



# MALADIES RARES

CENTRES  
DE RÉFÉRENCE  
DE COMPÉTENCE

En Nouvelle-Aquitaine

**ars**  
●● Agence Régionale de Santé  
Nouvelle-Aquitaine

# SOMMAIRE

## DÉFINITIONS

4

## CHU DE BORDEAUX

5

Maladies rares immuno-hématologiques (MaRiH)	5
Maladies rares dermatologiques (FIMARAD)	6
Maladies hémorragiques constitutionnelles (MHEMO)	6
Maladies rares de l'os, du calcium et du cartilage (OSCAR)	7
Maladies rares endocriniennes (FIRENDO)	7
Maladies héréditaires du métabolisme (G2M)	7
Maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central (BRAIN-TEAM)	8
Maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de l'érythroïèse (MCGRE)	9
Malformation rares de la tête, du cou et des dents (TeTeCou)	9
Malformations pelviennes et médullaires rares (NeuroSphinx)	10
Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares (FAI2R)	10
Maladies vasculaires rares avec atteinte multisystémique (FAVA-MULTI)	11
Maladies rares sensorielles (SENSGENE)	11
Sclérose latérale amyotrophique et autres maladies du neurone moteur (FILSLAN)	11
Maladies neuromusculaires rares (Filnemus)	12
Maladies hépatiques rares de l'enfant et de l'adulte (FILFOIE)	12
Maladies respiratoires rares (RespiFil)	12
Maladies rares abdomino-thoraciques (FIMATHO)	13
Maladies cardiaques héréditaires ou rares (Cardiogen)	13
Anomalies du développement déficience intellectuelle de causes rares (AnDDI-Rares)	13
Maladies rares du développement cérébral et déficience intellectuelle (DefiScience)	14
Maladies rénales rares (ORKID)	14
Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR (MUCO-CFTR)	14

## CHU DE LIMOGES

15

Maladies rares immuno-hématologiques (MaRiH)	15
Maladies rares dermatologiques (FIMARAD)	16
Maladies hémorragiques constitutionnelles (MHEMO)	16
Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR (MUCO-CFTR)	16
Maladies rares de l'os, du calcium et du cartilage (OSCAR)	16
Maladies rares endocriniennes (FIRENDO)	16
Maladies rares abdomino-thoraciques (FIMATHO)	17
Maladies rares du développement cérébral et déficience intellectuelle (DefiScience)	18
Maladies rénales rares (ORKID)	18
Maladies héréditaires du métabolisme (G2M)	18
Maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central (BRAIN-TEAM)	18
Maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de l'érythroïèse (MCGRE)	19
Malformations rares de la tête, du cou et des dents (TeTeCou)	19
Malformations pelviennes et médullaires rares (NeuroSphinx)	20
Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares (FAI2R)	20
Maladies vasculaires rares avec atteinte multisystémique (FAVA-MULTI)	21
Maladies rares sensorielles (SENSGENE)	21

Sclérose latérale amyotrophique et autres maladies du neurone moteur (FILSLAN)	22
Maladies neuromusculaires rares (Filnemus)	22
Maladies hépatiques rares de l'enfant et de l'adulte (FILFOIE)	22
Maladies respiratoires rares (RespiFil)	23

## CHU DE POITIERS

24

Maladies rares immuno-hématologiques (MaRiH)	24
Maladies hémorragiques constitutionnelles (MHEMO)	25
Maladies rares de l'os, du calcium et du cartilage (OSCAR)	25
Maladies rares endocriniennes (FIRENDO)	25
Maladies héréditaires du métabolisme (G2M)	26
Maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central (BRAIN-TEAM)	26
Maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de l'érythropoïèse (MCGRE)	27
Malformations rares de la tête, du cou et des dents (TeTeCou)	27
Malformations pelviennes et médullaires rares (NeuroSphinx)	28
Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares (FAI2R)	28
Maladies vasculaires rares avec atteinte multisystémique (FAVA-MULTI)	29
Maladies rares sensorielles (SENSGENE)	29
Maladies neuromusculaires rares (Filnemus)	30
Maladies hépatiques rares de l'enfant et de l'adulte (FILFOIE)	30
Maladies respiratoires rares (RespiFil)	31
Maladies rares abdomino-thoraciques (FIMATHO)	31
Maladies cardiaques héréditaires ou rares (Cardiogen)	31
Anomalies du développement et déficience intellectuelle de causes rares (AnDDI-Rares)	32

### Centre hospitalier d'Angoulême

Malformations rares de la tête, du cou et des dents (TeTeCou)	33
---------------------------------------------------------------	----

### Centre hospitalier Henri Laborit (Poitiers)

Maladies rares endocriniennes (FIRENDO)	33
Maladies rares du développement cérébral et déficience intellectuelle (DefiScience)	33

### Centre hospitalier de Niort

Maladies rares immuno-hématologiques (MaRiH)	33
----------------------------------------------	----

### Centre hospitalier de La Rochelle

Maladies cardiaques héréditaires ou rares (Cardiogen)	34
-------------------------------------------------------	----

### Hôpital Marin Hendaye

Maladies rares du développement cérébral et déficience intellectuelle (DefiScience)	34
Maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central (BRAIN-TEAM)	34
Maladies neuromusculaires rares (Filnemus)	34

### Centre hospitalier de Pau

Maladies cardiaques héréditaires ou rares (Cardiogen)	35
-------------------------------------------------------	----

### Centre hospitalier de la Côte basque

Maladies neuromusculaires rares (Filnemus)	35
--------------------------------------------	----

# DÉFINITIONS

**Les centres de référence maladies rares (CRMR)** sont des structures qui rassemblent une équipe hospitalière hautement spécialisée ayant une expertise avérée pour une maladie rare ou un groupe de maladies rares. Cette équipe est médicale mais intègre également des compétences paramédicales, psychologiques, médico-sociales, éducatives, sociales, et des partenariats avec les associations de personnes malades. Les CRMR sont multi-sites, constitués d'un site coordonnateur, de sites constitutifs et de centres de compétences (CCMR). Ils assurent des missions :

- de coordination (et animation de leur réseau d'aval),
- de prise en charge (de recours et de proximité selon les cas) en mettant en œuvre un plan d'actions pour les maladies rares dont ils sont les référents,
- d'expertise (organisation de l'accès à l'information, rôle de conseil et d'appui auprès des professionnels de santé, éducatifs, médico-sociaux... télé-expertise, éducation thérapeutique du patient),
- d'enseignement et de formation,
- de recherche.

**Les centres de compétences (CCMR)** assurent la prise en charge et le suivi des personnes atteintes de maladies rares au plus proche de leur domicile, sur la base d'un maillage territorial adapté et en lien avec le réseau de CRMR dont ils dépendent fonctionnellement. Ils rassemblent une équipe hospitalière spécialisée ayant une expertise avérée pour une maladie rare ou un groupe de maladies rares. Ils font le lien avec les professionnels de santé hospitaliers ou de ville, et les secteurs du social, éducatif, médico-social sur leur territoire de santé. Ils facilitent l'accès aux dispositifs, droits et prestations dédiés aux personnes handicapées et à leurs aidants, en partenariat avec les MDPH notamment. Ils assurent aussi une activité de télé-médecine sur leur bassin de population, et peuvent participer à l'enseignement, la formation, la recherche. Pour certaines maladies, les CCMR sont appelés CRC, centres de ressources et de compétences.

