

ANNUAIRE DES CENTRES DE MALADIES

RARES



SOMMAIRE

Filière ANDDI-RARES Anomalies du développement avec ou sans déficience intellectuelle de causes rares	6	Filière FAVA-MULTI Maladies vasculaires rares à atteintes multisystémiques	23	Filière G2M Maladies héréditaires du métabolisme	41	Centre de compétence des maladies rares rénales de la Réunion et du Grand-Est	53
Centre de référence constitutif des anomalies du développement et syndromes malformatifs du sud-est	6	Centre de compétence des anomalies vasculaires superficielles	23	Centre de compétence des maladies héréditaires du métabolisme	41	Filière OSCAR Maladies rares de l'os et du cartilage	54
Centre de référence constitutif des troubles du comportement d'origine génétique	7	Centre de compétence de la maladie de Rendu Osler	24	Filière MARIH Maladies rares immuno-hématologiques	42	Centre de référence constitutif des syndromes d'Ehlers-Danlos non vasculaires pour adultes et enfants	54
Centre de compétence des pathologies rares liées au placenta des grossesses monochoriales	8	Centre de compétence des maladies artérielles rares	25	Centre de compétence de l'amylose AL et autres maladies par dépôt d'immunoglobulines monoclonales	42	Centre de compétence des dysplasies fibreuses des os et syndrome de McCune-Albright	55
Centre de compétence des anomalies du développement et syndromes malformatifs d'Ile-de-France : anomalies des membres	9	Centre de compétence des anomalies vasculaires neurologiques cérébro-médullaires	26	Centre de compétence des mastocytoses	43	Centre de compétence des maladies osseuses constitutionnelles pour adultes et enfants	56
Filière BRAIN-TEAM Maladies rares du système nerveux central	10	Filière FILFOIE Maladies hépatiques rares de l'enfant et de l'adulte	27	Centre de compétence des déficits immunitaires héréditaires	44	Centre de compétence des maladies rares du métabolisme du calcium et du phosphate	64
Centre de référence constitutif des leucodystrophies et leucoencéphalopathies rares	10	Centre de compétence des maladies inflammatoires des voies biliaires et des hépatites auto-immunes	27	Centre de compétence des cytopénies auto-immunes de l'adulte	45	Filière RESPIFIL Maladies respiratoires rares	65
Centre de compétence de l'atrophie multisystématisée	11	Centre de compétence des maladies vasculaires du foie	28	Centre de compétence des microangiopathies thrombotiques	46	Centre de compétence de l'hypertension pulmonaire	65
Centre de compétence des maladies vasculaires rares du cerveau et de l'œil	12	Filière FILNEMUS Maladies neuromusculaires	29	Centre de compétence des angioedèmes à kinines	47	Centre de compétence des maladies respiratoires rares	66
Centre de compétence de la maladie de Huntington et autres chorées	13	Centre de référence constitutif des maladies neuromusculaires PACA/Réunion/Rhône-Alpes	29	Centre de compétence des syndromes hyperéosinophiliques	48	Filière SENSGENE Maladies rares sensorielles	67
Centre de compétence de neurogénétique et des maladies génétiques rares du système nerveux	14	Filière FILSLAN Sclérose latérale amyotrophique et maladies du neurone moteur	30	Filière MCGRE Maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de l'érythropoïèse	49	Centre de compétence des maladies rares en ophtalmologie	67
Centre de compétence des stéréotypies motrices rares et du syndrome Gilles de la Tourette	15	Centre de ressources et de compétences de la sclérose latérale amyotrophique et autres maladies rares du neurone moteur	30	Centre de compétence des syndromes drépanocytaires majeurs, thalassémies et autres pathologies rares du globule rouge et de l'érythropoïèse	49	Centre de compétence des kératopathies rares	68
Filière CARDIOGEN Maladies cardiaques héréditaires ou rares	16	Filière FIMARAD Maladies rares dermatologiques	31	Filière MHEMO Maladies hémorragiques constitutionnelles	50	Centre de compétence des surdités génétiques	69
Centre de compétence des malformations cardiaques congénitales complexes	16	Centre de compétence des maladies bulleuses auto-immunes	31	Centre de ressources et de compétences des maladies hémorragiques constitutionnelles	50	Filière TÊTE COU Malformations rares tête, cou, et dents	70
Centre de compétence des cardiomyopathies et des troubles du rythme cardiaque héréditaires ou rares	17	Centre de compétence des neurofibromatoses	32	Filière MUCO-CFTR Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR	51	Centre de compétence des fentes et malformations faciales	70
Centre de compétence des troubles du rythme cardiaque héréditaires ou rares de l'Ouest	18	Filière FIMATHO Maladies rares abdomino-thoraciques	33	Centre de ressources et de compétences sur la mucoviscidose et les affections liées à une anomalie de CFTR	51	Centre de compétence des syndromes de Pierre Robin et troubles de succion-déglutition congénitaux	71
Filière DEFISCIENCE Maladies rares du neurodéveloppement	19	Centre de compétence de la hernie de coupole diaphragmatique	33	Filière ORKID Maladies rénales rares	52	Centre de compétence des malformations ORL rares	72
Centre de compétence des épilepsies rares	19	Centre de compétence des affections chroniques et malformatives de l'œsophage	34	Centre de compétence des syndromes néphrotiques idiopathiques de l'enfant et de l'adulte	52	Centre de compétence des maladies rares orales et dentaires	73
Filière FAI2R Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares	20	Centre de compétence des maladies digestives rares	35				
Centre de référence constitutif pour les maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares d'Auvergne	20	Filière FIRENDO Maladies rares endocriniennes	36				
Centre de compétence des maladies auto-inflammatoires et de l'amylose inflammatoire	21	Centre de compétence des maladies endocriniennes de la croissance et du développement	36				
Centre de compétence des maladies rhumatologiques inflammatoires, des maladies autoimmunes et interféronopathies systémiques de l'enfant	22	Centre de compétence des maladies rares de la surrénale	37				
		Centre de compétence des maladies rares de la thyroïde et des récepteurs hormonaux	38				
		Centre de compétence des maladies rares de l'hypophyse	39				
		Centre de compétence des pathologies rares de l'insulino-sécrétion et de l'insulino-sensibilité	40				

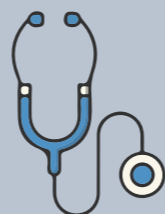
8 000 MALADIES RARES



80%
DES MALADIES RARES SONT
D'ORIGINE GÉNÉTIQUE

1/2 000 CAS
RATIO DÉFINISSANT
UNE MALADIE RARE

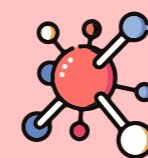
4 ans EN MOYENNE POUR POSER
UN DIAGNOSTIC (ERRANCE
DIAGNOSTIQUE ET THÉRAPEUTIQUE)



AU CHU DE CLERMONT-FERRAND

- 6 CENTRES DE RÉFÉRENCE CONSTITUTIF (CRMR)
- 3 CENTRES DE RESSOURCES ET DE COMPÉTENCES (CRC)
- 52 CENTRES DE COMPÉTENCE (CCMR)
- 22 FILIÈRES DE SANTÉ MALADIES RARES (FSMR) SUR 23
- + 6 000 PATIENTS PRIS EN CHARGE
- 3 MISSIONS : SOINS, RECHERCHE ET ENSEIGNEMENT
- 2 SITES DE PRISE EN CHARGE : GABRIEL-MONTPIED ET 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
SÉQUENÇAGE À TRÈS
HAUT-DÉBIT AUVERGNE-
RHÔNE-ALPES
GÉNOMIQUE (AURAGEN)





Centre de référence constitutif des anomalies du développement et syndromes malformatifs du sud-est



Maladies rares prises en charge

- Anomalie rare du développement embryonnaire
- Anomalies chromosomiques
- Anomalies congénitales multiples
- Anomalies dentaires d'origine génétique
- Anomalies du développement et malformations oculaires
- Anomalies rares du développement avec anomalies de la peau ou des muqueuses
- Déficience intellectuelle rare avec anomalie du développement
- Infertilité génétique
- Malformation viscérale syndromique (cardiaque, rénale, uro-génitale, digestive)
- Obésité génétique
- Syndrome génétique avec malformation de la tête et du cou
- Syndrome génétique avec malformation du système nerveux central
- Syndrome malformatif génétique avec petite taille



Responsable du centre

Dr Fanny Laffargue



Lieu

Site Estaing
Service de génétique médicale



Contact

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



Centre de référence constitutif des troubles du comportement d'origine génétique



Maladies rares prises en charge

- Microdélétion 22q11 ou syndrome de DiGeorge
- Syndrome de l'X Fragile
- Syndrome de Prader Willi
- Syndrome d'Angelman



Responsable du centre

Pr Pierre-Michel Llorca



Lieu

Site Gabriel-Montpied
Service de psychiatrie B



Contact

04 73 75 21 25
cmrmaaladieraespsy@chu-clermontferrand.fr



Centre de compétence des pathologies rares liées au placenta des grossesses monochoriales

Maladies rares prises en charge

- Foetus acardiaque
- Retard de croissance intra-utérin sélectif
- Séquence anémie-polyglobulie
- Syndrome transfuseur-transfusé



Responsable du centre

Dr Amélie Delabaere



Lieu

Site Estaing
Service de gynécologie-obstétrique



Contact

04 73 75 50 79
cmrmonochoriale@chu-clermontferrand.fr



Centre de compétence des anomalies du développement et syndromes malformatifs d'Ile-de-France : anomalies des membres

Maladies rares prises en charge

- Malformations des membres inférieurs : pieds bot varus équin, pieds talus valgus syndromiques, autres malformations atypiques des pieds, polydactylies synostoses, brides amniotiques, luxations congénitales des hanches
- Malformations des membres supérieurs : syndactylies polydactylies, pouces à ressaut, paralysie du plexus brachial
- Torticolis congénital
- Hypoplasies et agénésies des membres



Responsable du centre

Dr Mounira Mansour-Khamallah



Lieu

Site Estaing
Service de chirurgie orthopédique infantile



Contact

04 73 75 02 93
cmranomaliemembre@chu-clermontferrand.fr



Centre de référence constitutif des leucodystrophies et leucoencéphalopathies rares

