

Maladies rares

Annuaire des centres d'expertise en Lorraine



Document réalisé par la plateforme LARA.

Mise en page : direction de la communication du CHRU de Nancy

Impression : Imprimerie centrale – Université de Lorraine

Mise à jour décembre 2025.

En France, 1 personne sur 20 est concernée par une maladie rare.

Ainsi, bien que ces pathologies soient qualifiées de rares, elles ne sont pas si rares que cela. Toutefois, les maladies rares sont souvent difficiles à diagnostiquer et sans traitement spécifique. Il est donc crucial d'orienter les personnes, diagnostiquées ou en errance diagnostique, vers des professionnels spécialisés afin de leur offrir un parcours de soins dédié.

La direction générale de l'offre de soins a structuré **23 filières de santé maladies rares** et a favorisé la création de centres d'expertise répartis dans toute la France.

Le territoire lorrain compte 71 centres d'expertise maladies rares labellisés, regroupés au sein de **la plateforme Lorraine Affections Rares (LARA)**, structure d'appui territorial localisée au CHRU de Nancy.

Cette initiative vise à garantir une prise en charge optimale des patients atteints de maladies rares ainsi que de leurs aidants. La plateforme facilite la coordination entre les centres d'expertise, les professionnels de santé, les acteurs médico-sociaux et les associations de patients, tout en sensibilisant le public aux spécificités de ces pathologies.

Dans cet annuaire, vous trouverez la liste détaillée de nos centres d'expertise maladies rares labellisés, par ordre alphabétique de leur filière de rattachement.

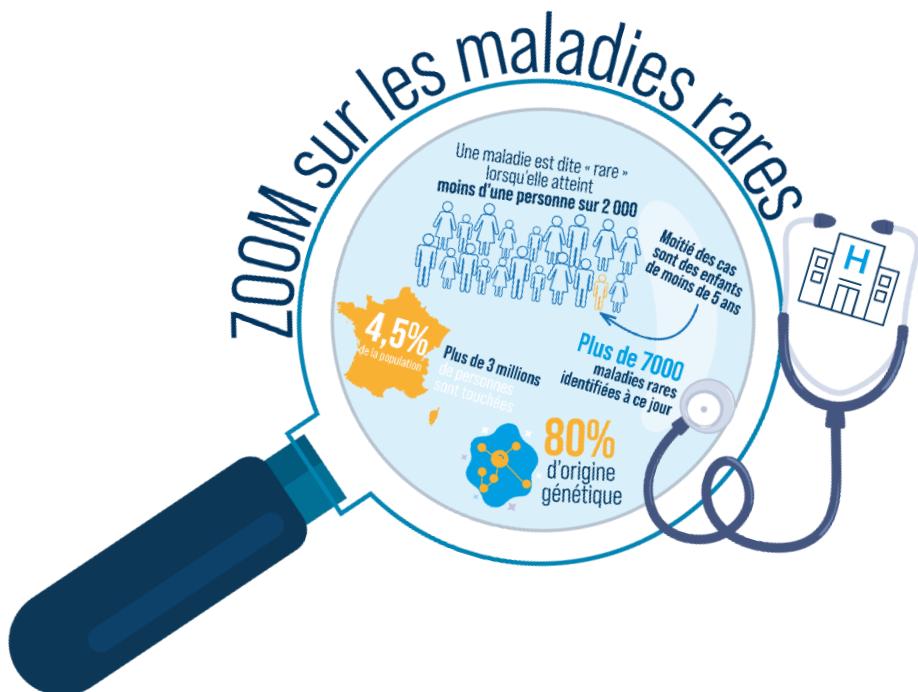
Il existe 3 catégories de centre :

- **Les centres de référence maladies rares (CRMR)** dont les missions principales sont : l'expertise, la coordination des autres centres, la recherche et l'enseignement.
- **Les centres de compétence maladies rares (CCMR)** dont les missions principales sont : la prise en charge et le suivi des patients au plus près de leur domicile.
- **Les centres de ressources et compétences (CRC)** dont les missions principales sont : le suivi et la prise en charge de proximité 24h/24 et 7j/7.

Retrouvez également les coordonnées des centres sur :

www.filieresmaladiesrares.fr - www.chru-nancy.fr

Contact LARA : maladiesrares@chru-nancy.fr



Sommaire

Anomalies du développement et déficience intellectuelle de causes rares Filière ANDDI-RARES	11
Anomalies du développement et syndromes malformatifs de l'interrégion (CLAD Est)	12
Anomalies du développement et syndromes malformatifs d'Île-de-France : anomalies des membres	15
Anomalies du développement et syndromes malformatifs de l'interrégion	16
Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires rares Filière Fai2r	17
Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares de l'adulte.....	18
Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares de l'adulte.....	20
Maladies auto-inflammatoires et amylose inflammatoire	22
Maladies rhumatologiques inflammatoires, maladies auto-immunes et interféronopathies systémiques de l'enfants	24
Maladies cardiaques héréditaires ou rares Filière CARDIOGEN	26
Cardiomyopathies et troubles du rythme cardiaque héréditaires ou rares	27
Malformations cardiaques congénitales complexes (M3C)	29

Maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de l'érythropoïèse Filière MCGRE	31
Syndromes drépanocytaires majeurs, thalassémie et autres pathologies rares du globule rouge et de l'érythropoïèse	32
Maladies hémorragiques constitutionnelles Filière MHEMO	34
Maladies hémorragiques constitutionnelles.....	35
Maladies héréditaires du métabolisme Filière G2M	37
Maladies héréditaires du métabolisme.....	38
Maladies neuromusculaires Filière FILNEMUS	42
Maladies neuromusculaires	43
Maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central Filière BRAINTEAM	46
Atrophie multi systématisée	47
Maladie de Huntington	47
Neurogénétique et maladies génétiques rares du système nerveux.....	48
Maladies inflammatoires rares du cerveau et de la moelle	50
Syndromes neurologiques paranéoplasiques et encéphaliques auto-immunes	52
Maladies rares abdomino-thoraciques Filière FIMATHO	54
Affections chroniques et malformatives de l'œsophage ..	55
Hernie de coupole diaphragmatique	56
Maladies digestives rares	57

