

Centres maladies rares

Le CHU de Montpellier est impliqué dans la détection et la prise en charge des maladies qui affectent moins d'une personne sur 2000. Elles sont qualifiées de "rares". Ses 73 centres de référence et de compétences sont au service des enfants et des adultes atteints de maladies rares.

Un **centre de référence** maladies rares regroupe des professionnels de santé experts pour une ou des maladies spécifiques. L'équipe pluridisciplinaire prend en charge des malades atteints de ces pathologies. Elle a également pour missions de faire progresser la recherche médicale pour développer de nouveaux traitements, d'élaborer les protocoles de prises en charge et de former les professionnels de santé. Un centre de référence est aussi en charge de coordonner l'ensemble des centres de compétences prenant en charge les patients d'une pathologie particulière.

Les **centres de compétences** ont pour mission d'assurer la prise en charge des patients de chaque maladie rare au plus près de leur lieu de résidence, en lien avec les centres de référence. Ils contribuent au maillage du territoire afin de garantir l'équité d'accès aux soins.

PLUS D'INFO SUR LES MALADIES RARES



Le CHU de Montpellier, établissement de référence pour la prise en charge des patients atteints de maladies rares

Qu'est-ce qu'une maladie rare ?

Une maladie est dite « rare » lorsqu'elle touche **moins d'une personne sur 2 000**, soit pour la France moins de 30 000 personnes malades par pathologie. En 2018, environ **8 000 maladies rares** étaient identifiées. Au total, elles touchent plus de 3 millions de personnes. Les maladies rares sont très diverses mais souvent graves et parfois très invalidantes pour les patients. Près de 80% des maladies rares recensées à ce jour sont d'origine

<https://www.chu-montpellier.fr/fr/maladies-rares-1>

génétiq.ue.

Les patients atteints de maladies rares endurent souvent une errance diagnostique, qui peut durer plusieurs années, avant que la maladie soit identifiée et qu'une prise en charge adaptée puisse être mise en oeuvre.

Qu'est-ce qu'un centre de référence et de compétence ?

Pour reconnaître les expertises des équipes médicales et soignantes et faciliter l'orientation et le parcours des patients, des centres de référence et de compétence prenant en charge les personnes atteintes de maladies rares ont été labellisés. Fin 2016, le Ministère de la Santé a lancé une nouvelle campagne de labellisation des centres de référence maladies rares pour les cinq prochaines années.

Ceci a permis au cours de l'année 2017 la labellisation de 11 centres de références et 62 centres de compétences pour le CHU de Montpellier.

Un **centre de référence** maladies rares regroupe des professionnels de santé hautement spécialisés avec une expertise particulière organisés pour une ou des maladies spécifiques. L'équipe pluridisciplinaire du centre de référence prend en charge et suit des malades atteints de ces pathologies. Elle a également pour mission de faire progresser la recherche médicale pour développer de nouveaux traitements, d'élaborer les protocoles de prises en charge et de former les professionnels de santé. Un centre de référence est aussi en charge de coordonner l'ensemble des centres de compétences prenant en charge les patients d'une pathologie particulière.

Les **centres de compétences** ont pour mission d'assurer la prise en charge des patients de chaque maladie rare au plus près de leur lieu de résidence, en lien avec les centres de référence. Ils contribuent au maillage du territoire afin de garantir l'équité d'accès aux soins. En fonction de la rareté de la pathologie, le nombre de centres de compétence varie afin d'assurer la prise en charge des patients sur l'ensemble du territoire.

Pour un même groupe de pathologies, les actions des Centres de Références et de Compétences Maladies rares sont coordonnées au sein des **Filières de Santé Maladies Rares**.