## **Les filières de santé maladies rares (FSMR)**

Une FSMR est une organisation qui coordonne un ensemble associant les CRMR, des professionnels de santé, des laboratoires de diagnostic et de recherche, des structures éducatives, sociales, médico-sociales, des acteurs universitaires, des associations de personnes malades... Elle a pour mission d'améliorer la prise en charge (en impulsant et coordonnant les actions visant à rendre plus lisible et plus accessible l'offre diagnostique et de soins), de coordonner l'expertise et de favoriser la continuité du parcours de vie.

**Vous trouverez dans ce document la liste de l'ensemble de ces structures en Nouvelle-Aquitaine, classées par lieu (Bordeaux, Limoges, Poitiers) et par filière.**

# CHU DE BORDEAUX

## Filière Maladies rares immuno-hématologiques (MaRiH)

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

Responsable médical : Jean-François VIALLARD

Label : CCMR

Adresse mail : jean-francois.viallard@chu-bordeaux.fr

### Centre de référence de la maladie de Castleman (CRMdC)

Responsable médical : Jean François VIALLARD

Label : CCMR

Adresse mail : jean-francois.viallard@chu-bordeaux.fr

### Centre de référence des angioedèmes à kinines (CREAK)

Responsable médical : Stéphane GUEZ

Label : CCMR

Adresse mail : stephane.guez@chu-bordeaux.fr

### Centre de référence des aplasies médullaires acquises et constitutionnelles

Responsable médical : Noel MILPIED

Label : CCMR

Adresse mail : noel.milpied@chu-bordeaux.fr

### Centre de référence des cytopénies autoimmunes de l'adulte (CeReCAI)

Responsable médical : Jean-François VIALLARD

Label : CRMR constitutif

Adresse mail : jean-francois.viallard@chu-bordeaux.fr

### Centre de référence des cytopénies autoimmunes de l'enfant (CEREVANCE)

Responsable médical : Nathalie ALADJIDI

Label : CRMR coordonnateur

Adresse mail : nathalie.aladjidi@chu-bordeaux.fr

### Centre de référence des déficits immunitaires héréditaires (CEREDIH)

Responsable médical : Nathalie ALADJIDI

Label : CCMR

Adresse mail : nathalie.aladjidi@chu-bordeaux.fr

### Centre de référence des histiocytoses

Responsable médical : Jean-François VIALLARD

Label : CCMR

Adresse mail : jean-francois.viallard@chu-bordeaux.fr

### Centre de référence des histiocytoses

Responsable médical : Nathalie ALADJIDI

Label : CCMR

Adresse mail : nathalie.aladjidi@chu-bordeaux.fr

### **Centre de référence des microangiopathies thrombotiques (CNR-MAT)**

Responsable médical : Yahsou DELMAS

Label : CCMR

Adresse mail : yahsou.delmas@chu-bordeaux.fr

### **Centre de référence des syndromes hyperéosinophiliques (CEREO)**

Responsable médical : Jean-François VIALARD

Label : CCMR

Adresse mail : jean-francois.viallard@chu-bordeaux.fr

## **Filière Maladies rares dermatologiques (FIMARAD)**

### **Centre de référence des dermatoses bulleuses toxiques et toxidermies graves**

Responsable médical : Brigitte MILPIED-HOMSI

Label : CCMR

Adresse mail : brigitte.milpied-homs@chu-bordeaux.fr

### **Centre de référence des maladies bulleuses auto-immunes (MALIBUL)**

Responsable médical : Marie-Sylvie DOUTRE

Label : CCMR

Adresse mail : marie-sylvie.doutre@chu-bordeaux.fr

### **Centre de référence des maladies rares de la peau et des muqueuses d'origine génétique Sud (MAGEC)**

Responsable médical : Christine LEAUTE-LABREZE

Label : CRMR coordonnateur

Adresse mail : christine.leaute-labreze@chu-bordeaux.fr

### **Centre de référence des neurofibromatoses**

Responsable médical : Dominique LIGUORO

Label : CCMR

Adresse mail : dominique.liguoro@chu-bordeaux.fr

## **Filière Maladies hémorragiques constitutionnelles (MHEMO)**

### **Centre de référence pathologies plaquettaires constitutionnelles**

Responsable médical : Mathieu FIORE

Label : CRMR constitutif

Adresse mail : mathieu.fiore@chu-bordeaux.fr

### **Centre de référence maladies hémorragiques constitutionnelles**

Responsable médical : Sabine CASTET

Label : CRC

Adresse mail : sabine-marie.castet@chu-bordeaux.fr

# Filière Maladies rares de l'os, du calcium et du cartilage (OSCAR)

## Centre de référence des maladies osseuses constitutionnelles

Responsable médical : Julien VAN-GILS

Label : CCMR

Adresse mail : julien.van-gils@chu-bordeaux.fr

# Filière Maladies rares endocriniennes (FIRENDO)

## Centre de référence des maladies rares de la surrénale

Responsable médical : Antoine TABARIN

Label : CCMR

Adresse mail : antoine.tabarin@chu-bordeaux.fr

## Centre de référence des maladies rares de la thyroïde et des récepteurs hormonaux (TRH)

Responsable médical : Antoine TABARIN

Label : CCMR

Adresse mail : antoine.tabarin@chu-bordeaux.fr

## Centre de référence des maladies rares de l'hypophyse (HYPO)

Responsable médical : Antoine TABARIN

Label : CCMR

Adresse mail : antoine.tabarin@chu-bordeaux.fr

## Centre de référence des pathologies gynécologiques rares (PGR)

Responsable médical : Vanessa VAUTIER

Label : CRC

Adresse mail : vanessa.vautier@chu-bordeaux.fr

## Centre de référence des pathologies rares de l'insulino-sécrétion et de l'insulino-sensibilité (PRISIS)

Responsable médical : Vincent RIGALLEAU

Label : CCMR

Adresse mail : vincent.rigalleau@chu-bordeaux.fr

## Centre de référence du développement génital : du fœtus à l'adulte

Responsable médical : Pascal BARAT

Label : CCMR

Adresse mail : pascal.barat@chu-bordeaux.fr

# Filière Maladies héréditaires du métabolisme (G2M)

## Centre de référence de la maladie de Fabry

Responsable médical : Didier LACOMBE

Label : CCMR

Adresse mail : didier.lacombe@chu-bordeaux.fr

### **Centre de référence de la maladie de Wilson et autres maladies rares liées au cuivre**

Responsable médical : Victor DE LEDINGHEN

Label : CCMR

Adresse mail : victor.deledinghen@chu-bordeaux.fr

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

Responsable médical : Delphine LAMIREAU

Label : CCMR

Adresse mail : delphine.lamireau@chu-bordeaux.fr

## **Filière Maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central (BRAIN-TEAM)**

### **Centre de référence de l'atrophie multi systématisée**

Responsable médical : Wassilios MEISSNER

Label : CRMR constitutif

Adresse mail : wassilios.meissner@chu-bordeaux.fr

### **Centre de référence de la maladie de Huntington**

Responsable médical : Cyril GOIZET

Label : CCMR

Adresse mail : cyril.goizet@chu-bordeaux.fr

### **Centre de référence de neurogénétique**

Responsable médical : Cyril GOIZET

Label : CRMR (constitutif)

Adresse mail : cyril.goizet@chu-bordeaux.fr

### **Centre de référence de neurogénétique**

Responsable médical : Dominique GUEHL

Label : CRMR (constitutif)

