

Centres de références & centres de compétences maladies rares

5 CENTRES DE REFERENCES MALADIES RARES (CRMR) LABELLISES

POUR LA PERIODE 2017 – 2022

(arrêté du 8 août 2017)

> 2 centres de références – CHU de Rennes, site coordonnateur

- Anomalies du développement et syndromes malformatifs de l'ouest (*Pr Odent*)
- Hémochromatoses et autres maladies métaboliques du fer (*Dr Bardou-Jacquet*)

> 3 centres de références – CHU de Rennes, site constitutif

- Maladies digestives rares (*Dr Dabadie*)
- Déficiences intellectuelles de causes rares (*Dr Pasquier*)
- Chiari et malformations vertébrales et médullaires rares (C.MARVEM) (*Dr Manunta*)

55 CENTRES DE COMPÉTENCES LABELLISES

55 Centres de compétences maladie rare labellisés

▶ Brain – Team (maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central)

- Démences rares ou précoces (Dr Belliard)

▶ Cardiogen (maladies cardiaques héréditaires)

- Troubles du rythme cardiaque héréditaires ou rares de l'Ouest (Pr Mabo)
- Cardiomyopathies et troubles du rythme cardiaque héréditaires ou rares (Pr Donal)
- Malformations cardiaques congénitales complexes (M3C) (Dr Schleich)

▶ DefiScience (Maladies rares du développement cérébral et déficience intellectuelle)

- Syndrome de Prader-Willi et autres syndromes avec troubles du comportement alimentaire (Dr Nivot-Adamiak)
- Malformations et maladies congénitales du cervelet (2M2C) (Dr Pasquier)
- Epilepsies rares (Dr Napuri)

▶ FAIR ((Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares)

- Maladies auto-immunes systémiques rares de l'Île de France, du Sud-Ouest, de l'Est, du Nord et du Nord-Ouest (Pr Jego)
- Lupus, le syndrome des anticorps antiphospholipides et autres maladies auto-immunes rares (Pr Jego)
- Maladies auto-inflammatoires et de l'amylose inflammatoire de l'adulte (CEREMAIA) (Pr Jego)
- Maladies auto-inflammatoires et de l'amylose inflammatoire de l'enfant (CEREMAIA) (Dr Despert)
- Rhumatismes inflammatoires et maladies auto-immunes systémiques rares de l'enfant (RAISE) (Dr Despert)

55 Centres de compétences maladie rare labellisés

- ▶ **FAVA-Multi (Maladies vasculaires rares avec atteinte multisystémique)**
 - Maladie de Rendu-Osler (*Dr Corre*)
 - Syndrome de Marfan et maladies apparentées (*Pr Odent*)

- ▶ **FILFOIE (Maladies hépatiques rares de l'enfant et de l'adulte)**
 - Maladies vasculaires du foie (*Dr Houssel-Debry*)
 - Atrésie des voies biliaires et cholestases génétiques (*Dr Dabadie*)
 - Maladies inflammatoires des voies biliaires et des hépatites auto-immunes (*Pr Guyader*)

- ▶ **FILNEMUS (Maladies neuromusculaires)**
 - Maladies neuromusculaires Atlantique Occitanie Caraïbe (AOC) (*Dr Fradin*)

- ▶ **FIMARAD (Maladies rares en dermatologie)**
 - Neurofibromatoses (*Dr Adamsky*)

- ▶ **FIMATHO (Malformations abdomino-thoraciques)**
 - Affections chroniques et malformatives de l'oesophage (CRACMO) (*Dr Habonimana*)
 - Hernie de coupole diaphragmatique (*Dr Arnaud*)

- ▶ **FIRENDO (Maladies rares endocriniennes)**
 - Développement génital: du fœtus à l'adulte (*Dr Nivot-Adamiak*)
 - Maladies rares de l'hypophyse (HYPO) (*Dr Nivot-Adamiak*)
 - Maladies rares de la thyroïde et des récepteurs hormonaux (TRH) (*Dr Nivot-Adamiak*)
 - Pathologies gynécologiques rares (PGR) (*Dr Nivot-Adamiak*)
 - Maladies endocriniennes de la croissance et du développement (*Dr Nivot-Adamiak*)
 - Pathologies rares de l'insulino-sécrétion et de l'insulino-sensibilité (PRISIS) (*Dr Nivot-Adamiak*)
 - Maladies rares de la surrénale (*Dr Nivot-Adamiak*)

55 Centres de compétences maladie rare labellisés

▶ G2M (Maladies héréditaires du métabolisme)

- Maladie de Wilson et autres maladies rares liées au cuivre (*Dr Bardou-Jacquet*)
- Maladies lysosomales (*Dr Cador*)
- Maladies héréditaires du métabolisme (*Dr Damaj*)

▶ MARIH (Maladies rares immuno-hématologiques)

- Amylose AL et autres maladies par dépôt d'immunoglobulines monoclonales (*Pr Decaux*)
- Cytopénies auto-immunes de l'enfant (CEREVANCE) (*Dr Bayart*)
- Mastocytoses (CEREMAST) (*Dr Le Mouel*)
- Déficits immunitaires héréditaires (CEREDIH) (*Pr Gandemer*)
- Cytopénies auto-immunes de l'adulte (CeReCAI) (*Pr Decaux*)
- Neutropénies chroniques (*Pr Lamy*)
- Microangiopathies thrombotiques (CNR-MAT) (*Pr Vigneau*)

▶ MCGRE (Maladies constitutionnelles rares du globules rouge et de l'érythropoïèse)

- Syndromes drépanocytaires majeurs, thalassémies et autres pathologies rares du globules rouge et de l'érythropoïèse (*Dr Toutain*)

▶ NEUROSPHINX (complications neurologiques et sphinctériennes des malformations pelviennes et médulaires rares)

- Malformations rares des voies urinaires (MARVU) (*Pr Fremond*)
- Malformations ano-rectales et pelviennes rares (MAREP) (*Dr Arnaud*)

▶ **ORKID (Maladies rénales rares)**

- Syndrome néphrotique idiopathique (*Dr Taque*)
- Maladies rénales rares (SORARE) (*Dr Taque*)
- Maladies rénales héréditaire de l'enfant et de l'adulte (MARHEA) (*Dr Taque*)
- Néphrogones – maladies rénales et phosphocalciques rares (*Dr Taque*)

▶ **OSCAR (Maladies rares de l'os et du cartilage)**

- Maladies rares du métabolisme du calcium et du phosphate (*Dr De Kerdanet*)
- Maladies osseuses constitutionnelles (*Pr Guggenbuhl*)

▶ **RESPIFIL (Maladies respiratoires rares)**

- Hypertension pulmonaire (*Dr Chabanne*)
- Maladies respiratoires rares de l'enfant (*Dr Deneuville*)
- Maladies pulmonaires rares de l'adulte (*Pr Jouneau*)

▶ **SENSGEN (Maladies rares sensorielles)**

- Surdités génétiques (*Pr Godey*)

▶ **TETE COU (Malformations rares de la tête, du cou et des dents)**

- Fentes et malformations faciales (MAFACE) (*Dr Azzis*)
- Craniosténoses et malformations cranio-faciales (*Pr Riffaud*)
- Maladies rares orales et dentaires (ORares) (*Pr Sixou*)
- Syndrome de Pierre Robin et troubles de succion-déglutition congénitaux (SPRATON) (*Dr Gastineau*)