Hôpital Cardiologique
Laboratoire d'hématologie
Avenue Magellan
33604 Pessac cedex

Région Ile de France

Centre de référence de la **maladie de Willebrand**

Date de la labellisation : 2006

Coordonnateur : Pr Agnès VEYRADIER
AP-HP Hôpital Antoine Béchère
Service d'hématologie biologique
157, rue de la Porte de Trivaux
92141 Clamart cedex

Centre de référence des **aplasies médullaires rares**

Date de la labellisation : 2005

Coordonnateur : Pr Gérard SOCIE
AP-HP Hôpital Saint-Louis
Service d'hématologie- Greffes
1, avenue Claude Vellefaux
75475 Paris cedex 10

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

Date de la labellisation : 2005

Coordonnateur : Pr Bertrand GODEAU
AP-HP Hôpital Henri Mondor
Service de médecine interne 1
51, avenue du Maréchal de Lattre de Tassigny
94010 Créteil cedex

Centre de référence des **mastocytoses**

Date de la labellisation : 2007

Coordonnateur : Pr Olivier HERMINE
AP-HP Hôpital Necker - Enfants Malades
Service d'hématologie
149, rue de Sèvres
75743 Paris cedex 15

Centre de référence des **microangiopathies thrombotiques**

Date de la labellisation : 2006

Coordonnateur : Dr Paul COPPO
AP-HP Hôpital Saint-Antoine
Service d'hématologie clinique
184, rue du Faubourg Saint-Antoine
75571 Paris cedex 12

Centre de référence des **syndromes drépanocytaires majeurs**

Date de la labellisation : 2004

Coordonnateur : Pr Frédéric GALACTEROS
AP-HP Hôpital Henri Mondor
Service de médecine interne 1
Unité des Maladies Génétiques du Globule Rouge
51, avenue du Maréchal de Lattre de Tassigny
94010 Créteil cedex

Région Guadeloupe

Centre de référence de la **drépanocytose**

Date de la labellisation : 2006

Coordonnateur : Dr Maryse ETIENNE-JULAN
CHU de Pointe à Pitre/Abymes Hôpital Ricou
Unité transversale / Centre de la drépanocytose
BP465
97110 Pointe à Pitre

Région Provence – Alpes – Côte d'Azur

Centre de référence des **thalassémies**

Date de la labellisation : 2006

Coordonnateur : Dr Isabelle THURET
AP-HM Hôpital des enfants de la Timone
Service d'hématologie pédiatrique
264, rue Saint-Pierre
13385 Marseille cedex 5

Région Rhône – Alpes

Centre de référence de l'**hémophilie et autres maladies hémorragiques constitutionnelles**

Date de la labellisation : 2006

Coordonnateur : Pr Claude NEGRIER
CHU de Lyon Hôpital Edouard Herriot
Centre régional de traitement de l'hémophilie
Unité d'hémostase clinique
5, place d'Arsonval
69437 Lyon cedex 03

Groupe VIII : Maladies héréditaires du métabolisme

Région Bretagne

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

Date de la labellisation : 2007

Coordonnateur : Pr Pierre BRISSOT
CHU de Rennes Hôpital Pontchaillou
Service des maladies du foie
2, rue Henri Le Guilloux
35033 Rennes cedex 9

Région Ile de France

Centre de référence de la **maladie de Wilson**

Date de la labellisation : 2005

Coordonnateur : Dr France WOIMANT
AP-HP Hôpital Lariboisière
Service de neurologie
2, rue Ambroise Paré
75010 Paris cedex 10

Centre de référence des **maladies lysosomales**

Date de la labellisation : 2004

Coordonnateur : Dr Nadia BELMATOUG
AP-HP Hôpital Beaujon
Service de médecine interne
100, boulevard du Général Leclerc
92118 Clichy cedex

Centre de référence des **maladies héréditaires du métabolisme**

Date de la labellisation : 2007

Coordonnateur : Pr Pascale DE LONLAY
AP-HP Hôpital Necker - Enfants Malades
Unité fonctionnelle métabolisme
149, rue de Sèvres
75743 Paris cedex 15