Maladies rares prises en charge

- Adrénoleucodystrophie
- Cytopathies mitochondriales
- Dystrophies musculaires congénitales
- Hypomyélinisations et dysmyélinisations non étiquetées
- Leucodystrophie métachromatique
- Leucodystrophies mégalencéphaliques à kystes temporaux (MLC1) et like
- Leucoencéphalopathies génétiques de l'adulte
- Maladie de Canavan
- Maladie de Krabbe
- Maladie de Pelizaeus-Merzbacher et PMD-like
- Paraplégies spastiques héréditaires avec atteinte de la substance blanche
- Syndrome de Sjögren-Larsson



Responsable du centre Réfèrent patients pédiatriques

Pr Catherine Sarret



Réfèrent patients adultes

Dr Elsa Besse-Pinot



Lieu

Site Estaing
Service de génétique médicale



Lieu

Site Gabriel-Montpied
Service de neurologie



Contact

04 73 75 06 53
cmr-neurogenetique@chu-clermontferrand.fr



Contact

04 73 75 22 00
cmr-neurogenetique@chu-clermontferrand.fr

Centre de compétence de l'atrophie multisystématisée

Maladie rare prise en charge

- Atrophie multi systématisée



Responsable du centre

Dr Ana Marques



Lieu

Site Gabriel-Montpied
Service de neurologie



Contact

04 73 75 22 00
cmratrophiemulti@chu-clermontferrand.fr

Centre de compétence des maladies vasculaires rares du cerveau et de l'œil

Maladies rares prises en charge

Affections vasculaires rares familiales ou sporadiques du système nerveux central et de la rétine :

- Angiopathie amyloïde cérébrale familiale
- CADASIL
- Cavernomes cérébraux
- Formes familiales d'anévrismes artériels cérébraux
- Maladies des petites artères cérébrales d'origine génétique
- Malformations artérioveineuses cérébrales (MAVc)



Responsable du centre

Dr Anna Ferrier



Lieu

Site Gabriel-Montpied
Service de neurologie



Contact

04 73 75 22 00
cervco-clermont@chu-clermontferrand.fr

Centre de compétence de la maladie de Huntington et autres chorées

Maladie rare prise en charge

- Maladie de Huntington



Responsable du centre

Dr Charlotte Béal



Lieu

Site Gabriel-Montpied
Service de neurologie



Contact

04 73 75 22 00
cmrmaladiehuntington@chu-clermontferrand.fr

Centre de compétence de neurogénétique et des maladies génétiques rares du système nerveux

Maladies rares prises en charge

- Ataxies cérébelleuses
- Mouvements anormaux rares, et pathologies apparentées
- Paraparésies spastiques, dystonies



Responsable du centre Référént patients adultes

Dr Elsa Besse-Pinot



Lieu

Site Gabriel-Montpied
Service de neurologie



Contact

04 73 75 22 00
cmr-neurogenetique@chu-clermontferrand.fr



Référente patients pédiatriques

Pr Catherine Sarret



Lieu

Site Estaing
Service de génétique médicale



Contact

04 73 75 06 53
cmr-neurogenetique@chu-clermontferrand.fr

Centre de compétence des stéréotypies motrices rares et du syndrome Gilles de la Tourette

Maladie rare prise en charge

- Syndrome Gilles de la Tourette



Responsable du centre

Pr Isabelle Jalenques



Lieu

Site Gabriel-Montpied
Service de psychiatrie A



Contact

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

Centre de compétence des malformations cardiaques congénitales complexes

Maladies rares prises en charge

- Atrésies pulmonaires à septum intact
- Atrésies tricuspides
- Canaux atrioventriculaires et autres anomalies complexes des valves auriculo-ventriculaires
- Cœurs fonctionnellement univentriculaires
- Double discordance et autres anomalies complexes des ventricules
- Hétérotaxies
- Hypoplasie du cœur gauche
- Interruption de la crosse aortique
- Malformations d'Ebstein
- Retour veineux pulmonaires anormaux
- Syndrome du cimenterre
- Syndromes de coarctation
- Tétralogie de Fallot et variants
- Transposition des gros vaisseaux
- Tronc artériel commun
- Ventricule droit à double issue



Responsable du centre

Dr Claire Dauphin



Lieu

Site Gabriel-Montpied
Service de cardiologie



Contact

04 73 75 14 10 - 04 73 75 14 55
cmrformcardiaques@chu-clermontferrand.fr

Centre de compétence des cardiomyopathies et des troubles du rythme cardiaque héréditaires ou rares

Maladies rares prises en charge

Cardiomyopathie hypertrophique

- (TTR Senile ou héréditaire / AL / primitive)
- Ataxie de Friedreich
- Cardiomyopathie hypertrophique familiale rare / concentrique
- Maladie de Fabry

Cardiomyopathie dilatée

- Cardiomyopathie dilatée idiopathique ou familiale
- Cardiomyopathie du péri-partum
- Desminopathie

Cardiomyopathie ventriculaire droite arythmogène

- Dysplasie ventriculaire droite arythmogène familiale isolée
- Maladie de Naxos

Non compaction ventricule gauche

Maladies neuromusculaires (non mitochondriales)

- Desminopathie
- Dystrophie musculaire de Becker, Duchenne, Emery-Dreifuss ou des ceintures autosomiques dominantes type 1B
- Dystrophie myotonique de type 1(Steinert)
- Myotonie congénitale de Thomsen et Becker
- paralysie périodique sensible au potassium

- dysrythmie cardiaque

Cardiomyopathie restrictive

- Cardiomyopathie restrictive familiale ou idiopathique
- Fibrose endomyocardique / Fibroélastose endocardique
- Fibrose endomyocardique tropicale
- Sarcoidose
- Sclérodémie Systémique
- Syndrome hyperéosinophilique primitif ou secondaire

Autres

- Cardiomyopathie Tako-Tsubo
- Myocardite ou Myocardite idiopathique à cellules géantes

Autres formes pédiatriques

- Maladie de Gaucher type 1
- Syndrome de Costello
- Syndrome de Hurler
- Syndrome de Noonan

Tumeurs

- Familial atrial myxoma
- Tumeur cardiaque primaire de l'adulte ou de l'enfant



Responsable du centre

Dr Guillaume Clerfond



Lieu

Site Gabriel-Montpied
Service de cardiologie



Contact

04 73 75 14 10 - 04 73 75 14 55
cmrcardiomyopathie@chu-clermontferrand.fr

Centre de compétence des troubles du rythme cardiaque héréditaires ou rares de l'Ouest

Maladies rares prises en charge

- Bloc auriculo-ventriculaire congénital
- Cardiomyopathie dilatée
- Cardiomyopathie hypertrophique
- Cardiomyopathie restrictive
- Dysplasie arythmogène du ventricule droit
- Laminopathies
- Maladie de Steinert
- Non compaction du ventricule gauche
- QT Court
- QT Long
- Syndrome de Brugada
- Syndrome de repolarisation précoce
- Tachycardie ventriculaire catécholaminergique



Responsable du centre

Pr Romain Eschalier



Lieu

Site Gabriel-Montpied
Service de cardiologie



Contact

04 73 75 14 10 - 04 73 75 14 55
cmrtroubledurythme@chu-clermontferrand.fr

Centre de compétence des épilepsies rares

Maladies rares prises en charge

- Chromosome 20 en anneau et autres anomalies chromosomiques responsable d'épilepsie ou d'encéphalopathie épileptique
- Encéphalites ou séquelles encéphalitiques auto-immunes et post-infectieuses (syndrome FIRES, Rasmussen, encéphalites à Ac anti- NMDA-récepteurs, anti-LGI1...)
- Épilepsie infantile partielle à crises migrantes
- Épilepsies graves/encéphalopathies d'origine indéterminée présumée génétique
- Épilepsies graves/encéphalopathies secondaires à des erreurs innées du métabolisme (pyridoxino-dépendance, déficit en quinone...)
- Épilepsies graves/encéphalopathies secondaires à des malformations corticales graves (lissencéphalie, pachygyrie, hémimégalencéphalie...)
- Épilepsies myocloniques progressives (maladie de Lafora, Ceroides-Lipofuscinose, étiologie indéterminée)
- Hamartome hypothalamique avec épilepsie gélastique
- Neurofibromatose de Von Recklinghausen
- Sclérose tubéreuse de Bourneville
- Syndrome d'Angelman
- Syndrome de Doose
- Syndrome de Dravet
- Syndrome de Jeavons
- Syndrome de Lennox-Gastaut
- Syndrome de Rett
- Syndrome de Sturge-Weber
- Syndrome de West
- Syndrome POCS et Landau-Kleffner



Responsable du centre

Dr Ganaelle Remerand



Lieu

Site Estaing
Service de néonatalogie



Contact

04 73 75 22 00
cmrepilepsiesrares@chu-clermontferrand.fr

Centre de référence constitutif pour les maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares d'Auvergne

Maladies rares prises en charge

Connectivites

- Gougerot Sjögren primitif
- Lupus systémique
- Sclérodermie systémique
- Sneddon, polychondrite atrophiante
- Syndrome de Reynolds
- Syndrome de Sharp
- Syndrome des antiphospholipides

Myopathies inflammatoires

- Dermatomyosite juvénile et dermatomyosite
- Myopathies nécrosantes
- Myosites à inclusion
- Polymyosite
- Syndrome des antisynthétases

Vascularites

- Artérite à cellules géantes (Horton)
- Behcet
- Granulomatose éosinophilique avec polyangéite (Churg et Strauss)

- Kawasaki
- Micropolyangéite
- Périartérite noueuse
- Purpura rhumatoïde
- Syndrome de Cogan
- Takayasu, granulomatose avec polyangéite (Wegener)
- Vascularites cryoglobulinémiques
- Vascularites d'hypersensibilité
- Vascularites hypocomplémentémiques

Maladies auto-inflammatoires

- Cryopyrinopathies
- Fièvre méditerranéenne familiale
- Fièvres récurrentes familiales
- HyperIgD
- Maladie de Still de l'adulte
- Syndrome de Schnitzler
- Syndrome des abcès aseptiques
- TRAPS
- Uvéites



