



Listes des centres labellisés en 2004, 2005 et 2006 par groupe de maladies rares

I . Maladies auto-immunes et maladies systémiques rares

Centre de référence pour les vascularites nécrosantes et sclérodermies systémiques
Coordonnateur : Pr Loïc GUILLEVIN, service de Médecine interne, hôpital Cochin, AP-HP, Paris

Centre de référence pour les lupus et syndromes des antiphospholipides
Coordonnateur : Pr Jean-Charles PIETTE, service de Médecine interne, hôpital Pitié Salpêtrière, AP-HP, Paris

Centre de référence des amyloses d'origine inflammatoire et de la fièvre méditerranéenne familiale
Coordonnateur : Pr Gilles GRATEAU, Service de médecine interne, hôpital Tenon, Assistance publique – hôpitaux de Paris

Centre de référence des atteintes vasculaires de la sclérodermie
Coordonnateur : Pr Eric HACHULLA, service de médecine interne, centre hospitalier universitaire de Lille

Centre de référence des maladies systémiques rares auto-immunes
Coordonnateur : Pr Jean Louis PASQUALI, Service de médecine interne et immunologie clinique, Hôpitaux universitaires de Strasbourg

Centre de référence des arthrites juvéniles
Coordonnateur : Dr Pierre QUARTIER DIT MAIRE, Unité d'immunologie, hématologie, rhumatologie pédiatriques, Hôpital Necker Enfants Malades - Assistance publique - Hôpitaux de Paris

Centre de référence des amyloses primitives et des autres maladies de dépôts d'immunoglobuline
Regroupant le centre du Dr Arnaud JACCARD, Service d'hématologie, Centre hospitalier universitaire de Limoges et le centre du Pr Guy TOUCHARD, service de néphrologie, Centre hospitalier universitaire de Poitiers
Coordonnateur : Dr Arnaud JACCARD

II . Maladies cardio-vasculaires rares

Centre de référence pour les troubles du rythme cardiaque d'origine génétique
Coordonnateur : Pr Hervé LE MAREC, service de Cardiologie, CHU de Nantes

Centre de référence pour les maladies cardiaques héréditaires
Coordonnateur : Pr Philippe CHARRON, hôpital Pitié Salpêtrière, INSERM Unité 621, AP-HP, Paris

Centre de référence des malformations cardiaques complexes
Coordonnateur : Pr Damien BONNET, Service de cardiologie pédiatrique, Hôpital Necker Enfants Malades - Assistance publique - Hôpitaux de Paris

Centre de référence des maladies vasculaires rares
Coordonnateur : Pr Xavier JEUNEMAITRE, Service de génétique, Hôpital européen Georges Pompidou - Assistance publique - Hôpitaux de Paris

III . Anomalies du développement embryonnaire d'origine génétique

Centre de référence des anomalies du développement embryonnaire d'origine génétique
Coordonnateur : Pr Didier LACOMBE, Service de Génétique Médicale, CHU de Bordeaux

Centre de référence sur les anomalies du développement embryonnaire d'origine génétique
Coordonnateur : Pr Alain VERLOES, UF de Génétique Clinique / Fédération de Génétique, Hôpital Robert Debré, AP-HP, Paris

Centre de référence des anomalies du développement embryonnaire d'origine génétique
Coordonnateur : Pr Sylvie ODENT, Département Médecine de l'Enfant et de l'Adolescent (Unité de Génétique Médicale), centre hospitalier universitaire de Rennes

Centre de référence des anomalies du développement embryonnaire d'origine génétique
Coordonnateur : Pr Pierre SARDA, Génétique des maladies de l'enfant et de l'adulte, centre hospitalier universitaire de Montpellier

Centre de référence des anomalies du développement embryonnaire d'origine génétique
Coordonnateur : Pr Sylvie MANOUVRIER – HANU, génétique clinique, Hôpital Jeanne de Flandre, centre hospitalier universitaire de Lille

