



CENTRE
HOSPITALIER
UNIVERSITAIRE

CLERMONT
FERRAND



ANNUAIRE
des maladies rares
CHU
Clermont-Ferrand

Contacts

Standard : 04 73 750 750

Site Gabriel-Montpied
58 rue Montalembert
63003 Clermont-Ferrand CEDEX 1

Site Estaing
Place Lucie-et-Raymond-Aubrac
63100 Clermont-Ferrand

Sommaire



Anomalies du développement déficience intellectuelle de cause rare

AnDDI-Rares

6

Maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central

Brain-Team

7

Maladies cardiaques héréditaires

Cardiogen

9

Maladies rares du développement cérébral et déficience intellectuelle

DefiScience

11

Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares

FAI2R

13

Maladies vasculaires rares avec atteinte multisystémique

FAVA-Multi

15

Maladies hépatiques rares de l'enfant et de l'adulte

FILFOIE

16

Maladies neuromusculaires

FILNEMUS

18

Sclérose latérale Amyotrophique et autres maladies rares du neurone moteur

FILSLAN

19

Maladies rares en dermatologie

FIMARAD

20

Maladies abdomino-thoraciques

FIMATHO

21

Maladies rares endocriniennes

FIRENDO

23

Maladies héréditaires du métabolisme

G2M

26

Maladies rares immuno-hématologiques

MARIH

27

Maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de l'érythropoïèse

MCGRE

30

Maladies hémorragiques constitutionnelles

MHEMO

31

Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR

MUCO-CFTR

32

Maladies rénales rares

ORKID

33

Maladies rares de l'os et du cartilage

OSCAR

35

Maladies respiratoires rares

RESPIFIL

37

Maladies rares sensorielles

SENSGENE

38

Malformations rares de la tête, du cou et des dents

TÊTE COU

40

8 000

maladies rares

80%

**des maladies rares sont
d'origine génétique**

1/2 000

ratio définissant une
maladie rare

4 ans

**en moyenne pour poser un diagnostic
(errance diagnostique et thérapeutique)**

Au CHU de Clermont-Ferrand :

1 centre de référence national

55 centres de compétences

+ de 6 000 patients pris en charge dans les centres du CHU

3 missions : soins, recherche, enseignement

2 sites de prise en charge (Gabriel-Montpied, Estaing)

**Un plateau médico-technique de
pointe pour la prise en charge
des maladies rares**



**Une plateforme de génétique
moléculaire**

**Un centre de ressources
biologiques labellisé**



Une prise
en charge
pluridisciplinaire



Un accès à la
plateforme de
génomique pilote
de la région



Anomalies du développement déficience intellectuelle de cause rare AnDDI-Rares

CENTRE DE RÉFÉRENCE DES ANOMALIES DU DÉVELOPPEMENT ET SYNDROMES MALFORMATIFS

Liste de maladies rares prises en charge dans le cadre du centre :

- ▶ anomalie rare du développement embryonnaire d'origine génétique
- ▶ anomalie chromosomique
- ▶ maladie dermatologique rare d'origine génétique
- ▶ maladie endocrinienne génétique rare
- ▶ maladie gastroentérologique génétique rare
- ▶ maladie génétique rare de l'œil
- ▶ maladie hématologique génétique rare
- ▶ maladie hépatique génétique rare
- ▶ maladie immunologique rare d'origine génétique
- ▶ maladie neurologique génétique rare
- ▶ maladie électronique génétique rare
- ▶ maladie osseuse rare d'origine génétique
- ▶ maladie otorhinolaryngologique génétique
- ▶ maladie rénale génétique rare
- ▶ maladie respiratoire génétique rare
- ▶ malformation gynéco-obstétrique rare d'origine génétique
- ▶ maladie systémique ou rhumatologique rare d'origine génétique
- ▶ malformation urogénitale génétique rare
- ▶ maladie vasculaire génétique rare
- ▶ infertilité génétique

Nom du responsable du centre :

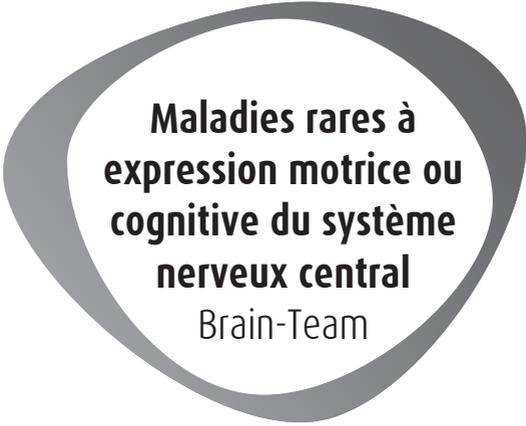
Dr Christine FRANCANNET

Consultations : Hôpital Estaing - Service de génétique médicale

04 73 75 06 53 - cmranddi-raises@chu-clermontferrand.fr



AnDDI-Rares
Filiale de Santé Anomalies du Développement
et Malformations Intellectuelles de Cause Rare



**Maladies rares à
expression motrice ou
cognitive du système
nerveux central**
Brain-Team

CENTRE DE COMPÉTENCE DE L'ATROPHIE MULTI SYSTÉMATISÉE

Liste de maladies rares prises en charge dans le cadre du centre :

- ▶ atrophie multi systématisée

Nom du responsable du centre :

Dr Ana MARQUES

Consultations : Hôpital Gabriel-Montpied - Service de neurologie - 04 73 75 22 00
cmratrophiemulti@chu-clermontferrand.fr

CENTRE DE COMPÉTENCE DE LA MALADIE DE HUNTINGTON

Liste de maladies rares prises en charge dans le cadre du centre :

- ▶ maladie de Huntington

Nom du responsable du centre :

Dr Charlotte BEAL

Consultations : Hôpital Gabriel-Montpied - Service de neurologie - 04 73 75 22 00
cmrmalediehuntington@chu-clermontferrand.fr

CENTRE DE COMPÉTENCE DES LEUCODYSTROPHIES ET LEUCOENCÉPHALOPATHIES RARES

Liste de maladies rares prises en charge dans le cadre du centre :

- ▶ leucodystrophie métachromatique
- ▶ adrénoleucodystrophie
- ▶ leucodystrophies mégalencéphaliques à kystes temporaux (MLC1) et like
- ▶ maladie de Canavan
- ▶ maladie de Krabbe
- ▶ maladie de Pelizaeus-Merzbacher et PMD-like
- ▶ cytopathies mitochondriales
- ▶ syndrome de Sjögren-Larsson
- ▶ paraplégies spastiques héréditaires avec atteinte de la substance blanche
- ▶ dystrophies musculaires congénitales
- ▶ hypomyélinisations et dysmyélinisations non étiquetées

Nom du responsable du centre :

Dr Catherine SARRET

Consultations : Hôpital Estaing - Service de génétique médicale

04 73 75 06 53

cmrneuroenfants@chu-clermontferrand.fr/cmrneuroadultes@chu-clermontferrand.fr

CENTRE DE COMPÉTENCE DU SYNDROME GILLES DE LA TOURETTE

Liste de maladies rares prises en charge dans le cadre du centre :

- ▶ syndrome Gilles de la Tourette

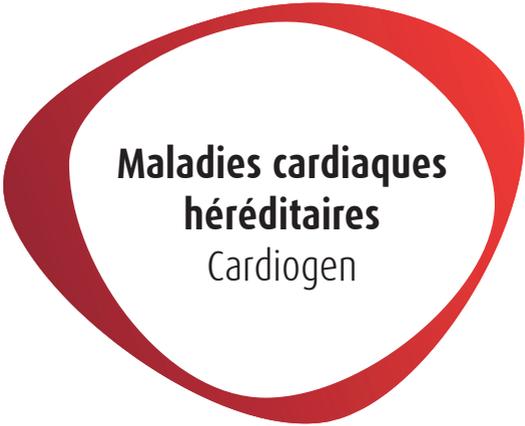
Nom du responsable du centre :

Pr Isabelle JALENQUES

Consultations : Hôpital Gabriel-Montpied - Service de psychiatrie A

04 73 75 21 05 - cmrgillesdelatourette@chu-clermontferrand.fr





Maladies cardiaques héréditaires

Cardiogen

CENTRE DE COMPÉTENCE DES MALFORMATIONS CARDIAQUES CONGÉNITALES COMPLEXES

Liste de maladies rares prises en charge dans le cadre du centre :

- ▶ transposition des gros vaisseaux
- ▶ ventricule droit à double issue
- ▶ double discordance et autres anomalies complexes des ventricules
- ▶ tétralogie de Fallot et variants
- ▶ syndromes de coarctation
- ▶ hypoplasie du cœur gauche
- ▶ hétérotaxies
- ▶ cœurs fonctionnellement univentriculaires
- ▶ retour veineux pulmonaires anormaux
- ▶ syndrome du cimetière
- ▶ canaux atrioventriculaires et autres anomalies complexes des valves auriculo-ventriculaires
- ▶ malformations d'Ebstein
- ▶ interruption de la crosse aortique
- ▶ tronc artériel commun
- ▶ atrésies tricuspides
- ▶ atrésies pulmonaires à septum intact

Nom du responsable du centre :

Dr Claire DAUPHIN

Consultations : Hôpital Gabriel-Montpied - Service de cardiologie médicale
04 73 75 14 10 - 04 73 75 14 55 - cmrmalformcardiaques@chu-clermontferrand.fr

CENTRE DE COMPÉTENCE DES TROUBLES DU RYTHME CARDIAQUE HÉRÉDITAIRES OU RARES

Liste de maladies rares prises en charge dans le cadre du centre :