Responsable du centre

Pr Marc André



Lieu

Site Gabriel-Montpied
Service de médecine interne



Contact

04 73 75 14 35
cmrauto-immuneadulte@chu-clermontferrand.fr

Centre de compétence des maladies auto-inflammatoires et de l'amylose inflammatoire

Maladies rares prises en charge

- Uvéites inflammatoires
- Maladies auto-inflammatoires monogéniques et fièvres récurrentes
- Maladie de still



Responsable du centre

Pr Etienne Merlin



Lieu

Site Estaing
Service de pédiatrie générale



Contact

04 73 75 00 18
cmr_auto-immune_enfant@chu-clermontferrand.fr



Centre de compétence des maladies rhumatologiques inflammatoires, des maladies autoimmunes et interféronopathies systémiques de l'enfant

Maladies rares prises en charge

- Connectivites
- Arthrites juvéniles
- Myopathies inflammatoires
- Vascularites primitives
- Interféronopathies



Responsable du centre

Pr Etienne Merlin



Lieu

Site Estaing
Service de pédiatrie générale



Contact

04 73 75 00 18
cmrrhumatoenfant@chu-clermontferrand.fr



Centre de compétence des anomalies vasculaires superficielles

Maladies rares prises en charge

- Tumeurs vasculaires
- Malformations artério veineuses superficielles,
- Malformations veineuses,
- Malformations lymphatiques,
- Malformations capillaires
- Syndromes combinés



Responsable du centre

Dr Justine Pasteur



Lieu

Site Estaing
Service de dermatologie



Contact

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

Centre de compétence de la maladie de Rendu Osler

Maladies rares prises en charge

- Maladie de Rendu Osler



Responsable du centre Réfèrent patients adultes

Dr Vincent Grobost



Lieu

Site Estaing
Service de médecine interne



Contact

04 73 75 00 85
cmrmaladierendusler@chu-clermontferrand.fr




Réfèrent patients pédiatriques

Pr Etienne Merlin



Lieu

Site Estaing
Service de pédiatrie générale



Contact

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

Centre de compétence des maladies artérielles rares

Maladies rares prises en charge

- Anévrisme familial aortique
- Anévrisme familial de l'aorte thoracique et dissection aortique
- Aortite associée à IgG4
- Aortite sur artérite à cellules géantes
- Artérite de Takayasu
- Bicuspide aortique familiale
- Bicuspide valvulaire aortique
- Coarctation de l'aorte
- Dissection artérielle lentiginose
- Dissection spontanée idiopathique artère coronaire
- Dysplasie fibromusculaire
- Hétérotypie nodulaire périventriculaire
- Loeys Dietz
- Maladie de Buerger ou thromboangéite oblitérante
- Pseudoxanthome élastique
- Pseudoxanthome élastique-like avec rétinite pigmentaire
- Sténose aortique supra-valvulaire, Syndrome de Williams
- Syndrome d'Ehlers-Danlos classique
- Syndrome d'Ehlers-Danlos classique type vasculaire-like
- Syndrome d'Ehlers-Danlos classique-like type 1
- Syndrome d'Ehlers-Danlos cyphoscoliotique
- Syndrome d'Ehlers-Danlos parodontal
- Syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire
- Syndrome HANAC
- Syndrome héréditaire de calcification artérielle et articulaire
- Tortuosité artérielle



Responsable du centre

Pr Louis Boyer



Lieu

Site Gabriel-Montpied
Service de radiologie et imagerie médicale



Contact

04 73 75 17 32
cmrvasculairerare@chu-clermontferrand.fr




Centre de compétence des anomalies vasculaires neurologiques cérébro-médullaires

Maladies rares prises en charge

- Fistules artérioveineuse dures cérébrales,
- Fistules artérioveineuses dures médullaires
- Malformations artérioveineuses cérébrales
- Malformations artérioveineuses médullaires
- Malformations des sinus durs du crâne


Responsable du centre
Dr Emmanuel Chabert


Lieu
Site Gabriel-Montpied
Service de radiologie et imagerie médicale


Contact
04 73 75 17 47
cmranomalvasccerebro@chu-clermontferrand.fr



Centre de compétence des maladies inflammatoires des voies biliaires et des hépatites auto-immunes

Maladies rares prises en charge

- Cholangite biliaire primitive
- Cholangite sclérosante primitive
- Cholangites sclérosantes secondaires dont cholangite à IgG4
- Cholestase intrahépatique gestationnelle
- Cholestase intrahépatique récurrente bénigne
- Fibrose hépatique congénitale
- Hépatites auto-immunes
- Hyperbilirubinémies constitutives rares de l'adulte
- Kyste du cholédoque
- Lithiase biliaire intra-hépatique primitive dont syndrome LPAC
- Maladie de Caroli


Responsable du centre
Pr Armand Abergel


Lieu
Site Estaing
Service de médecine digestive et hépato-biliaire


Contact
04 73 75 05 23
cmrmautoimfoievb@chu-clermontferrand.fr

Centre de compétence des maladies vasculaires du foie

Maladies rares prises en charge

- Agénésie de la veine porte (malformation d'Abernethy)
- Atteintes congestives hépatiques dues aux cardiopathies rares
- Autres maladies rares du foie propres à la filière FILFOIE (HAI)
- Cholangiopathie ischémique
- Cholestases génétiques
- Fibrose hépatique congénitale
- Hypertension portale non cirrhotique : veinopathie portale oblitérante
- Hyperplasie nodulaire régénérative
- Maladie veino-occlusive
- Péliose, dilatation sinusoidale
- Syndrome de Budd Chiari
- Thrombose veineuse portale
- Tumeurs vasculaires bénignes ou malignes

Responsable du centre

Pr Armand Abergel

Lieu

Site Estaing
 Service de médecine digestive et
 hépato-biliaire

Contact

04 73 75 05 23
 cmrmlvascfoie@chu-clermontferrand.fr

Centre de référence constitutif des maladies neuromusculaires PACA/Réunion/Rhône-Alpes

Maladies rares prises en charge

- 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

Responsable du centre Référent patients pédiatriques

Pr Catherine Sarret

Lieu

Site Estaing
 Service de génétique médicale

Contact

04 73 75 06 53
 cmr-neurogenetique@chu-clermontferrand.fr

Référent neurologie patient adulte

Dr Frédéric Taithe

Lieu

Site Gabriel-Montpied
 Service de neurologie

Contact

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



Centre de ressources et de compétences de la sclérose latérale amyotrophique et autres maladies rares du neurone moteur

Maladie rare prise en charge

- Sclérose latérale amyotrophique et autres maladies rares du neurone moteur



Responsable du centre

Dr Nathalie Guy



Lieu

Site Gabriel-Montpied
Service de neurologie



Contact

04 73 75 20 43
centresla@chu-clermontferrand.fr



Centre de compétence des maladies bulleuses auto-immunes

Maladies rares prises en charge

- Dermatite herpétiforme
- Dermatose à IgA linéaire
- Epidermolyse bulleuse acquise
- Maladies bulleuses cutanées d'origine auto-immune
- Pemphigoïde bulleuse
- Pemphigoïde des muqueuses
- Pemphigoïde gestationnelle
- Pemphigus



Responsable du centre

Dr Aude Clément



Lieu

Site Estaing
Service de dermatologie



Contact

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



Centre de compétence des neurofibromatoses

Maladie rare prise en charge

- Neurofibromatose



Responsable du centre

Dr Marie Bachelerie



Lieu

Site Estaing
Service de dermatologie



Contact

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



Centre de compétence de la hernie de coupole diaphragmatique

Maladies rares prises en charge

- Événtration diaphragmatique congénitale
- Hépatocèle géante
- Hernie diaphragmatique antérieure rétrocostoxiphôidienne
- Hernie diaphragmatique congénitale



Responsable du centre

Pr Denis Gallot



Lieu

Site Estaing
Service de gynécologie-obstétrique
Diagnostic anténatal



Contact


04 73 75 01 56
cmrherniedecoupole@chu-clermontferrand.fr


Centre de compétence des affections chroniques et malformatives de l'œsophage

Maladies rares prises en charge

- Achalasie œsophagienne
- Atrésie de l'œsophage
- Sténose congénitale de l'œsophage


Responsable du centre
Dr Corinne Borderon


Lieu
Site Estaing
Service de pédiatrie multidisciplinaire



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

Centre de compétence des maladies digestives rares

Maladies rares prises en charge

- Anomalies de la motricité du tube digestif (Hirschsprung, pseudo-obstruction intestinale chronique (POIC)...)
- Insuffisance intestinale
- Maladies inflammatoires du tube digestif (MICI)
- Pathologies du pancréas autres que mucoviscidose


Responsable du centre
Dr Corinne Borderon


Lieu
Site Estaing
Service de pédiatrie multidisciplinaire


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

Centre de compétence des maladies endocriniennes de la croissance et du développement

Maladies rares prises en charge

- 46, XX DSD : liée à gène SF1, ou lié à gène DAX, ou déficit en glycérol kinase, ou syndrome IMAGE, ou syndrome MIRAGE
- 46, XX ovotesticular
- 46, XX testicular DSD
- 46, XY DSD par défaut de synthèse de testostérone
- 46, XY ovotesticular DSD
- 46, XY, DSD
- Anorchidie congénitale isolée
- Anorexie mentale de l'enfant
- Craniopharyngiome
- Dysgénésie gonadique 46 XY, dont mutation FSHR
- Dysgénésie gonadique 46, XY
- Dysgénésie gonadique mixte 45,40 / 46, XY ou variants
- Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en : STAR, ou POR, ou 46 XY DAS par un déficit isolé en 17,20 lyase, ou 3βHSD, ou P450 cc, ou 17α hydroxylase, ou 11β hydroxylase
- Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 21 hydroxylase
- Hypogonadisme hypogonadotrope congénital
- Hypoplasie congénitale des surrénales
- Hypoplasie des cellules de Leydig
- Hypothyroïdie congénitale (avec glande en place, avec ou sans goitre)
- Hypothyroïdie congénitale par anomalie du développement de la thyroïde
- Insuffisance ovarienne précoce
- Insuffisance somatotrope non acquise isolée sans PHE
- Insuffisance thyrotrope congénitale ou génétique
- Maladie de Basedow à début pédiatrique
- Posthypophyse ectopique
- Puberté précoce familiale liée au garçons (testotoxicose)
- Syndrome d'insensibilité à l'hormone de croissance
- Syndrome d'insensibilité aux androgènes
- Syndrome de Beckwith-Russel
- Syndrome de McCune-Albright
- Syndrome de persistance des canaux de Müller
- Syndrome de Temple
- Syndrome de Turner