Polypes digestifs génétiques	59
Maladies rares de la tête, du cou et des dents Filière	
TêteCou	60
Craniosténoses et malformations crânofaciales	61
Fentes et malformations faciales	62
Maladies rares orales et dentaires.....	65
Malformations ORL rares	67
Syndromes de Pierre Robin et troubles de succion- déglutition congénitaux	68
Maladies rares de l'os, du calcium et du cartilage Filière	
OSCAR	71
Maladies osseuses constitutionnelles	72
Maladies rares du métabolisme du calcium et du phosphate.....	74
Syndromes d'Ehlers-Danlos (SED) non vasculaire	76
Maladies rares dermatologiques Filière Fimarad	78
Maladies rares de la peau et des muqueuses d'origine génétique.....	79
Neurofibromatoses NF1	80
Dermatoses bulleuses toxiques et toxidermies graves.....	80
Maladies rares du développement cérébral et déficience	
intellectuelle Filière DéfiScience	82
Déficiences intellectuelles de causes rares	83
Épilepsies rares.....	84

Syndrome de Prader-Willi et autres obésités rares avec troubles du comportement alimentaire.....	87
Maladies rares endocriniannes Filière FIRENDO	88
Maladies rares du développement génital du fœtus à l'adulte.....	89
Maladies endocriniannes rares de la croissance et du développement	91
Maladies rares de la thyroïde et des récepteurs hormonaux	93
Maladies rares de l'hypophyse.....	95
Maladies rares de la surrénale	97
Pathologies gynécologiques rares	99
Pathologies rares de l'insulino-sécrétion et de l'insulino-sensibilité.....	100
Maladies rares immuno-hématologiques Filière MaRIH... 103	
Amylose AL et autres maladies par dépôt d'immunoglobulines monocloniales	104
Angiodèmes à kinines.....	105
Aplasies médullaires acquises et constitutionnelles	106
Cytopénies auto-immunes de l'enfant	1077
Cytopénies auto-immunes de l'adulte	1088
Déficits immunitaires héréditaires	10909
Histiocytoses.....	111
Mastocytoses.....	112
Microangopathies thrombotiques	113

Maladies rares sensorielles Filière SENSGENE.....	115
Surdités génétiques.....	116
Maladies respiratoires rares Filière RespiFIL.....	118
Hypertension pulmonaire	119
Maladies pulmonaires rares de l'adulte	120
Maladies respiratoires rares.....	121
Maladies vasculaires rares avec atteinte multi systémique Filière FAVA-Multi	124
Anomalies vasculaires neurologiques cérébro-médullaires	125
Anomalies vasculaires superficielles	126
Lymphœdèmes primaires.....	127
Maladies artériielles rares	129
Maladie de Marfan et apparentés	130
Maladie de Rendu-Osler-Weber.....	131
Malformations pelviennes et médullaires rares Filière NeuroSphinx	133
Maladie de Chiari et malformations vertébrales et médullaires rares.....	134
Malformations ano-rectales et pelviennes et médullaires rares.....	136
Malformations des voies urinaires	137
Malformations rénales rares Filière ORKID	139
Maladies rénales rares	140

Syndrome néphrotique idiopathique	142
Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR	
Filière Muco-CFTR	145
Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR - adultes	146
Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR - enfants.....	147
Sclérose latérale amyotrophique & autres maladies du neurone moteur Filière FILSLAN.....	148
Sclérose amyotrophique et autres maladies rares du neurone moteur	149
Autres ressources utiles.....	
150	

Anomalies du développement et déficience intellectuelle de causes rares

Filière ANDDI-RARES



Anomalies du développement et syndromes malformatifs de l'interrégion (CLAD Est)

Centre de référence constitutif

Pathologies prises en charge

- Anomalies congénitales multiples - déficience intellectuelle
- Anomalies congénitales multiples sans déficience intellectuelle
- Anomalies congénitales multiples sans déficience intellectuelle d'origine génétique
- Anomalies congénitales multiples - déficience intellectuelle variable
- Déficience intellectuelle rare avec anomalie du développement
- Déficience intellectuelle syndromique rare d'origine génétique
- Anomalie chromosomique rare
- Obésité syndromique
- Syndrome génétique avec malformation du système nerveux central comme manifestation majeure
- Maladie rare sans diagnostic déterminé après investigation complète
- Anomalie rare du développement embryonnaire

- Anomalie rare du développement embryonnaire d'origine génétique
- Anomalie congénitale des membres d'origine génétique
- Variations du développement génital d'origine génétique
- Malformation viscérale syndromique
- Trisomie 21
- Délétion 22q11
- Syndrome de Turner
- Syndrome de Noonan
- Syndrome KBG



Pour les enfants et adolescents

Référent médical

Dr Laëtitia LAMBERT

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Hôpital d'enfants

Rue du Morvan 54500 VANDOEUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 36 22

sec-gen-clinique@chru-nancy.fr



Pour les adultes

Référent médical

Dr Laëtitia LAMBERT

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpital Central
Bâtiment des Neurosciences Lepoire
29, rue Lionnois 54000 NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 36 22

sec-gen-clinique@chru-nancy.fr



Pour les femmes enceintes

Référent médical

Dr Laëtitia LAMBERT

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Maternité
Consultations de néonatalogie
10, rue du Dr Heydenreich 54000 NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 34 43 76

sec-gen-clinique@chru-nancy.fr

Anomalies du développement et syndromes malformatifs d'Île-de-France : anomalies des membres

Centre de compétence

Pathologies prise en charge

- Anomalies des membres



Pour les enfants et adolescents

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Hôpital d'enfants

Rue du Morvan 54500 VANDŒUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 47 15

Anomalies du développement et syndromes malformatifs de l'interrégion

Centre de compétence



Pour les enfants, adolescents et adultes

Référent médical

Dr Viorica CIORNA-MONFERRATO

Lieu de consultation

CHR de Metz-Thionville

1 allée du château -57000 METZ

Prendre rendez-vous

03 87 34 51 35

Maladies auto-immunes et auto- inflammatoires rares

Filière Fai2r



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

Centre de référence constitutif

Pathologies prises en charge

Maladies rares auto-immunes et auto-inflammatoires, notamment leurs atteintes vasculaires, cardiaques et thrombotiques :