- ▶ laminopathies
- ▶ QT Long
- ▶ Syndrome de Brugada
- ▶ syndrome de repolarisation précoce
- ▶ QT Court
- ▶ dysplasie arythmogène du ventricule droit
- ▶ cardiomyopathie hypertrophique
- ▶ cardiomyopathie dilatée
- ▶ cardiomyopathie restrictive
- ▶ non compaction du ventricule gauche
- ▶ tachycardie ventriculaire catécholaminergique
- ▶ bloc auriculo-ventriculaire congénital
- ▶ maladie de Steinert

Nom du responsable du centre :

Pr Romain ESCHALIER

Consultations : Hôpital Gabriel-Montpied - Service de cardiologie médicale
04 73 75 14 10 - 04 73 75 14 55 - cmrtroubledurythme@chu-clermontferrand.fr



Maladies rares du développement cérébral et déficience intellectuelle

DefiScience

CENTRE DE COMPÉTENCE DES ÉPILEPSIES RARES

Liste de maladies rares prises en charge dans le cadre du centre :

- ▶ sclérose Tubéreuse de Bourneville
- ▶ chromosome 20 en anneau et autres anomalies chromosomiques responsable d'épilepsie ou d'encéphalopathie épileptique
- ▶ syndrome de West
- ▶ syndrome de Rett
- ▶ syndrome de Doose
- ▶ épilepsies myocloniques progressives (Lafora, Ceroides-Lipofuscinose, étiologie indéterminée)
- ▶ épilepsie grave/Encéphalopathie secondaire à une mutation CDKL5
- ▶ syndrome de Lennox-Gastaut
- ▶ syndrome de Jeavons
- ▶ syndrome POCS et Landau-Kleffner
- ▶ syndrome de Dravet
- ▶ syndrome d'Angelman
- ▶ encéphalites ou séquelles encéphalitiques auto-immunes et post-infectieuses (syndrome FIRES, Rasmussen, encéphalites à Ac anti-NMDA-récepteurs, anti-LGI1)
- ▶ épilepsies graves/encéphalopathies secondaires à des malformations corticales graves (ex : Lissencéphalie, Pachygyrie, Hémimégalencéphalie)
- ▶ hamartome Hypothalamique avec épilepsie gélastique
- ▶ épilepsies graves/encéphalopathies secondaires à des erreurs innées du métabolisme (ex : pyridoxino-dépendance, déficit en quinone)
- ▶ épilepsies graves/encéphalopathies d'origine indéterminée présumée génétique
- ▶ syndrome de Sturge-Weber
- ▶ neurofibromatose de Von Recklinghausen
- ▶ épilepsie infantile partielle à crises migrantes

Nom du responsable du centre :

Dr Ganaelle REMERAND

Consultations : Hôpital Estaing - Service de néonatalogie
04 73 75 52 64 - cmrepilepsiesrares@chu-clermontferrand.fr

CENTRE DE COMPÉTENCE DES MALADIES RARES À EXPRESSION PSYCHIATRIQUE

Liste de maladies rares prises en charge dans le cadre du centre :

- ▶ microdélétion 22q11 ou syndrome de DiGeorge
- ▶ syndrome de l'X Fragile
- ▶ syndrome de Prader Willi
- ▶ syndrome d'Angelman

Nom du responsable du centre :

Pr Pierre-Michel LLORCA

Consultations : Hôpital Gabriel-Montpied - Service de psychiatrie B
04 73 75 21 25 - cmrmaledierarespsy@chu-clermontferrand.fr



Maladies Rares du Développement Cérébral
et Déficience Intellectuelle

Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires rares de l'adulte

FAIR

**CENTRE DE COMPÉTENCE DES MALADIES AUTO-IMMUNES SYSTÉMIQUES RARES
(ADULTE)**

**CENTRE DE COMPÉTENCE DES MALADIES AUTO-INFLAMMATOIRES ET DE L'AMYLOSE
INFLAMMATOIRE (ADULTE)**

**CENTRE DE COMPÉTENCE DU LUPUS, SYNDROME DES ANTICORPS ANTIPHOLIPIDES ET
AUTRES MALADIES AUTO-IMMUNES RARES (ADULTE)**

Liste de maladies rares prises en charge dans le cadre des centres :

Les connectivites :

- ▶ lupus systémique
- ▶ sclérodermie systémique
- ▶ Gougerot Sjögren primitif
- ▶ syndrome de Reynolds
- ▶ syndrome de Sharp
- ▶ syndrome des antiphospholipides
- ▶ Sneddon, polychondrite atrophiante

Les myopathies inflammatoires :

- ▶ polymyosite
- ▶ dermatomyosite juvénile et dermatomyosite
- ▶ syndrome des antisynthétases
- ▶ myopathies nécrosantes
- ▶ myosites à inclusion

Les vascularites :

- ▶ artérite à cellules géantes (Horton)
- ▶ Takayasu, granulomatose avec polyangéite (Wegener)
- ▶ granulomatose éosinophilique avec polyangéite (Churg et Strauss)
- ▶ micropolyangéite
- ▶ périartérite noueuse
- ▶ Kawasaki
- ▶ purpura rhumatoïde
- ▶ vascularites cryoglobulinémiques
- ▶ vascularites d'hypersensibilité
- ▶ vascularites hypocomplémentémiques
- ▶ Behcet
- ▶ syndrome de Cogan

Les maladies auto-inflammatoires :

- ▶ Uvéites
- ▶ fièvres récurrentes familiales
- ▶ fièvre méditerranéenne familiale
- ▶ HyperIgD

- ▶ cryopyrinopathies
- ▶ TRAPS
- ▶ maladie de Still de l'adulte
- ▶ syndrome de Schnitzler
- ▶ amylose AA

Nom du responsable du centre :

Pr Olivier AUMAITRE

Consultations : Hôpital Gabriel-Montpied - Service de médecine interne
04 73 75 14 35 - cmrauto-immuneadulte@chu-clermontferrand.fr

CENTRE DE COMPÉTENCE DES MALADIES AUTO-INFLAMMATOIRES ET DE L'AMYLOSE INFLAMMATOIRE DE L'ENFANT

CENTRE DE COMPÉTENCE DES RHUMATISMES INFLAMMATOIRES ET MALADIES AUTO-IMMUNES SYSTÉMIQUES RARES DE L'ENFANT

Liste de maladies rares prises en charge dans le cadre du centre :

- ▶ connectivites
- ▶ arthrites juvéniles
- ▶ maladies auto-inflammatoires et fièvres récurrentes
- ▶ uvéites inflammatoires
- ▶ vascularites primitives
- ▶ myopathies inflammatoires

Nom du responsable du centre :

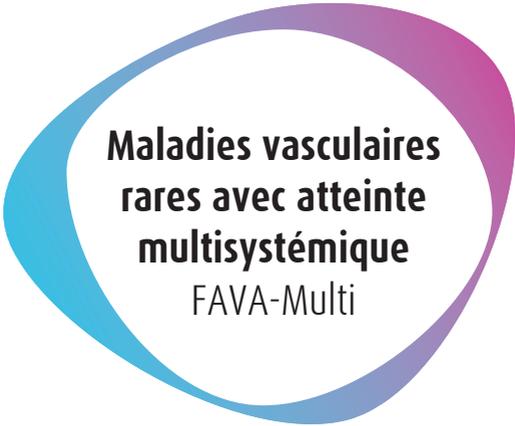
Pr Etienne MERLIN

Consultations : Hôpital Estaing - Service de pédiatrie générale
04 73 75 00 00 - 04 73 75 52 80 - cmr_auto-immune_enfant@chu-clermontferrand.fr

filière de santé

maladies rares


fai2r



Maladies vasculaires rares avec atteinte multisystémique

FAVA-Multi

CENTRE DE COMPÉTENCE DE LA MALADIE DE RENDU OSLER

Liste de maladies rares prises en charge dans le cadre du centre :

- ▶ maladie de Rendu Osler

Nom du responsable du centre :

Dr Vincent GROBOST

Consultations : Hôpital Estaing - Service de médecine interne - 04 73 75 00 65

Référent pédiatrique Pr Etienne MERLIN

Consultations : Hôpital Estaing - Service de pédiatrie générale
04 73 75 00 00 - 04 73 75 52 80 - cmrmaladierendusler@chu-clermontferrand.fr

CENTRE DE COMPÉTENCE DES MALADIES VASCULAIRES RARES

Liste de maladies rares prises en charge dans le cadre du centre :

- ▶ syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire
- ▶ lymphoedème primaire
- ▶ maladie de Takayasu
- ▶ maladie de Buerger
- ▶ dysplasie fibromusculaire artérielle

Nom du responsable du centre :

Pr Louis BOYER

Consultations : Hôpital Gabriel-Montpied - Service de radiologie et imagerie médicale
04 73 75 17 32 - cmrvasculairerare@chu-clermontferrand.fr





Maladies hépatiques rares de l'enfant et de l'adulte

FILFOIE

CENTRE DE COMPÉTENCE DES MALADIES INFLAMMATOIRES DES VOIES BILIAIRES ET DES HÉPATITES AUTO-IMMUNES

Liste de maladies rares prises en charge dans le cadre du centre :

- ▶ cholangite biliaire primitive
- ▶ cholangite sclérosante primitive
- ▶ cholangites sclérosantes secondaires dont cholangite à IgG4
- ▶ hépatites auto-immunes
- ▶ lithiase biliaire intra-hépatique primitive dont syndrome LPAC
- ▶ cholestase intrahépatique gestationnelle
- ▶ cholestase intrahépatique récurrente bénigne
- ▶ hyperbilirubinémies constitutives rares de l'adulte
- ▶ maladie de Caroli
- ▶ fibrose hépatique congénitale
- ▶ kyste du cholédoque