Responsable du centre

Pr Igor Tauveron



Lieu

Site Gabriel-Montpied
Service d'endocrinologie



Contact

04 73 75 49 31
cmredmm.rare@chu-clermontferrand.fr

Centre de compétence des maladies rares de la surrénale

Maladies rares prises en charge

- Adénome de Conn
- Complexe Carney et/ou dysplasie micronodulaire pigmentée
- Déficit congénital isolé en ACTH
- Déficit isolé familial en glucocorticoïdes
- Déficit isolé tardif en ACTH
- Hyperaldostérionisme familial
- Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 21 hydroxylase
- Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en : STAR, ou POR, ou 46 XY DAS par un déficit isolé en 17,20 lyase, ou 3βHSD, ou P450 cc, ou 17α hydroxylase, ou 11β hydroxylase
- Hyperplasie surrénalienne unilatérale primitive
- Hypoplasie congénitale des surrénales : liée à gène SF1, ou lié à gène DAX, ou déficit en glycérol kinase, ou syndrome IMAGE, ou syndrome MIRAGE
- Maladie d'Addison
- Maladie de Cushing
- Phéochromocytome/paragangliome sécrétant
- Pseudohyperaldostérionisme type 2
- Pseudohypoaldostérionisme
- Résistance aux glucocorticoïdes
- Syndrome DAVID
- Syndrome de Cushing
- Syndrome de Nelson



Responsable du centre

Pr Igor Tauveron



Lieu

Site Gabriel-Montpied
Service d'endocrinologie



Contact

04 73 75 49 31
cmredmm.rare@chu-clermontferrand.fr

Centre de compétence des maladies rares de la thyroïde et des récepteurs hormonaux

Maladies rares prises en charge

- Insuffisance thyroïdienne congénitale ou génétique
- Hyperthyroïdie gestationnelle
- Hyperthyroïdie familiale non auto-immune
- Hypoplasie des cellules de Leydig
- Hypothyroïdie congénitale (avec glande en place, avec ou sans goitre)
- Hypothyroïdie congénitale par anomalie du développement de la thyroïde (dont TSHR)
- Puberté précoce familiale liée aux garçons (testotoxicose)
- Résistance généralisée aux hormones thyroïdiennes
- Syndrome d'hyperstimulation ovarienne
- Syndrome de McCune-Albright
- Syndrome de Pendred



Responsable du centre

Pr Igor Tauveron



Lieu

Site Gabriel-Montpied
Service d'endocrinologie



Contact

04 73 75 49 31
cmredmm.rare@chu-clermontferrand.fr

Centre de compétence des maladies rares de l'hypophyse

Maladies rares prises en charge

- Acromégalie
- Adénome hypophysaire
- Apoplexie hypophysaire
- Carcinome hypophysaire
- Craniopharyngiome
- Déficit congénital isolé en ACTH
- Diabète insipide central
- Dysplasie septo-optique / syndrome de De Morsier
- Germinome du système nerveux central
- Hypogonadisme hypogonadotrope congénital
- Hypophysite primitive
- Insuffisance hypophysaire multiple non acquise sans PHE
- Insuffisance hypophysaire acquise
- Insuffisance hypophysaire infiltrative
- Insuffisance somatotrope non acquise isolée sans PHE
- Insuffisance thyroïdienne congénitale ou génétique
- Kyste de la poche de Rathke
- Maladie de Cushing
- Puberté précoce
- Syndrome DAVID
- Syndrome de Nelson



Responsable du centre

Pr Igor Tauveron



Lieu

Site Gabriel-Montpied
Service d'endocrinologie



Contact

04 73 75 49 31
cmredmm.rare@chu-clermontferrand.fr

Centre de compétence des pathologies rares de l'insulino-sécrétion et de l'insulino-sensibilité

Maladies rares prises en charge

- Diabète monogénique et/ou syndromique de l'enfant ou de l'adulte
- Diabète néonatal
- Lipodystrophie génétique
- Lipodystrophie acquise
- Lipomatose de Launois-Bensaude
- Syndrome progéroïde
- Syndrome rare de résistance à l'insuline

Responsable du centre

Pr Igor Tauveron

Lieu

Site Gabriel-Montpied
Service d'endocrinologie

Contact

04 73 75 49 31
cmredmm.rare@chu-clermontferrand.fr

Centre de compétence des maladies héréditaires du métabolisme

Maladies rares prises en charge

- Maladie de Gaucher
- Maladie de Niemann Pick B

Responsable du centre Réfèrent patients adultes

Pr Marc Berger

Lieu

Site Estaing
Service d'hématologie clinique

Contact

04 73 75 00 65 - 04 73 750 368
cmrmaladielysosomale@chu-clermontferrand.fr

Réfèrent patients pédiatriques

Dr Florentina Isfan

Lieu

Site Estaing
Service de pédiatrie générale

Contact

Service : 04 73 75 00 07
Secrétariat : 04 73 75 00 09

Centre de compétence de l'amylose AL et autres maladies par dépôt d'immunoglobulines monoclonales

Maladies rares prises en charge

- Amylose AH
- Amylose AHL
- Amylose AL
- Cryoglobuline de type I
- Cryoglobuline de type II
- Immunoglobulines monoclonales non organisés (PGNMID) hors infection virale
- Glomérulonéphrite à dépôts
- Glomérulonéphrite immunotactaïde
- Glomérulopathie à dépôts de C3 associé à une gammapathie monoclonale
- Glomérulopathies à dépôts organisés d'immunoglobulines (GOMMID)
- Histiocytose cristalline de surcharge
- Maladie de dépôts d'immunoglobuline type Randall
- Microangiopathie thrombotique associée à une gammapathie monoclonale
- Myopathie némaline associée à une gammapathie monoclonale
- Néphropathie à cylindres du myélome
- POEMS
- Syndrome de Fanconi


Responsable du centre
Pr Olivier Tournilhac


Lieu
Site Estaing
Service d'hématologie clinique


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

Centre de compétence des mastocytoses

Maladies rares prises en charge


- Mastocytoses cutanées
- Mastocytoses systémiques indolentes et agressives
- Syndromes d'activation mastocytaire clonaux ou non clonaux



**Responsable du centre
Réfèrent patients adultes**
Pr Olivier Tournilhac


Lieu
Site Estaing
Service d'hématologie clinique


Contact
04 73 75 00 65
cmrmastocytoses@chu-clermontferrand.fr


Réfèrent patients pédiatriques
Dr Stéphane Echaubard


Lieu
Site Estaing
Service de pédiatrie générale


Contact
04 73 75 00 00 – 04 73 75 52 80

Centre de compétence des déficits immunitaires héréditaires

Maladie rare prise en charge

- Déficiences immunitaires héréditaires

Responsable du centre Réfèrent patients adultes

Pr Olivier Tournilhac

Lieu

Site Estaing
Service d'hématologie clinique

Contact

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

Réfèrent pédiatrique

Pr Etienne Merlin

Lieu

Site Estaing
Service de pédiatrie générale

Contact

04 73 75 00 00 – 04 73 75 52 80

Centre de compétence des cytopénies auto-immunes de l'adulte

Maladies rares prises en charge

- Anémies hémolytiques auto-immunes
- Purpura thrombopénique immunologique
- Syndrome d'Evans

Responsable du centre Réfèrent patients adultes

Pr Marc Ruivard

Lieu

Site Estaing
Service de médecine interne

Contact

04 73 75 00 65
cmrcytopenieauto-immu@chu-clermontferrand.fr

Réfèrent patients pédiatriques

Pr Etienne Merlin

Lieu

Site Estaing
Service de pédiatrie générale

Contact

04 73 75 00 00 – 04 73 75 52 80


Centre de compétence des microangiopathies thrombotiques

Maladies rares prises en charge

- Microangiopathies thrombotiques associées à la grossesse
- Microangiopathies thrombotiques associées au cancer
- Microangiopathies thrombotiques associées au VIH
- Microangiopathies thrombotiques associées aux allogreffes de cellules souches
- Microangiopathies thrombotiques associées aux chimiothérapies
- Purpura thrombotique thrombocytopénique
- Syndrome hémolytique et urémique atypique
- Syndrome hémolytique et urémique post-shigatoxine



Responsable du centre
Dr Virginie Rieu



Lieu
Site Estaing
Service de médecine interne



Contact
04 73 75 00 85 - 04 73 75 00 88
cmrmicroangiopathie@chu-clermontferrand.fr


Centre de compétence des angioedèmes à kinines

Maladie rare prise en charge

- Angioedèmes résultant d'un excès de bradykinine, héréditaires ou médicamenteux, secondaires à une pathologie auto-immune ou hématologique



Responsable du centre
Pr Marc André



Lieu
Site Gabriel-Montpied
Service de médecine interne



Contact
04 73 75 14 35
cmrangioedemekinines@chu-clermontferrand.fr

Centre de compétence des syndromes hyperéosinophiliques

Maladies rares prises en charge

- Syndromes hypereosinophiliques : clonaux, réactionnels ou idiopathiques
- Syndrome hypereosinophilique/maladie à eosinophiles spécifique d'organe
- Hypereosinophilie


Responsable du centre
Dr Ludovic Trefond


Lieu
Site Gabriel-Montpied
Service de médecine interne



Contact
04 73 75 14 35
cmrhypereosinophilies@chu-clermontferrand.fr


Centre de compétence des syndromes drépanocytaires majeurs, thalassémies et autres pathologies rares du globule rouge et de l'érythropoïèse

Maladies rares prises en charge


- Anémies hémolytiques constitutionnelles par anomalie de la membrane du globule rouge
- Autres hémoglobinopathies
- Déficit en G6PD
- Déficit en pyruvate kinase
- Drépanocytose
- Dysérythropoïèse congénitale
- Érythroblastopénie congénitale
- Syndromes thalassémiques majeurs et intermédiaires