Centre de référence des syndromes dysmorphiques rares avec retard mental
Coordonnateur : Pr Nicole PHILIP, département de génétique médicale, Hôpital La Timone, Assistance publique – hôpitaux de Marseille

Centre de référence des déficiences mentales liées au chromosome X et du syndrome de l'X fragile
Coordonnateur : Pr Vincent DES PORTES, Service de neurologie pédiatrique, Hôpital Debrousse, Hospices civils de Lyon

Centre de référence des anomalies du développement embryonnaire d'origine génétique
Coordonnateur : Pr Laurence OLIVIER-FAIVRE, Centre de génétique, Centre hospitalier universitaire de DIJON

Centre de référence des déficiences mentales fixées non syndromiques d'origine génétique
Coordonnateur : Dr Delphine HERON, Service de cytogénétique, cytogénétique embryologie, Hôpital Pitié Salpêtrière - Assistance publique - Hôpitaux de PARIS

IV . Maladies dermatologiques rares

Centre de référence pour les dermatoses bulleuses acquises toxiques et immunologiques
Coordonnateur : Pr Jean-Claude ROUJEAU, Service de Dermatologie, hôpital Henri Mondor, AP-HP, Paris

Centre de référence pour les maladies génétiques à expression cutanée
Coordonnateur : Pr Christine BODEMER, Service de Dermatologie, hôpital Necker-Enfants malades, AP-HP, Paris

Centre de référence des maladies rares de la peau
Regroupant le centre du Pr Alain TAÏEB, service de dermatologie B, centre hospitalier universitaire de Bordeaux et le centre du Pr Alain HOVNANIAN, services de génétique médicale et de dermatologie, centre hospitalier universitaire de Toulouse
Coordonnateur : Pr Alain TAÏEB

Centre de référence des maladies bulleuses auto immunes
Coordonnateur : Pr Pascal JOLY, clinique dermatologique, centre hospitalier universitaire de Rouen

V . Maladies endocriniennes rares

Centre de référence du syndrome de Prader-Willi
Coordonnateur : Pr Maïthé TAUBER, département de pédiatrie, hôpital des enfants, centre hospitalier universitaire de Toulouse

Centre de référence des maladies endocriniennes rares de la croissance
Coordonnateur : Pr Julianne LEGER, service d'endocrinologie pédiatrique, hôpital Robert-Debré, Assistance publique – hôpitaux de Paris

Centre de référence des maladies rares de la surrénale
Coordonnateur : Pr Jérôme BERTHERAT, Service d'endocrinologie et des maladies métaboliques, hôpital Cochin, Assistance publique – hôpitaux de Paris

Centre de référence des pathologies de la réceptivité *hormonale*
Coordonnateur : Pr Patrice RODIEN, Service d'endocrinologie, Centre hospitalier universitaire d'Angers

Centre de référence des déficits hypophysaires
Coordonnateur : Pr Thierry BRUE, Service d'endocrinologie, Hôpital de la Timone - Assistance publique - Hôpitaux de Marseille

Centre de référence médico-chirurgical des maladies rares du développement sexuel
Coordonnateur : Pr Pierre CHATELAIN, Service d'endocrinologie pédiatrique, Hôpital DEBROUSSE - Hospices civils de Lyon

VI . Maladies hépto-gastro-entérologiques rares

Centre de référence des maladies digestives intestinales
Coordonnateurs : Pr GOULET, Pr CEZARD, Service de gastro-entérologie, Hôpital Necker enfants malades, AP-HP, Paris

Centre de référence pour les maladies inflammatoires des voies biliaires
Coordonnateur : Pr Raoul POUPON , service d'hépatogastroentérologie, hôpital Saint-Antoine, AP-HP, Paris

Centre de référence des atrésies des voies biliaires de l'enfant
Coordonnateur : Pr Emmanuel JACQUEMIN, service de pédiatrie hépatologie gastro-entérologie, hôpital Bicêtre, Assistance publique – hôpitaux de Paris

Centre de référence des maladies vasculaires du foie de l'adulte
Coordonnateur : Pr Dominique VALLA, service d'hépatologie, hôpital Beaujon, Assistance publique – hôpitaux de Paris