Nom du responsable du centre :

Pr Armando ABERGEL

Consultations : Hôpital Estaing - Service de médecine digestive et hépato-biliaire
04 73 75 05 23 - cmrmalautoimfoievb@chu-clermontferrand.fr

CENTRE DE COMPÉTENCES DES MALADIES VASCULAIRES DU FOIE

Liste de maladies rares prises en charge dans le cadre du centre

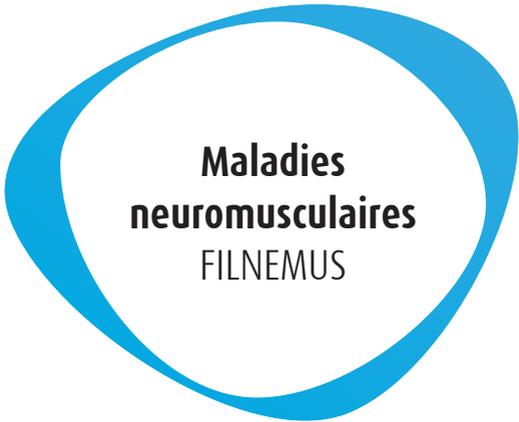
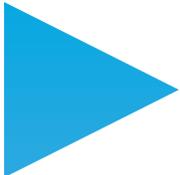
- ▶ syndrome de Budd Chiari
- ▶ thrombose veineuse portale
- ▶ HTP non cirrhotique : veinopathie portale oblitérante
- ▶ hyperplasie nodulaire régénérative
- ▶ fibrose hépatique congénitale
- ▶ maladie veino-occlusive
- ▶ agénésie de la veine porte (malformation d'Abernethy)
- ▶ tumeurs vasculaires bénignes ou malignes
- ▶ atteintes congestives hépatiques dues aux cardiopathies rares
- ▶ cholangiopathie ischémique
- ▶ péliose, dilatation sinusoidale en France
- ▶ autres maladies rares du foie propres à la filière FILFOIE (HAI)

Nom du responsable du centre :

Pr Armando ABERGEL

Consultations : Hôpital Estaing - Service de médecine digestive et hépato-biliaire
04 73 75 05 23 - cmrmasvasfoie@chu-clermontferrand.fr





Maladies neuromusculaires

FILNEMUS

CENTRE DE COMPÉTENCE DES MALADIES NEUROMUSCULAIRES

**CENTRE DE COMPÉTENCE DES MALADIES NEUROPATHIES AMYLOÏDES FAMILIALES ET
AUTRES NEUROPATHIES PÉRIPHÉRIQUES RARES**

Liste de maladies rares prises en charge dans le cadre des centres :

- ▶ neuropathies périphériques héréditaires (dont Charcot-Marie-Tooth, amylose...)
- ▶ neuropathies périphériques acquises rares (dont polyradiculonévrites aiguës et chroniques, neuropathies à anti-MAG, neuropathies à blocs de conduction...)
- ▶ dystrophies musculaires congénitales et progressives
- ▶ myopathies congénitales
- ▶ myopathies métaboliques
- ▶ mitochondriopathies
- ▶ canalopathies
- ▶ myasthénies et syndromes myasthéniques acquis et congénitaux
- ▶ amyotrophies spinales infantiles

Nom des responsables des centres :

Pour la neuro-pédiatrie :

Dr Catherine SARRET

Consultations enfants : Hôpital Estaing - Service de génétique médicale

04 73 75 06 53 - cmrneuroenfants@chu-clermontferrand.fr

Pour la neurologie adulte :

Dr Frédéric TAITHE

Consultations adultes : Hôpital Gabriel-Montpied - Service de neurologie

04 73 75 20 43 - 04 73 75 22 00 - cmrneuroadultes@chu-clermontferrand.fr





**Sclérose latérale
Amyotrophique et
autres maladies rares
du neurone moteur**
FILSLAN

**CENTRE DE RESSOURCES ET DE COMPÉTENCES SUR LA SCLÉROSE LATÉRALE
AMYOTROPHIQUE ET AUTRES MALADIES RARES DU NEURONE MOTEUR**

Liste de maladies rares prises en charge dans le cadre du centre :

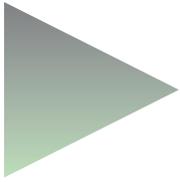
- ▶ sclérose latérale amyotrophique et autres maladies rares du neurone moteur

Nom du responsable du centre :

Dr Nathalie GUY

**Consultations : Hôpital Gabriel-Montpied - Service de neurologie
04 73 75 22 00 - centresla@chu-clermontferrand.fr**





Maladies rares en dermatologie

FIMARAD

CENTRE DE COMPÉTENCE DES MALADIES BULLEUSES AUTO-IMMUNES

Liste de maladies rares prises en charge dans le cadre du centre :

- ▶ maladies bulleuses cutanées d'origine auto-immunes
- ▶ pemphigoïde des muqueuses
- ▶ pemphigoïde bulleuse
- ▶ pemphigus
- ▶ pemphigoïde gestationnelle
- ▶ dermatose à IgA linéaire
- ▶ épidermolyse bulleuse acquise
- ▶ dermatite herpétiforme

Nom du responsable du centre :

Pr Michel D'INCAN

Consultations : Hôpital Estaing - Service de dermatologie

04 73 75 04 45 - cmrbulleuseautoimmune@chu-clermontferrand.fr



Filière Santé Maladies Rares
Dermatologiques





Maladies abdomino- thoraciques FIMATHO

CENTRE DE COMPÉTENCE DE LA HERNIE DE COUPOLE DIAPHRAGMATIQUE

Liste de maladies rares prises en charge dans le cadre du centre :

- ▶ hernie diaphragmatique congénitale
- ▶ hernie diaphragmatique antérieure rétrocostoxiphoidienne
- ▶ éventration diaphragmatique congénitale

Nom du responsable du centre :

Pr Denis GALLOT

Consultations : Hôpital Estaing - Service de gynécologie-obstétrique - Diagnostic anténatal
04 73 75 01 56 - cmrherniedecoupole@chu-clermontferrand.fr

CENTRE DE COMPÉTENCE DES AFFECTIONS CHRONIQUES ET MALFORMATIVES DE L'ŒSOPHAGE

Liste de maladies rares prises en charge dans le cadre du centre :

- ▶ atrésie de l'œsophage
- ▶ sténose congénitale de l'œsophage
- ▶ achalasie oesophagienne

Nom du responsable du centre :

Dr Corinne BORDERON

Consultations : Hôpital Estaing - Service de pédiatrie multidisciplinaire
04 73 75 00 00 - 04 73 75 02 80 - cmraffectionoesophage@chu-clermontferrand.fr

CENTRE DE COMPÉTENCE DES MALADIES DIGESTIVES RARES

Liste de maladies rares prises en charge dans le cadre du centre :

- ▶ maladies inflammatoires du tube digestif (MICI)
- ▶ insuffisance intestinale
- ▶ pathologies du pancréas autres que mucoviscidose
- ▶ anomalies de la motricité du tube digestif (Hirschsprung, pseudo-obstruction intestinale chronique (POIC) ...)

Nom du responsable du centre :

Dr Corinne BORDERON

Consultations : Hôpital Estaing - Service de pédiatrie multidisciplinaire

04 73 75 00 00 - 04 73 75 02 80 - cmrmaladiedigestive@chu-clermontferrand.fr





Maladies rares endocriniennes FIRENDO

CENTRE DE COMPÉTENCE DES MALADIES ENDOCRINIENNES DE LA CROISSANCE ET DU DÉVELOPPEMENT

Liste de maladies rares prises en charge dans le cadre du centre :

- ▶ déficit somatotrope
- ▶ déficit antéhypophysaire
- ▶ syndrome de Turner
- ▶ gigantisme
- ▶ puberté précoce

Nom du responsable du centre :

Pr Igor TAUVERON

Consultations : Hôpital Gabriel-Montpied - Service d'endocrinologie
04 73 75 49 31 - cmredmm.rare@chu-clermontferrand.fr

CENTRE DE COMPÉTENCE DES MALADIES RARES DE LA SURRÉNALE

Liste de maladies rares prises en charge dans le cadre du centre :

- ▶ adénome de Conn
- ▶ hyperaldostéronisme primaire
- ▶ hyperplasie congénitale des surrénales
- ▶ maladie d'Addison
- ▶ pheochromocytome
- ▶ paragangliome
- ▶ résistance aux glucocorticoïdes
- ▶ syndrome de cushing
- ▶ hyperplasie macronodulaire des surrénales

Nom du responsable du centre :

Pr Igor TAUVERON

Consultations : Hôpital Gabriel-Montpied - Service d'endocrinologie
04 73 75 49 31 - cmredmm.rare@chu-clermontferrand.fr

CENTRE DE COMPÉTENCE DES MALADIES RARES DE LA THYROÏDE ET DES RÉCEPTEURS HORMONAUX

Liste de maladies rares prises en charge dans le cadre du centre :

- ▶ résistance périphérique aux hormones thyroïdiennes
- ▶ résistance aux glucocorticoïdes
- ▶ résistance aux androgènes
- ▶ résistance à l'insuline

Nom du responsable du centre :

Pr Igor TAUVERON

Consultations : Hôpital Gabriel-Montpied - Service d'endocrinologie
04 73 75 49 31 - cmredmm.rare@chu-clermontferrand.fr

CENTRE DE COMPÉTENCE DES MALADIES RARES DE L'HYPOPHYSE

Liste de maladies rares prises en charge dans le cadre du centre :