Centre de référence des **maladies héréditaires du métabolisme**

Date de la labellisation : 2004

Coordonnateur : Dr Hélène OGIER DE BAULNY
AP-HP Hôpital Robert Debré
Service de neurologie pédiatrique et des maladies métaboliques
48, boulevard Sérurier
75935 Paris cedex 19

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

Date de la labellisation : 2005

Coordonnateur : Pr Philippe LABRUNE
AP-HP Hôpital Antoine Bécclère
Service de pédiatrie
157, rue de la Porte de Trivaux
92141 Clamart cedex

Centre de référence des **maladies mitochondriales**

Date de la labellisation : 2005

Coordonnateur : Pr Arnold MUNNICH
AP-HP Hôpital Necker - Enfants Malades
Service de génétique médicale
149, rue de Sèvres
75743 Paris cedex 15

Centre de référence des **porphyries**

Date de la labellisation : 2004

Coordonnateur : Pr Jean-Charles DEYBACH
AP-HP Hôpital Louis Mourier
Centre français des porphyries
Service de biochimie et génétique moléculaire
178, rue des Renouillers
92700 Colombes

Région Lorraine

Centre de référence des **maladies héréditaires du métabolisme**

Date de la labellisation : 2006

Coordonnateur : Pr François FEILLET
CHU de Nancy Hôpital Brabois enfants
Service de médecine infantile 1
5, allée du Morvan
54511 Vandoeuvre lès Nancy cedex

Région Nord – Pas de Calais

Centre de référence des **maladies héréditaires du métabolisme**

Date de la labellisation : 2005

Coordonnateur : Dr Dries DOBBELAERE
CHRU de Lille Hôpital Jeanne de Flandre
Unité des maladies héréditaires du métabolisme - Pôle enfant
Avenue Eugène Avinée
59037 Lille cedex



Centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme

Date de la labellisation : 2004

Coordonnateur : Pr Brigitte CHABROL
AP-HM Hôpital des enfants de la Timone
Service de neurologie pédiatrique
264, rue Saint-Pierre
13385 Marseille cedex 5

Centre de référence des maladies mitochondriales

Date de la labellisation : 2006

Coordonnateur : Pr Véronique PAQUIS-FLUCKLINGER
CHU de Nice Hôpital l’Archet 2
Service de génétique médicale
151, route Saint-Antoine de Ginestière BP 3079
06202 Nice cedex 3

Groupe IX : Maladies neurologiques rares

Région Ile de France

Centre de référence de la maladie d’Huntington

Date de la labellisation : 2004

Coordonnateur : Dr Anne-Catherine BACHOUD-LEVI
AP-HP Hôpital Henri Mondor
Service de neurologie
51, avenue du Maréchal de Lattre de Tassigny
94010 Créteil cedex

Centre de référence des déficiences intellectuelles de causes rares

Date de la labellisation : 2006

Coordonnateur : Dr Delphine HERON
AP-HP Hôpital Pitié Salpêtrière
Département de génétique et cytogénétique
47-83, boulevard de l’Hôpital
75651 Paris cedex 13

Centre de référence des démences rares

Date de la labellisation : 2007

Coordonnateur : Pr Bruno DUBOIS
AP-HP Hôpital Pitié Salpêtrière
Fédération des maladies du système nerveux
47-83, boulevard de l’Hôpital
75651 Paris cedex 13

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

Date de la labellisation : 2005

Coordonnateur : Pr Olivier DULAC
AP-HP Hôpital Necker - Enfants Malades
Service de neurométabolisme
149, rue de Sèvres
75743 Paris cedex 15

Centre de référence des hypersomnies rares

Date de la labellisation : 2005

Coordonnateur : Pr Damien LEGER
AP-HP Hôtel Dieu
Centre du sommeil et de la vigilance
1, place du Parvis Notre-Dame
75181 Paris cedex 4