Centre de référence des affections congénitales et malformatives de l'œsophage
Coordonnateur : Pr Frédéric GOTTRAND, unité de gastro-entérologie, hépatologie et nutrition, Hôpital Jeanne de Flandre - Centre hospitalier universitaire de LILLE

VII . Maladies hématologiques non malignes rares

Centre de référence pour les maladies génétiques de l'érythrocyte et de érythropoïèse
(hors drépanocytose)

Coordonnateur : Dr BADER-MEUNIER, Service d'hématologie biologique, hôpital de Bicêtre, AP-HP, Paris

Centre de référence commun pour les syndromes drépanocytaires majeurs regroupant le centre du Pr Frédéric GALACTEROS, Service de médecine interne, hôpital Henri Mondor, AP-HP, Paris et le centre du Pr Robert GIROT, Service d'hématologie biologique, hôpital Tenon, AP-HP, Paris

Centre de référence des thrombopathies constitutionnelles

Coordonnateur : Dr Paquita NURDEN, service d'hémobiologie, centre hospitalier universitaire de Bordeaux

Centre de référence des aplasies médullaires constitutionnelles rares

Coordonnateur : Pr Gérard SOCIE, service d'hématologie et de greffes de moelle osseuse, hôpital Saint-Louis, Assistance publique – hôpitaux de Paris

Centre de référence des cytopénies auto immunes de l'adulte

Coordonnateur : Pr Bertrand GODEAU, service de médecine interne, hôpital Mondor, Assistance publique – hôpitaux de Paris

Centre de référence des microangiopathies thrombotiques

Coordonnateur : Pr Paul COPPO, Service d'hématologie clinique, Hôpital Saint Antoine - Assistance publique - Hôpitaux de PARIS

Centre de référence de la maladie de Willebrand

Regroupant le centre du Pr Agnès VEYRADIER, d'hématologie clinique, Hôpital Antoine Béchère - Assistance publique - Hôpitaux de PARIS et le centre du Pr Jenny GOUEMAND, Institut d'hématologie, transfusion, Hôpital cardiologique, centre hospitalier universitaire de Lille

Coordonnateur : Pr Agnès VEYRADIER.

Centre de référence des thalassémies

Coordonnateur : Dr Isabelle THURET, Service d'hématologie pédiatrique, Hôpital de la Timone - Assistance publique - Hôpitaux de MARSEILLE

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

Coordonnateur : Pr Claude NEGRIER, Service d'hématologie clinique, Hôpital Edouard Herriot - Hospices civils de LYON

Centre de référence de la drépanocytose

Coordonnateur : Dr Maryse ETIENNE JULAN, Centre hospitalier universitaire de POINTE A PITRE

VIII . Maladies héréditaires du métabolisme

Centre de référence des maladies métaboliques de l'enfant

Coordonnateur : Dr Brigitte CHABROL, Service de neurologie pédiatrique, hôpital La Timone, CHU de Marseille

Centre de référence pour les porphyries
Coordonnateur : Pr Jean-Charles DEYBACH, Service de Biochimie et Génétique Moléculaire, hôpital Louis Mourier, AP-HP, Paris

Centre de référence commun pour les maladies héréditaires du métabolisme regroupant le centre du Pr Guy TOUATI, Service des maladies du métabolisme, hôpital Necker - Enfants malades, AP-HP, Paris et le centre du Dr OGIER DE BAULNY, Service de neurologie, maladies métabolique, hôpital Robert DEBRE, AP-HP, Paris

Centre de référence pour la maladie de Wilson
Coordonnateur : Dr France WOIMANT, service de neurologie, hôpital Lariboisière, Assistance publique – hôpitaux de Paris

Centre de référence des maladies mitochondriales
Coordonnateur : Pr Arnold MUNNICH, service de génétique médicale, hôpital Necker – Enfants malades, Assistance publique – hôpitaux de Paris

Centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme hépatique
Coordonnateur : Pr Philippe LABRUNE, service de pédiatrie, hôpital Antoine-Béclère, Assistance publique – hôpitaux de Paris

Centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme
Coordonnateur : Dr Dries DOBELAERE, Clinique de Pédiatrie (Gastro-entérologie, hépatologie et nutrition), Hôpital Jeanne-de-Flandre, centre hospitalier universitaire de Lille

Centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme
Coordonnateur : Pr François FEILLET, Service de médecine infantile, Centre hospitalier universitaire de NANCY

Centre de référence des pathologies mitochondriales
Coordonnateur : Pr Véronique PAQUIS FLUCKLINGER, Service de génétique médicale, Centre hospitalier universitaire de NICE

IX . Maladies neurologiques rares

Centre de référence pour la maladie d'HUNTINGTON
Coordonnateur : Pr Anne-Catherine BACHOUD-LEVI, Service de Neurologie, hôpital Henri Mondor, AP-HP, Paris

Centre de référence pour les maladies lysosomales à expression neurologique
Coordonnateur : Dr Nadia BELMATOUG, Service de médecine interne, hôpital Beaujon, AP-HP, Paris

Centre de référence des leucodystrophies
Regroupant le centre du Pr Odile BOESPFLUG – TANGUY, service de génétique médicale, Hôtel-Dieu, centre hospitalier universitaire de Clermont-Ferrand et le centre du Pr Patrick AUBOURG, service d'endocrinologie pédiatrique, hôpital Saint-Vincent-de-Paul, Assistance publique – hôpitaux de Paris
Coordonnateur : Pr Odile BOESPFLUG – TANGUY

Centre de référence des maladies vasculaires rares du système nerveux central et de la rétine
Coordonnateur : Pr Hugues CHABRIAT, service de neurologie, hôpital Lariboisière, Assistance publique – hôpitaux de Paris

Centre de référence des maladies neurogénétiques
Coordonnateur : Pr Alexis BRICE, département de génétique, cytogénétique et embryologie, hôpital Pitié – Salpêtrière, Assistance publique – hôpitaux de Paris

Centre de référence des épilepsies rares

Regroupant le centre du Pr Olivier DULAC, maladies du métabolisme - pédiatrie - neurologie - diabétologie – endocrinologie, hôpital Necker – Enfants malades, Assistance publique – hôpitaux de Paris et le centre du Pr Michel BAULAC, service de neurologie 1, hôpital Pitié-Salpêtrière, Assistance publique – hôpitaux de Paris

Coordonnateur : Pr Olivier DULAC

Centre de référence des maladies neurogénétiques

Coordonnateur : Pr Dominique BONNEAU, service de génétique, centre hospitalier universitaire d'Angers

Centre de référence des neuropathies amyloïdes familiales

Coordonnateur : Pr David ADAMS, service de neurologie, hôpital Bicêtre, Assistance publique – hôpitaux de Paris

Centre de référence des neuropathies périphériques rares

Regroupant le centre du Pr Jean Michel VALLAT, service de neurologie, Centre hospitalier universitaire de LIMOGES et le centre du Pr Pierre CLAVELOU, service de neurologie, Centre hospitalier universitaire de CLERMONT FERRAND

Coordonnateur : Pr Jean Michel VALLAT

Centre de référence de l'atrophie multisystématisée

Coordonnateur : Pr Olivier RASCOL, Laboratoire de pharmacologie, Centre hospitalier universitaire de TOULOUSE

Centre de référence de la narcolepsie et l'hypersomnie idiopathique

Coordonnateur : Dr Yves DAUVILLIERS, Unité des troubles du sommeil, Centre hospitalier universitaire de MONTPELLIER

Centre de référence des hypersomnies rares

Coordonnateur : Dr Damien LEGER, antenne de physiologie, Hôtel-Dieu, Assistance publique- hôpitaux de Paris