- Lupus érythémateux systémique
- Syndrome des antiphospholipides
- Sclérodermie systémique
- Sarcoïdose
- Artérite à cellules géantes
- Syndrome des antisynthétases
- Syndrome de Gougerot-Sjogren primitif
- Granulomatose avec polyangéite
- Polychondrite atrophiante
- Maladie de Behcet
- Connectivite mixte
- Polyangéite microscopique
- Granulomatose éosinophilique avec polyangéite
- Vascularite à immunoglobulines A
- Péri-artérite noueuse
- Maladie associée aux IgG 4
- Vascularite par déficit en ADA2



Pour les adultes

Référent médical

Pr Denis WAHL

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Institut Louis Mathieu, rez-de-chaussée, porte 6

Service de médecine vasculaire

Rue du Morvan 54500 VANDŒUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 36 14

m.barbier@chru-nancy.fr

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

Centre de compétence Est et Sud-Ouest RESO

Pathologies prises en charge

- Lupus érythémateux systémique
- Sclérodermie systémique
- Syndrome de Gougerot-Sjögren
- Syndrome des antiphospholipides
- Artérite à cellules géantes (Horton)
- Maladie de Behçet
- Maladie de Still de l'adulte
- Maladie de Takayasu
- Les vascularités associées à ANCA
- Sarcoïdose
- Syndrome de Susac
- Purpura rhumatoïde / vascularite à IgA
- Histiocytoses
- Vascularites cryoglobulinémiques
- Maladies auto inflammatoires héréditaires (fièvre méditerranéenne familiale, CAPS, TRAPS)
- Syndrome VEXAS

- Uvéites
- Myopathies inflammatoires : dermatomyosites, polymyosites, syndrome des antisynthétases, myosites à inclusion, myopathie nécrosante auto immunes



Pour les adultes

Référent médical

Dr Thomas MOULINET

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Bâtiment Philippe Canton

Département de médecine interne et immunologie clinique

Rue du Morvan 54500 VANDOEUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 41 43

med.interne-premiere.consultation@chru-nancy.fr

Maladies auto-inflammatoires et amylose inflammatoire

Centre de compétence CéReMAIA

Pathologies prises en charge

- Fièvre méditerranéenne familiale (FMF)
- Déficit en mévalonate kinase (MKD)
- Syndrome de déficit en cryopyrine (CAPS)
- Syndrome de déficit sur le récepteur 1 du TNF (TRAPS)
- Syndrome arthrite purulente, acné pyoderma gangrenosum (PAPA)
- Syndromes liés à une dérégulation de l'interféron de type I, SAVI COPA
- Maladie de STILL/ AJI systémique
- Syndrome PFAPA et MAI inclassées
- Maladie de Behçet
- Sarcoïdose à début précoce
- Péricardites récurrentes idiopathiques
- Maladie de Takayasu
- Maladie de Kawasaki
- Uvéites non infectieuses (non AJI)
- Ostéomyélite récurrente multifocale
- Vascularite à IGA
- Syndromes liés à une dérégulation de la voie NFKB : (Behçet-like) HA20...

- Syndrome SAPHO
- Périartérite noueuse



Pour les enfants et adolescents

Référent médical

Dr Irène LEMELLE

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Hôpital d'enfants

Service de médecine infantile

Rue du Morvan 54500 VANDOEUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 47 34

Maladies rhumatologiques inflammatoires, maladies auto-immunes et interféronopathies systémiques de l'enfants

Centre de compétence RAISE

Pathologies prises en charge

- Lupus érythémateux de l'enfant
- Gougerot Sjogren
- Connectivite mixte
- Sclérodermie systémique
- Arthrite juvénile idiopathique
- Dermatomyosite juvénile
- Myosite nécrosante auto-immune de l'enfant
- Ostéomyélite multifocale chronique
- Péricardite récurrente idiopathique
- Vascularites
- Aicardi goutière et interféronopathies
- Sarcoïdose à début précoce
- Purpura rhumatoïde
- Blau
- Behcet et Behcet like



Pour les enfants et adolescents

Référent médical

Dr Irène LEMELLE

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Hôpital d'enfants

Service de médecine infantile

Rue du Morvan 54500 VANDŒUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 47 34

Maladies cardiaques héritaires ou rares

Filière **CARDIOGEN**



Cardiomyopathies et troubles du rythme cardiaque héréditaires ou rares

Centre de compétence

Pathologies prises en charge

- Cardiomyopathies sous toutes leurs formes : amyloses, dilatées, hypertrophiques, restrictives, cardiomyopathies ventriculaires droites arythmogènes, cardiomyopathies non classifiées (non compaction vg, takotsubo, etc.)
- Troubles du rythme cardiaque sous toutes leurs formes dont la mort subite sur cœur apparemment sain et autres maladies électriques pures (syndrome du QT long, du QT court, syndrome de Brugada, TV catécholergique, fibrillation auriculaire familiale...)



**Pour les enfants
et adolescents de moins de 15 ans**

Référent médical
Dr Gilles BOSSER

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois
Hôpital d'enfants
Service de cardiologie congénitale
Rue du Morvan 54500 VANDOEUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 46 41



Pour les adultes

Référent médical

Dr Isabelle MAGNIN-POULL

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois
Institut Louis Mathieu, 5e étage
Département de cardiologie
Rue du Morvan 54500 VANDOEUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 32 96

s.adam@chru-nancy.fr

Malformations cardiaques congénitales complexes (M3C)

Centre de compétence

Pathologies prises en charge

- Anomalie congénitale du retour veineux pulmonaire
- Cœurs uni ventriculaires
- Transposition des gros vaisseaux
- Ventricule droit à double issue (VDDI)
- Tétralogie de Fallot
- Tronc artériel commun
- Atrésie pulmonaire à septum interventriculaire intact
- Anomalie de naissance d'une artère coronaire à partir de l'artère pulmonaire
- Double discordance
- Canal atrioventriculaire complet
- Anomalie d'Ebstein de la tricuspidé
- Tunnel aorto-ventriculaire
- Ventricule gauche à double issue
- Tétralogie de Fallot avec atrésie pulmonaire (APSO)
- Tétralogie de Fallot avec agénésie des valves pulmonaires
- Criss-cross heart
- Canal atrioventriculaire partiel
- Sténose ou atrésie ostiale coronaire congénitale

- Syndrome d'agénésie de la valve pulmonaire-septum ventriculaire intact-persistante du canal artériel
- Syndrome de cimenterre