- ▶ acromégalie
- ▶ adénome à prolactine
- ▶ adénome gonadotrope
- ▶ adénome hypophysaire non sécrétant
- ▶ adénome pluri sécrétant
- ▶ carcinome hypophysaire
- ▶ craniopharyngiome
- ▶ déficit isolé en acth
- ▶ diabète insipide central
- ▶ syndrome de De Morsier
- ▶ germinome
- ▶ hypogonadisme hypogonadotrope
- ▶ hypophysite
- ▶ insuffisance antéhypophysaire multiple
- ▶ kyste de la poche de Rathke
- ▶ insuffisance somatotrope isolée
- ▶ maladie de Cushing
- ▶ syndrome de Nelson

Nom du responsable du centre :

Pr Igor TAUVERON

Consultations : Hôpital Gabriel-Montpied - Service d'endocrinologie
04 73 75 49 31 - cmredmm.rare@chu-clermontferrand.fr

CENTRE DE COMPÉTENCE DES PATHOLOGIES GYNÉCOLOGIQUES RARES

Liste de maladies rares prises en charge dans le cadre du centre :

- ▶ syndrome de Turner
- ▶ insuffisances ovariennes précoces
- ▶ malformations mammaires rares
- ▶ malformations utéro vaginales rares

Nom du responsable du centre :

Pr Igor TAUVERON

Consultations : Hôpital Gabriel-Montpied - Service d'endocrinologie
04 73 75 49 31 - cmrgynecomed.rare@chu-clermontferrand.fr

CENTRE DE COMPÉTENCE DES PATHOLOGIES RARES DE L'INSULINO-SÉCRÉTION ET DE L'INSULINO-SENSIBILITÉ

Liste de maladies rares prises en charge dans le cadre du centre :

- ▶ lipodystrophies, insulino-résistances rares
- ▶ diabète monogéniques
- ▶ diabète néonataux

Nom du responsable du centre :

Pr Igor TAUVERON

Consultations : Hôpital Gabriel-Montpied - Service d'endocrinologie
04 73 75 49 31 - cmredmm.rare@chu-clermontferrand.fr

CENTRE DE COMPÉTENCE DU DÉVELOPPEMENT GÉNITAL

Liste de maladies rares prises en charge dans le cadre du centre :

- ▶ hyperplasie congénitale des surrénales
- ▶ résistance aux androgènes
- ▶ syndrome de Turner
- ▶ syndrome de Klinefelter
- ▶ hypogonadismes hypogonadotropes

Nom du responsable du centre :

Pr Igor TAUVERON

Consultations : Hôpital Gabriel-Montpied - Service d'endocrinologie
04 73 75 49 31 - cmredmm.rare@chu-clermontferrand.fr



Maladies héréditaires du métabolisme

G2M

CENTRE DE COMPÉTENCE DES MALADIES LYSOSOMALES

Liste de maladies rares prises en charge dans le cadre du centre :

▶ maladie de Gaucher

▶ maladie de Niemann Pick B

Nom du responsable du centre :

Pr Marc BERGER

Consultations : Hôpital Estaing - Service d'hématologie clinique

04 73 75 00 65 - 04 73 750 368

cmrmmaladielysosomale@chu-clermontferrand.fr

Référent pédiatrique :

Dr Florentina ISFAN

Consultations : Hôpital Estaing - Service de pédiatrie générale

Le service : 04 73 75 00 07

Le secrétariat : 04 73 75 00 09



Filière G2M

Groupement des Maladies Héréditaires du Métabolisme

Maladies rares immuno- hématologiques

MARIH

CENTRE DE COMPÉTENCE DE L'AMYLOSE AL ET AUTRES MALADIES PAR DÉPÔT D'IMMUNOGLOBULINES MONOCLONALES

Liste de maladies rares prises en charge dans le cadre du centre :

- ▶ amylose AL
- ▶ amylose AH
- ▶ amylose AHL
- ▶ maladie de dépôts d'immunoglobuline type Randall
- ▶ syndrome de Fanconi
- ▶ histiocytose cristalline de surcharge
- ▶ glomérulopathies à dépôts organisés d'immunoglobulines (GOMMID)
- ▶ glomerulonéphrite immunotactôide
- ▶ cryoglobuline de type I
- ▶ cryoglobuline de type II
- ▶ glomérulonéphrite à dépôts d'immunoglobuline monoclonale non organisés (PGNMID) hors infection virale
- ▶ glomérulopathie à dépôts de C3 associé à une gammopathie monoclonale
- ▶ microangiopathie thrombotique associée à une gammopathie monoclonale
- ▶ POEMS
- ▶ nemaline myopathie associée à une gammopathie monoclonale
- ▶ néphropathie à cylindres du myélome

Nom du responsable du centre :

Pr Olivier TOURNILHAC

Consultations : Hôpital Estaing - Service d'hématologie clinique

04 73 75 00 65 - amyloseMIDD@chu-clermontferrand.fr

CENTRE DE COMPÉTENCE DES CYTOPÉNIES AUTO-IMMUNES

Liste de maladies rares prises en charge dans le cadre du centre :

- ▶ purpura thrombopénique immunologique
- ▶ anémies hémolytiques auto-immunes
- ▶ syndrome d'Evans

Nom du responsable du centre :

Pr Marc RUIVARD

Consultations adultes : Hôpital Estaing - Service de médecine interne
04 73 75 00 65 - cmrcytopenieauto-immu@chu-clermontferrand.fr

Référent pédiatrique : Pr Etienne MERLIN

Consultations enfants : Hôpital Estaing - Service de pédiatrie générale
04 73 75 00 00 - 04 73 75 52 80

CENTRE DE COMPÉTENCE DES DÉFICITS IMMUNITAIRES HÉRÉDITAIRES

Liste de maladies rares prises en charge dans le cadre du centre :

- ▶ déficits immunitaires héréditaires

Nom du responsable du centre :

Dr Richard LEMAL

Consultations adultes : Hôpital Estaing - Service d'hématologie clinique
04 73 75 00 65 - cmrdeficitimmunitaire@chu-clermontferrand.fr

Référent pédiatrique : Pr Etienne MERLIN

Consultations enfants : Hôpital Estaing - Service de pédiatrie générale
04 73 75 00 00 - 04 73 75 52 80

CENTRE DE COMPÉTENCE DES MASTOCYTOSES

Liste de maladies rares prises en charge dans le cadre du centre :

- ▶ mastocytoses cutanées
- ▶ mastocytoses systémiques indolentes et agressives
- ▶ syndromes d'activation mastocytaire clonaux ou non clonaux

Nom du responsable du centre :

Dr Richard LEMAL

Consultations : Hôpital Estaing - Service d'hématologie clinique
04 73 75 00 65 - cmrmastocytoses@chu-clermontferrand.fr

Référent pédiatrique : Dr Stéphane ECHAUBARD

Consultations enfants : Hôpital Estaing - Service de pédiatrie générale
04 73 75 00 00 - 04 73 75 52 80

CENTRE DE COMPÉTENCE DES MICROANGIOPATHIES THROMBOTIQUES

Liste de maladies rares prises en charge dans le cadre du centre :

- ▶ purpura thrombotique thrombocytopénique
- ▶ syndrome hémolytique et urémique post-shigatoxine
- ▶ syndrome hémolytique et urémique atypique
- ▶ microangiopathies thrombotiques associées au cancer
- ▶ microangiopathies thrombotiques associées aux chimiothérapies
- ▶ microangiopathies thrombotiques associées au VIH
- ▶ microangiopathies thrombotiques associées aux allogreffes de cellules souches
- ▶ microangiopathies thrombotiques associées à la grossesse

Nom du responsable du centre :

Pr Alexandre LAUTRETTE

Consultations : Hôpital Gabriel-Montpied - Service de médecine intensive et réanimation
04 73 75 44 92 - cmrmicroangiopathie@chu-clermontferrand.fr





Maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de l'érythropoïèse

MCGRE

**CENTRE DE COMPÉTENCE DES SYNDROMES DRÉPANOCYTAIRES MAJEURS,
THALASSÉMIES ET AUTRES PATHOLOGIES RARES DU GLOBULE ROUGE ET DE
L'ÉRYTHROPOÏÈSE**

Liste de maladies rares prises en charge dans le cadre du centre :

- ▶ syndromes thalassémiques majeurs et intermédiaires
- ▶ autres hémoglobinopathies
- ▶ déficit en G6PD
- ▶ déficit en pyruvate kinase
- ▶ anémies hémolytiques constitutionnelles par anomalie de la membrane du globule rouge
- ▶ érythroblastopénie congénitale
- ▶ dysérythropoïèse congénitale
- ▶ drépanocytose

Nom du responsable du centre :

Pr Etienne MERLIN

Consultations : Hôpital Estaing - Service de pédiatrie générale
04 73 75 00 00 – 04 73 75 52 80 - cmr_globulerouge@chu-clermontferrand.fr

Référent adulte : Pr Marc RUIVARD

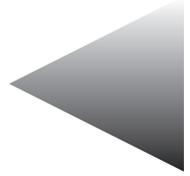
Consultations adultes : Hôpital Estaing - Service de médecine interne
04 73 75 00 65

MCGRE

FILIERE SANTÉ MALADIES RARES



**Maladies
hémorragiques
constitutionnelles**
MHEMO



CENTRE DE RESSOURCES ET DE COMPÉTENCES DES MALADIES HÉMORRAGIQUES CONSTITUTIONNELLES

Liste de maladies rares prises en charge dans le cadre du centre :

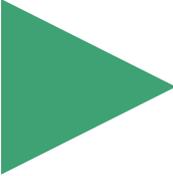
Nom du responsable du centre :