X . Maladies neuromusculaires

Centre de référence pour les maladies neuromusculaires

Coordonnateur : Pr Brigitte ESTOURNET, Service de pédiatrie, réanimation, rééducation neuro-respiratoire, hôpital Raymond Poincaré, AP-HP, Paris

Centre de référence pour les maladies neuromusculaires et pour la sclérose latérale amyotrophique

Coordonnateur : Pr Claude DESNUELLE/ Pr Jean POUGET, Services de neurologie, AP-HM, Marseille et CHU de Nice

Centre de référence pour les maladies neuromusculaires

Coordonnateur : Pr Bruno EYMARD, Institut de Myologie, hôpital Pitié-Salpêtrière, AP-HP, Paris

Centre de référence des canalopathies musculaires

Coordonnateur : Pr Bertrand FONTAINE, fédération de neurologie, hôpital Pitié-Salpêtrière, Assistance publique – hôpitaux de Paris

Centre de référence de la sclérose latérale amyotrophique

Coordonnateur : Pr Vincent MEININGER, fédération de neurologie, groupe hospitalier Pitié-Salpêtrière, Assistance publique – hôpitaux de Paris

Centre de référence des maladies neuromusculaires
Coordonnateur : Pr André THEVENON, clinique de rééducation, de réadaptation et de soins de suites, hôpital Pierre Swynghedauw, centre hospitalier universitaire de Lille

Centre de référence des maladies neuromusculaires et neurologiques rares
Coordonnateur : Dr Rémi BELLANCE, service de neurologie, Centre hospitalier universitaire de FORT DE FRANCE

Centre de référence des maladies neuromusculaires rares
Coordonnateur : Pr Christine TRANCHANT, Département de neurologie, Hôpitaux universitaires de STRASBOURG

Centre de référence des maladies neuromusculaires rares
Coordonnateur : Pr Yann PEREON, Service de neurologie, Centre hospitalier universitaire de NANTES

Centre de référence des maladies neuromusculaires rares
Coordonnateur : Pr Jean Christophe ANTOINE, Service de neurologie, Centre hospitalier universitaire de SAINT ETIENNE

XI . Maladies pulmonaires rares

Centre de référence pour les maladies orphelines pulmonaires
Coordonnateur : Pr Jean-François CORDIER, Service de pneumologie, hôpital Louis Pradel, HCL, Lyon

Centre de référence pour l'hypertension pulmonaire sévère
Coordonnateur : Pr Gérald SIMONNEAU, Service de pneumologie, hôpital Antoine Bécclère, AP-HP, Paris

Centre de référence du Syndrome d'Ondine
Coordonnateur : Pr HA TRANG, Service de physiologie, hôpital Robert Debré, AP-HP, Paris

Centre de référence de l'histiocytose langerhansienne
Coordonnateur : Pr Abdellatif TAZI, Service de pneumologie, Hôpital Saint Louis - Assistance publique - Hôpitaux de PARIS

Centre de référence des maladies respiratoires rares
Coordonnateur : Pr Annick CLEMENT, Service de pneumologie pédiatrique, Hôpital Armand Trousseau - Assistance publique - Hôpitaux de PARIS

Centre de référence de la mucoviscidose
Coordonnateur : Pr Gabriel BELLON, Service de pneumologie pédiatrique, Hôpital Debrousse - Hospices civils de LYON

Centre de référence de la mucoviscidose
Coordonnateur : Pr Gilles RAULT, Service de pédiatrie médicale, Centre hospitalier universitaire de NANTES

XII . Troubles sensoriels rares

Centre de référence pour les affections ophtalmologiques génétiques
Coordonnateur : Pr Hélène DOLLFUS, service de génétique médicale, génétique ophtalmique, CHU de Strasbourg

Centre de référence pour les affections sensorielles génétiques
Coordonnateur : Dr Christian HAMEL, Service d'ORL B et d'Ophtalmologie, CHU de Montpellier

Centre de référence des surdités congénitales et héréditaires
Coordonnateur : Pr Sandrine MARLIN, Unité de Génétique Médicale, hôpital Trousseau, AP-HP, Paris