Responsable du centre
Référent patients pédiatriques
Pr Etienne Merlin


Lieu
Site Estaing
Service de pédiatrie générale


Contact
04 73 75 00 18
cmr_globulerouge@chu-clermontferrand.fr


Référent adulte
Référent patients adultes
Pr Marc Ruivard


Lieu
Site Estaing
Service de médecine interne


Contact
04 73 75 00 86

Centre de ressources et de compétences des maladies hémorragiques constitutionnelles

Maladies rares prises en charge

- Hémophilie A
- Hémophilie B
- Maladies de Willebrand
- Déficits rares en facteur(s) de la coagulation
- Thrombopénies familiales :
 - o Syndrome MYH9
 - o Syndrome des plaquettes grises
 - o Autres thrombopénies familiales (déficit en Kindlin, GATA-1 etc)
- Thrombopathies (troubles des fonctions plaquettaires) :
 - o Thrombasthénie de Glanzmann
 - o Maladie de Bernard Soulier
 - o Syndrome de Scott
 - o Désordre plaquettaire Quebec
- Thrombopathies associées à d'autres syndromes :
 - o Syndrome de Hermansky Pudlak
 - o Syndrome de Noonan
 - o Syndrome de Chediak-Higashi



Responsable du centre

Pr Aurélien Lebreton



Lieu

Patients adultes
Site Estaing
Service d'hématologie clinique



Contact

04 73 75 00 65
crc-mhc@chu-clermontferrand.fr



Lieu

Patients pédiatriques
Site Estaing
Service de consultation de pédiatrie générale



Contact

04 73 75 00 00 – 04 73 75 52 80

Numéro d'urgences 24/7 : 0800 800 261

Site internet
LinkedIN : Hémostase CHU Clermont Ferrand

Centre de ressources et de compétences sur la mucoviscidose et les affections liées à une anomalie de CFTR

Maladie rare prise en charge

- Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR



Responsable du centre

Dr Sylvie Montcouquiol



Lieu

Site Estaing
CRCM



Contact

04 73 75 00 29
cmrmucoviscidose@chu-clermontferrand.fr

Centre de compétence des syndromes néphrotiques idiopathiques de l'enfant et de l'adulte

Maladies rares prises en charge

- Syndrome néphrotique idiopathique (lésions glomérulaires minimes corticosensible ou hyalinose segmentaire et focale) de l'enfant et de l'adulte
- Glomérulonéphrite extramembraneuse
- Récidive post transplantation du syndrome néphrotique idiopathique



Responsable du centre

Dr Cyril Garrouste



Lieu

Site Gabriel-Montpied
Service de néphrologie



Contact

04 73 75 11 34 - 04 73 75 11 83
cmrsni@chu-clermontferrand.fr

Centre de compétence des maladies rares rénales de la Réunion et du Grand-Est

Maladies rares prises en charge

- Anomalies sévères du développement du rein et des voies urinaires
- Maladies métaboliques avec atteinte rénale dont les lithiases métaboliques
 - Cystinose
 - Cystinurie-lysinurie
 - Hypercalciuries idiopathiques
 - Hyperoxalurie
 - Maladie de Fabry
- Maladies rénales kystiques héréditaires
 - Dysplasie kystique
 - Hématurie bénigne familiale
 - Polykystose rénale récessive
 - Sclérose mésangiale diffuse récessive autosomique
 - Syndrome de Chimke
 - Syndrome de Frasier
 - Syndrome de Galloway
 - Syndrome de Pierson
- Maladies tubulo-interstitielles
 - Hyperuricémies familiales
 - Maladie de von Hippel-Lindau
 - Maladie kystique de la médullaire rénale dominante de l'enfance
 - Néphronophtises syndromiques ou isolées
 - Sclérose tubéreuse de Bourneville
 - Syndrome BOR et de Bardet-Biedl
- Syndromes glomérulokystiques
- Maladies glomérulaires héréditaires
 - Glomérulosclérose focale dominante autosomique
 - Ostéo-onycho-dysplasie
 - Syndrome d'Alport
 - Syndrome de Denys-Drash
 - Syndrome néphrotique cortico-résistant héréditaire
 - Syndrome néphrotique cortico-résistant récessif autosomique
 - Syndrome néphrotique finlandais
- Tubulopathies héréditaire
 - Acidoses tubulaires
 - Diabète insipide néphrogénique
 - Hypomagnésémie
 - Hypouricémie
 - NSIAD
 - Rachitisme hypophosphatémiques
 - Syndrome de Bartter
 - Syndrome de Dent
 - Syndrome de Fanconi
 - Syndrome de Gitelman
 - Syndrome de Lowe
 - Syndrome néphrotique idiopathique
 - Syndromes hémolytiques et urémiques atypiques et typiques



Responsable du centre

Dr Lucie Bessenay



Lieu

Site Estaing
Service de pédiatrie générale



Contact

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



Centre de référence constitutif des syndromes d'Ehlers-Danlos non vasculaires pour adultes et enfants

Maladies rares prises en charge

- Syndrome d'Ehlers-Danlos hypermobile
- Syndrome d'Ehlers-Danlos classique
- Syndrome d'Ehlers-Danlos classique-like
- Syndrome d'Ehlers-Danlos arthrochaliasique
- Syndrome d'Ehlers-Danlos dermatosparaxis
- Syndrome d'Ehlers-Danlos musculocontractural
- Syndrome d'Ehlers-Danlos myopathique
- Syndrome d'Ehlers-Danlos parodontal
- Syndrome d'Ehlers-Danlos spondylodysplasique
- Syndrome d'Ehlers-Danlos spondylodysplasique lié à SLC39A13
- Syndrome d'Ehlers-Danlos type cyphoscoliotique par déficit en FKBP22
- Syndrome d'Ehlers-Danlos type cyphoscoliotique par déficit en lysyl hydroxylase 1
- Syndrome d'Ehlers-Danlos/ostéogenèse imparfaite
- Syndrome de la cornée fragile (Brittle Cornea syndrome)
- Syndromes d'Ehlers-Danlos type progéroïdes (lié à B4GALT7)



Responsable du centre

Dr Bénédicte Pontier



Lieu

Site Estaing
Service de génétique médicale



Contact

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



Centre de compétence des dysplasies fibreuses des os et syndrome de McCune-Albright

Maladie rare prise en charge

- Dysplasie fibreuse des os



Responsable du centre

Dr Sandrine Malochet-Guinamand



Lieu

Site Gabriel-Montpied
Service de rhumatologie



Contact

04 73 75 14 88
cmdysplasiefibreuse@chu-clermontferrand.fr



Centre de compétence des maladies osseuses constitutionnelles pour adultes et enfants

Maladie rare prise en charge

- Augmentation de la condensation osseuse, ostéosclérose
- Arthropathie familiale à cristaux de pyrophosphate de calcium
- Chondrodysplasie de Blomstrand
- Déficit d'adhésion leucocytaire type III
- Desmostérolase
- Dysostéosclérose
- Dysplasie cranio-diaphysaire
- Dysplasie cranio-métadiaphysaire type os wormien
- Dysplasie cranio-métaphysaire
- Dysplasie de Ghosal
- Dysplasie diaphysaire de Camurati-Engelmann
- Dysplasie hyperostotique de Lenz-Majewski
- Dysplasie métaphysaire type Braun-Tinschert
- Dysplasie métaphysaire ostéosclérotique
- Dysplasie oculo-dento-osseuse
- Dysplasie osseuse ostéosclérotique létale (ARHR3/Syndrome de Raine)
- Dysplasie tricho-dento-osseuse
- Dysplasie type Al-Gazali
- Hyperostose corticale dysplasique
- Hyperostose endostéale, type van Buchem
- Maladie de Paget juvénile
- Maladie de Pyle
- Mélorhéostose
- Mélorhéostose avec ostéopoecilie (mélorhéostose avec ostéopoïkilose)
- Ostéoarthropathie hypertrophique
- Ostéopétrose avec acidose tubulaire rénale
- Ostéopétrose d'Albers-Schönberg
- Ostéopétrose infantile avec dysplasie neuroaxonale
- Ostéopétrose intermédiaire
- Ostéopétrose maligne autosomique récessive
- Ostéopétrose-dysplasie ectodermique-déficit immunitaire (OLEDAID)
- Ostéopoecilie isolée
- Otéopathie striée - sclérose crânienne (OSSC)
- Pachydermopériostose
- Pycnodysostose
- Sclérostéose
- Syndrome d'ostéopétrose-hypogammaglobulinémie
- Syndrome de Buschke-Ollendorff
- Syndrome de calcinose tumorale hyperphosphatémique familiale/ Hyperostose hyperphosphatémique
- Syndrome de sclérose endostéale-hypoplasie cérébelleuse
- Syndrome de sténose médullaire diaphysaire-tumeur osseuse
- Chondrodysplasies létales
 - Achondrogenèse type 1A
 - Dysplasie osseuse avec incurvation des membres liée à FGFR2
 - Dysplasie Schneckenbecken
- Chondrodysplasies ponctuées
 - Chondrodysplasie ponctuée avec brachytéléphalangie
 - Chondrodysplasie ponctuée rhizomélique
 - Chondrodysplasie ponctuée tibio-métacarpienne
 - Dysplasie de Greenberg (Dysplasie squelettique létale type Greenberg)
 - Dysplasie de type Astley-Kendall
 - Syndrome CHILD
 - Syndrome de Conradi-Hünemann-Happle (Chondrodysplasie ponctuée