Adresse mail : dominique.guehl@chu-bordeaux.fr

### **Centre de référence des démences rares ou précoces**

Responsable médical : Wassilios MEISSNER

Label : CCMR

Adresse mail : wassilios.meissner@chu-bordeaux.fr

### **Centre de référence des maladies inflammatoires rares du cerveau et de la moelle**

Responsable médical : Jean-Michel PEDESPAN

Label : CCMR

Adresse mail : jean-michel.pedespan@chu-bordeaux.fr

### **Centre de référence des maladies vasculaires rares du cerveau et de l'œil (CERVCO)**

Responsable médical : Sabrina DEBRUXELLES

Label : CCMR

Adresse mail : sabrina.debruxelles@chu-bordeaux.fr



### **Centre de référence des maladies vasculaires rares du cerveau et de l'œil (CERVCO)**

Responsable médical : Jean-François KOROBNIK

Label : CCMR

Adresse mail : jean-francois.korobelnik@chu-bordeaux.fr

### **Centre de référence des narcolepsies et hypersomnies rares**

Responsable médical : Pierre PHILIP

Label : CCMR constitutif

Adresse mail : pierre.philip@chu-bordeaux.fr

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

Responsable médical : Pierre BURBAUD

Label : CCMR

Adresse mail : pierre.burbaud@chu-bordeaux.fr

## **Filière Maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de l'érythropoïèse (MCGRE)**

### **Syndromes drépanocytaires majeurs, thalassémies et autres pathologies rares du globule rouge et de l'érythropoïèse**

Responsable médical : Marie-Catherine RECEVEUR

Label : CCMR

Adresse mail : marie-caroline.receveur@chu-bordeaux.fr

### **Syndromes drépanocytaires majeurs, thalassémies et autres pathologies rares du globule rouge et de l'érythropoïèse**