Pour les enfants, adolescents et adultes

Référent médical

Dr Gilles BOSSER

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Hôpital d'enfants

Service de médecine infantile

Rue du Morvan 54500 VANDŒUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 46 41

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



FILIÈRE SANTÉ MALADIES RARES

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

Centre de compétence

Pathologies prises en charge

- Syndromes drépanocytaires majeurs
- Thalassémies
- Pathologie de la membrane du globule rouge
- Défauts enzymatiques du globule rouge
- Polyglobulies génétiques
- Dysérythropoïèses congénitales



Pour les enfants et adolescents

Référent médical

Dr Aurélie PHULPIN

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Hôpital d'enfants, service hémato-oncologie pédiatrique

Rue du Morvan 54500 VANDOEUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 47 34



Pour les adultes

Référent médical

Dr Marie DROUILLY

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Hôpital d'adultes – bâtiment principal

Service d'hématologie

Rue du Morvan 54500 VANDOEUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 46 21

Fax : 03 85 15 78 95

Maladies hémorragiques constitutionnelles

Filière **MHEMO**



Maladies hémorragiques constitutionnelles

Centre de ressources et compétences

Pathologies prises en charge

- Hémophilie A et B
- Maladie de Willebrand
- Déficits rares de facteur de coagulation (fibrinogène, II V, VII, X, XI, XIII)
- Thrombopathies et thrombopénies constitutionnelles (thrombasthénie de Glanzmann, syndrome de Bernard Soulier, syndrome de plaquettes grises...)
- Certaines maladies hémorragiques acquises (Maladie de Willebrand acquise, hémophilie A acquise...), en collaboration avec d'autres services.



Pour les adultes

Référent médical

Dr Birgit FROTSCHER

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Hôpital d'adultes – bâtiment principal (rez-de-chaussée,
porte 13)

Centre des maladies hémorragiques et thrombophilie

Rue du Morvan 54500 VANDŒUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

Du lundi au vendredi de 8h30 à 16h30

Médecin d'astreinte (24h/24, 7j/7)

03 83 15 37 84

hematobio.consultations@chru-nancy.fr

Vous êtes un professionnel de santé

Avis de téléexpertise via <https://omnidoc.fr/>

Maladies héritaires du métabolisme Filière G2M



Maladies rares
Héréditaires du
Métabolisme

Maladies héréditaires du métabolisme

Centre de référence constitutif

Pathologies prises en charge

- Anomalies du métabolisme des acides aminés aromatiques
- Déficits du métabolisme de la tétrahydrobioptérine
- Anomalies du métabolisme de la tyrosine
- Albinisme
- Autres anomalies du métabolisme des acides aminés aromatiques
- Anomalies du métabolisme des acides aminés à chaîne ramifiée et du métabolisme des acides gras
- Autres anomalies du métabolisme des acides aminés ramifiés
- Autres anomalies du métabolisme des acides aminés
- Anomalies du métabolisme des acides aminés soufrés
- Anomalies du cycle de l'uréogenèse
- Anomalies du métabolisme de la lysine et de l'hydroxylysine
- Anomalie du métabolisme de l'ornithine
- Anomalies du métabolisme de la glycine, de la sérine, de la proline et de la glutamine
- Autres anomalies du métabolisme des acides aminés

- Autres aciduries organiques
- Autres aciduries organiques à forme neurologique
- Anomalies du métabolisme des neurotransmetteurs
- Autres anomalies du métabolisme des hydrates de carbone
- Anomalies du métabolisme de la glycolyse
- Anomalies du métabolisme du fructose
- Anomalies du métabolisme du galactose
- Déficit des enzymes intestinales du métabolisme des sucres
- Anomalies du métabolisme du pyruvate et de la gluconéogenèse
- Autres anomalies du métabolisme des hydrates de carbone
- Hyperinsulinismes
- Anomalies héréditaires du métabolisme des polyols
- Anomalies du métabolisme des sphingolipides et autres anomalies du stockage des lipides
- Autres gangliosidoses
- Autres sphingolipidoses
- Lipofuscinose à céroïdes neuronaux (cln)
- Autres anomalies du stockage des lipides
- Mucopolysaccharidoses
- Mucopolysaccharidoses de type ii
- Autres mucopolysaccharidoses
- Autre maladie lysosomale
- Oligosaccaridose

- Défauts de dégradation des glycoprotéines
- Déficits de la glycosylation des protéines
- Déficit de la n-glycosylation cdg ii
- Déficit de la o-glycosylation
- Anomalies du métabolisme des lipoprotéines et autres lipidémies
- Déficit en lipoprotéines
- Déficits de synthèse du cholestérol et des acides biliaires
- Anomalies du métabolisme des purines et pyrimidines
- Anomalies du métabolisme de la porphyrine et de la bilirubine
- Porphyrie cutanée tardive
- Autres porphyries
- Anomalies du métabolisme de la bilirubine
- Anomalies du métabolisme des minéraux
- Anomalies du métabolisme du fer
- Anomalies du métabolisme du zinc et du manganèse
- Anomalies du métabolisme du calcium, du phosphore et du magnésium
- Déficits de l'oxydation mitochondriale des acides gras
- Bêta-oxydation des acides gras à chaîne longue
- Acidurie glutarique de type ii
- Bêta-oxydation des acides gras à chaîne moyenne et courte
- Autres déficits de la bêta-oxydation
- Déficits de la cétogenèse et de la cétolyse

- Déficits de la cétolyse
- Déficits peroxysoomaux
- Déficits isolés
- Déficits de la chaîne respiratoire mitochondriale
- Anomalies du génome mitochondrial
- Autres maladies héréditaires du métabolisme
- Déficit en alpha-1-antitrypsine
- Anomalies du métabolisme de vitamines



Pour les enfants, adolescents et adultes

Référent médical

Pr François FEILLET

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Hôpital d'enfants

Service de médecine infantile

Rue du Morvan 54500 VANDŒUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 47 96

Maladies neuromusculaires

Filière **FILNEMUS**



Filnemus
Filière Neuromusculaire

Maladies neuromusculaires

Centre de référence constitutif

Pathologies prises en charge

*Neuropathies

- Dysimmunitaires (polyradiculonévrites...)
- Héréditaires (maladie de Charcot-Marie-Tooth...)
- Amyotrophies spinales génétiques