Centre de référence des leucodystrophies

Date de la labellisation : 2005

Coordonnateur : Pr Odile BOESPFLUG – TANGUY
CHU de Paris - Hôpital Robert Debré
Service de neurologie pédiatrique et des maladies métaboliques
48 boulevard Sérurier
75019 Paris

Centre de référence des maladies inflammatoires du cerveau

Date de la labellisation : 2007

Coordonnateur : Pr Marc TARDIEU
AP-HP Hôpital de Bicêtre
Service de neuropédiatrie
78, rue du Général Leclerc
94275 Le Kremlin Bicêtre cedex

Centre de référence des maladies neurogénétiques

Date de la labellisation : 2005

Coordonnateur : Pr Alexis BRICE
AP-HP Hôpital Pitié-Salpêtrière
Département de génétique et cytogénétique
47-83 Boulevard de l’Hôpital
75651 Paris cedex 13



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

Date de la labellisation : 2005

Coordonnateur : Pr Hugues CHABRIAT
AP-HP Hôpital Lariboisière
Service de neurologie
2, rue Ambroise Paré
75475 Paris cedex 10

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

Date de la labellisation : 2007

Coordonnateur : Dr Lydie BURGLEN
AP-HP Hôpital d'Enfants Armand-Trousseau
Service de génétique et d'embryologie médicales
26, avenue du Docteur Arnold Netter
75571 Paris cedex 12

Centre de référence des **pathologies neurovasculaires malformatives**

Date de la labellisation : 2007

Coordonnateur : Pr Pierre LANDRIEU (Par interim)
AP-HP Hôpital de Bicêtre
Service de neurologie pédiatrique
78, rue du Général Leclerc
94275 Le Kremlin Bicêtre cedex

Centre de référence des **syringomyélie**s

Date de la labellisation : 2007

Coordonnateur : Pr Fabrice PARKER
AP-HP Hôpital de Bicêtre
Service de neurochirurgie
78, rue du Général Leclerc
94275 Le Kremlin Bicêtre cedex

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

Date de la labellisation : 2007

Coordonnateur : Pr Yves AGID
AP-HP Hôpital Pitié Salpêtrière
Fédération des maladies du système nerveux
47-83, boulevard de l'Hôpital
75651 Paris cedex 13

Région Languedoc Roussillon

Centre de référence des **hypersomnies rares**

Date de la labellisation : 2006

Coordonnateur : Dr Yves DAUVILLIERS
CHU de Montpellier Hôpital Gui de Chauliac
Service de neurologie - Laboratoire du sommeil
80, avenue Augustin Fliche
34295 Montpellier cedex 5

Région Midi-Pyrénées

Centre de référence de l'**atrophie multisystématisée**

Date de la labellisation : 2006

Coordonnateur : Pr Olivier RASCOL
CHU de Toulouse Hôpital Purpan
Service de neurologie générale et maladies inflammatoires du système nerveux
Place du Docteur Baylac - TSA 40031
31059 Toulouse cedex

Région Pays de Loire

Centre de référence des **maladies neurogénétiques**

Date de la labellisation : 2005

Coordonnateur : Pr Dominique BONNEAU
CHU d'Angers
Département de neurologie - secteur Charcot
4, rue Larrey
49033 Angers cedex

Région Rhône-Alpes

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

Date de la labellisation : 2005

Coordonnateur : Pr Vincent DES PORTES
Hôpital Femme-Mère-Enfant
Service de neurologie pédiatrique
59, boulevard Pinel
69677 Bron Cedex

Centre de référence des **syndromes neurologiques paranéoplasiques**

Date de la labellisation : 2007

Coordonnateur : Pr Jérôme HONNORAT
CHU de Lyon Hôpital Wertheimer
Service de neurologie B
59, boulevard Pinel
69394 Lyon cedex 03

Groupe X : Maladies neuromusculaires

Région Alsace

Centre de référence des **maladies neuromusculaires**

Date de la labellisation : 2006

Coordonnateur : Pr Christine TRANCHANT
Hôpitaux universitaires de Strasbourg - Hôpital Civil
Département de neurologie
1, place de l'Hôpital BP 426
67091 Strasbourg cedex