Une première mondiale pour les patients



Le CHU a établi un partenariat avec le réseau **Maladies Rares**

<https://www.chu-montpellier.fr/fr/maladies-rares-1>

Méditerranée, un réseau financé par l'agence régionale de santé Occitanie. Cela représente une situation unique au monde pour les patients ayant une maladie rare. En effet, il n'existe à ce jour aucune structure clairement établie permettant le décloisonnement entre l'hôpital et la ville. Ce dispositif unique permet aux centres experts de diffuser au plus près du patient les soins adéquats et permet aux médecins généralistes et aux patients de la région Occitanie de trouver facilement un centre expert grâce au médecin régulateur maladies rares du réseau.

www.reseau-maladies-rares.fr

Le Réseau Maladies Rares Méditerranée, en partenariat avec le Pr Geneviève, du Centre de Référence (constitutif) Anomalies du Développement, et Valentin Ruault, interne en génétique, met à disposition des patients et des professionnels, sur le site internet du Réseau Maladies Rares, le 1er guide pratique en français sur le **syndrome KBG**, cause de déficience intellectuelle retrouvée avec une mutation dans un gène. Vous y trouverez notamment les contacts des services de soin en Région Occitanie Est et des fiches de suivis âge par âge utile pour le suivi en proximité des patients.

10 autres guides pratiques sont actuellement disponibles sur le site du Réseau Maladies Rares (délétion 22q11, Angelman, Franceschetti/Treacher Collins, Noonan, Stickler, Waardenburg, Williams Beuren, Kabuki, Xfragile, Trisomie 21)

[Plus d'info sur le site Réseau Maladies Rares](#)

Le CHU de Montpellier met au service des patients atteints de maladies rares **73 centres de référence et de compétences**.

Accès direct :

▼ Cliquez pour choisir par spécialité...

▼ Cliquez pour choisir par nom de centre...

Dermatologie

Angioédèmes à kinines (CREAK)

Centre de compétence

<https://www.chu-montpellier.fr/fr/maladies-rares-1>

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Aurélie DU-THANH**

Téléphone : 04 67 33 75 80

Dermatoses bulleuses toxiques et toxidermies graves

Centre de compétence

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Olivier DEREURE**

Téléphone : 04 67 33 69 06

Maladies bulleuses auto-immunes (MALIBUL)

Centre de compétence

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Olivier DEREURE**

Téléphone : 04 67 33 69 06

Maladies et syndromes cutanés complexes et rares d'origine génétique

Centre de compétence

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Didier BESSIS**

Téléphone : 04 67 33 69 06

Maladies rares de la peau et des muqueuses d'origine génétique (MAGEC)

Centre de compétence

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Didier BESSIS**

Téléphone : 04 67 33 69 06

Mastocytoses (CEREMAST)

Centre de compétence

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Olivier DEREURE**

Téléphone : 04 67 33 69 06

<https://www.chu-montpellier.fr/fr/maladies-rares-1>

Neurofibromatoses

Centre de compétence

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Olivier DEREURE**

Téléphone : 04 67 33 69 06

Génétique médicale, maladies rares

Anomalies du développement et syndromes malformatifs du Sud-Ouest Occitanie Réunion

Centre de référence constitutif

Responsable médical au CHU de Montpellier : **David GENEVIEVE**

Téléphone : 04 67 33 65 64

<http://www.anddi-rares.org>

Maladies auto-inflammatoires et de l'amylose inflammatoire (CeRéMAIA)

Centre de référence constitutif

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Isabelle TOUITOU**

Téléphone : 04 67 33 58 57

<https://ceremaia.fr>

Hématologie biologique

Hémochromatoses et autres maladies métaboliques du fer

Centre de compétence

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Patricia AGUILAR MARTINEZ**

Téléphone : 04 67 33 70 31

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

<https://www.chu-montpellier.fr/fr/maladies-rares-1>

Centre de référence constitutif

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Patricia AGUILAR MARTINEZ**

Téléphone : 04 67 33 70 31

Voir le site www1.chu-montpellier.fr/fr/maladies-du-globule-rouge

Maladies hémorragiques constitutionnelles

Centre de ressources et de compétences

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Christine BIRON-ANDREANI**

Téléphone : 04 67 33 77 71

www.chu-montpellier.fr/fr/crth

Maladies osseuses constitutionnelles

Centre de compétence

Responsables médicaux au CHU de Montpellier :