Responsable médical : Yoann HUGUENIN

Label : CCMR

Adresse mail : yoann.huguenin@chu-bordeaux.fr

## **Filière Malformations rares de la tête, du cou et des dents (TeTeCou)**

### **Centre de référence des craniosténoses et malformations cranio-faciales**

Responsable médical : Edouard GIMBERT

Label : CCMR

Adresse mail : edouard.gimbert@chu-bordeaux.fr

### **Centre de référence des fentes et malformations faciales (MAFACE)**

Responsable médical : Eric DOBREMEZ

Label : CCMR

Adresse mail : eric.dobremez@chu-bordeaux.fr

### **Centre de référence des maladies rares orales et dentaires (ORares)**

Responsable médical : Marie Josée BOILEAU

Label : CCMR

Adresse mail : marie-jose.boileau@chu-bordeaux.fr

## **Centre de référence du syndrome de Pierre Robin et troubles de succion-déglutition congénitaux (SPRATON)**

Responsable médical : Olivier TANDONNET

Label : CCMR

Adresse mail : olivier.tandonnet@chu-bordeaux.fr

## **Filière Malformations pelviennes et médullaires rares (NeuroSphinx)**

### **Centre de référence des malformations rares des voies urinaires (MARVU)**

Responsable médical : Eric DOBREMEZ

Label : CCMR

Adresse mail : eric.dobremez@chu-bordeaux.fr

### **Chiari et malformations vertébrales et médullaires rares (C- MAVEM)**

Responsable médical : Jean Rodolphe VIGNES

Label : CCMR

Adresse mail : jean-rodolphe.vignes@chu-bordeaux.fr

## **Filière Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares (FAI2R)**

### **Centre de référence des maladies auto-immunes systémiques rares de l'Est & Sud Ouest**

Responsable médical : Christophe RICHEZ

Label : CRMR constitutif

Adresse mail : christophe.richez@chu-bordeaux.fr

### **Centre de référence des maladies auto-inflammatoires et de l'amylose inflammatoire (CEREMAIA)**

Responsable médical : Pascal PILLET

Label : CCMR

Adresse mail : pascal.pillet@chu-bordeaux.fr

### **Centre de référence des rhumatismes inflammatoires et maladies autoimmunes systémiques rares de l'enfant (RAISE)**

Responsable médical : Pascal PILLET

Label : CCMR

Adresse mail : pascal.pillet@chu-bordeaux.fr

## Filière Maladies vasculaires rares avec atteinte multisystémique (FAVA-MULTI)

### Centre de référence de la maladie de Rendu-Osler

Responsable médical : Pierre DUFFAU

Label : CCMR

Adresse mail : pierre.duffau@chu-bordeaux.fr

### Centre de référence des maladies vasculaires rares

Responsable médical : Joël CONSTANS

Label : CCMR

Adresse mail : joel.constans@chu-bordeaux.fr

### Centre de référence du syndrome de Marfan et maladies apparentées

Responsable médical : Sophie NAUDION

Label : CCMR

Adresse mail : sophie.naudion@chu-bordeaux.fr

## Filière Maladies rares sensorielles (SENSGENE)

### Centre de référence des maladies rares neuro- rétiniennes (REFERET)

Responsable médical : Marie Noelle DELYFER

Label : CCMR

Adresse mail : marie-noelle.delyfer@chu-bordeaux.fr

### Centre de référence des surdités génétiques

Responsable médical : Didier LACOMBE

Label : CCMR

Adresse mail : didier.lacombe@chu-bordeaux.fr

### Centre de référence du kératocône (CRNK)

Responsable médical : David TOUBOUL

Label : CRMR constitutif

Adresse mail : david.touboul@chu-bordeaux.fr

## Filière Sclérose latérale amyotrophique et autres maladies du neurone moteur (FILSLAN)

### Centre de référence sur la sclérose latérale amyotrophique et autres maladies rares du neurone moteur

Responsable médical : Gwendal LE MASSON

Label : CRC

Adresse mail : gwendal.le-masson@chu-bordeaux.fr

## Filière Maladies rares neuromusculaires (Filnemus)

### Centre de référence des maladies neuromusculaires Atlantique Occitanie Caraïbe (AOC)

Responsable médical : Guilhem SOLE

Label : CRMR coordonnateur

Adresse mail : guilhem.sole@chu-bordeaux.fr

### Centre de référence pour les maladies mitochondriales de l'enfant à l'adulte (CARAMMEL)

Responsable médical : Didier LACOMBE

Label : CRMR constitutif

Adresse mail : didier.lacombe@chu-bordeaux.fr

## Filière Maladies hépatiques rares de l'enfant et de l'adulte (FILFOIE)

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

Responsable médical : Victor DE LEDINGHEN

Label : CCMR

Adresse mail : victor.deledinghen@chu-bordeaux.fr

### Centre de référence des maladies vasculaires du foie

Responsable médical : Victor DE LEDINGHEN

Label : CRMR constitutif

Adresse mail : victor.deledinghen@chu-bordeaux.fr

## Filière Maladies respiratoires rares (RespiFil)

### Centre de référence de l'hypertension pulmonaire

Responsable médical : Claire DROMER

Label : CCMR

Adresse mail : claire.dromer@chu-bordeaux.fr

### Centre de référence des maladies pulmonaires rares ORPHA-LUNG

Responsable médical : Claire DROMER

Label : CCMR

Adresse mail : claire.dromer@chu-bordeaux.fr

### Centre de référence des maladies respiratoires rares (RespiRare)

Responsable médical : Michael FAYON

Label : CCMR

Adresse mail : michael.fayon@chu-bordeaux.fr

### Centre de référence des maladies respiratoires rares (RespiRare)

Responsable médical : Olivier BRISSAUD

Label : CCMR

Adresse mail : olivier.brissaud@chu-bordeaux.fr

## Filière Maladies rares abdomino-thoraciques (FIMATHO)

### Centre de référence de la hernie de coupole diaphragmatique

Responsable médical : Olivier BRISSAUD

Label : CCMR

Adresse mail : olivier.brissaud@chu-bordeaux.fr

### Centre de référence des affections chroniques et malformatives de l'œsophage (CRACMO)

Responsable médical : Thierry LAMIREAU

Label : CCMR

Adresse mail : thierry.lamireau@chu-bordeaux.fr

### Centre de référence des maladies digestives rares (MARDI)

Responsable médical : Thierry LAMIREAU

Label : CCMR

Adresse mail : thierry.lamireau@chu-bordeaux.fr

## Filière Maladies cardiaques héréditaires ou rares (Cardiogen)

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

Responsable médical : Patricia REANT

Label : CCMR

Adresse mail : patricia.reant@chu-bordeaux.fr

### Centre de référence des malformations cardiaques congénitales complexes (M3C)

Responsable médical : Jean-Benoît THAMBO

Label : CRMR constitutif

Adresse mail : jean-benoit.thambo@chu-bordeaux.fr

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

Responsable médical : Frédéric SACHER

Label : CRMR constitutif

Adresse mail : frederic.sacher@chu-bordeaux.fr

## Filière Anomalies du développement et déficience intellectuelle de causes rares (AnDDI-Rares)

### Centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs du Sud-Ouest Occitanie Réunion

Responsable médical : Didier LACOMBE

Label : CRMR coordonnateur

Adresse mail : didier.lacombe@chu-bordeaux.fr

## Filière Maladies rares du développement cérébral et déficience intellectuelle (DefiScience)

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

Responsable médical : Cyril GOIZET

Label : CCMR

Adresse mail : [cyril.goizet@chu-bordeaux.fr](mailto:cyril.goizet@chu-bordeaux.fr)

### Centre de référence des épilepsies rares

Responsable médical : Jean-Michel PEDESPAN

Label : CCMR

Adresse mail : [jean-michel.pedespan@chu-bordeaux.fr](mailto:jean-michel.pedespan@chu-bordeaux.fr)

### Centre de référence des malformations et maladies congénitales du cervelet (2M2C)

Responsable médical : Cyril GOIZET

Label : CCMR

Adresse mail : [cyril.goizet@chu-bordeaux.fr](mailto:cyril.goizet@chu-bordeaux.fr)

### Centre de référence du syndrome de Prader-Willi et autres syndromes avec troubles du comportement alimentaire

Responsable médical : Pascal BARAT

Label : CCMR

Adresse mail : [pascal.barat@chu-bordeaux.fr](mailto:pascal.barat@chu-bordeaux.fr)

## Filière Maladies rénales rares (ORKID)

### Centre de référence des maladies rénales rares (SORARE)

Responsable médical : Brigitte LLANAS

Label : CRMR constitutif

Adresse mail : [brigitte.llanas@chu-bordeaux.fr](mailto:brigitte.llanas@chu-bordeaux.fr)

### Centre de référence du syndrome néphrotique idiopathique

Responsable médical : Claire RIGOTHIER

Label : CCMR

Adresse mail : [claire.rigothier@chu-bordeaux.fr](mailto:claire.rigothier@chu-bordeaux.fr)

## Filière Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR (MUCO-CFTR)

### Centre de référence mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR

Responsable médical : Julie MACEY

Label : CRC (adulte)

Adresse mail : [julie.macey@chu-bordeaux.fr](mailto:julie.macey@chu-bordeaux.fr)

### Centre de référence mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR

Responsable médical : Stéphanie BUI

Label : CRC (pédiatrique)

Adresse mail : [stephanie.bui@chu-bordeaux.fr](mailto:stephanie.bui@chu-bordeaux.fr)

# CHU DE LIMOGES

## Filière Maladies rares immuno-hématologiques (MaRiH)

### **Centre de Référence des amyloses AL et autres maladies de dépôts d'immunoglobuline monoclonales**

Responsable médical : Arnaud JACCARD  
Label : CRMR coordonnateur  
Service : Hématologie clinique  
Adresse mail : [arnaud.jaccard@chu-limoges.fr](mailto:arnaud.jaccard@chu-limoges.fr)  
Téléphone : 05 55 05 66 51

### **Centre de référence des microangiopathies thrombotiques (CNR-MAT)**

Responsable médical : Stéphane GIRAULT  
Label : CCMR  
Service : Hématologie clinique  
Adresse mail : [stephane.girault@chu-limoges.fr](mailto:stephane.girault@chu-limoges.fr)  
Téléphone : 05 55 05 80 39

### **Centre de référence des mastocytoses (CEREMAST)**

Responsable médical : Marie-Pierre GOURIN  
Label : CCMR  
Service : Hématologie clinique  
Adresse mail : [marie-pierre.gourin@chu-limoges.fr](mailto:marie-pierre.gourin@chu-limoges.fr)  
Téléphone : 05 55 05 66 49

### **Centre de référence des cytopénies autoimmunes de l'enfant (CEREVANCE)**

Responsable médical : Christophe PIGUET  
Label : CCMR  
Service : Pédiatrie médicale  
Adresse mail : [christophe.piguet@chu-limoges.fr](mailto:christophe.piguet@chu-limoges.fr)  
Téléphone : 05 55 05 68 01

### **Centre de référence des cytopénies autoimmunes de l'adulte (CeReCAI)**

Responsable médical : Arnaud JACCARD  
Label : CCMR  
Service : Hématologie clinique  
Adresse mail : [arnaud.jaccard@chu-limoges.fr](mailto:arnaud.jaccard@chu-limoges.fr)  
Téléphone : 05 55 05 66 51

### **Centre de référence des déficits immunitaires héréditaires (CEREDIH)**

Responsable médical : Arnaud JACCARD  
Label : CCMR  
Service : Hématologie clinique  
Adresse mail : [arnaud.jaccard@chu-limoges.fr](mailto:arnaud.jaccard@chu-limoges.fr)  
Téléphone : 05 55 05 66 51