Région Aquitaine

Centre de référence des **maladies neuromusculaires**

Date de la labellisation : 2007

Coordonnateur : Dr Xavier FERRER-MONASTERIO
CHU de Bordeaux Hôpital Haut-Lévêque
Service de neurologie
Avenue Magellan
33604 Pessac cedex

Région Ile de France

Centre de référence des **canalopathies musculaires**

Date de la labellisation : 2005

Coordonnateur : Pr Bertrand FONTAINE
AP-HP Hôpital Pitié-Salpêtrière
Fédération des maladies du système nerveux
47-83, boulevard de l'Hôpital
75651 Paris cedex 13

Centre de référence des **maladies neuromusculaires**

Date de la labellisation : 2004

Coordonnateur : Pr Bruno EYMARD
AP-HP Hôpital Pitié-Salpêtrière
Unité clinique - Institut de myologie
47-83, boulevard de l'Hôpital
75651 Paris cedex 13

Centre de référence des **maladies neuromusculaires**

Date de la labellisation : 2004

Coordonnateur : Pr Brigitte ESTOURNET
AP-HP Hôpital Raymond Poincaré
Pôle pédiatrie - Unité de neuropédiatrie
104, boulevard Raymond Poincaré
92380 Garches

Centre de référence de la **sclérose latérale amyotrophique**

Date de la labellisation : 2005

Coordonnateur : Pr Vincent MEININGER
AP-HP Hôpital Pitié-Salpêtrière
Fédération des maladies du système nerveux
47-83, boulevard de l'Hôpital
75651 Paris cedex 13

Centre de référence des **neuropathies amyloïdes familiales et autres neuropathies périphériques rares**

Date de la labellisation : 2005

Coordonnateur : Pr David ADAMS
AP-HP Hôpital de Bicêtre
Service de neurologie
78, rue du Général Leclerc
94275 Le Kremlin Bicêtre cedex

Région Limousin

Centre de référence des **neuropathies périphériques rares**

Date de la labellisation : 2006

Coordonnateur : Pr Jean Michel VALLAT
CHU de Limoges Hôpital Dupuytren
Service de neurologie
2, avenue Martin Luther King
87042 Limoges cedex

Région Martinique

Centre de référence des **maladies neuromusculaires et neurologiques rares**

Date de la labellisation : 2006

Coordonnateur : Dr Rémi BELLANCE
CHU de Fort de France - Hôpital Pierre Zobda Quitman
Unité de neuromyologie
Route de Chateauboeuf La Meynard BP 632
97261 Fort de France cedex

Région Nord – Pas de Calais

Centre de référence des **maladies neuromusculaires**

Date de la labellisation : 2005

Coordonnateur : Pr André THEVENON
CHRU de Lille Hôpital Pierre Swynghedauw
Service de médecine physique et réadaptation
Rue André Verhaeghe
59037 Lille cedex

Région Pays de la Loire

Centre de référence des **maladies neuromusculaires**

Date de la labellisation : 2006

Coordonnateur : Pr Yann PEREON
CHU de Nantes - Hôtel Dieu
Laboratoire d'explorations fonctionnelles
Place Alexis Ricordeau
44093 Nantes cedex 1

Région Provence – Alpes – Côte d’Azur

Centre de référence des **maladies neuromusculaires** et de la **sclérose latérale amyotrophique**

Date de la labellisation : 2004

Coordonnateur : Pr Jean POUGET
AP-HM Hôpital d’adultes de la Timone
Pôle des neurosciences cliniques
27, boulevard Jean Moulin
13385 Marseille cedex 5

Région Réunion

Centre de référence des **maladies neuromusculaires et neurologiques rares**

Date de la labellisation : 2007

Coordonnateur : Dr Claude MIGNARD
CHR Ile de la Réunion
Groupe Hospitalier Sud Réunion
Service de neurologie BP 350
97448 Saint-Pierre - La Réunion cedex