Dr Aurélien LEBRETON

**Consultations adultes : Hôpital Estaing - Service d'hématologie clinique
04 73 75 00 65 - crc-mhc@chu-clermontferrand.fr**

**Consultations enfants : Hôpital Estaing - Service de pédiatrie générale
04 73 75 00 00 - 04 73 75 52 80**

MHEMO 
La Filière des maladies hémorragiques constitutionnelles



**Mucoviscidose et
affections liées à une
anomalie de CFTR**
MUCO-CFTR

**CENTRE DE RESSOURCES ET DE COMPÉTENCES SUR LA MUCOVISCIDOSE ET LES
AFFECTIONS LIÉES À UNE ANOMALIE DE CFTR**

Liste de maladies rares prises en charge dans le cadre du centre :

► mucoviscidose et anomalie de CFTR

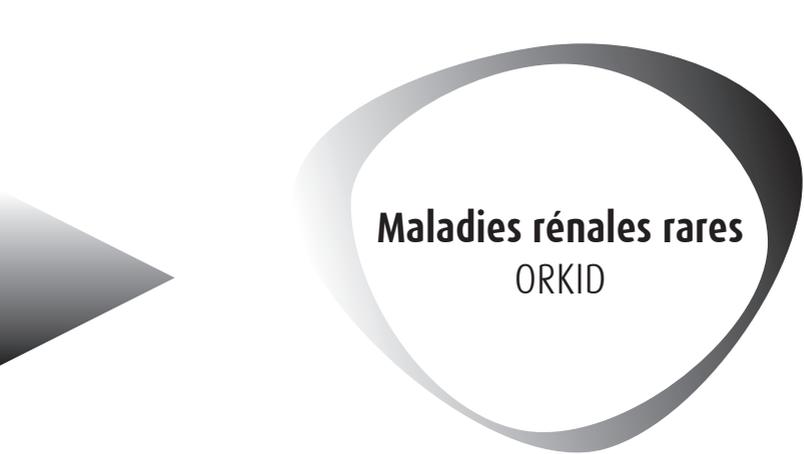
Nom du responsable du centre :

Dr Marie-Christine HERAUD

Consultations : Hôpital Estaing - Service de pédiatrie générale

04 73 75 00 00 – 04 73 75 02 80 - cmrmucoviscidose@chu-clermontferrand.fr





Maladies rénales rares

ORKID

CENTRE DE COMPÉTENCE DES MALADIES RÉNALES RARES

CENTRE DE COMPÉTENCE DU SYNDROME NÉPHROTIQUE IDIOPATHIQUE

CENTRE DE COMPÉTENCE DES MALADIES RÉNALES HÉRÉDITAIRES DE L'ENFANT

CENTRE DE COMPÉTENCE DES MALADIES RÉNALES ET PHOSPHOCALCIQUES RARES

Liste de maladies rares prises en charge dans le cadre du centre :

Les anomalies sévères du développement du rein et des voies urinaires

- ▶ dominante de l'enfance
- ▶ sclérose tubéreuse de Bourneville
- ▶ maladie de von Hippel-Lindau
- ▶ syndromes glomérulokystiques

Les maladies métaboliques avec atteinte rénale dont les lithiases métaboliques :

- ▶ maladie de Fabry
- ▶ cystinose
- ▶ hyperoxalurie
- ▶ cystinurie-lysinurie
- ▶ hypercalciuries idiopathiques

Les maladies rénales kystiques héréditaires :

- ▶ dysplasie kystique
- ▶ polykystose rénale récessive

Les maladies glomérulaires héréditaires :

- ▶ syndrome d'Alport
- ▶ ostéo-onycho-dysplasie
- ▶ syndrome néphrotique cortico-résistant héréditaire
- ▶ SN finlandais
- ▶ glomérulosclérose focale dominante autosomique
- ▶ SN cortico-résistant récessif autosomique

- ▶ syndrome de Denys-Drash
- ▶ syndrome de Frasier
- ▶ sclérose mésangiale diffuse récessive autosomique
- ▶ syndrome de Pierson
- ▶ syndrome de Chimke
- ▶ syndrome de Galloway
- ▶ hématurie bénigne familiale

Les maladies tubulo-interstitielles :

- ▶ néphronophtises syndromiques ou isolées
- ▶ syndrome BOR et de Bardet-Biedl
- ▶ hyperuricémies familiales
- ▶ maladie kystique de la médullaire rénale

Les tubulopathies héréditaires :

- ▶ syndrome de Bartter
- ▶ syndrome de Gitelman
- ▶ syndrome de Fanconi
- ▶ syndrome de Dent
- ▶ syndrome de Lowe
- ▶ syndromes hémolytiques et urémiques atypiques et typiques
- ▶ syndrome néphrotique idiopathique
- ▶ hypouricémie
- ▶ acidoses tubulaires
- ▶ rachitisme hypophosphatémiques
- ▶ diabète insipide néphrogénique
- ▶ NSIAD
- ▶ hypomagnésémie

Nom du responsable du centre :

Dr Lucie BESSEY

Consultations : Hôpital Estaing - Service de pédiatrie générale

04 73 75 00 00 – 04 73 75 02 80 - cmrmaaladierenalere@chu-clermontferrand.fr



Maladies rares de l'os et du cartilage

OSCAR

CENTRE DE COMPÉTENCE DES MALADIES OSSEUSES CONSTITUTIONNELLES

Liste de maladies rares prises en charge dans le cadre du centre :

- ▶ fragilités osseuses
- ▶ déficit statural avec rhizomélie
- ▶ dysplasie mésoméliques et acromésoméliques
- ▶ dysplasies métaphysaires
- ▶ dysplasies épiphysaires multiples (ou poly-épiphysaires)
- ▶ dysplasies spondylo-épi-(méta)physaires [SE(M)D]
- ▶ dysplasies acroméliques, brachydactylies avec épiphyses en cônes
- ▶ ciliopathies squelettiques
- ▶ pathologies avec développement anarchique du tissu osseux
- ▶ anomalies réductionnelles de membres
- ▶ augmentation de la condensation osseuse
- ▶ ostéosclérose, dislocations multiples et linkeropathies
- ▶ incurvations des os longs
- ▶ pathologies avec gracilité des os longs
- ▶ nanismes primordiaux
- ▶ dysplasies spondylodysplastiques
- ▶ ostéolyses, dysostoses crâniennes
- ▶ costo-vertébrales, rotuliennes
- ▶ maladies métaboliques avec atteinte squelettique prédominante
- ▶ syndromes avec croissance excessive et atteinte squelettique prédominante
- ▶ syndrome d'Ehlers-Danlos.

Nom du responsable du centre :

Dr Christine FRANCANNET

Consultations : Hôpital Estaing - Service de génétique médicale

04 73 75 06 53 - cmrmoc@chu-clermontferrand.fr

- ▶ dysplasie fibreuse des os

Dr Sandrine MALOCHET-GUINAMAND
Consultations : Hôpital Gabriel-Montpied - Service de rhumatologie
04 73 75 14 88

CENTRE DE COMPÉTENCE DES MALADIES RARES DU MÉTABOLISME ET DU PHOSPHATE

Liste de maladies rares prises en charge dans le cadre du centre :

- ▶ hyperparathyroïdies primaires
- ▶ surcharges en vitamine D
- ▶ hypercalcémies familiales bénignes
- ▶ syndrome de Mc Cune Albright
- ▶ hypoparathyroïdies
- ▶ pseudohypoparathyroïdie
- ▶ rachitisme

Nom du responsable du centre :

Pr Igor TAUVERON
Consultations : Hôpital Gabriel-Montpied - Service d'endocrinologie
04 73 75 49 31 - cmredmm.rare@chu-clermontferrand.fr



— FILIÈRE SANTÉ MALADIES RARES —

Maladies respiratoires rares RESPIFIL

CENTRE DE COMPÉTENCE DE L'HYPERTENSION PULMONAIRE

Liste de maladies rares prises en charge dans le cadre du centre :

- ▶ hypertension artérielle pulmonaire

Nom du responsable du centre :

Dr Claire DAUPHIN

Consultations : Hôpital Gabriel-Montpied - Service de cardiologie médicale
04 73 75 14 10 - 04 73 75 14 55 - cmrhtpulmonaire@chu-clermontferrand.fr

CENTRE DE COMPÉTENCE DES MALADIES RESPIRATOIRES RARES

Liste de maladies rares prises en charge dans le cadre du centre :

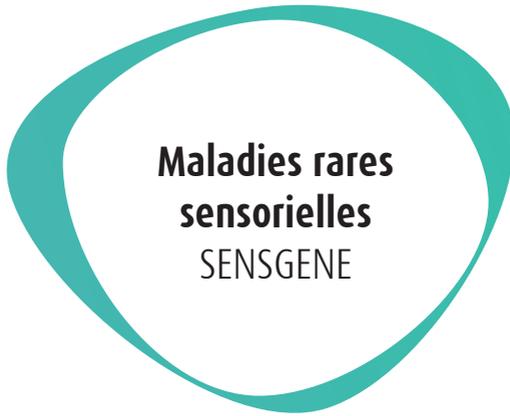
- ▶ anomalies des arcs aortiques
- ▶ malformations artério-veineuses
- ▶ syndrome du Cimenterre
- ▶ agénésie et hypoplasie pulmonaire
- ▶ malformation congénitale des voies aériennes pulmonaires
- ▶ emphysème lobaire congénial
- ▶ séquestration pulmonaire
- ▶ kyste bronchogénique
- ▶ atrésie de l'œsophage
- ▶ hernie diaphragmatique
- ▶ dyskinésies ciliaires primitives
- ▶ dysplasie broncho-pulmonaire
- ▶ anomalies du métabolisme du surfactant
- ▶ déficit en alpha1 antitrypsine
- ▶ hémosidérosepulmonaire
- ▶ alvéolite allergique extrinsèque
- ▶ sarcoïdose
- ▶ glycogénose pulmonaire
- ▶ syndrome de Churg et Strauss
- ▶ pneumopathies interstitielles diffuses