## Filière Maladies rares dermatologiques (FIMARAD)

### Centre de référence des maladies bulleuses auto-immunes (MALIBUL)

Responsable médical : Christophe BEDANE

Label : CRMR constitutif

Service : Dermatologie

Adresse mail : christophe.bedane@chu-limoges.fr

Téléphone : 05 55 05 66 51

## Filière Maladies hémorragiques constitutionnelles (MHEMO)

### Centre de référence maladie hémorragiques constitutionnelles

Responsable médical : Caroline OUDOT

Label : CRC

Service : Pédiatrie médicale

Adresse mail : caroline.oudot@chu-limoges.fr

Téléphone : 05 55 05 68 01

## Filière Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR (MUCO-CFTR)

### Centre de référence mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR

Responsable médical : Jane LANGUEPIN

Label : CRC

Service : Pédiatrie médicale

Adresse mail : jeanne.languepin@chu-limoges.fr

Téléphone : 05 55 05 63 58

## Filière Maladies rares de l'os, du calcium et du cartilage (OSCAR)

### Centre de référence des maladies rares du métabolisme du calcium et du phosphate

Responsable médical : Anne LIENHARDT-ROUSSIE

Label : CCMR

Service : Pédiatrie médicale

Adresse mail : anne.lienhardt-roussie@chu-limoges.fr

Téléphone : 05 55 05 63 58

## Filière Maladies rares endocriniennes (FIRENDO)

### Centre de référence du développement génital : du fœtus à l'adulte

Responsable médical : Anne LIENHARDT-ROUSSIE

Label : CCMR

Service : Pédiatrie médicale

Adresse mail : anne.lienhardt-roussie@chu-limoges.fr

Téléphone : 05 55 05 63 58



### **Centre de référence des maladies endocriniennes de la croissance et du développement**

Responsable médical : Anne LIENHARDT-ROUSSIE

Label : CCMR

Service : Pédiatrie médicale

Adresse mail : anne.lienhardt-roussie@chu-limoges.fr

Téléphone : 05 55 05 63 58

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

Responsable médical : Marie-Pierre TEISSIER

Label : CCMR

Service : Médecine interne endocrinologie

Adresse mail : marie-pierre.teissier@chu-limoges.fr

Téléphone : 05 55 05 63 58

### **Centre de référence des maladies rares de l'hypophyse (HYPO)**

Responsable médical : Marie-Pierre TEISSIER

Label : CCMR

Service : Médecine interne endocrinologie

Adresse mail : marie-pierre.teissier@chu-limoges.fr

Téléphone : 05 55 05 68 51

## **Filière Maladies rares abdomino-thoraciques (FIMATHO)**

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

Responsable médical : Quentin BALLOUHEY

Label : CCMR

Service : Chirurgie pédiatrique

Adresse mail : quentin.ballouhey@chu-limoges.fr

Téléphone : 05 55 05 87 53

### **Centre de référence des affections chroniques et malformatives de l'œsophage (CRACMO)**

Responsable médical : Céline GROSSOS

Label : CCMR

Service : Chirurgie pédiatrique

Adresse mail : celine.grossos@chu-limoges.fr

Téléphone : 05 55 05 87 53

### **Centre de référence des maladies digestives rares (MARDI)**

Responsable médical : Jeanne LANGUEPIN

Label : CCMR

Service : Pédiatrie médicale

Adresse mail : jeanne.languepin@chu-limoges.fr

Téléphone : 05 55 05 63 58

## Filière Maladies rares du développement cérébral et déficience intellectuelle (DefiScience)

### Centre de référence des épilepsies rares

Responsable médical : Cécile LAROCHE-RAYNAUD

Label : CCMR

Service : Pédiatrie médicale

Adresse mail : cecile.laroche-raynaud@chu-limoges.fr

Téléphone : 05 55 05 63 58

## Filière Maladies rénales rares (ORKID)

### Centre de référence des maladies rénales rares

Responsable médical : Vincent GUIGONIS

Label : CRMR constitutif

Service : Néphrologie / Pédiatrie médicale

Adresse mail : vincent.guigonis@chu-limoges.fr

Téléphone : 05 55 05 63 58

## Filière Maladies héréditaires du métabolisme (G2M)

### Centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme

Responsable médical : Cécile LAROCHE-RAYNAUD

Label : CCMR

Service : Pédiatrie médicale

Adresse mail : cecile.laroche-raynaud@chu-limoges.fr

Téléphone : 05 55 05 63 58

### Centre de référence des hémochromatoses et autres maladies métaboliques du fer

Responsable médical : Véronique LOUSTAUD-RATTI

Label : CCMR

Service : Hépatogastro-entérologie

Adresse mail : veronique.loustaud-ratti@chu-limoges.fr

Téléphone : 05 55 05 66 84

## Filière Maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central (BRAIN-TEAM)

### Centre de référence de l'atrophie multi systématisée

Responsable médical : Philippe COURATIER

Label : CCMR

Service : Neurologie

Adresse mail : philippe.couratier@chu-limoges.fr

Téléphone : 05 55 05 65 61

## **Centre de référence des démences rares ou précoces**

Responsable médical : Philippe COURATIER

Label : CCMR

Service : Neurologie

Adresse mail : philippe.couratier@chu-limoges.fr

Téléphone : 05 55 05 65 61

## **Filière Maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de l'érythropoïèse (MCGRE)**

### **Syndrome drépanocytaires majeurs, thalasseemies et autres pathologies rares du globule rouge et de l'enthropoïese**

Responsable médical : Christophe PIGUET

Label : CCMR

Service : Pédiatrie médicale

Adresse mail : christophe.piguet@chu-limoges.fr

Téléphone : 05 55 05 68 01

## **Filière Malformation rares de la tête, du cou et des dents (TeTeCou)**

### **Centre de référence du syndrome de Pierre Robin et troubles de succion - déglutition congénitaux (SPRATON)**

Responsable médical : Justine LERAT

Label : CCMR

Service : ORL

Adresse mail : justine.lerat@chu-limoges.fr

Téléphone : 05 55 05 87 80

### **Malformation ORL rares (MALO)**

Responsable médical : Justine LERAT

Label : CCMR

Service : ORL

Adresse mail : justine.lerat@chu-limoges.fr

Téléphone : 05 55 05 87 80

## Filière Malformations pelviennes et médullaires rares (NeuroSphinx)

### Centre de référence des malformations ano-rectales et pelviennes (MAREP)

Responsable médical : Laurent FOURCADE

Label : CCMR

Service : Chirurgie pédiatrique

Adresse mail : laurent.fourcade@chu-limoges.fr

Téléphone : 05 55 05 87 53

### Centre de référence des malformations ano-rectales et pelviennes (MAREP)

Responsable médical : Hugues CALY

Label : CCMR

Service : Gynécologie obstétrique

Adresse mail : hugues.caly@chu-limoges.fr

Téléphone : 05 55 05 66 07

## Filière Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares (FAI2R)

### Centre de référence des maladies auto-immunes systémiques rares de l'Est et Sud-Ouest

Responsable médical : Anne-Laure FAUCHAIS

Label : CCMR

Service : Médecine interne

Adresse mail : anne-laure.fauchais@chu-limoges.fr

Téléphone : 05 55 05 65 03

### Centre de référence des maladies auto-immunes systémiques rares du Nord et Nord-Ouest

Responsable médical : Anne-Laure FAUCHAIS

Label : CCMR

Service : Médecine interne

Adresse mail : anne-laure.fauchais@chu-limoges.fr

Téléphone : 05 55 05 65 03

### Centre de référence des maladies auto-immunes systémiques rares d'Île de France

Responsable médical : Anne-Laure FAUCHAIS

Label : CCMR

Service : Médecine interne

Adresse mail : anne-laure.fauchais@chu-limoges.fr

Téléphone : 05 55 05 65 03

## **Centre de référence pour le lupus, le syndrome des anticorps antiphospholipides et autres maladies auto-immunes rares**