*Myasthénies auto-immunes, génétiques et toxiques

*Myopathies

- Acquises (myosites, dermatomyosites, polymyosites, myosites nécrosantes...)
- Génétiques
 - Dystrophies (maladies de Duchenne et de Becker, dystrophies musculaires congénitales, dystrophies des ceintures, dystrophie myotonique de Steinert, dystrophies facio-scapulo-humérales...) non dystrophiques (myopathies congénitales, myofibrillaires...)
 - Lipidoses musculaires
 - Glycogénoses musculaires (maladie de Pompe, maladie de McArdle...)
 - Mitochondriales

- Canalopathies musculaires (myotonies, paralysies périodiques...)
- Syndromes arthrogryposiques



Pour les enfants et adolescents

Référent médical

Dr Clémentine LAMBERT

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Hôpital d'enfants

Service de pédiatrie

Rue du Morvan 54500 VANDŒUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 85 94 88 (secrétariat ouvert à mi-temps)

secretariat.crmr.neuro-musculaire@chru-nancy.fr

Patients déjà suivis

03 83 15 50 85

secretariat.neuropediatrie@chru-nancy.fr

Vous êtes un professionnel de santé

Avis de téléexpertise via <https://omnidoc.fr/>



Pour les adultes

Référent médical

Dr Maud MICHAUD

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpital Central

Bâtiment des Neurosciences Lepoire

29, rue Lionnois 54000 NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 85 94 88 (secrétariat ouvert à mi-temps)

secretariat.crmr.neuro-musculaire@chru-nancy.fr

Patients déjà suivis

03 83 85 16 88

sec.inflammatoire.musculaire@chru-nancy.fr

Vous êtes un professionnel de santé

Avis de téléexpertise via <https://omnidoc.fr/>

Maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nervieux central **Filière BRAINTEAM**



BRAIN-TEAM
Filière Nationale de Santé
Maladies rares du système nerveux central

Atrophie multi systématisée

Centre de compétence

Pathologie prise en charge

- Atrophie multi-systématisée



Pour les adultes

Référent médical

Pr Mathilde RENAUD

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpital Central

Bâtiment des Neurosciences Lepoire

29, rue Lionnois 54000 NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 85 17 80

Fax : 03 83 85 22 59

Maladie de Huntington

Centre de compétence

Pathologie prise en charge

- Maladie de Huntington



Pour les adultes

Référent médical

Pr Mathilde RENAUD

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpital Central

Bâtiment des Neurosciences Lepoire

29, rue Lionnois 54000 NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 85 17 80

Fax : 03 83 85 22 59

Neurogénétique et maladies génétiques rares du système nerveux

Centre de compétence NeuroGène

Pathologies prises en charge

- Ataxie héréditaire rare
- Paraplégie spastique héréditaire
- Neurodégénérescence avec surcharge cérébrale en fer

- Calcification primaire familiale du cerveau
- Syndrome parkinsonien rare dû à une maladie génétique neurodégénérative
- Dystonie rare
- Dystonie paroxystique
- Anomalie rare du mouvement
- Maladie rare héréditaire avec neuropathie périphérique
- Neuropathie optique héréditaire
- Maladie neurométabolique
- Maladie neurodégénérative rare



Pour les enfants et adolescents

Référent médical

Dr Calina TODOSI

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Hôpital d'enfants

Service de médecine infantile

Rue du Morvan 54500 VANDOEUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 50 85



Pour les adultes

Référent médical

Pr Mathilde RENAUD

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpital Central

Bâtiment des Neurosciences Lepoire

29, rue Lionnois 54000 NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 85 17 80

Fax : 03 83 85 22 59

Maladies inflammatoires rares du cerveau et de la moelle Centre de compétence MIRCEM

Pathologies prises en charge

Principalement des maladies inflammatoires du système
nervous central :

>> Touchant la substance blanche :

- Encéphalo-myélites aigues disséminées

- Sclérose en plaques
- Névrites optiques
- Myélites transverses
- Rhombencéphalites

>> Touchant à la fois la substance blanche et grise ou que grise :

- Encéphalites auto-immunes (encéphalites à anticorps anti-récepteur NMDA, encéphalite à anticorps anti-TPO,
- Neuromyélites optiques et syndromes apparentés
- Encéphalites anti-MOG
- Maladies systémiques avec atteinte neurologique (neurolupus, neurobehcet...)
- Vascularites
- Lymphohistiocytose hémophagocytaire
- Syndrome opso-myoclonique



Pour les enfants et adolescents

Référent médical

Dr Hélène VINCENT

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Hôpital d'enfants

Consultation en neuropédiatrie

Rue du Morvan 54500 VANDOEUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 50 85

Fax : 03 83 15 50 89

neuropediatrie@chru-nancy.fr

À noter

- Consultation "première fois" ne relevant pas de l'urgence : envoyez le courrier du médecin adresseur par mail ou fax.
- Demandes relevant de l'urgence : adressez-vous aux urgences pédiatriques de l'hôpital d'enfants.

Syndromes neurologiques paranéoplasiques et encéphaliques auto-immunes

Centre de compétence

Pathologies prises en charge

- Encéphalites auto-immunes (EA)
- Syndromes neurologiques paranéoplasiques (SNP) du système nerveux central et périphérique



Pour les enfants et adolescents

Référent médical

Dr Calina TODOSI

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Hôpital d'enfants, service de génétique clinique

Rue du Morvan 54500 VANDŒUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 50 85

Fax : 03 83 15 50 89



Pour les adultes

Référent médical

Pr Louise TYVAERT

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpital Central

Bâtiment des Neurosciences Lepoire

29, rue Lionnois 54000 NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 85 23 77

Maladies rares abdomino- thoraciques

Filière FIMATHO



FIMATHO
Filière des maladies rares abdomino-thoraciques

Affections chroniques et malformatives de l'œsophage

Centre de compétence CRACMO

Pathologies prises en charge

- Atrésie de l'œsophage
- Achalasie œsophagienne idiopathique
- œsophagite à éosinophiles
- Sténose congénitale de l'œsophage
- Association VACTERL/VACTER
- Syndrome CHARGE
- Syndrome triple A
- Syndrome de Feingold type 1