Marjolaine WILLEMS (MOC) – **Cyril AMOUROUX** (Dysplasie Fibreuse)

Téléphone : 04 67 33 65 64

Hématologie clinique

Amylose AL et autres maladies par dépôt d'immunoglobulines monoclonales

Centre de compétence

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Laure VINCENT**

Téléphone : 04 67 33 83 63

Microangiopathies thrombotiques (CNR-MAT)

Centre de compétence

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Tarik KANOUNI**

Téléphone : 04 67 33 02 53

<https://www.chu-montpellier.fr/fr/maladies-rares-1>

Médecine interne

Cytopénies autoimmunes de l'adulte (CeReCAI)

Centre de compétence

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Alain LE QUELLEC**

Téléphone : 04 67 33 70 17

Maladie de Rendu-Osler

Centre de compétence

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Sophie RIVIERE**

Téléphone : 04 67 33 70 17

www.rendu-osler.fr

Cardiologie et Maladies vasculaires

Maladies vasculaires rares

Centre de référence constitutif

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Isabelle QUERE**

Téléphone : 04 67 33 70 25

<http://www.maladies-vasculaires-rares.fr>

Cardiomyopathies et des troubles du rythme cardiaque héréditaires ou rares

Centre de compétence

Responsable médical au CHU de Montpellier : **François ROUBILLE**

Téléphone : 04 67 33 61 85

Troubles du rythme cardiaque héréditaires ou rares de
<https://www.chu-montpellier.fr/fr/maladies-rares-1>

l'Ouest

Centre de compétence

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Jean Luc PASQUIE**

Téléphone : 04 67 33 61 85

Pneumologie

Hypertension pulmonaire

Centre de compétence

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Arnaud BOURDIN**

Téléphone : 04 67 33 61 26

www.reseau-htap.fr/reseau-francais-htap/carte-de-france.asp

Maladies pulmonaires rares de l'adulte

Centre de compétence

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Arnaud BOURDIN**

Téléphone : 04 67 33 61 26

<http://maladies-pulmonaires-rares.fr/centre-competence/carte-centre-competence>

Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR

Centre de ressources et de compétences (mixte)

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Raphael CHIRON**

Téléphone : 04 67 33 66 43

Hépto-gastrologie

Maladies inflammatoires des voies biliaires et des hépatites auto-immunes

Centre de compétence

<https://www.chu-montpellier.fr/fr/maladies-rares-1>

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Dominique LARREY**

Téléphone : 04 67 33 70 81 - 04 67 33 70 62

www.filfoie.com

Maladies vasculaires du foie

Centre de compétence

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Georges-PhilippePAGEAUX**

Téléphone : 04 67 33 70 81 - 04 67 33 70 62

www.filfoie.com

Endocrinologie

Maladies rares de l'hypophyse (HYPO)

Centre de compétence

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Isabelle RAINGEARD**

Téléphone : 04 67 33 83 82

Maladies rares de la surrénale

Centre de compétence

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Isabelle RAINGEARD**

Téléphone : 04 67 33 83 82

Chirurgie Infantile

Affections chroniques et malformatives de l'œsophage (CRACMO)

Centre de compétence

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Hossein ALLAL**

Téléphone : 04 67 33 87 84

<https://www.chu-montpellier.fr/fr/maladies-rares-1>

Craniosténoses et malformations cranio-faciales

Centre de compétence

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Christian HERLIN**

Téléphone : 04 67 33 05 89

Fentes et malformations faciales (MAFACE)

Centre de compétence

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Michèle BIGORRE**

Téléphone : 04 67 33 87 65

Malformations ano-rectales et pelviennes rares (MAREP)

Centre de compétence

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Hossein ALLAL**

Téléphone : 04 67 33 87 84

Malformations rares des voies urinaires (MARVU)

Centre de compétence

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Nicolas KALFA**

Téléphone : 04 67 33 87 84

Syndrome de Pierre Robin et troubles de succion-déglutition congénitaux (SPRATON)