Nom du responsable du centre :

Dr Guillaume LABBE

Consultations : Hôpital Estaing - Service de pédiatrie générale
04 73 75 00 00 - 04 73 75 02 80

cmrmalespiratoire@chu-clermontferrand.fr



**Maladies rares
sensorielles**
SENSGENE

CENTRE DE COMPÉTENCE DES MALADIES RARES EN OPHTHALMOLOGIE

Liste de maladies rares prises en charge dans le cadre du centre :

- ▶ dystrophies cornéennes
- ▶ aniridie, cataracte congénitale
- ▶ glaucome congénital

Nom du responsable du centre :

Pr Frédéric CHIAMBARETTA

**Consultations : Hôpital Gabriel-Montpied - Service d'ophtalmologie
04 73 75 14 78 - cmrmaladieophtalmo@chu-clermontferrand.fr**

CENTRE DE COMPÉTENCE DU KÉRATOCÔNE

Liste de maladies rares prises en charge dans le cadre du centre :

- ▶ kératocône

Nom du responsable du centre :

Pr Frédéric CHIAMBARETTA

**Consultations : Hôpital Gabriel-Montpied - Service d'ophtalmologie
04 73 75 14 78 - cmrkeratocone@chu-clermontferrand.fr**

CENTRE DE COMPÉTENCE DES SURDITÉS GÉNÉTIQUES

Liste de maladies rares prises en charge dans le cadre du centre :

▶ Surdités isolées

▶ Surdités syndromiques

Nom du responsable du centre :

Dr Fanny LAFFARGUE

Consultations : Hôpital Estaing - Service de génétique médicale
04 73 75 06 53 - cmrsurditegenetique@chu-clermontferrand.fr

SENSGENE | FILIÈRE
DE SANTÉ
MALADIES
RARES
Maladies Rares Sensorielles



Malformations rares de la tête, du cou et des dents

TÊTE COU

CENTRE DE COMPÉTENCE DES CRÂNIOSTÉNOSES ET MALFORMATIONS CRÂNIO-FACIALES

Liste de maladies rares prises en charge dans le cadre du centre :

- ▶ scaphocéphalies
- ▶ trigonocéphalie
- ▶ plagiocéphalie
- ▶ brachycéphalie

Nom du responsable du centre :

Dr Guillaume COLL

Consultations : Hôpital Estaing - Service de pédiatrie générale

04 73 75 00 00 – 04 73 75 52 80 - cmrcraniostenose@chu-clermontferrand.fr

CENTRE DE COMPÉTENCE DES FENTES ET MALFORMATIONS FACIALES

Liste de maladies rares prises en charge dans le cadre du centre :

- ▶ fentes labio-palato-vélares
- ▶ séquence de Pierre Robin
- ▶ prise en charge des temps secondaires des crânio-facio-sténoses
- ▶ microsomies hémifaciales

Nom du responsable du centre :

Pr Isabelle BARTHELEMY

Consultations : Hôpital Estaing - Service de chirurgie maxillo-faciale, stomatologie, chirurgie plastique de la face

04 73 75 01 02 - cmrmalformationsfaciales@chu-clermontferrand.fr

Liste de maladies rares prises en charge dans le cadre du centre :

- ▶ syndrome de Pierre Robin

Nom du responsable du centre :

Pr Isabelle BARTHELEMY

Consultations : Hôpital Estaing

Service de chirurgie maxillo-faciale, stomatologie, chirurgie plastique de la face
04 73 75 01 01 - cmrpierrerobin@chu-clermontferrand.fr

CENTRE DE COMPÉTENCE DES MALFORMATIONS ORL RARES

Liste de maladies rares prises en charge dans le cadre du centre :

- ▶ sténoses
- ▶ palmures
- ▶ kystes congénitaux du larynx et de la trachée
- ▶ diastèmes laryngotrachéaux
- ▶ fistules oeso-trachéales
- ▶ laryngomalacies et trachéomalacies
- ▶ paralysies laryngées congénitales
- ▶ incompétences du carrefour pharyngolaryngé
- ▶ insuffisances du voile du palais (rhinolalie)
- ▶ kystes et fistules rares cervicofaciaux (kystes du dos du nez, fistules de la première et 4^e fentes branchiales)
- ▶ malformations naso-sinusiennes et de la base du crâne dont les atrésies choanales
- ▶ sténoses des orifices piriformes
- ▶ méningoencéphalocèles
- ▶ malformations de l'oreille externe et moyenne (aplasies majeures et mineures d'oreille)
- ▶ lymphangiomes cervico-faciaux congénitaux (assimilés aux malformations congénitales)
- ▶ papillomatoses laryngotrachéales
- ▶ syndrome de microdélétion 22q11 (ou vélocardiofacial, Di Georges)
- ▶ syndrome de Stickler
- ▶ syndromes avec microsomie hémifaciale (otomandibulaire de Goldenhar, Franceschetti) comprenant une aplasie d'oreille
- ▶ syndrome de CHARGE
- ▶ syndromes malformatifs de la ligne médiane

Nom du responsable du centre :

Pr Thierry MOM

Consultations : Hôpital Gabriel-Montpied -

Service d'oto-rhino-laryngologie et chirurgie cervico-faciale
04 73 75 16 85 - cmrreseau.malo@chu-clermontferrand.fr



Index



Table des matières

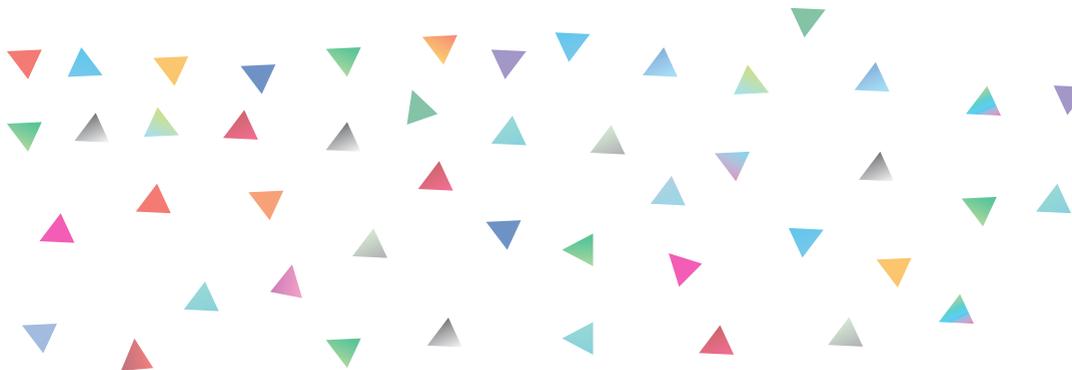
▶ anomalie rare du développement embryonnaire d'origine génétique	6	▶ hétérotaxies	9
▶ anomalie chromosomique	6	▶ cœurs fonctionnellement univentriculaires	9
▶ maladie dermatologique rare d'origine génétique	6	▶ retour veineux pulmonaires anormaux	9
▶ maladie endocrinienne génétique rare	6	▶ syndrome du cimeterre	9
▶ maladie gastroentérologique génétique rare	6	▶ canaux atrioventriculaires et autres anomalies complexes des valves auriculo-ventriculaires	9
▶ maladie génétique rare de l'œil	6	▶ malformations d'Ebstein	9
▶ maladie hématologique génétique rare	6	▶ interruption de la crosse aortique	9
▶ maladie hépatique génétique rare	6	▶ tronc artériel commun	9
▶ maladie immunologique rare d'origine génétique	6	▶ atrésies tricuspides	9
▶ maladie neurologique génétique rare	6	▶ atrésies pulmonaires à septum intact	9
▶ maladie électronique génétique rare	6	▶ laminopathies	10
▶ maladie osseuse rare d'origine génétique	6	▶ QT Long	10
▶ maladie otorhinolaryngologique génétique	6	▶ Syndrome de Brugada	10
▶ maladie rénale génétique rare	6	▶ syndrome de repolarisation précoce	10
▶ maladie respiratoire génétique rare	6	▶ QT Court	10
▶ malformation gynéco-obstétrique rare d'origine génétique	6	▶ dysplasie arythmogène du ventricule droit	10
▶ maladie systémique ou rhumatologique rare d'origine génétique	6	▶ cardiomyopathie hypertrophique	10
▶ malformation urogénitale génétique rare	6	▶ cardiomyopathie dilatée	10
▶ infertilité génétique	6	▶ cardiomyopathie restrictive	10
▶ atrophie multi systématisée	7	▶ non compaction du ventricule gauche	10
▶ maladie de Huntington	7	▶ tachycardie ventriculaire catécholaminergique	10
▶ leucodystrophie métagalactosidurique	8	▶ bloc auriculo-ventriculaire congénital	10
▶ adrénoleucodystrophie	8	▶ maladie de Steinert	10
▶ leucodystrophies mégalencéphaliques à kystes temporaux (MLC1) et like	8	▶ sclérose Tubéreuse de Bourneville	11
▶ maladie de Canavan	8	▶ chromosome 20 en anneau et autres anomalies chromosomiques responsable d'épilepsie ou d'encéphalopathie épileptique	11
▶ maladie de Krabbe	8	▶ syndrome de West	11
▶ maladie de Pelizaeus-Merzbacher et PMD-like	8	▶ syndrome de Rett	11
▶ cytopathies mitochondriales	8	▶ syndrome de Doose	11
▶ syndrome de Sjögren-Larsson	8	▶ épilepsies myocloniques progressives (Lafora, Ceroides-Lipofuscinoze, étiologie indéterminée)	11
▶ paraplégies spastiques héréditaires avec atteinte de la substance blanche	8	▶ épilepsie grave/Encéphalopathie secondaire à une mutation CDKL5	11
▶ dystrophies musculaires congénitales	8	▶ syndrome de Lennox-Gastaut	11
▶ hypomyélinisations et dysmyélinisations non étiquetées	8	▶ syndrome de Jeavons	11
▶ transposition des gros vaisseaux	9	▶ syndrome POCs et Landau-Kleffner	11
▶ ventricule droit à double issue	9	▶ syndrome de Dravet	11
▶ double discordance et autres anomalies complexes des ventricules	9	▶ syndrome d'Angelman	11
▶ tétralogie de Fallot et variants	9	▶ encéphalites ou séquelles encéphaliques auto-immunes et post-infectieuses (syndrome FIRES, Rasmussen, encéphalites à Ac anti-NMDA-récepteurs, anti-LG11)	11
▶ syndromes de coarctation	9	▶ épilepsies graves/encéphalopathies secondaires à des malformations corticales graves (ex : Lissencéphalie,	
▶ hypoplasie du cœur gauche	9		