Responsable médical : Anne-Laure FAUCHAIS

Label : CCMR

Service : Médecine interne

Adresse mail : anne-laure.fauchais@chu-limoges.fr

Téléphone : 05 55 05 65 03

## **Centre de référence des maladies auto-inflammatoires et de l'amylose inflammatoires (CEREMAIA)**

Responsable médical : Anne-Laure FAUCHAIS

Label : CCMR

Service : Médecine interne

Adresse mail : anne-laure.fauchais@chu-limoges.fr

Téléphone : 05 55 05 65 03

## **Filière Maladies vasculaires rares avec atteinte multisystémique (FAVA-MULTI)**

### **Centre de référence des maladies vasculaires rares**

Responsable médical : Philippe LACROIX

Label : CCMR

Service : CTV, médecine vasculaire

Adresse mail : philippe.lacroix@chu-limoges.fr

Téléphone : 05 55 05 63 71

### **Centre de référence des anomalies vasculaires neurologiques et cranofaciales**

Responsable médical : Charbel MOUNAYER

Label : CCMR

Service : Radiologie

Adresse mail : charbel.mounayer@chu-limoges.fr

Téléphone : 05 55 05 80 11

## **Filière Maladies rares sensorielles (SENSGENE)**

### **Centre de référence des surdités génétiques**

Responsable médical : Justine LERAT

Label : CCMR

Service : ORL

Adresse mail : justine.lerat@chu-limoges.fr

Téléphone : 05 55 05 87 80

### **Centre de référence du Kératocône (CRNK)**

Responsable médical : Pierre-Yves ROBERT

Label : CCMR

Service : Ophtalmologie

Adresse mail : pierre-yves.robert@chu-limoges.fr

## Filière Sclérose latérale amyotrophique et autres maladies du neurone moteur (FILSLAN)

### Centre de référence sur la sclérose latérale amyotrophique et autres maladies rares du neurone moteur

Responsable médical : Philippe COURATIER  
Label : CRMR coordonnateur  
Service : Neurologie  
Adresse mail : philippe.couratier@chu-limoges.fr  
Téléphone : 05 55 05 65 61

## Filière Maladies neuromusculaires rares (Filnemus)

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

Responsable médical : Laurent MAGY  
Label : CRMR constitutif  
Service : Neurologie  
Adresse mail : laurent.magy@chu-limoges.fr  
Téléphone : 05 55 05 65 68

## Filière Maladies hépatiques rares de l'enfant et de l'adulte (FILFOIE)

### Centre de référence des maladies vasculaires du foie

Responsable médical : Marilyne DEBETTE-GRATIEN  
Label : CCMR  
Service : Hépato-gastro-entérologie  
Adresse mail : marilyne.debette-gratien@chu-limoges.fr  
Téléphone : 05 55 05 87 26

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

Responsable médical : Marilyne DEBETTE-GRATIEN  
Label : CCMR  
Service : Hépato-gastro-entérologie  
Adresse mail : marilyne.debette-gratien@chu-limoges.fr  
Téléphone : 05 55 05 87 26

## Filière Maladies respiratoires rares (RespiFil)

### **Centre de référence des maladies pulmonaires rares (RESPIRARE)**

Responsable médical : Céline MENETREY-GASPARD

Label : CCMR

Service : Pédiatrie médicale

Adresse mail : [celine.menetrey@chu-limoges.fr](mailto:celine.menetrey@chu-limoges.fr)

Téléphone : 05 55 05 63 58

### **Centre de référence de l'hypertension pulmonaire**

Responsable médical : Sylvain PALAT

Label : CCMR

Service : Médecine interne

Adresse mail : [sylvain.palat@chu-limoges.fr](mailto:sylvain.palat@chu-limoges.fr)

Téléphone : 05 55 05 65 03

# CHU DE POITIERS

## Filière Maladies rares immuno-hématologiques (MaRiH)

### **Centre de référence de l'amylose AL et autres maladies par dépôt d'immunoglobulines monoclonales**

Responsable médical : Franck BRIDOUX

Label : CRMR constitutif

Service : Néphrologie

Adresse mail : [franck.bridoux@chu-poitiers.fr](mailto:franck.bridoux@chu-poitiers.fr)

Téléphone : 05.49.44.42.39

### **Centre de référence des cytopénies auto-immunes de l'adulte (CeReCAI)**

Responsable médical : Frédérique ROY PEAUD

Label : CCMR

Service : Médecine interne

Adresse mail : [frederique.roy-peaud@chu-poitiers.fr](mailto:frederique.roy-peaud@chu-poitiers.fr)

Téléphone : Secrétariat 05.49.44.44.22

### **Centre de référence des cytopénies auto-immunes de l'enfant (CEREVANCE)**

Responsable médical : Frédéric MILLOT

Label : CCMR

Service : Oncologie pédiatrique

Adresse mail : [frederic.millot@chu-poitiers.fr](mailto:frederic.millot@chu-poitiers.fr)

Téléphone : 05.49.44.30.78

### **Centre de référence des déficits immunitaires héréditaires (CEREDIH)**

Responsable médical : Frédéric MILLOT

Label : CCMR

Service : Oncologie pédiatrique

Adresse mail : [frederic.millot@chu-poitiers.fr](mailto:frederic.millot@chu-poitiers.fr)

Téléphone : 05.49.44.30.78

### **Centre de référence des mastocytoses (CEREMAST)**

Responsable médical : Ewa Wierzbicka HAINAUT

Label : CCMR

Service : Dermatologie

Adresse mail : [ewa.hainaut@chu-poitiers.fr](mailto:ewa.hainaut@chu-poitiers.fr)

Téléphone : 05.49.44.45.31



## Filière Maladies hémorragiques constitutionnelles (MHEMO)

### Centre de référence des maladies hémorragiques constitutionnelles

Responsable médical : Alain RAMASSAMY

Label : CRC

Service : Médecine interne

Adresse mail : alain.ramassamy@chu-poitiers.fr

Téléphone : Secrétariat 05.49.44.44.22

## Filière Maladies rares de l'os, du calcium et du cartilage (OSCAR)

### Centre de référence des maladies osseuses constitutionnelles

Responsable médical : Françoise DEBIAIS

Label : CCMR

Service : Rhumatologie

Adresse mail : francoise.debiais@chu-poitiers.fr

Téléphone : 05.49.44.44.70

## Filière Maladies rares endocriniennes (FIRENDO)

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

Responsable médical : Eva FEIGERLOVA

Label : CCMR

Service : Pédiatrie

Adresse mail : eva.feigerlova@chu-poitiers.fr

Téléphone : 05.49.44.44.44

### Centre de référence des maladies rares de la thyroïde et des récepteurs hormonaux (TRH)

Responsable médical : Eva FEIGERLOVA

Label : CCMR

Service : Pédiatrie

Adresse mail : eva.feigerlova@chu-poitiers.fr

Téléphone : 05 49 44 44 44

### Centre de référence du développement génital : du fœtus à l'adulte

Responsable médical : Guillaume LEVARD

Label : CCMR

Service : Chirurgie pédiatrique

Adresse mail : guillaume.levard@chu-poitiers.fr

Téléphone : 05.49.44.42.43

## Filière Maladies héréditaires du métabolisme (G2M)

### Centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme

Responsable médical : Brigitte GILBERT-DUSSARDIER

Label : CCMR

Service : Génétique médicale

Adresse mail : [Brigitte.gilbert-dussadier@chu-poitiers.fr](mailto:Brigitte.gilbert-dussadier@chu-poitiers.fr)

Téléphone : 05.49.44.39.20

## Filière Maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central (BRAIN-TEAM)

### Centre de référence de l'atrophie multi systématisée

Responsable médical : Jean-Luc HOUETO

Label : CCMR

Service : Neurologie

Adresse mail : [jean-luc.houeto@chu-poitiers.fr](mailto:jean-luc.houeto@chu-poitiers.fr)