- dominante liée à l'X,
 - Syndrome de Keutel
- Ciliopathies squelettiques
 - Dysplasie cranio-ectodermique
 - Dysplasie spondylo-métaphysaire axiale
 - Dysplasie thoraco-laryngo-pelvienne (Syndrome de Barnes)
 - Syndrome d'Ellis-Van Creveld
 - Syndrome de Jeune
 - Syndrome de Saldino-Mainzer
 - Syndrome des côtes courtes-polydactylie
 - Syndrome des côtes courtes-polydactylie type 1 (Saldino-Noonan)
 - Syndrome des côtes courtes-polydactylie type 2 (Majewski)
 - Syndrome des côtes courtes-polydactylie type 3 (Verma-Naumoff)
 - Syndrome des côtes courtes-polydactylie type 4 (Beemer)
 - Syndrome Mohr
 - Syndrome oro-facio-digital type 4
- Déficit statural avec rhizomélie
 - Achondroplasie
 - Hypochondroplasie
 - Nanisme thanatophore
 - Syndrome de CATSHL
 - Syndrome SADDAN
- Dislocations multiples et linkeropathies
 - Achondrogenèse type 1B
 - Atélostéogenèse type 3 (AO3)
 - Atélostéogenèse type I
 - Atélostéogenèse type II
 - Brachyolmie autosomique récessive
 - Chondrodysplasie avec luxation articulaire type gPAPP
 - Chondrodysplasie avec luxations congénitales liée à CHST3 (Syndrome de Larsen autosomique récessif)
 - Dysplasie campomélique
 - Dysplasie diastrophique
- Dysplasie dyssegmentaire type Rolland-Desbuquois
- Dysplasie dyssegmentaire type Silverman-Handmaker
- Dysplasie en boomerang
- Dysplasie épiphysaire multiple type 4
- Dysplasie fronto-métaphysaire
- Dysplasie pseudodiastrophique
- Dysplasie spondylo-carpo-tarsienne
- Dysplasie spondylo-épimétaphysaire avec hyperlaxité ligamentaire
- Dysplasie spondylo-épimétaphysaire avec hyperlaxité ligamentaire type leptodactylique (type Hall)
- Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type agrégécane
- Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type PAPPS2
- Dysplasie spondylo-épiphysaire type Kimberley
- Syndrome cardio-spondylo-carpo-facial
- Syndrome de Desbuquois
- Syndrome de dysplasie osseuse terminale-défauts de pigmentation
- Syndrome de Frank-Ter Haar
- Syndrome de Larsen
- Syndrome de Larsen-like lié à B3GAT3
- Syndrome de Melnick-Needles
- Syndrome de myopie sévère-hyperlaxité articulaire généralisée-petite taille
- Syndrome de petite taille-âge osseux avancé-arthrose précoce
- Syndrome de Schwartz-Jampel
- Syndrome oto-palato-digital (type 1 et 2)
- Dysostoses cranio-faciales, costo-vertébrales, rotuliennes et des extrémités et synostoses
 - Anémie de Fanconi
 - Anomalie/syndrome de Klippel-Feil
 - Brachycéphalie isolée
 - Craniosynostose type Boston



- Craniosynostose type Philadelphie
- Duplication de l'index
- Dysostose acrofaciale type Rodríguez
- Dysostose acrofaciale type Weyers
- Dysostose diaphano-spondylo-
- Dysostose mandibulo-faciale avec alopécie
- Dysostoses spondylocostales autosomiques récessives (type 1-4 et 6)
- Dysplasie acro-pectoro-vertébrale (syndrome F) (Dysplasie acropectorovertebrale)
- Dysplasie frontonasale acromélique
- Dysplasie spondylo-mégaépiphysaire-métaphysaire
- Foramen pariétal avec hypoplasie claviculaire
- Frontorhinie
- Hémimélie tibiale
- Hémimélie tibiale-polysyndactylie-pouce triphalangé
- Lacunes pariétales
- Mains et pieds fendus, Ectrodactylie non syndromique
- Nanisme ostéoglophonique (Dysplasie ostéoglophonique)
- Polydactylie d'un pouce triphalangé
- Polydactylie postaxiale type B
- Polydactylie préaxiale isolée, Polydactylie d'un pouce biphalangé
- Polysyndactylie
- Sympolydactylie type 1
- Syndactylie mésoaxiale synostosique avec réduction phalangienne
- Syndactylie type 1
- Syndactylie type 3
- Syndactylie type 4
- Syndactylie type 5
- Syndrome « limb-mammary » (Syndrome d'anomalies des membres-anomalies mammaires, syndrome SLM)
- Syndrome acrocalleux
- Syndrome acropectoral
- Syndrome AEC (Syndrome d'ankyloblépharon-anomalies ectodermiques-fente labiopalatine)
- Syndrome auriculo-condylo-
- Syndrome cérébro-costo-mandibulaire
- Syndrome coxopodo-patellaire
- Syndrome cranio-fronto-nasal
- Syndrome cubito-mammaire
- Syndrome d'Al Awadi-Raas-Rothschild (Phocomélie de type Schinzel)
- Syndrome d'anomalies vertébrales-cardiaques-rénales
- Syndrome d'Antley-Bixler
- Syndrome d'Antley-Bixler avec anomalie génitale et trouble de la stéroïdogenèse
- Syndrome d'Apert
- Syndrome d'arthropathie digitale-brachydactylie familiale
- Syndrome d'atrésie des choanes-surdité-cardiopathie-dysmorphie craniofaciale
- Syndrome d'hypoplasie du fémur-faciès particulier (FHUFS), Syndrome fémorofacial
- Syndrome d'Okihiro
- Syndrome de Baller-Gerold
- Syndrome de Carpenter
- Syndrome de Cenani-Lenz
- Syndrome de Cousin, (dysplasie pelviscapulaire)
- Syndrome de Crouzon
- Syndrome de Crouzon-acanthosis nigricans
- Syndrome de cutis gyrata-acanthosis nigricans-craniosynostose
- Syndrome de dysostose mandibulo-faciale-microcéphalie
- Syndrome de dysplasie frontonasale-alopécie-anomalies génitales
- Syndrome de Filippi
- Syndrome de Furhmann
- Syndrome de Goldenhar



- Syndrome de Greig (Syndrome de céphalopolysyndactylie de Greig)
 - Syndrome de Hanhart, (Syndrome d'hypoglossie-hypodactylie)
 - Syndrome de Hartsfield, (Syndrome de Hartsfield-Bixler-Demyer)
 - Syndrome de Laurin-Sandrow
 - Syndrome de Liebenberg, Syndrome de brachydactylie-dysplasie des coudes et des poignets
 - Syndrome de malformation de Klippel-Feil-myopathie-dysmorphie faciale
 - Syndrome de Meckel
 - Syndrome de Meier-Gorlin (Syndrome de microtie-anomalies squelettiques-petite taille)
 - Syndrome de Miller, dysostose acrofaciale postaxiale)
 - Syndrome de Muenke
 - Syndrome de Nager
 - Syndrome de Pallister-Hall
 - Syndrome de petite taille-atrésie du canal auditif-hypoplasie mandibulaire-anomalies squelettiques
 - Syndrome de Pfeiffer
 - Syndrome de pieds fendus-polydactylie mésoaxiale
 - Syndrome de Poland
 - Syndrome de Richieri-Costa-Pereira
 - Syndrome de Roberts
 - Syndrome de Saethre-Chotzen
 - Syndrome de Shprintzen-Goldberg
 - Syndrome de synostose radio-ulnaire-thrombocytopenie amégacaryocytaire
 - Syndrome de tibia aplasique-ectrodactylie/Syndrome d'hémimélie tibiale-ectrodactylie
 - Syndrome de tibia hypoplasique-polydactylie
 - Syndrome de Townes-Brocks (Syndrome REAR, « Renal-ear-anal-radial »)
 - Syndrome de Treacher-Collins
 - Syndrome de Yunis-Varon
 - Syndrome des synostoses multiples, regroupe 3 OMIM/3 gènes
 - Syndrome EEC3 (Syndrome d'ectrodactylie-dysplasie ectodermique-fente labiopalatine type 3)
 - Syndrome EEM (Syndrome de dysplasie ectodermique-ectrodactylie-dystrophie maculaire)
 - Syndrome fémoro-péronéo-cubital (FFU), Complexe fémoro-péronéo-cubital, complexe FFU)
 - Syndrome génito-patellaire
 - Syndrome Holt-Oram
 - Syndrome lacrymo-auriculo-dento-digital (syndrome LADD)»
 - Syndrome Nail-Patella (Onycho-ostéodysplasie)
 - Syndrome oro-facio-digital de type 1 (OFD1)
 - Syndrome RAPADILINO
 - Syndrome STAR (Syndrome de syndactylie-télécanthus-malformations rénale et anogénitale)
 - Synpolydactylie (Syndactylie de type 2)
 - Thrombocytopenie - aplasie radiale (TAR)
 - Triade de Currarino
 - Zygodactylie type 2
- Dysplasies acroméliques, brachydactylies avec épiphyses en cônes
- Brachydactylie type A1
 - Brachydactylie type A2
 - Brachydactylie type B
 - Brachydactylie type B2
 - Brachydactylie type C
 - Brachydactylie type D9
 - Brachydactylie type E
 - Brachydactylie-anonychie (Syndrome de Cooks)
 - Syndrome d'arthropathie digitale-brachydactylie familiale⁸⁵