Région Rhône - Alpes

Centre de référence des **maladies neuromusculaires**

Date de la labellisation : 2006

Coordonnateur : Pr Jean-Christophe ANTOINE
CHU de Saint-Etienne - Hôpital Bellevue
Service de neurologie
25, boulevard Pasteur
42055 Saint-Etienne cedex 2

Groupe XI : Maladies pulmonaires rares

Région Ile de France

Centre de référence de l’**hypertension pulmonaire sévère**

Date de la labellisation : 2004

Coordonnateur : Pr Gérald SIMONNEAU
AP-HP Hôpital Antoine Béchère
Service de pneumologie
157, rue de la Porte de Trivaux
92141 Clamart cedex

Centre de référence des **maladies respiratoires rares**

Date de la labellisation : 2006

Coordonnateur : Pr Annick CLEMENT
AP-HP Hôpital d’Enfants Armand-Trousseau
Service de pneumologie pédiatrique
26, avenue du Docteur Arnold Netter
75571 Paris cedex 12

Centre de référence du **Syndrome d’Ondine**

Date de la labellisation : 2004

Coordonnateur : Dr Thi-Tuyet-Ha TRANG
AP-HP Hôpital Robert Debré
Service de physiologie
48, boulevard Sérurier
75935 Paris cedex 19

Région Pays de la Loire

Centre de référence de la **mucoviscidose**

Date de la labellisation : 2006

Coordonnateur : Dr Gilles RAULT
CHU de Nantes - Hôtel Dieu
Service de pédiatrie médicale
Place Alexis Ricordeau
44093 Nantes cedex 1

Région Rhône - Alpes

Centre de référence de la **mucoviscidose**

Date de la labellisation : 2006

Coordonnateur : Pr Gabriel BELLON
CHU de Lyon - Hôpital Femme-Mère enfant
Service de pneumologie et allergologie pédiatriques
CRCM Lyon Pédiatrie
59 boulevard Pinel
69677 Bron cedex

Centre de référence des **maladies pulmonaires rares**

Date de la labellisation : 2004

Coordonnateur : Pr Jean-François CORDIER
CHU de Lyon Hôpital cardiovasculaire et pneumologique Louis Pradel
Service de pneumologie
28, avenue du Doyen Lépine
69677 Bron cedex

Groupe XII : Maladies sensorielles regroupant les maladies ophtalmologiques rares et les surdités congénitales et génétiques