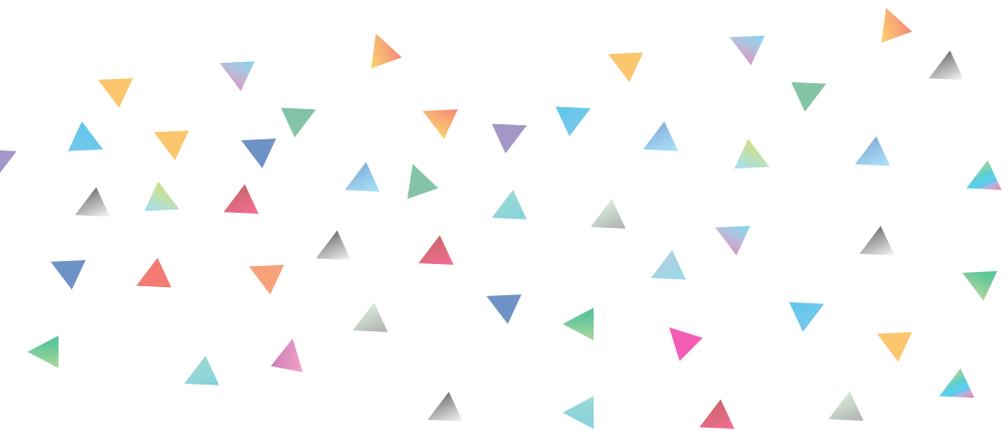
Pachygyrie, Hémimégalencéphalie)	11	▶ maladies auto-inflammatoires et fièvres récurrentes	14
▶ hamartome Hypothalamique avec épilepsie gélastique	11	▶ uvéites inflammatoires	14
		▶ vascularites primitives	14
▶ épilepsies graves/encéphalopathies secondaires à des erreurs innées du métabolisme (ex : pyridoxino-dépendance, déficit en quinone)	11	▶ myopathies inflammatoires	14
▶ épilepsies graves/encéphalopathies d'origine indéterminée présumée génétique	11	▶ syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire	15
▶ syndrome de Sturge-Weber	11	▶ lymphoedème primaire	15
▶ neurofibromatose de Von Recklinghausen	11	▶ maladie de Takayasu	15
▶ épilepsie infantile partielle à crises migrantes	11	▶ maladie de Buerger	15
▶ microdélétion 22q11 ou syndrome de DiGeorge	12	▶ dysplasie fibromusculaire artérielle	15
▶ syndrome de l'X Fragile	12	▶ cholangite biliaire primitive	16
▶ syndrome de Prader Willi	12	▶ cholangite sclérosante primitive	16
▶ syndrome d'Angelman	12	▶ cholangites sclérosantes secondaires dont cholangite à IgG4	16
▶ lupus systémique	13	▶ hépatites auto-immunes	16
▶ sclérodermie systémique	13	▶ lithiase biliaire intra-hépatique primitive dont syndrome LPAC	16
▶ Gougerot Sjögren primitif	13	▶ cholestase intrahépatique gestationnelle	16
▶ syndrome de Reynolds	13	▶ cholestase intrahépatique récurrente bénigne	16
▶ syndrome de Sharp	13	▶ hyperbilirubinémies constitutives rares de l'adulte	16
▶ syndrome des antiphospholipides	13	▶ maladie de Caroli	16
▶ Sneddon, polychondrite atrophiante	13	▶ fibrose hépatique congénitale	16
Les myopathies inflammatoires :	13	▶ kyste du cholédoque	16
▶ polymyosite	13	▶ syndrome de Budd Chiari	17
▶ dermatomyosite juvénile et dermatomyosite	13	▶ thrombose veineuse portale	17
▶ syndrome des antisynthétases	13	▶ HTP non cirrhotique : veinopathie portale oblitérante	17
▶ myopathies nécrosantes	13	▶ hyperplasie nodulaire régénérative	17
▶ myosites à inclusion	13	▶ fibrose hépatique congénitale	17
▶ artérite à cellules géantes (Horton)	13	▶ maladie veino-occlusive	17
▶ Takayasu, granulomatose avec polyangéite (Wegener)	13	▶ agénésie de la veine porte (malformation d'Abernethy)	17
		▶ tumeurs vasculaires bénignes ou malignes	17
▶ granulomatose éosinophilique avec polyangéite (Churg et Strauss)	13	▶ atteintes congestives hépatiques dues aux cardiopathies rares	17
▶ micropolyangéite	13	▶ cholangiopathie ischémique	17
▶ périartérite noueuse	13	▶ péliose, dilatation sinusoidale en France	17
▶ Kawasaki	13	▶ autres maladies rares du foie propres à la filière FILFOIE (HAI)	17
▶ purpura rhumatoïde	13	▶ neuropathies périphériques héréditaires (dont Charcot-Marie-Tooth, amylose...)	18
▶ vascularites cryoglobulinémiques	13	▶ neuropathies périphériques acquises rares (dont polyradiculonévrites aiguës et chroniques, neuropathies à anti-MAG,	18
▶ vascularites d'hypersensibilité	13	neuropathies à blocs de conduction...)	18
▶ vascularites hypocomplémentémiques	13	▶ dystrophies musculaires congénitales et progressives	18
▶ Behcet	13		
▶ syndrome de Cogan	13	▶ myopathies congénitales	18
Les maladies auto-inflammatoires :	14	▶ myopathies métaboliques	18
▶ Uvéites	14	▶ mitochondriopathies	18
▶ fièvres récurrentes familiales	14	▶ canalopathies	18
▶ fièvre méditerranéenne familiale	14	▶ myasthénies et syndromes myasthéniques acquis et congénitaux	18
▶ HyperIgD	14	▶ amyotrophies spinales infantiles	18
▶ cryopyrinopathies	14	▶ sclérose latérale amyotrophique et autres maladies	
▶ TRAPS	14		
▶ maladie de Still de l'adulte	14		
▶ syndrome de Schnitzler	14		
▶ amylose AA	14		
▶ connectivites	14		
▶ arthrites juvéniles	14		

rare du neurone moteur	19	▶ kyste de la poche de Rathke	24
▶ maladies bulleuses cutanées d'origine auto-immunes	20	▶ insuffisance somatotrope isolée	24
▶ pemphigoïde des muqueuses	20	▶ maladie de Cushing	24
▶ pemphigoïde bulleuse	20	▶ syndrome de Nelson	24
▶ pemphigus	20	▶ syndrome de Turner	25
▶ pemphigoïde gestationnelle	20	▶ insuffisances ovariennes précoces	25
▶ dermatose à IgA linéaire	20	▶ malformations mammaires rares	25
▶ épidermolyse bulleuse acquise	20	▶ malformations utéro vaginales rares	25
▶ dermatite herpétiforme	20	▶ lipodystrophies, insulino-résistances rares	25
▶ hernie diaphragmatique congénitale	21	▶ diabète monogéniques	25
▶ hernie diaphragmatique antérieure	21	▶ diabète néonataux	25
rétrocostoxiphoïdienne	21	▶ hyperplasie congénitale des surrénales	25
▶ évagination diaphragmatique congénitale	21	▶ résistance aux androgènes	25
▶ atrésie de l'œsophage	21	▶ syndrome de Turner	25
▶ sténose congénitale de l'œsophage	21	▶ syndrome de Klinefelter	25
▶ achalasie œsophagienne	21	▶ hypogonadismes hypogonadotropes	25
▶ maladies inflammatoires du tube digestif (MICI)	22	▶ maladie de Gaucher	26
▶ insuffisance intestinale	22	▶ maladie de Niemann Pick B	26
▶ pathologies du pancréas autres que mucoviscidose	22	▶ amylose AL	27
▶ anomalies de la motricité du tube digestif (Hirschsprung, pseudo-obstruction intestinale chronique (POIC) ...)	22	▶ amylose AH	27
▶ déficit somatotrope	23	▶ amylose AHL	27
▶ déficit antéhypophysaire	23	▶ maladie de dépôts d'immunoglobuline type Randall	27
▶ syndrome de Turner	23	▶ syndrome de Fanconi	27
▶ gigantisme	23	▶ histiocytose cristalline de surcharge	27
▶ puberté précoce	23	▶ glomérulopathies à dépôts organisés d'immunoglobulines (GOMMID)	27
▶ adénome de Conn	23	▶ glomérulonéphrite immunotactéoïde	27
▶ hyperaldostéronisme primaire	23	▶ cryoglobuline de type I	27
▶ hyperplasie congénitale des surrénales	23	▶ cryoglobuline de type II	27
▶ maladie d'Addison	23	▶ glomérulonéphrite à dépôts d'immunoglobuline monoclonale non organisés (PGNMID) hors infection virale	27
▶ pheochromocytome	23	▶ glomérulopathie à dépôts de C3 associé à une gammapathie monoclonale	27
▶ paragangliome	23	▶ microangiopathie thrombotique associée à une gammapathie monoclonale	27
▶ résistance aux glucocorticoïdes	23	▶ POEMS	27
▶ syndrome de Cushing	23	▶ nemaline myopathie associée à une gammapathie monoclonale	27
▶ hyperplasie macronodulaire des surrénales	23	▶ néphropathie à cylindres du myélome	27
▶ résistance périphérique aux hormones thyroïdiennes	24	▶ purpura thrombopénique immunologique	27
▶ résistance aux androgènes	24	▶ anémies hémolytiques auto-immunes	27
▶ résistance aux glucocorticoïdes	24	▶ syndrome d'Evans	27
▶ résistance à l'insuline	24	▶ déficits immunitaires héréditaires	28
▶ acromégalie	24	▶ mastocytoses cutanées	28
▶ adénome à prolactine	24	▶ mastocytoses systémiques indolentes et agressives	28
▶ adénome gonadotrope	24	▶ syndromes d'activation mastocytaire clonaux ou non clonaux	28
▶ adénome hypophysaire non sécrétant	24	▶ purpura thrombotique thrombocytopénique	29
▶ adénome pluri sécrétant	24	▶ syndrome hémolytique et urémique post-shigatoxine	29
▶ carcinome hypophysaire	24	▶ syndrome hémolytique et urémique atypique	29
▶ craniopharyngiome	24	▶ microangiopathies thrombotiques associées au cancer	29
▶ déficit isolé en acth	24	▶ microangiopathies thrombotiques associées aux	29
▶ diabète insipide central	24		
▶ syndrome de De Morsier	24		
▶ germinome	24		
▶ hypogonadisme hypogonadotrope	24		
▶ hypophysite	24		
▶ insuffisance antéhypophysaire multiple	24		