- Syndrome d'hyperphosphatasie-déficience intellectuelle
- Syndrome de brachydactylie préaxiale de Temtamy
- Syndrome de brachydactylie-hypertension artérielle
- Syndrome de Catel-Manzke
- Syndrome de Coffin-Siris
- Syndrome de Feingold
- Syndrome de microdélétion 2q37
- Syndrome de Rubinstein-Taybi
- Syndrome de Rubinstein-Taybi par haploinsuffisance de EP300
- Syndrome main-pied-utérus
- Dysplasies épiphysaires multiples (ou poly-épiphysaires)
 - Brachyolmie-amélogénèse imparfaite
 - Dysplasie de Dyggve-Melchior-Clausen (DMC)
 - Dysplasie de la hanche type Beukes
 - Dysplasie épiphysaire multiple due à une anomalie du collagène 9
 - Dysplasie épiphysaire multiple type 1
 - Dysplasie épiphysaire multiple type 5
 - Dysplasie immuno-osseuse de Schimke
 - Dysplasie SPONASTRIME
 - Dysplasie spondylo-enchondrale (SPENCD)
 - Dysplasie spondylo-épimétaphysaire (DSEM) avec calcifications
 - Dysplasie spondylo-épimétaphysaire (DSEM) liée à la matriline-3
 - Dysplasie spondylo-épimétaphysaire liée à l'X
 - Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type Geneviève
 - Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type Shohat
 - Dysplasie spondylo-épiphysaire tardive (DSET) liée à l'X
 - Dysplasie spondylo-épiphysaire tardive (DSET) liée à l'X
- Dysplasie spondylo-métaphysaire avec dystrophie des cônes et des bâtonnets
- Dysplasie spondylo-métaphysaire type Sutcliffe
- Dysplasie spondyloépiphysaire (SED) type Wolcott-Rallison
- Odontochondrodysplasie (ODCD), Syndrome de Goldblatt)
- Pseudo-achondroplasie
- Syndrome CAGSS
- Syndrome CDG type lik
- Syndrome CODAS (cérébro-oculo-dento-auriculo-squelettique)
- Syndrome de dysplasie spondylo-épimétaphysaire progressive-petite taille-quatrième métatarsien court-déficience intellectuelle
- Syndrome de dysplasie squelettique-déficit immunitaire à cellules T-retard de développement
- Syndrome de leucoencéphalopathie-dysplasie spondylo-métaphysaire
- Syndrome de Steel
- Syndrome de Stickler autosomique récessif
- Syndrome EVEN-plus
- Dysplasies mésoméliques et acromésoméliques
 - Acrodysostose
 - Dyschondrostéose de Leri-Weill
 - Dysplasie acro-capito-fémorale
 - Dysplasie acromésomélique type Grebe
 - Dysplasie acromésomélique type Maroteaux
 - Dysplasie acromicrique
 - Dysplasie géléophysique
 - Dysplasie mésomélique type Kantaputra
 - Dysplasie mésomélique type Langer (LMD)/Dyschondrostéose homozygote
 - Dysplasie mésomélique type Nievergelt
 - Dysplasie mésomélique type Savarirayan



- Dysplasie phalango-épiphysaire en ailes d'anges (ASPED)
- Omodysplasie autosomique dominante
- Omodysplasie autosomique récessive
- Pléonostéose
- Syndrome d'aplasie fibulaire-brachydactylie (syndrome de Du Pan)
- Syndrome d'Osebold-Remondini
- Syndrome de mésomélie-synostoses
- Syndrome de Myhre
- Syndrome de nanisme mésomélique-fente palatine-camptodactylie
- Syndrome de Robinow autosomique dominant
- Syndrome de Robinow autosomique récessif
- Syndrome de Weill-Marchesani
- Syndrome trichorhinophalangien type 2
- Syndromes tricho-rhino-phalangiens de type 1 et 3
- Dysplasies métaphysaires
 - Anadysplasie métaphysaire
 - Chondrodysplasie métaphysaire de Jansen
 - Chondrodysplasie métaphysaire type McKusick
 - Chondrodysplasie métaphysaire type Schmid
 - Chondrodysplasie métaphysaire type Spahr
 - Dysplasie anauxétique
 - Dysplasie métaphysaire avec hypoplasie maxillaire et brachydactylie
 - Syndrome d'Eiken
 - Syndrome de Shwachman-Diamond
- Dysplasies spondylo-épi-(méta)physaires [SE(M)D]
 - Achondrogenèse type 2
 - Brachyolmie autosomique dominante
 - Dysplasie de Kniest
 - Dysplasie de Kozlowski
- Dysplasie métatropique
- Dysplasie platyspondylique type Torrance85166
- Dysplasie spondylo-épimétaphysaire (SEMD) type Strudwick
- Dysplasie spondylo-épiphysaire congénitale (SEDC)
- Dysplasie spondylo-épiphysaire type Maroteaux
- Dysplasie spondylo-métaphysaire autosomique récessive type Mégarbané (type MAGMAS)
- Dysplasie spondylo-métaphysaire type Schmidt
- Dysplasie spondylo-périphérique
- Dysplasie spondyloépiphysaire (SED) avec raccourcissement des métatarsiens (Dysplasie tchèque type métatarsique)
- Dysplasie spondylométaphysaire type Sedaghatian
- Dysspandylonenchondromatose
- Fibrochondrogenèse20
- Hypochondrogenèse
- Maladie de Legg-Calvé-Perthes
- Opsismodysplasie
- Syndrome de Marshall
- Syndrome de Stickler
- Syndrome de Stickler type 3
- Syndrome de Weissenbacher-Zweymuller
- Fragilités osseuses
 - Dysplasie cléido-crânienne
 - Dysplasie de Singleton-Merten
 - Dysplasie gnatho-diaphysaire
 - Dysplasie kyphomélique
 - Gérodermie ostéodysplasique
 - Maladie de Caffey
 - Ostéogenèse imparfaite létale (OI type 2)
 - Ostéogenèse imparfaite modérée (OI type 1)
 - Ostéogenèse imparfaite type 3



- Ostéogénèse imparfaite type 4
- Ostéogénèse imparfaite type 5
- Ostéoporose idiopathique juvénile
- Ostéoporose liée à l'X avec fractures
- Syndrome de Bruck
- Syndrome de Cole-Carpenter
- Syndrome de lésions en anneau de la voûte crânienne-fragilité osseuse
- Syndrome de petite taille-atrophie optique-anomalie de Pelger-Huët
- Syndrome de Rett (Mutation MECP2)
- Syndrome de Stüve-Wiedemann
- Syndrome de Wiedemann-Rautenstrauch
- Syndrome ostéoporose-pseudogliome
- Syndrome spondylo-oculaire
- Maladies métaboliques avec atteinte squelettique prédominante
 - Alpha-mannosidose
 - Aspartylglucosaminurie
 - Bêta-mannosidose
 - Déficit multiple en sulfatases
 - Fucosidose
 - Galactosialidose
 - Mucopolipidose type II
 - Mucopolipidose type III alpha/bêta
 - Mucopolipidose type III gamma
 - Mucopolysaccharidose type 1H/1S (Hurler, Hurler-Scheie, Scheie)
 - Mucopolysaccharidose type 2 (Hunter)
 - Mucopolysaccharidose type 3 (Sanfilippo)
 - Mucopolysaccharidose type 4 (Morquio)
 - Mucopolysaccharidose type 6 (Maroteaux-Lamy)
 - Mucopolysaccharidose type 7 (Muir-Torre)
 - Mucopolysaccharidose-like avec cardiopathie congénitale et atteintes hématopoïétiques
- Ostéolyses
 - Dysplasie mandibulo-acrale de (type A et B)
 - Ostéolyse carpo-tarsienne multicentrique avec ou sans néphropathie
 - Ostéolyse expansive familiale
 - Progeria de Hutchinson-Gilford
 - Spectre ostéolyse multicentrique-nodulose-arthropathie
 - Syndrome de Hajdu-Cheney (Acro-ostéolyse autosomique dominante)
- Pathologies avec développement anarchique du tissu osseux
 - Chérubinisme avec fibromatose gingivale (Syndrome de Ramon)
 - Chérubisme
 - Chondromatose métaphysaire avec acidurie D-2-hydroxyglutarique
 - Dysplasie épiphysaire hémimélique (Maladie de Trevor)
 - Dysplasie ostéofibreuse
 - Dysplasie ostéoglophonique
 - Enchondromatose/Maladie d'Ollier
 - Fibrodysplasie ossifiante progressive
 - Génomatose type 1
 - Génomatose type 2
 - Maladie de Gorham-Stout
 - Maladie de Nasu-Hakola
 - Maladie des exostoses multiples
 - Métachondromatose
 - Neurofibromatose type 1 par mutation ou délétion intragénique de NF1
- Pathologies avec gracilité des os longs et nanismes primordiaux
 - Dysplasie ostéodysplasique microcéphalique type Saul-Wilson
 - Nanisme microcéphalique ostéodysplasique primordial type 2
 - Nanisme microcéphalique ostéodysplasique primordial types 1 et 3
 - Ostéocraniosténose



- Syndrome 3M
- Syndrome d'Hallermann-Streiff
- Syndrome de Kenny-Caffey autosomique dominant
- Syndrome de Kenny-Caffey autosomique récessif
- Syndrome de Lowry-Wood
- Syndrome de Roifman
- Syndrome IMAGE
- Syndromes avec croissance excessive avec atteinte squelettique
 - Arachnodactylie congénitale avec contractures
 - Syndrome CLOVE
- Syndrome de croissance excessive de Malan
- Syndrome de croissance excessive-modelage métaphysaire réduit-dysplasie spondyloaire
- Syndrome de grande taille-déficiência intellectuelle-dysmorphie faciale
- Syndrome de grande taille-scoliose-macrodactylie du gros orteil
- Syndrome de Loeys-Dietz
- Syndrome de Marfan
- Syndrome de Marshall-Smith
- Syndrome de Protée
- Syndrome de Sotos
- Syndrome de Weaver



Responsable du centre

Dr Bénédicte Pontier



Lieu

Site Estaing
Service de génétique médicale



Contact

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



Centre de compétence des maladies rares du métabolisme du calcium et du phosphate

Maladies rares prises en charge

- Pseudohypoparathyroïdies
 - Chondrodysplasie de Blomstrand
 - Maladie d'Eiken
 - Type 1A, 1B, 1C
 - Pseudopseudohypoparathyroïdie
 - Brachydactylie avec HTA
 - Hétéroplasie osseuse progressive
 - Acrodysostose de type 1 et 2
- Hypercalcémies
 - Hypocalciurique familiale ou bénigne
 - Hypercalciurique familiale de type 1, 2 et 3
 - Infantile autosomique récessive à PTH basse
 - Syndrome d'hypercalcémie familiale – néphrocalcinose – indicanurie
- Hypocalcémies
 - Rachitisme résistant à la vitamine D
 - Rachitisme vitamine D dépendante
 - Autosomique dominant
 - Syndrome de Bartter avec hypocalcémie
- Hypophosphatasies
- Hypophosphatémies
 - Liée à l'X
 - Dominante avec néphrolithiase ou ostéoporose
 - Ostéomalacie oncogénique
 - Rachitisme hypophosphatémique
- autosomal dominant
 - Rachitisme hypophosphatémique héréditaire avec hypocalciurie
 - Rachitisme hypophosphatémique autosomal récessif
 - Maladie de Dent
- Hypoparathyroïdies
 - Auto-immune
 - Isolée familiale
 - Isolée familiale par défaut de sécrétion de la PTH
 - Secondaire due à un défaut de sécrétion de la PTH
 - Syndrome d'hypoparathyroïdie – surdité neurosensorielle – dysplasie rénale, syndrome
- Hyperparathyroïdies
 - Isolée familiale
 - Primitive familiale
 - Primitive néonatale sévère
 - Syndrome d'hyperparathyroïdie – tumeur mandibulaire
 - Syndrome de néphropathie – surdité – hyperparathyroïdie
 - Néoplasie endocrinienne multiple type 1 et 2
 - Carcinome parathyroïdien
- Déficiences intellectuelles avec fragilités osseuses