Région Alsace

Centre de référence des affections ophtalmologiques d'origine génétique

Date de la labellisation : 2004

Coordonnateur : Pr Hélène DOLLFUS

CHU de Strasbourg Hôpital Civil

Clinique ophtalmologique

1 Place de l'Hôpital BP 426

67091 Strasbourg cedex

Région Aquitaine

Centre de référence du kératocone

Date de la labellisation : 2005

Coordonnateur : Pr Joseph COLIN

CHU de Bordeaux Hôpital Pellegrin

Service d'ophtalmologie

Place Amélie Raba Léon

33076 Bordeaux cedex

Région Ile de France

Centre de référence des dystrophies rétinienne d'origine génétique

Date de la labellisation : 2005

Coordonnateur : Pr José Alain SAHEL

Centre hospitalier national d'ophtalmologie des Quinze-Vingts

Service d'ophtalmologie IV

28, rue de Charenton

75571 Paris cedex 12

Centre de référence des surdités congénitales et d'origine génétique

Date de la labellisation : 2004

Coordonnateur : Dr Sandrine MARLIN

AP-HP Hôpital d'Enfants Armand-Trousseau

Service de génétique

26, avenue du Docteur Arnold Netter

75571 Paris cedex 12

Centre de référence des maladies ophtalmologiques rares

Date de la labellisation : 2006

Coordonnateur : Pr Jean-Louis DUFIER

AP-HP Hôpital Necker - Enfants Malades

Service d'ophtalmologie

149, rue de Sèvres

75743 Paris cedex 15

Région Languedoc Roussillon

Centre de référence des affections sensorielles d'origine génétique

Date de la labellisation : 2004

Coordonnateur : Dr Christian HAMEL

CHU de Montpellier Hôpital Gui de Chauliac

Service d'ophtalmologie

80, avenue Augustin Fliche

34295 Montpellier cedex 5

Groupe XIII : Maladies rénales rares

Région Ile de France

Centre de référence des maladies rénales rares d'origine génétique

Date de la labellisation : 2004

Coordonnateur : Dr Rémi SALOMON

AP-HP Hôpital Necker - Enfants Malades

Service de néphrologie pédiatrique

149, rue de Sèvres

75743 Paris cedex 15

Centre de référence du syndrome néphrotique idiopathique

Date de la labellisation : 2006

Coordonnateur : Dr Djillali SAHALI

AP-HP Hôpital Henri Mondor

Service de néphrologie et transplantation

51, avenue du Maréchal de Lattre de Tassigny

94010 Créteil cedex

Région Midi Pyrénées

Centre de référence des **maladies rénales rares**

Date de la labellisation : 2005

Coordonnateur : Pr Dominique CHAUVEAU

CHU de Toulouse - Hôpital de Rangueil

Service de néphrologie - immunologie clinique

1, avenue du Professeur Jean Poulhès - TSA 50032

31059 Toulouse cedex 9

Région Rhône Alpes

Centre de référence des **maladies rénales rares** et des **maladies héréditaires du métabolisme**

Date de la labellisation : 2004

Coordonnateur : Pr Pierre COCHAT

CHU de Lyon - Hôpital Femme Mère Enfant

Département de pédiatrie

59 Boulevard Pinel

69677 Bron cedex

Groupe XIV : Maladies osseuses rares

Région Ile de France

Centre de référence des **maladies osseuses constitutionnelles**

Date de la labellisation : 2004

Coordonnateur : Dr Martine LE MERRER

AP-HP Hôpital Necker - Enfants Malades

Service de génétique médicale

149, rue de Sèvres

75743 Paris cedex 15

Région Rhône Alpes

Centre de référence des **dysplasies fibreuses des os**

Date de la labellisation : 2006

Coordonnateur : Pr Roland CHAPURLAT

CHU de Lyon Hôpital Edouard Herriot

Service de rhumatologie et de pathologie osseuse

5, place d'Arsonval

69437 Lyon cedex 03

Groupe XV : Déficiences immunitaires rares

Région Ile de France

Centre de référence des **déficiences immunitaires héréditaires**

Date de la labellisation : 2004

Coordonnateur : Pr Alain FISCHER

AP-HP Hôpital Necker - Enfants Malades

Service d'Immunologie, hématologie et rhumatologie pédiatriques

149, rue de Sèvres

75743 Paris cedex 15

Groupe XVI : Maladies de la trame conjonctive

Région Ile de France

Centre de référence de la **maladie de Fabry** et des **maladies héréditaires du tissu conjonctif à expression cutané-articulaire**