Centre de référence du kératocone
Regroupant le centre du Pr Joseph COLIN, service d'ophtalmologie, centre hospitalier universitaire de Bordeaux et le centre du Pr François MALECAZE, service d'ophtalmologie, centre hospitalier universitaire de Toulouse
Coordonnateur : Pr Joseph COLIN

Centre de référence des dystrophies rétinienne héréditaires
Coordonnateur : Pr José Alain SAHEL, service d'ophtalmologie, centre hospitalier national d'ophtalmologie des Quinze-Vingts

Centre de référence des maladies ophtalmologiques rares
Coordonnateur : Pr Jean Louis DUFIER, Service d'ophtalmologie, Hôpital Necker -Enfants malades- Assistance publique - Hôpitaux de PARIS

XIII . Maladies rénales rares

Centre de référence pour les maladies rénales héréditaires
Coordonnateur : Dr Rémi SALOMON, Service de néphrologie et génétique, Hôpital Necker - Enfants malades, AP-HP, Paris

Centre de référence des maladies héréditaires rénales et du métabolisme
Coordonnateur : Pr Pierre COCHAT, Dr Nathalie GUFFON, Département de Pédiatrie, hôpital Edouard Herriot, HCL, Lyon

Centre de référence des maladies rénales rares
Pr Dominique CHAUVEAU, service de néphrologie, et Dr François BOUISSOU, département médico-chirurgical pédiatrique, centre hospitalier universitaire de Toulouse
Coordonnateur : Pr Dominique CHAUVEAU

Centre de référence du syndrome néphrotique idiopathique
Coordonnateur : Dr Dil SAHALI, Service de néphrologie et transplantation, Hôpital Henri Mondor - Assistance publique - Hôpitaux de PARIS

XIV . Maladies osseuses rares

Centre de référence des maladies osseuses constitutionnelles
Coordonnateur : Pr Martine LE MERRER, Service de génétique, hôpital Necker-hôpital Cochin, AP-HP, Paris

Centre de référence des dysplasies fibreuses des os, incluant le syndrome de Mc Cune-Albright.
Coordonnateur : Pr Roland CHAPURLAT, service de rhumatologie et pathologie osseuses, Hôpital Edouard Herriot - Hospices civils de LYON

Centre de référence des dysostoses craniofaciales
Coordonnateur : Pr Dominique RENIER, Service de neuro-chirurgie infantile, Hôpital Necker Enfants malades - Assistance publique - Hôpitaux de PARIS

XV . Déficits immunitaires rares

Centre de référence pour les déficits immunitaires héréditaires
Coordonnateur : Pr Alain FISCHER, service d'immunologie, d'hématologie et de rhumatologie pédiatrique, hôpital Necker-Enfants malades, AP-HP, Paris

XVI . Maladies de la trame conjonctive

Centre de référence pour la maladie de Rendu Osler
Coordonnateur : Pr Henri PLAUCHU, Service de Génétique Clinique, HCL, Lyon

Centre de référence pour le syndrome de MARFAN
Coordonnateur : Pr Guillaume JONDEAU, Service de Cardiologie, Hôpital Ambroise PARE, AP-HP, Paris

Centre pour la maladie de Fabry et les maladies héréditaires du tissu conjonctif à expression cutané-articulaire
Coordonnateur : Dr Dominique GERMAIN, Service de génétique, Hôpital européen Georges Pompidou - Assistance publique - Hôpitaux de PARIS

XVII . Divers - autres maladies rares

Centre de référence des neurofibromatoses
Coordonnateur : Pr Pierre WOLKENSTEIN, Service de dermatologie, hôpital Henri Mondor, AP-HP, Paris

Centre de référence des maladies rares à expression odontologique
Coordonnateur : Pr Marie Cécile MANIERE, service de soins buco dentaires, Hôpitaux universitaires de STRASBOURG

Centre de référence des angioedèmes non histaminiques
Coordonnateur : Pr Christian MASSOT, service de médecine interne, Centre hospitalier universitaire de GRENOBLE