Responsable du centre

Pr Igor Tauveron

Lieu

Site Gabriel-Montpied
Service d'endocrinologie

Contact

04 73 75 49 31
cmredmm.rare@chu-clermontferrand.fr



Centre de compétence de l'hypertension pulmonaire

Maladie rare prise en charge

- Hypertension artérielle pulmonaire

Responsable du centre

Dr Romain Tresorier

Lieu

Site Gabriel-Montpied
Service de cardiologie médicale

Contact

Secrétariat : 04 73 75 14 12
Infirmières : 04 73 75 14 10
cmrhtpulmonaire@chu-clermontferrand.fr

Centre de compétence des maladies respiratoires rares

Maladie rare prise en charge

- Anomalies du développement vasculaire
 - Arc aortique droit
 - Atrésie ou sténose congénitale des veines pulmonaires
 - Lymphangiectasie pulmonaire congénitale
 - Malformation artérioveineuse pulmonaire
 - Syndrome du cimetière
- Anomalies trachéales congénitales
 - Agénésie de la trachée
 - Sténose trachéale congénitale
 - Trachéomalacie congénitale
 - Trachéobronchomégalie (Mounier-Kühn)
- Agénésie / Hypoplasie pulmonaire
- Malformations localisées des voies aériennes
 - Emphysème lobaire congénital
 - Kyste bronchogénique
 - Malformation congénitale des voies aériennes pulmonaires type 1 (MAKP 1)
 - Malformation congénitale des voies aériennes pulmonaires type 2 (MAKP 2)
 - Séquestration pulmonaire congénitale
- Anomalies du développement pulmonaire distal
 - Dysplasie broncho-pulmonaire
- Malformations de la paroi thoracique
- Anomalies du développement respiratoire associées à des malformations extra-pulmonaire
 - Atrésie de l'œsophage
 - Hernie diaphragmatique congénitale
- Maladies rares des voies respiratoires
 - Bronchiolite oblitérante
 - Dyskinésies ciliaires
- Maladies pulmonaires chroniques associées à des
 - maladies systémiques
 - Auto-immunes et inflammatoires
 - Avec vascularite
 - Granulomateuses
 - Métaboliques
 - Maladies pulmonaires chroniques kystiques
 - Déficit en alpha-1-antitrypsine
 - Pneumothorax spontané familial et idiopathique
 - Maladies pulmonaires chroniques liées à l'environnement
 - Aspergillose broncho-pulmonaire allergique
 - Pneumoconioses
 - Pneumopathies d'hypersensibilité
 - Pneumopathies médicamenteuses
 - Pneumopathies secondaires à une exposition aux radiations
 - Pneumopathies interstitielles diffuses
 - Hyperplasie des cellules neuroendocrines du nourrisson
 - Microlithiase pulmonaire alvéolaire
 - Pneumopathies interstitielles diffuses idiopathiques
 - Pneumopathies interstitielles diffuses par anomalies du métabolisme du surfactant pulmonaire (Pneumopathies interstitielles diffuses par anomalie génétique du surfactant pulmonaire et Protéinoses alvéolaires pulmonaires)
 - Pneumopathies à éosinophiles
 - Syndromes d'hypoventilation alvéolaire
 - Hypoventilation alvéolaire d'origine centrale
 - Syndrome d'Ondine



Responsable du centre

Dr Carole Egron



Lieu

Site Estaing
Service de pédiatrie générale
multidisciplinaire



Contact

Secrétariat : 04 73 75 00 18
Consultations : 04 73 75 00 00 – 04 73 75 02 80
csped@chu-clermontferrand.fr

Centre de compétence des maladies rares en ophtalmologie

Maladies rares prises en charge

- Aniridie
- Cataracte congénitale
- Dystrophies cornéennes
- Glaucome congénital



Responsable du centre

Pr Frédéric Chiambaretta



Lieu

Site Gabriel-Montpied
Service d'ophtalmologie



Contact


04 73 75 14 78
cmrmladieophtalmo@chu-clermontferrand.fr

Centre de compétence des kératopathies rares

Maladie rare prise en charge

- Kératocône


Responsable du centre
Pr Frédéric Chiambaretta


Lieu
Site Gabriel-Montpied
Service d'ophtalmologie



Contact
04 73 75 14 78
cmrkeratocone@chu-clermontferrand.fr

Centre de compétence des surdités génétiques

Maladies rares prises en charge

- Surdités isolées
- Surdités syndromiques


Responsable du centre
Dr Fanny Laffargue


Lieu
Site Estaing
Service de génétique médicale


Contact
04 73 75 06 53
cmrsurditegenetique@chu-clermontferrand.fr

Centre de compétence des fentes et malformations faciales

Maladies rares prises en charge

- Fentes labio-palato-vélares
- Kystes et fistules rares cervicofaciaux (kystes du dos du nez, fistules de la 1^{re} et 4^e fentes branchiales)
- Lymphangiomes cervico-faciaux congénitaux (assimilés aux malformations congénitales)
- Microsomies hémifaciales
- Prise en charge des temps secondaires des crânio-facio-sténoses
- Séquence de Pierre Robin



Responsable du centre

Pr Isabelle Barthélémy



Lieu

Site Estaing
Service de chirurgie maxillo-faciale,
stomatologie, chirurgie plastique de la face



Contact

04 73 75 01 02
cmr malformationsfaciales@chu-clermontferrand.fr

Centre de compétence des syndromes de Pierre Robin et troubles de succion-déglutition congénitaux

Maladies rares prises en charge

- Insuffisances du voile du palais (rhinolalie)
- Syndrome de CHARGE
- Syndrome de microdélétion 22q11 (ou vélocardiofacial, Di Georges)
- Syndrome de Pierre Robin
- Syndrome de Stickler
- Syndromes avec microsomie hémifaciale (otomandibulaire de Goldenhar, Franceschetti) comprenant une aplasie d'oreille
- Syndromes malformatifs de la ligne médiane



Responsable du centre

Pr Isabelle Barthélémy



Lieu

Site Estaing
Service de chirurgie maxillo-faciale,
stomatologie, chirurgie plastique de la face



Contact

04 73 75 01 02
cmrpierrero bin@chu-clermontferrand.fr

Centre de compétence des malformations ORL rares

Maladies rares prises en charge

- Diastèmes laryngotrachéaux
- Fistules oeso-trachéales
- Incompétences du carrefour pharyngolaryngé
- Insuffisances du voile du palais (rhinolalie)
- Kystes congénitaux du cou, du larynx et de la trachée cervicale
- Kystes du tractus thyroïdienne
- Kystes et fistules rares cervicofaciaux (kystes du dos du nez, fistules de la 1^{re} à la 5^e fente branchiale)
- Laryngomalacies et trachéomalacies
- Lymphangiomes cervico-faciaux congénitaux (assimilés aux malformations congénitales)
- Malformations de l'oreille externe et moyenne (aplasies majeures et mineures d'oreille)
- Malformations naso-sinusiennes et de la base du crâne dont les atrésies choanales
- Méningoencéphalocèles
- Papillomatoses laryngotrachéales
- Paralysies laryngées congénitales
- Sténoses des orifices piriformes
- Sténoses et palmures laryngés
- Syndrome CHARGE
- Syndrome de Doetz-Loeys
- Syndrome de microdélétion 22q11 (ou vélocardiofacial, Di Georges)
- Syndrome de Norrie
- Syndrome de Stickler
- Syndromes avec microsomie hémifaciale (otomandibulaire de Goldenhar, Franceschetti ou Treacher-Collins) comprenant ou pas une aplasie d'oreille
- Syndromes malformatifs de la ligne médiane
- Torticolis congénital



Responsable du centre

Pr Thierry Mom



Lieu

Site Gabriel-Montpied
Service d'oto-rhino-laryngologie et
chirurgie cervico-faciale



Contact

04 73 75 16 85
cmrreseau.malo@chu-clermontferrand.fr

Centre de compétence des maladies rares orales et dentaires

Maladies rares prises en charge

- Patients présentant des anomalies du développement oral et/ou dentaire isolées ou syndromiques :
- Anomalies de nombre : agénésies dentaires/ oligodontie/anodontie ; dents surnuméraires
 - Anomalies de taille et de morphologie (microdontie, macrodontie, évagination dentaire, taurodontisme...)
 - Anomalies de structure (ex. amélogenèse imparfaite, dentinogenèse imparfaite isolée ou syndromique...)
 - Anomalies du processus d'éruption (défaut ou retard d'éruption, perte prématurée, éruption précoce)
 - Patients présentant une maladie rare favorisant les facteurs de risque des pathologies orales infectieuses, traumatiques ou fonctionnelles, avec difficultés de coopération au cours des soins nécessitant le recours à un plateau technique de médecine orale adaptée.



Responsable du centre

Dr Valérie Collado



Lieu

Site Estaing
Unité de Soins Spécifiques Médecine Orale Adaptée
Handiconsult ARA-Ouest



Contact

04 73 750 304

LIENS UTILES

Ministère des Solidarités et de la Santé

sante.gouv.fr/soins-et-maladies/prises-en-charge-specialisees/maladies-rares/article/les-maladies-rares

Association Alliance maladies rares

alliance-maladies-rares.org/nos-partenaires/nous-connaître

Portail des maladies rares et des médicaments orphelins

orpha.net

Maladies rares info services

maladiesraresinfo.org

Association européenne de patients atteints de maladies rares EURORDIS

eurordis.org

Plateforme d'expertise maladie rare Auvergne Rhône-Alpes

pemr-aura.fr