Date de la labellisation : 2006

Coordonnateur : Dr Dominique-Paul GERMAIN

Hôpital Raymond Poincaré

Laboratoire de génétique médicale

104, boulevard Raymond Poincaré

92980 Garches

Centre de référence du **syndrome de Marfan**

Date de la labellisation : 2004

Coordonnateur : Pr Guillaume JONDEAU

AP-HP Hôpital Bichat - Claude-Bernard

Service de cardiologie

46, rue Henri-Huchard

75877 Paris cedex 18

Groupe XVII : Malformations rares de la tête et du cou

Région Alsace

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

Date de la labellisation : 2006

Coordonnateur : Pr Marie-Cécile MANIERE

Hôpitaux universitaires de Strasbourg Hôpital Civil

Service de soins bucco-dentaires

1, place de l'Hôpital BP 426

67091 Strasbourg cedex

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

Date de la labellisation : 2007

Coordonnateur : Pr Marie-Paule VAZQUEZ

AP-HP Hôpital d'Enfants Armand-Trousseau

Service de chirurgie maxillo-faciale et plastique

26, avenue du Docteur Arnold Netter

75571 Paris cedex 12

Région Ile de France

Centre de référence des **dysostoses craniofaciales**

Date de la labellisation : 2006

Coordonnateur : Pr Dominique RENIER

AP-HP Hôpital Necker - Enfants Malades

Service de neurochirurgie

149, rue de Sèvres

75743 Paris cedex 15

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

Date de la labellisation : 2007

Coordonnateur : Pr Véronique ABADIE

AP-HP Hôpital Necker - Enfants Malades

Service de pédiatrie générale

149, rue de Sèvres

75743 Paris cedex 15

Centre de référence des **malformations ORL rares**

Date de la labellisation : 2007

Coordonnateur : Pr Eréa-Noël GARABEDIAN

AP-HP Hôpital d'Enfants Armand-Trousseau

Service d'ORL pédiatrique et de chirurgie cervico-faciale

26, avenue du Docteur Arnold Netter

75571 Paris cedex 12

Région Nord – Pas de Calais

Centre de référence des **malformations crânio-maxillo-faciales rares**

Date de la labellisation : 2007

Coordonnateur : Pr Philippe PELLERIN

CHRU de Lille Hôpital Roger Salengro

Service de chirurgie plastique reconstructrice

Rue du Professeur Emile Laine

59037 Lille cedex

Groupe XVIII : Autres maladies rares

Région Bretagne

Centre de référence du **Spina Bifida**

Date de la labellisation : 2007

Coordonnateur : Dr Andréa MANUNTA
CHU de Rennes Hôpital Pontchaillou
Service d'urologie
2, rue Henri Le Guilloux
35033 Rennes cedex 9

Région Ile de France

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

Date de la labellisation : 2007

Coordonnateur : Pr David COHEN
AP-HP Hôpital Pitié Salpêtrière
Service de psychiatrie de l'enfant et de l'adolescent
47-83, boulevard de l'hôpital
75651 Paris cedex 13

Centre de référence des **malformations des membres**

Date de la labellisation : 2007

Coordonnateur : Dr Didier PILLIARD
Hôpital National de Saint-Maurice
Service de rééducation orthopédique de l'enfant
14, rue du Val d'Osne
94415 Saint-Maurice cedex

Centre de référence des **neurofibromatoses**

Date de la labellisation : 2004

Coordonnateur : Pr Pierre WOLKENSTEIN
AP-HP Hôpital Henri Mondor
Service de dermatologie
51, avenue du Maréchal de Lattre de Tassigny
94010 Créteil cedex

Centre de référence du **syndrome de transfusion foeto-fœtale**

Date de la labellisation : 2007

Coordonnateur : Pr Yves VILLE
Hôpital Necker-Enfants malades
Service de gynécologie-obstétrique
149 rue de Sèvres
75743 Paris cedex 15

Région Rhône - Alpes

Centre de référence de la **maladie de Rendu Osler**

Date de la labellisation : 2004

Coordonnateur : Pr Henri PLAUCHU
CHU de Lyon Hôpital de l'Hôtel-Dieu
Service de génétique clinique
1, place de l'Hôpital
69288 Lyon cedex 2

Centre de référence des **angioedèmes non histaminiques**

Date de la labellisation : 2006

Coordonnateur : Pr Christian MASSOT
CHU de Grenoble Hôpital Albert Michallon
Service de médecine interne
BP 217
38043 Grenoble cedex 9

Pour toute question ou suggestion, n'hésitez pas à nous contacter: contact.orphanet@inserm.fr

Rédacteur en chef : Ségolène Aymé • Rédacteur du cahier : Malala Razafijaonimanana • Conception visuelle : Céline Angin • Photographie : P.Latron/Inserm

Le format approprié pour citer ce document est le suivant :

«Centres de référence labellisés pour la prise en charge d'une maladie rare ou d'un groupe de maladies rares», Les cahiers d'Orphanet, Série *Politique de Santé*, Octobre 2010, http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/Liste_des_centres_de_reference_labellises.pdf.