Pour les enfants et adolescents

Référent médical

Dr Nicolas BERTE

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Hôpital d'enfants, rez-de-chaussée

Service de chirurgie infantile

Rue du Morvan 54500 VANDOEUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 47 11

03 83 15 46 73

03 83 15 46 74

Hernie de coupole diaphragmatique

Centre de compétence HCD

Pathologies prises en charge

- Hernie de coupole diaphragmatique congénitale
- Hernie de coupole diaphragmatique congénitale postéro-latérale de Bochdalek
- Hernie de coupole diaphragmatique congénitale rétro-xiphoïdienne antérieure
- Éventrations diaphragmatique



Pour les enfants et adolescents

Référent médical

Dr Nicolas BERTE

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Hôpital d'enfants, rez-de-chaussée

Service de chirurgie infantile

Rue du Morvan 54500 VANDOEUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 47 11

03 83 15 46 73

03 83 15 46 74

Maladies digestives rares

Centre de compétence MARDI

Pathologies prises en charge

- Syndrome du grêle court / insuffisance intestinale chronique et pathologies associées (POIC / entéropathies exsudatives / malabsorption chronique...)
- Atrésie de l'intestin grêle
- Lymphangiectasie intestinale primitive
- Lymphangiectasie intestinale secondaire
- Maladie cœliaque réfractaire
- Pseudo-obstruction intestinale chronique
- Atrésies multiples de l'intestin
- Pseudo-obstruction intestinale myopathique
- Pseudo-obstruction intestinale non classifiée
- Pseudo-obstruction intestinale type neuronal
- Syndrome de diarrhée chronique
- Syndrome de l'intestin court congénital
- Syndrome de l'intestin court secondaire
- Syndrome de l'intestin court primaire
- Syndrome de Shwachman-Diamond



Pour les enfants et adolescents

Référent médical

Dr Marjorie BONNETON

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Hôpital d'enfants, service de médecine infantile

Rue du Morvan 54500 VANDŒUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 47 47



Pour les adultes

Référent médical

Pr Didier QUILLIOT

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Bâtiment Philippe Canton, porte 5

Service d'endocrinologie - diabétologie - nutrition

Rue du Morvan 54500 VANDŒUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 71 50

Polypes digestives génétiques

Centre de compétence

Pathologies prises en charge

- Polypes adénomateuse familiale
- Polypes juvéniles
- Syndrome de Peutz-Jegehrs



Pour les enfants, adolescents et adultes

Référent médical

Dr Marie MULLER

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois
Hôpital d'enfants, rez-de-chaussée
Rue du Morvan 54500 VANDOEUVRE-LÈS-NANCY

Enfants et adolescents : prendre rendez-vous

03 83 15 36 22

Adultes : prendre rendez-vous

03 83 15 33 54

Maladies rares de la tête, du cou et des dents

Filière TêteCou



Craniosténoses et malformations crâniofaciales

Centre de compétence CRANIOST

Pathologies prises en charge

- Craniosynostose
- Syndrome de Muenke
- Syndrome de Saethre-Chotzen
- Craniosynostose bicoronale non syndromique
- Craniosynostose bilambdoïde et sagittale non syndromique
- Craniosynostose coronale unilatérale non syndromique
- Craniosynostose frontosphénoïdale unilatérale non syndromique
- Craniosynostose lambdoïde unilatérale non syndromique
- Craniosynostose multisuturaire non syndromique
- Craniosynostose métopique non syndromique
- Craniosynostose sagittale non syndromique
- Syndrome de Crouzon
- Craniosynostose syndromique
- Dysplasie fibreuse polyostotique



Pour les enfants et adolescents

Référent médical

Dr Irène STELLA

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Hôpital d'enfants

Service de médecine infantile

Rue du Morvan 54500 VANDOEUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 52 11

secretariat.nch.he@chru-nancy.fr

Fentes et malformations faciales

Centre de compétence MAFACE

Pathologies prises en charge

- Malformations faciales
- Malformations crânofaciales
- Malformations ORL et cervico-faciales
- Maladies rares orales et dentaires
- Syndromes de Pierre Robin

- Pathologies avec troubles de succion-déglutition congénitaux
- Fentes faciales
- Microsomie crâniofaciale
- Malformations vasculaires du visage
- Paralysies faciales
- Fentes labiales et/ou palatines
- Agénésie dentaire
- Amélogénèse imparfaite
- Dentinogénèse imparfaite
- Dysplasies ectodermiques
- Épidermolyses bulleuses
- Séquence de Pierre Robin isolée
- Syndrome de Stickler
- Séquence de Pierre Robin associée
- Syndrome CHARGE
- Syndrome de Treacher-Collins
- Délétion 22q11.2
- Syndrome Kabuki
- Syndrome de Cornélia de Lange



Pour les enfants et adolescents
Référent médical
Pr Étienne SIMON

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois
Hôpital d'enfants, rez-de-chaussée
Rue du Morvan 54500 VANDOEUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 50 18



Pour les adultes

Référent médical

Pr Étienne SIMON

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpital Central
Service de chirurgie maxillo-faciale et plastique
29, rue Lionnois 54000 NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 85 12 88

Maladies rares orales et dentaires

Centre de compétence O-Rares

Pathologies prises en charge

- Anomalies orales et/ou dentaires
- Amélogénèses imparfaites
- Dentinogénèses imparfaites
- Oligodontie
- Maladies rares qui nécessitent des besoins en soins dentaires spécifiques (Trisomie 21, syndrome 22q11, dysplasies ectodermiques, hypophosphatasie, hémophilie, etc.)