Centre de compétence

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Guillaume CAPTIER**

Téléphone : 04 67 33 87 61

Développement génital : du fœtus à l'adulte

Centre de référence constitutif

<https://www.chu-montpellier.fr/fr/maladies-rares-1>

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Nicolas KALFA**

Téléphone : 04 67 33 87 84

Neuropédiatrie

Déficiences intellectuelles de causes rares

Centre de compétence

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Pierre MEYER**

Téléphone : 04 67 33 74 22

Maladies héréditaires du métabolisme

Centre de compétence

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Agathe ROUBERTIE**

Téléphone : 04 67 33 01 82

Maladies inflammatoires rares du cerveau et de la moëlle

Centre de compétence

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Pierre MEYER**

Téléphone : 04 67 33 74 22

Malformations et maladies congénitales du cervelet (2M2C)

Centre de compétence

Responsable médical au CHU de Montpellier : **François RIVIER**

Téléphone : 04 67 33 01 87

Neurogénétique

Centre de compétence

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Agathe ROUBERTIE**

<https://www.chu-montpellier.fr/fr/maladies-rares-1>

Téléphone : 04 67 33 01 82

Syndrome Gilles de la Tourette

Centre de compétence

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Agathe ROUBERTIE**

Téléphone : 04 67 33 01 82

Maladies neuromusculaires Atlantique Occitanie Caraïbe (AOC)

Centre de référence constitutif

Responsable médical au CHU de Montpellier : **François RIVIER**

Téléphone : 04 67 33 01 87

Pédiatrie

Cytopénies auto-immunes de l'enfant (CEREVANCE)

Centre de compétence

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Éric JEZORSKI**

Téléphone : 04 67 33 66 03

Déficits immunitaires héréditaires (CEREDIH)

Centre de compétence

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Éric JEZORSKI**

Téléphone : 04 67 33 66 03

Histiocytoses

Centre de compétence

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Éric JEZORSKI**

Téléphone : 04 67 33 66 03

<https://www.chu-montpellier.fr/fr/maladies-rares-1>

Maladies digestives rares (MARDI)

Centre de compétence

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Majed AL KHOURI**

Téléphone : 04 67 33 91 70

Maladies endocriniennes de la croissance et du développement

Centre de compétence

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Françoise PARIS**

Téléphone : 04 67 33 65 06

<http://crmerc.aphp.fr/>

Maladies rares du métabolisme du calcium et du phosphate

Centre de compétence

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Cyril AMOUROUX**

Téléphone : 04 67 33 64 28

<https://maladiesrares-calcium-phosphore.com/>

Maladies respiratoires rares

Centre de compétence

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Marie-CatherineRENOUX**

Téléphone : 04 67 33 66 39

Malformations cardiaques congénitales complexes (M3C)

Centre de compétence

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Pascal AMEDRO**

Téléphone : 04 67 33 66 39

<https://www.chu-montpellier.fr/fr/maladies-rares-1>

Rhumatismes inflammatoires et maladies auto-immunes systémiques rares de l'enfant (RAISE)

Centre de compétence

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Éric JEZORSKI**

Téléphone : 04 67 33 66 03

Syndrome de Prader-Willi et autres syndromes avec troubles du comportement alimentaire

Centre de compétence

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Claire JEANDEL**

Téléphone : 04 67 33 65 06

<https://www.chu-toulouse.fr/-centre-de-referance-du-syndrome-de-prader-willi->

Maladies rénales rares (SORARE)

Centre de référence constitutif

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Denis MORIN**

Téléphone : 04 67 33 64 28

Pathologies gynécologiques rares (PGR)

Centre de compétence

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Françoise PARIS**

Téléphone : 04 67 33 65 06

<http://hopital-necker.aphp.fr/pgr/>

Pédiatrie néonatale

Hernie de coupole diaphragmatique

Centre de compétence

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Odile PIDOUX**

<https://www.chu-montpellier.fr/fr/maladies-rares-1>

Téléphone : 04 67 33 65 71

Neurochirurgie

Chiari et malformations vertébrales et médullaires rares (C-MARVEM)

