



**MINISTRE DE LA SANTE  
ET DE LA PROTECTION SOCIALE**

**ARRETE  
portant labellisation de centres de référence  
pour la prise en charge des maladies rares.**

LE MINISTRE DE LA SANTE ET DE LA PROTECTION SOCIALE ,

Vu l'arrêté du 9 août 2004 portant création du Comité national consultatif de labellisation des centres de référence de maladies rares.

Vu l'avis du Comité national consultatif de labellisation en ses séances des 26 et 28 octobre 2004

**ARRETE**

**Article 1<sup>er</sup>** : Sont désignés en qualité de centres de référence des maladies rares labellisés pour une durée de cinq ans, les centres suivants :

- Centre de référence pour les vascularites nécrosantes et sclérodermies systémiques  
Coordonnateur : Pr Loïc GUILLEVIN, service de médecine interne, hôpital Cochin, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris
- Centre de référence pour les lupus et syndromes des antiphospholipides  
Coordonnateur : Pr Jean-Charles PIETTE, service de médecine interne, hôpital Pitié Salpêtrière, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris
- Centre de référence pour les maladies cardiaques héréditaires  
Coordonnateur : Pr Philippe CHARRON, hôpital Pitié Salpêtrière, Institut national de la santé et de la recherche médicale, Unité 621, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris
- Centre de référence pour le syndrome de Marfan  
Coordonnateur : Pr Guillaume JONDEAU, service de cardiologie, hôpital Ambroise Paré, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris

- Centre de référence sur les anomalies du développement embryonnaire d'origine génétique

Coordonnateur : Pr Alain VERLOES, unité fonctionnelle de génétique clinique / Fédération de génétique, hôpital Robert Debré, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris

- Centre de référence pour les dermatoses bulleuses acquises toxiques et immunologiques

Coordonnateur : Pr Jean-Claude ROUJEAU, service de dermatologie, hôpital Henri Mondor, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris

- Centre de référence pour les maladies génétiques à expression cutanée

Coordonnateur : Pr Christine BODEMER, service de dermatologie, hôpital Necker-Enfants malades, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris

- Centre de référence des maladies digestives intestinales

Coordonnateurs : Pr Olivier GOULET, Pr Jean-Pierre CEZARD, service de gastro-entérologie, hôpital Necker - Enfants malades, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris

- Centre de référence pour les maladies inflammatoires des voies biliaires

Coordonnateur : Pr Raoul POUPON, service d'hépatogastroentérologie, hôpital Saint-Antoine, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris

- Centre de référence pour les maladies génétiques de l'érythrocyte et de l'érythropoïèse (hors drépanocytose)

Coordonnateur : Dr Brigitte BADER-MEUNIER, service d'hématologie biologique, hôpital de Bicêtre, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris

- Centre de référence commun pour les syndromes drépanocytaires majeurs regroupant le centre du Pr Frédéric GALACTEROS, service de médecine interne, hôpital Henri Mondor, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris et le centre du Pr Robert GIROT, service d'hématologie biologique, hôpital Tenon, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris

- Centre de référence pour les porphyries

Coordonnateur : Pr Jean-Charles DEYBACH, service de biochimie et génétique moléculaire, hôpital Louis Mourier, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris

- Centre de référence commun pour les maladies héréditaires du métabolisme regroupant le centre du Pr Guy TOUATI, service des maladies du métabolisme, hôpital Necker - Enfants malades, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris et le centre du Dr Hélène OGIER DE BAULNY, service de neurologie, maladies métaboliques, hôpital Robert Debré, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris

- Centre de référence pour la maladie d'Huntington  
Coordonnateur : Pr Anne-Catherine BACHOUD-LEVI, service de neurologie, hôpital Henri Mondor, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris
- Centre de référence pour les maladies lysosomales à expression neurologique  
Coordonnateur : Dr Nadia BELMATOUG, service de médecine interne, hôpital Beaujon, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris
- Centre de référence pour les maladies neuromusculaires  
Coordonnateur : Pr Brigitte ESTOURNET, service de pédiatrie, réanimation, rééducation neuro-respiratoire, hôpital Raymond Poincaré, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris
- Centre de référence pour les maladies neuromusculaires  
Coordonnateur : Pr Bruno EYMARD, Institut de myologie, hôpital Pitié-Salpêtrière, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris
- Centre de référence pour l'hypertension pulmonaire sévère  
Coordonnateur : Pr Gérald SIMONNEAU, service de pneumologie, hôpital Antoine Bécclère, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris
- Centre de référence du Syndrome d'Ondine  
Coordonnateur : Dr Thi-Tuyet-Ha TRANG, service de physiologie, hôpital Robert Debré, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris
- Centre de référence pour les maladies rénales héréditaires  
Coordonnateur : Dr Rémi SALOMON, service de néphrologie et génétique, hôpital Necker -Enfants malades, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris
- Centre de référence des maladies osseuses constitutionnelles  
Coordonnateur : Pr Martine LE MERRER, service de rhumatologie, hôpital Necker / hôpital Cochin, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris
- Centre de référence pour les déficits immunitaires héréditaires  
Coordonnateur : Pr Alain FISCHER, service d'immunologie, d'hématologie et de rhumatologie pédiatrique, hôpital Necker-Enfants malades, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris
- Centre de référence des surdités congénitales et héréditaires  
Coordonnateur : Pr Sandrine MARLIN, unité de génétique médicale, hôpital Trousseau, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris
- Centre de référence des neurofibromatoses  
Coordonnateur : Pr Pierre WOLKENSTEIN, service de dermatologie, hôpital Henri Mondor, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris

- Centre de référence des anomalies du développement embryonnaire d'origine génétique

Coordonnateur : Pr Didier LACOMBE, service de génétique médicale, centre hospitalier universitaire de Bordeaux

- Centre de référence pour les maladies orphelines pulmonaires

Coordonnateur : Pr Jean-François CORDIER, service de pneumologie, hôpital Louis Pradel, Hospices Civils de Lyon

- Centre de référence des maladies héréditaires rénales et du métabolisme

Coordonnateur : Pr Pierre COCHAT, Dr Nathalie GUFFON, département de pédiatrie, hôpital Edouard Herriot, Hospices Civils de Lyon

- Centre de référence pour la maladie de Rendu Osler

Coordonnateur : Pr Henri PLAUCHU, service de génétique clinique, hôpital Hôtel-Dieu, Hospices Civils de Lyon

- Centre de référence des maladies métaboliques de l'enfant

Coordonnateur : Dr Brigitte CHABROL, service de neurologie pédiatrique, hôpital La Timone, Assistance Publique - Hôpitaux de Marseille

- Centre de référence pour les maladies neuromusculaires et pour la sclérose latérale amyotrophique regroupant le centre du Pr Claude DESNUELLE, service de neurologie, centre hospitalier universitaire de Nice et le centre du Pr Jean POUGET, service de neurologie, hôpital La Timone, Assistance Publique - Hôpitaux de Marseille

- Centre de référence pour les affections sensorielles génétiques

Coordonnateur : Dr Christian HAMEL, service d'ORL B et d'ophtalmologie, centre hospitalier universitaire de Montpellier

- Centre de référence pour les troubles du rythme cardiaque d'origine génétique

Coordonnateur : Pr Hervé LE MAREC, service de cardiologie, centre hospitalier universitaire de Nantes

- Centre de référence pour les affections ophtalmologiques génétiques

Coordonnateur : Pr Hélène DOLLFUS, service de génétique médicale, génétique ophtalmique, centre hospitalier universitaire de Strasbourg

- Centre de référence du Syndrome de Prader-Willi

Coordonnateur : Pr Maithé TAUBER, département de pédiatrie, hôpital des enfants, centre hospitalier universitaire de Toulouse

**Article 2 :** Le directeur de l'hospitalisation et de l'organisation des soins et le directeur général de la santé sont chargés, chacun en ce qui le concerne, de l'exécution du présent arrêté, qui sera publié au *Journal Officiel* de la République française.

FAIT A PARIS, le 19 novembre 2004

Le Ministre de la Santé  
et de la Protection Sociale

Philippe DOUSTE-BLAZY