Pour les enfants et adolescents

Référent médical

Dr Magali HERNANDEZ

> Soins avec anesthésie générale

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Hôpital d'enfants, service d'odontologie pédiatrique

Rue du Morvan 54500 VANDOEUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 48 80

orares-nancy-contact@univ-lorraine.fr

> Soins sans anesthésie générale

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Hôpital d'adultes – bâtiment principal

Service d'odontologie

Rue du Morvan 54500 VANDŒUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 53 88

orares-nancy-contact@univ-lorraine.fr



Pour les adultes

Référent médical

Pr Catherine STRAZIELLE - Dr Caroline JANTZEN

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Hôpital d'adultes - bâtiment principal

Service odontologie

Rue du Morvan 54500 VANDŒUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 42 56

orares-nancy-contact@univ-lorraine.fr

Malformations ORL rares

Centre de compétence MALO

Pathologies prises en charge

- Aplasies et malformations de l'oreille externe et moyenne
- Malformations du nez et du cavum
- Malformations du palais
- Malformations du larynx
- Troubles congénitaux de la mobilité laryngée
- Malformations de la trachée
- Malformations du pharynx
- Malformations de la base du crâne
- Malformations cervico-faciales de la ligne médiane
- Kystes et fistules cervico-faciaux
- Malformations vasculaires cervico-faciales et des voies aériennes
- Papillomatose respiratoire récurrente
- Syndromes comprenant une malformation ORL ou cervico-faciale
- Maladies rares, malformations et syndromes nécessitant une prise en charge ORL experte



Pour les enfants et adolescents

Référent médical

Dr Laurent COFFINET

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Hôpital d'enfants

Service d'ORL pédiatrique

Rue du Morvan 54500 VANDOEUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 46 72

Syndromes de Pierre Robin et troubles de succion- déglutition congénitaux

Centre de compétence SPRATON

Pathologies prises en charge

- Syndromes de Pierre Robin : triade malformatrice orofaciale associant un étrognathisme, une glossoptose et une fente palatine postérieure + troubles fonctionnels

alimentaires et ventilatoires néonatals, que la séquence de Pierre Robin soit isolée ou associée à d'autres malformations

- Malformations de la filière oro-pharyngée en général (syndromes de Stickler, Kabuki, Treacher-Collins, Guion-Almeida, SatB2, Nager, Apert, Smith-Lemli-Opitz, Cornelia de Lange, alcoolisation foetale, dysplasie spondylo-épipysaire, délétion 22q11.2, microsomie crânofaciale, embryofoetopathie au misoprostol...)
- Syndromes CHARGE
- Syndromes de Moebius
- Enfants atteints de troubles de succion-déglutition congénitaux c'est-à-dire s'exprimant dans les premières semaines de vie
- Enfants atteints de troubles de la déglutition secondaires à des malformations congénitales (atrésie de l'œsophage) ou à des anomalies génétiques (Prader-Willi, Cornelia Delange, T21...)



Pour les enfants et adolescents

Référent médical

Pr Cyril SCHWEITZER

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois
Hôpital d'enfants
Service de médecine infantile
Rue du Morvan 54500 VANDOEUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 48 70

secretariat.pneumologie.pediatrique@chru-nancy.fr

Maladies rares de l'os, du calcium et du cartilage

Filière OSCAR



Maladies rares en Lorraine : les centres d'expertise

Maladies osseuses constitutionnelles

Centre de compétence MOC

Pathologies prises en charge

- Augmentation de la condensation osseuse, ostéosclérose
- Chondrodysplasies létales
- Chondrodysplasies ponctuées
- Ciliopathies squelettiques
- Déficit statural avec rhizomélie
- Dislocations multiples et linkeropathies
- Dysostoses crânio-faciales, costo-vertébrales, rotuliennes et des extrémités et synostoses
- Dysplasies acroméliques, brachydactylies avec épiphyses en cônes
- Dysplasies épiphysaires multiples (ou poly-épiphysaires)
- Dysplasies mésoméliques et acromésoméliques
- Dysplasies métaphysaires
- Dysplasies spondylo-épi-(méta) physaires [SE(M)D]
- Fragilités osseuses
- Maladies métaboliques avec atteinte squelettique prédominante
- Ostéolyse

- Pathologies avec développement anarchique du tissu osseux
- Pathologies avec gracilité des os longs et nanismes primordiaux
- Syndromes avec croissance excessive avec atteinte squelettique



Pour les enfants et adolescents

Référent médical

Dr Laëtitia LAMBERT

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Hôpital d'enfants

Rue du Morvan 54500 VANDOEUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 36 22

sec-gen-clinique@chru-nancy.fr

Maladies rares du métabolisme du calcium et du phosphate

Centre de compétence CaP

Pathologies prises en charge

- Hyperparathyroïdie rare
- Hyperparathyroïdie primitive familiale
- Hyperparathyroïdie sévère néonatale
- Carcinome parathyroïdien
- Hypoparathyroïdie rare
- Hypoparathyroïdie secondaire due à un défaut de sécrétion de parathormone
- Hypoparathyroïdie isolée familiale
- Hypoparathyroïdie auto-immune
- Pseudohypoparathyroïdie sans ostéodystrophie héréditaire d'Albright :
 - Pseudohypoparathyroïdie type 1B
 - Pseudohypoparathyroïdie type 2
- Syndrome d'Eiken
- Pseudohypoparathyroïdie avec ostéodystrophie héréditaire d'Albright :
 - Pseudopseudohypoparathyroïdie
 - Pseudohypoparathyroïdie type 1A
- Acrodysostose
- Hypercalcémie hypocalciurique familiale
- Hypercalcémie infantile autosomique récessive
- Hypocalcémie autosomique dominante

- Calcinose tumorale familiale
- Hypophosphatasie
- Hyperphosphatasie héréditaire (Maladie de Paget juvénile)
- Rachitisme hypocalcémique
- Rachitisme hypocalcémique vitamine D-dépendant
- Rachitisme hypophosphatémique
- Rachitisme hypophosphatémique autosomique récessif
- Hypophosphatémie liée à l'X
- Hypophosphatémie dominante avec néphrolithiasie ou ostéoporose
- Rachitisme hypophosphatémique héréditaire avec hypercalciurie
- Maladie de Dent
- Rachitisme hypophosphatémique autosomique dominant
- Syndrome de GACI ou Calcification artérielle généralisée infantile
- Syndrome de McCune-Albright
- Syndrome du naevus sébacé linéaire
- Hypersensibilité à la vitamine D
- Cytostéatonécrose
- Cystinose
- Syndrome de Fanconi primitif rénotubulaire
- Ostéoporose idiopathique juvénile
- Syndrome de dysostose métaphysaire-déficience intellectuelle-surdité



Pour les enfants et adolescents

Référent médical

Dr Émeline RENARD

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Hôpital d'enfants

Unité d'endocrinologie et de diabétologie pédiatrique

Service de médecine infantile

Rue du Morvan 54500 VANDOEUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 45 00