Téléphone : 05.49.44.46.77

### Centre de référence de la maladie de Huntington

Responsable médical : Jean-Luc HOUETO

Label : CCMR

Service : Neurologie

Adresse mail : [jean-luc.houeto@chu-poitiers.fr](mailto:jean-luc.houeto@chu-poitiers.fr)

Téléphone : 05.49.44.46.77

### Centre de référence de neurogénétique

Responsable médical : Jean-Luc HOUETO

Label : CCMR

Service : Neurologie

Adresse mail : [jean-luc.houeto@chu-poitiers.fr](mailto:jean-luc.houeto@chu-poitiers.fr)

Téléphone : 05.49.44.46.77

### Centre de référence des démences rares ou précoces

Responsable médical : Jean-Luc HOUETO

Label : CCMR

Service : Neurologie

Adresse mail : [jean-luc.houeto@chu-poitiers.fr](mailto:jean-luc.houeto@chu-poitiers.fr)

Téléphone : 05.49.44.46.77

### Centre de référence des narcolespies et hypersomnies rares

Responsable médical : Xavier DROUOT

Label : CCMR

Service : Neurophysiologie

Adresse mail : [xavier.drouot@chu-poitiers.fr](mailto:xavier.drouot@chu-poitiers.fr)

Téléphone : 05.49.44.34.65

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

Responsable médical : Jean-Luc HOUETO

Label : CCMR

Service : Neurologie

Adresse mail : jean-luc.houeto@chu-poitiers.fr

Téléphone : 05.49.44.46.77

## **Filière Maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de l'érythropoïèse (MCGRE)**

### **Syndrome drépanocytaires majeurs, thalassémies et autres pathologies rares du globule rouge et de l'érythropoïèse**

Responsable médical : Alain RAMASSAMY

Label : CCMR

Service : Médecine interne

Adresse mail : alain.ramassamy@chu-poitiers.fr

Téléphone : Secrétariat 05.49.44.44.22

## **Filière Malformations rares de la tête, du cou et des dents (TeteCou)**

### **Centre de référence des fentes et malformations faciales (MAFACE)**

Responsable médical : Jiad MCHEIK

Label : CCMR

Service : Chirurgie pédiatrique

Adresse mail : jiad.mcheik@chu-poitiers.fr

Téléphone : Standard 05.49.44.44.44 / Poste 42.100

### **Centre de référence du syndrome de Pierre Robin et troubles de succion-déglutition congénitaux (SPRATON)**

Responsable médical : Jiad MCHEIK

Label : CCMR

Service : Chirurgie pédiatrique

Adresse mail : jiad.mcheik@chu-poitiers.fr

Téléphone : Standard 05.49.44.44.44 / Poste 42.100

# Filière Malformations pelviennes et médullaires rares (Neurosphinx)

## Centre de référence des malformations anorectales et pelviennes rares (MAREP)

Responsable médical : Guillaume LEVARD

Label : CCMR

Service : Chirurgie pédiatrique

Adresse mail : guillaume.levard@chu-poitiers.fr

Téléphone : 05.49.44.42.43

## Chiari et Malformations Vertébrales et Médullaires rares (C-MAVEM)

Responsable médical : Philippe PAGE

Label : CCMR

Service : Neurochirurgien

Adresse mail : philippe.page@chu-poitiers.fr

Téléphone : 05.49.44.44.44 / poste 42 365

## Chiari et Malformations Vertébrales et Médullaires rares (C-MAVEM)

Responsable médical : Guillaume LEVARD

Label : CCMR

Service : Chirurgie pédiatrique

Adresse mail : guillaume.levard@chu-poitiers.fr

Téléphone : 05.49.44.42.43

# Filière Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares (FAI2R)

## Centre de référence des maladies auto-immunes systémiques rares d'Ile-de-France

Responsable médical : Pascal ROBLOT

Label : CCMR

Service : Médecine interne

Adresse mail : pascal.roblobt@chu-poitiers.fr

Téléphone : Secrétariat 05.49.44.44.22

## Centre de référence des maladies auto-immunes systémiques rares de l'Est et Sud-Ouest

Responsable médical : Pascal ROBLOT

Label : CCMR

Service : Médecine interne

Adresse mail : pascal.roblobt@chu-poitiers.fr

Téléphone : Secrétariat 05.49.44.44.22

## Centre de référence des maladies auto-immunes systémiques rares du Nord et du Nord-Ouest

Responsable médical : Pascal ROBLOT

Label : CCMR

Service : Médecine interne

Adresse mail : pascal.roblobt@chu-poitiers.fr

Téléphone : Secrétariat 05.49.44.44.22

### **Centre de référence des maladies auto-inflammatoires et de l'amylose inflammatoire (CEREMAIA)**

Responsable médical : Pascal ROBLOT

Label : CCMR

Service : Médecine interne

Adresse mail : pascal.robilot@chu-poitiers.fr

Téléphone : Secrétariat 05.49.44.44.22

### **Centre de référence pour le lupus, le syndrome des anticorps antiphospholipides et autres maladies auto-immunes rares**

Responsable médical : Pascal ROBLOT

Label : CCMR

Service : Médecine interne

Adresse mail : pascal.robilot@chu-poitiers.fr

Téléphone : Secrétariat 05.49.44.44.22

### **Centre de référence des rhumatismes inflammatoires et maladies auto-immunes systémiques rares de l'enfant (RAISE)**