chimiothérapies	29	▶ rachitisme hypophosphatémiques	34
▶ microangiopathies thrombotiques associées au VIH	29	▶ diabète insipide néphrogénique	34
▶ microangiopathies thrombotiques associées aux allogreffes de cellules souches	29	▶ NSIAD	34
▶ microangiopathies thrombotiques associées à la grossesse	29	▶ hypomagnésémie	34
▶ syndromes thalassémiques majeurs et intermédiaires	30	▶ fragilités osseuses	35
▶ autres hémoglobinopathies	30	▶ déficit statural avec rhizomélie	35
▶ déficit en G6PD	30	▶ dysplasie mésoméliques et acromésoméliques	35
▶ déficit en pyruvate kinase	30	▶ dysplasies métaphysaires	35
▶ anémies hémolytiques constitutionnelles par anomalie de la membrane du globule rouge	30	▶ dysplasies épiphysaires multiples (ou poly-épiphysaires)	35
▶ érythroblastopénie congénitale	30	▶ dysplasies spondylo-épi-(méta)physaires [SE(M)D]	35
▶ dysérythropoïèse congénitale	30	▶ dysplasies acroméliques, brachydactyliques avec épiphyses en cônes	35
▶ drépanocytose	30	▶ ciliopathies squelettiques	35
▶ mucoviscidose et anomalie de CFTR	32	▶ pathologies avec développement anarchique du tissu osseux	35
▶ maladie de Fabry	33	▶ anomalies réductionnelles de membres	35
▶ cystinose	33	▶ augmentation de la condensation osseuse	35
▶ hyperoxalurie	33	▶ ostéosclérose, dislocations multiples et linkeropathies	35
▶ cystinurie-lysinurie	33	▶ incurvations des os longs	35
▶ hypercalciuries idiopathiques	33	▶ pathologies avec gracilité des os longs	35
▶ dysplasie kystique	33	▶ nanismes primordiaux	35
▶ polykystose rénale récessive dominante de l'enfance	33	▶ dysplasies spondylodysplastiques	35
▶ sclérose tubéreuse de Bourneville	33	▶ ostéolyses, dysostoses crâniennes	35
▶ maladie de von Hippel-Lindau	33	▶ costo-vertébrales, rotuliennes	35
▶ syndromes glomérulokystiques	33	▶ maladies métaboliques avec atteinte squelettique prédominante	35
▶ syndrome d'Alport	33	▶ syndromes avec croissance excessive et atteinte squelettique prédominante	35
▶ ostéo-onycho-dysplasie	33	▶ syndrome d'Ehlers-Danlos.	35
▶ syndrome néphrotique cortico-résistant héréditaire	33	▶ dysplasie fibreuse des os	36
▶ SN finlandais	33	▶ hyperparathyroïdies primaires	36
▶ glomérulosclérose focale dominante autosomique	33	▶ surcharges en vitamine D	36
▶ SN cortico-résistant récessif autosomique	33	▶ hypercalcémies familiales bénignes	36
▶ syndrome de Denys-Drash	34	▶ syndrome de Mc Cune Albright	36
▶ syndrome de Frasier	34	▶ hypoparathyroïdies	36
▶ sclérose mésangiale diffuse récessive autosomique	34	▶ pseudohypoparathyroïdie	36
▶ syndrome de Pierson	34	▶ rachitisme	36
▶ syndrome de Chimke	34	▶ anomalies des arcs aortiques	37
▶ syndrome de Galloway	34	▶ malformations artério-veineuses	37
▶ hématurie bénigne familiale	34	▶ syndrome du Cimeterre	37
▶ néphronoptises syndromiques ou isolées	34	▶ agénésie et hypoplasie pulmonaire	37
▶ syndrome BOR et de Bardet-Biedl	34	▶ malformation congénitale des voies aériennes pulmonaires	37
▶ hyperuricémies familiales	34	▶ emphysème lobaire congénial	37
▶ maladie kystique de la médullaire rénale	34	▶ séquestration pulmonaire	37
▶ syndrome de Bartter	34	▶ kyste bronchogénique	37
▶ syndrome de Gitelman	34	▶ atrésie de l'œsophage	37
▶ syndrome de Fanconi	34	▶ hernie diaphragmatique	37
▶ syndrome de Dent	34	▶ dyskésies ciliaires primitives	37
▶ syndrome de Lowe	34	▶ dysplasie broncho-pulmonaire	37
▶ syndromes hémolytiques et urémiques atypiques et typiques	34	▶ anomalies du métabolisme du surfactant	37
▶ syndrome néphrotique idiopathique	34	▶ déficit en alpha1 antitrypsine	37
▶ hypouricémie	34		
▶ acidoses tubulaires	34		

▶ hémosidérose pulmonaire	37	▶ diastèmes laryngotrachéaux	41
▶ alvéolite allergique extrinsèque	37	▶ fistules oeso-trachéales	41
▶ sarcoïdose	37	▶ laryngomalacies et trachéomalacies	41
▶ glycogénose pulmonaire	37	▶ paralysies laryngées congénitales	41
▶ syndrome de Churg et Strauss	37	▶ incompétences du carrefour pharyngolaryngé	41
▶ pneumopathies interstitielles diffuses	37	▶ insuffisances du voile du palais (rhinolalie)	41
▶ dystrophies cornéennes	38	▶ kystes et fistules rares cervicofaciaux (kystes du dos du nez, fistules de la première et 4 ^e fentes branchiales)	41
▶ aniridie, cataracte congénitale	38	▶ malformations naso-sinusiennes et de la base du crâne dont les atrésies choanales	41
▶ glaucome congénital	38	▶ sténoses des orifices piriformes	41
▶ kératocône	38	▶ méningoencéphalocèles	41
▶ Surdités isolées	39	▶ malformations de l'oreille externe et moyenne (aplasies majeures et mineures d'oreille)	41
▶ Surdités syndromiques	39	▶ lymphangiomes cervico-faciaux congénitaux (assimilés aux malformations congénitales)	41
▶ scaphocéphalies	40	▶ papillomatoses laryngotrachéales	41
▶ trigonocéphalie	40	▶ syndrome de microdélétion 22q11 (ou vélocardiofacial, Di Georges)	41
▶ plagiocéphalie	40	▶ syndrome de Stickler	41
▶ brachycéphalie	40	▶ syndromes avec microsomie hémifaciale (otomandibulaire de Goldenhar, Franceschetti) comprenant une aplasie d'oreille	41
▶ fentes labio-palato-vélares	40	▶ syndrome de CHARGE	41
▶ séquence de Pierre Robin	40	▶ syndromes malformatifs de la ligne médiane	41
▶ prise en charge des temps secondaires des crânio-facio-sténoses	40		
▶ microsomies hémifaciales	40		
▶ syndrome de Pierre Robin	41		
▶ sténoses	41		
▶ palmures	41		
▶ kystes congénitaux du larynx et de la trachée	41		







Le site du Ministère des Solidarités et de la Santé :

<http://solidarites-sante.gouv.fr/soins-et-maladies/prises-en-charge-specialisees/maladies-rares/>

L'association Alliance maladies rares :

<https://www.alliance-maladies-rares.org/nos-partenaires/nous-connaître/>

Le portail des maladies rares et des médicaments orphelins :

<http://www.orpha.net/>

Le service maladies rares info services :

<http://www.maladiesraresinfo.org/>

L'association européenne de patients atteints de maladies rares Eurordis :

<https://www.eurordis.org/fr/>