Centre de compétence

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Thomas ROUJEAU**

Téléphone : 04 67 33 72 61

Neurologie

Atrophie multi systématisée

Centre de compétence

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Victoria GONZALEZ**

Téléphone : 04 67 33 74 13

Démences rares ou précoces

Centre de compétence

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Audrey GABELLE**

Téléphone : 04 67 33 60 29

Maladie de Huntington

Centre de compétence

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Cecilia MARELLI**

Téléphone : 04 67 33 60 29

Maladies mitochondriales de l'enfant à l'adulte (CALISSON)

<https://www.chu-montpellier.fr/fr/maladies-rares-1>

Centre de compétence

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Cécilia MARELLI**

Téléphone : 04 67 33 60 29

Maladies vasculaires rares du cerveau et de l'œil (CERVCO)

Centre de compétence

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Pierre LABAUGE**

Téléphone : 04 67 33 74 13

Neurogénétique

Centre de compétence

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Cecilia MARELLI**

Téléphone : 04 67 33 60 29

Leucodystrophies et leucoencéphalopathies rares (LEUKOFRANCE)

Centre de référence constitutif

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Pierre LABAUGE**

Téléphone : 04 67 33 94 69

Sclérose latérale amyotrophique et autres maladies rares du neurone moteur

Centre de référence constitutif

Responsable médical au CHU de Montpellier : **William CAMU**

Téléphone : 04 67 33 02 81

Narcolepsies et hypersomnies rares

Centre de référence coordonnateur

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Yves DAUVILLIERS**

<https://www.chu-montpellier.fr/fr/maladies-rares-1>

Téléphone : 04 67 33 74 78

Ophthalmologie

Affections sensorielles génétiques (MAOLYA)

Centre de référence coordonnateur

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Isabelle MEUNIER**

Coordonnatrice Atteintes ORL : **Catherine Blanchet**

Coordonnatrice Atteintes neurosensorielles : **Agathe Roubertie**

Contact : 04 67 33 02 78 - msg@chu-montpellier.fr

www.chu-montpellier.fr/fr/maolya

ORL

Malformations ORL Rares (MALO)

Centre de compétence

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Michel MONDAIN**

Téléphone : 04 67 33 68 04

<http://malformationsorl.aphp.fr/>

Soins dentaires

Maladies rares orales et dentaires (ORares)

Centre de compétence

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Frédéric CUISINIER**

Téléphone : 04 67 33 67 18

Rhumatologie

<https://www.chu-montpellier.fr/fr/maladies-rares-1>

Lupus, syndrome des anticorps antiphospholipides et autres maladies auto-immunes rares

Centre de compétence

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Jacques MOREL**

Téléphone : 04 67 33 87 10

www.fai2r.org

Maladies auto-inflammatoires et de l'amylose inflammatoire (CeRéMAIA)

Centre de compétence

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Jacques MOREL**

Téléphone : 04 67 33 87 10

www.fai2r.org

Maladies auto-immunes systémiques rares de l'Est et Sud-Ouest

Centre de compétence

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Jacques MOREL**

Téléphone : 04 67 33 87 10

www.fai2r.org

Maladies auto-immunes systémiques rares du Nord et Nord-Ouest

Centre de compétence

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Jacques MOREL**

Téléphone : 04 67 33 87 10

www.fai2r.org

Maladies auto-immunes systémiques rares d'Île-de-France

<https://www.chu-montpellier.fr/fr/maladies-rares-1>

Centre de compétence

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Jacques MOREL**

Téléphone : 04 67 33 87 10

www.fai2r.org

Psychiatrie de l'enfant et de l'adolescent

Maladies rares à expression psychiatrique

Centre de compétence

Responsable médical au CHU de Montpellier : **Amaria BAGHDADLI**

Téléphone : 04 67 33 96 88

Afin de vous proposer du contenu enrichi et d'élaborer des statistiques de fréquentation, nous sommes susceptibles de déposer des cookies tiers sur votre machine. Cela ne peut se faire qu'en obtenant, au préalable, votre consentement pour chacun de ces cookies.

✓ OK, tout
accepter

Personnaliser