Responsable médical : Elisabeth SOLAU-GERVAIS

Label : CCMR

Service : Rhumatologie

Adresse mail : elisabeth.gervais@chu-poitiers.fr

Téléphone : 05.49.44.43.70

## **Filière Maladies vasculaires rares avec atteinte multisystémique (FAVA-MULTI)**

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

Responsable médical : Brigitte GILBERT-DUSSARDIER

Label : CCMR

Service : Génétique médicale

Adresse mail : Brigitte.gilbert-dussadier@chu-poitiers.fr

Téléphone : 05.49.44.39.20

## **Filière Maladies rares sensorielles (SENSGENE)**

### **Centre de référence des affections rares en génétique ophtalmologique (CARGO)**

Responsable médical : Nicolas LEVEZIEL

Label : CCMR

Service : Ophtalmologie

Adresse mail : nicolas.leveziel@chu-poitiers.fr

Téléphone : 05.49.44.41.82

### **Centre de référence des maladies rares en ophtalmologie (OPHTARA)**

Responsable médical : Nicolas LEVEZIEL

Label : CCMR

Service : Ophtalmologie

Adresse mail : nicolas.leveziel@chu-poitiers.fr

Téléphone : 05.49.44.41.82

### **Centre de référence des maladies rares neuro-rétiniennes (REFERET)**

Responsable médical : Nicolas LEVEZIEL

Label : CCMR

Service : Ophtalmologie

Adresse mail : nicolas.leveziel@chu-poitiers.fr

Téléphone : 05.49.44.41.82

## **Filière Maladies neuromusculaires rares (Filnemus)**

### **Centre de référence des maladies neuromusculaires Atlantique Occitanie Caraïbe (AOC)**

Responsable médical : Jean-Philippe NEAU

Label : CCMR

Service : Neurologue

Adresse mail : jean-philippe.neau@chu-poitiers.fr

Téléphone : 05.49.44.43.42

### **Neuropathies amyloïdes familiales et autres neuropathies périphériques rares (NNERF)**

Responsable médical : Jean-Philippe NEAU

Label : CCMR

Service : Neurologue

Adresse mail : jean-philippe.neau@chu-poitiers.fr

Téléphone : 05.49.44.43.42

## **Filière Maladies hépatiques rares de l'enfant et de l'adulte (FILFOIE)**

### **Centre de référence des maladies inflammatoires des voies biliaires et des hépatites auto-immunes**

Responsable médical : Christine SILVAIN

Label : CCMR

Service : Hépatogastro-entérologie

Adresse mail : christine.silvain@chu-poitiers.fr

Téléphone : 05.49.44.38.47

### **Centre de référence des maladies vasculaires du foie**

Responsable médical : Christine SILVAIN

Label : CCMR

Service : Hépatogastro-entérologie

Adresse mail : christine.silvain@chu-poitiers.fr

Téléphone : 05.49.44.38.47

## Filière Maladies respiratoires rares (RespiFil)

### Centre de référence de l'hypertension pulmonaire

Responsable médical : Pascal ROBLOT

Label : CCMR

Service : Médecine interne

Adresse mail : pascal.robplot@chu-poitiers.fr

Téléphone : Secrétariat 05.49.44.44.22

### Centre de référence des maladies respiratoires rares (RespiRare)

Responsable médical : Guillaume Levard

Label : CCMR

Adresse mail : guillaume.levard@chu-poitiers.fr

Téléphone : 05.49.44.42.43

## Filière Maladies rares abdomino-thoraciques (FIMATHO)

### Centre de référence de la hernie de coupole diaphragmatique

Responsable médical : Guillaume LEVARD

Label : CCMR

Service : Chirurgie pédiatrique

Adresse mail : guillaume.levard@chu-poitiers.fr

Téléphone : 05.49.44.42.43

### Centre de référence des affections chroniques et malformatives de l'œsophage (CRACMO)

Responsable médical : Guillaume LEVARD

Label : CCMR

Service : Chirurgie pédiatrique

Adresse mail : guillaume.levard@chu-poitiers.fr

Téléphone : 05.49.44.42.43

### Centre de référence des maladies digestives rares (MARDI)

Responsable médical : Philippe BEAU

Label : CCMR

Service : Hépatogastro-entérologie

Adresse mail : philippe.beau@chu-poitiers.fr

Téléphone : 05.49.44.43.63

## Filière Maladies cardiaques héréditaires ou rares (Cardiogen)

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

Responsable médical : Rodrigue GARCIA

Label : CCMR

Service : Cardiologie

Adresse mail : rodrigue.garcia@chu-poitiers.fr

Téléphone : 05.49.44.35.69

## Filière Anomalies du développement et déficience intellectuelle de causes rares (AnDDI-Rares)

**Centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs du Sud-Ouest Occitanie Réunion**

Responsable médical : Brigitte GILBERT-DUSSARDIER

Label : CCMR

Service : Génétique médicale

Adresse mail : [brigitte.gilbert-dussardier@chu-poitiers.fr](mailto:brigitte.gilbert-dussardier@chu-poitiers.fr)

Téléphone : 05.49.44.39.20



# CENTRE HOSPITALIER D'ANGOULÊME

## Filière Malformations rares de la tête, du cou et des dents (TeTeCOU)

### Centre de référence des maladies rares orales et dentaires (Orares)

Responsable médical : Frédérique DHALLUIN OLIVE

Label : CCMR

Adresse mail : frederique.dhalluin-olive@ch-angouleme.fr

Téléphone : 05 45 24 41 26

# CENTRE HOSPITALIER HENRI LABORIT (POITIERS)

## Filière Maladies rares endocriniennes (FIRENDO)

### Centre de référence des maladies endocriniennes de la croissance et du développement

Responsable médical : Ludovic GICQUEL

Label : CCMR

Téléphone : 05 49 45 43 76

## Filière Maladies rares du développement cérébral et déficience intellectuelle (DefiScience)

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

Responsable médical : Jaafari NEMATOLLAH

Label : CCMR

Adresse mail : jaafari.nematollah@ch-poitiers.fr

Téléphone : 05 16 52 61 18

# CENTRE HOSPITALIER DE NIORT

## Filière Maladies rares immuno-hématologiques (MaRiH)

### Centre de référence des angioedèmes à kinines (CREAK)

Responsable médical : Claire BLANCHARD-DELAUNAY

Label : CCMR

Adresse mail : claire.blanchard-delaunay@ch-niort.fr

Téléphone : 05 49 78 35 62

# CENTRE HOSPITALIER DE LA ROCHELLE

## Filière Maladies cardiaques héréditaires ou rares (Cardiogen)

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

Responsable médical : Paul BRU

Label : CCMR

Adresse mail : secretariat\_medecine\_a@ch-larochelle.fr

# HÔPITAL MARIN (HENDAYE)

## Filière Maladies rares du développement cérébral et déficience intellectuelle (DefScience)

**Centre de référence du syndrome de Prader-Willi et autres syndromes avec troubles du comportement alimentaire**

Responsable médical : Denise THUILLEAUX

Label : CRMR constitutif

Adresse mail : denise.thuilleaux@aphp.fr / Secrétaire : catherine.goussery@aphp.fr

Téléphone : 05.59.48.08.21

## Filière Maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central (BRAIN-TEAM)

**Centre de référence de la maladie de Huntington**

Responsable médical : Brigitte SOUDRIE

Label : CRMR constitutif

Adresse mail : brigitte.soudrie@aphp.fr / secrétaire : carole.dalmont@aphp.fr

Téléphone : 05.59.48.08.20

## Filière Maladies neuromusculaires rares (Filnemus)

**Centre de référence des maladies neuromusculaires Nord/Est/Ile de France**

Responsable médical : Jon Andoni Urtizbera

Label : CCMR

Adresse mail : andoni.urtizbera@aphp.fr

Téléphone : 05 59 48 26 86

# CENTRE HOSPITALIER DE PAU

## Filière Maladies cardiaques héréditaires ou rares (Cardiogen)

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

Responsable médical : Maxime DE GUILLEBON

Label : CCMR

Adresse mail : maxime.deguillebon@ch-pau.fr

# CENTRE HOSPITALIER DE LA CÔTE BASQUE (BAYONNE)

## Filière Maladies neuromusculaires rares (Filnemus)

**Centre de référence des maladies neuromusculaires Atlantique Occitanie Caraïbe (AOC)**

Responsable médical : Olivier FLABEAU

Label : CCMR

Adresse mail : secr.neuro@ch-cotebasque.fr

Téléphone : secrétariat : 05 59 44 37 12

# MALADIES RARES

Pour plus de précisions sur ces structures :  
consultez les sites internet de chaque établissement et les sites  
spécifiques à chaque filière.

Pour plus d'informations sur les maladies rares en  
général, rendez vous sur :

[www.orpha.net](http://www.orpha.net)  
[www.alliance-maladies-rares.org](http://www.alliance-maladies-rares.org)  
[www.afm-telethon.fr](http://www.afm-telethon.fr)  
[solidarites-sante.gouv.fr](http://solidarites-sante.gouv.fr)  
[www.tousalecole.fr](http://www.tousalecole.fr)  
[transitionmaladiesrares.com](http://transitionmaladiesrares.com)

Retrouvez ce document sur le site internet  
de l'Agence régionale de santé Nouvelle-Aquitaine :

[www.nouvelle-aquitaine.ars.sante.fr](http://www.nouvelle-aquitaine.ars.sante.fr)