Syndromes d'Ehlers-Danlos (SED) non vasculaire

Centre de compétence

Pathologies prises en charge

- Syndrome d'Ehlers-Danlos hypermobile
- Syndrome d'Ehlers-Danlos classique et classique-like
- Syndrome d'Ehlers-Danlos cyphoscoliotique

- Syndrome d'Ehlers-Danlos arthrochalasique
- Syndrome d'Ehlers-Danlos spondylodysplastique
- Syndrome d'Ehlers-Danlos musculocontractural
- Syndrome d'Ehlers-Danlos myopathique
- Syndrome d'Ehlers-Danlos parodontal



Pour les adultes

Référent médical

Pr Roland JAUSSAUD

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Bâtiment Philippe Canton

Département de médecine interne et immunologie clinique

Rue du Morvan 54500 VANDOEUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 41 43

med.interne-premiere.consultation@chru-nancy.fr

Maladies rares dermatologiques

Filière Fimarad



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

Centre de compétence MAGEC Nord

Pathologies prises en charge

- Maladies vasculaires complexes, syndromiques ou non à début pédiatrique
- Maladies génétiques à expression cutanée en mosaïque ou constitutionnelles



Pour les enfants, adolescents et adultes

Référent médical

Pr Anne-Claire BURSZTEIJN

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Bâtiment Philippe Canton

Service dermatologie allergologie

Rue du Morvan 54500 VANDOEUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 71 46

dermato@chru-nancy.fr

Neurofibromatoses NF1

Centre de compétence

Pathologie prise en charge

- Neurofibromatose 1 (NF1)



Pour les enfants, adolescents et adultes

Référent médical

Pr Anne-Claire BURSZTEIJN

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Bâtiment Philippe Canton

Service dermatologie allergologie

Rue du Morvan 54500 VANDOEUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 71 46

dermato@chru-nancy.fr

Dermatoses bulleuses toxiques et toxidermies graves

Centre de compétence TOXIBUL

Pathologies prises en charge

Toxidermies graves :

- Syndromes de Stevens-Johnson et de Lyell
- DRESS (Drug reaction with eosinophilia and systemic symptoms)
- PEAG (pustulose exanthématique aigüe généralisée)
- Dermatoses à IgA linéaires médicamenteuses
- Érythème pigmenté fixe bulleux généralisé
- Érythème polymorphe majeur



Pour les enfants, adolescents et adultes

Référent médical

Pr Anne-Claire BURSZTEIJN

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Bâtiment Philippe Canton

Service dermatologie allergologie

Rue du Morvan 54500 VANDŒUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 71 46

dermato@chru-nancy.fr

Maladies rares du développement cérébral et déficience intellectuelle

Filière DéfiScience



Déficiences intellectuelles de causes rares

Centre de compétence

Pathologies prises en charge

- Déficience intellectuelle isolée ou syndromique
- Maladie de l'X fragile
- Syndrome de Rett
- Syndrome d'Angelman
- Troubles du spectre autistique



Pour les enfants et adolescents

Référent médical

Dr Laëtitia LAMBERT

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Hôpital d'enfants, rez-de-chaussée

Rue du Morvan 54500 VANDOEUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 36 22

sec-gen-clinique@chru-nancy.fr



Pour les adultes

Dr Laëtitia LAMBERT

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpital Central

Bâtiment des Neurosciences Lepoire

29, rue Lionnois 54000 NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 36 22

sec-gen-clinique@chru-nancy.fr

Épilepsies rares

Centre de référence constitutif

Pathologies prises en charge

- Syndrome de West
- Syndrome de Dravet
- Syndrome de Doose
- Encéphalopathie épileptique avec pointes-ondes continues du sommeil EPOCS
- Épilepsie avec absences myocloniques
- Syndrome de Lennox-Gastaut

- Épilepsies rares monogéniques
- Syndrome d'Angelman
- Syndrome du chromosome 20 en anneau
- Syndromes microdélétionnels
- Épilepsies rares de cause métabolique
- Épilepsies rares de cause structurelle : dysplasie corticale, polymicrogyrie, hétérotopies, hamartome hypothalamique, hémimégalencéphalie, tumeurs neurodéveloppementales rares (ganglioglomes DNET)
- Phacomatoses : sclérose tubéreuse de Bourneville
- Syndrome de Sturge Weber
- Encéphalite avec anticorps anti neuronaux – anti NMDA, LGI1, CASPR, GAD
- Maladie de Rasmussen
- Syndrome hémiconvulsion-hémiplégie-épilepsie idiopathique (HHE)
- Syndrome épileptique par infection fébrile (FIRE pour febrile infection-related epilepsy syndrome)



Pour les enfants et adolescents

Référent médical

Dr Mathieu KUCHENBUCH

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois
Hôpital d'enfants
Service de neuropédiatrie
Rue du Morvan 54500 VANDOEUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 50 85
neuropediatrie@chru-nancy.fr



Pour les adultes

Référent médical

Pr Louis MAILLARD

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpital Central
Bâtiment des Neurosciences Lepoire
29, rue Lionnois 54000 NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 85 16 09

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

Centre de compétence PRADORT

Pathologies prises en charge

- Syndrome de Prader-Willi
- Obésités syndromiques et monogéniques
- Obésités hypothalamiques lésionnelles



Pour les enfants et adolescents

Référent médical

Dr Carole LEGAGNEUR

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Hôpital d'enfants

Service d'endocrinologie pédiatrique

Rue du Morvan 54500 VANDOEUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 45 00

Maladies rares endocriniennes

Filière FIRENDO



Maladies rares du développement génital du fœtus à l'adulte

Centre de compétence DEV-GEN

Pathologies prises en charge

- Hyperplasie congénitale des surrénales
- Hypoplasie congénitale des surrénales
- Syndrome adrenogénital
- Malformation urogénitale non syndromique de l'homme
- Anomalie du développement sexuel due à une anomalie des chromosomes sexuels
- Anomalie du développement sexuel 46, XX
- Anomalie du développement sexuel 46, XY
- Insuffisance ovarienne précoce acquise
- Exstrophie vésicale-épispadias
- Infertilité masculine avec une anomalie de la spermatogenèse
- Hypogonadisme hypogonadotrope congénital isolé
- Dyskinésie ciliaire primitive
- Infertilité masculine non syndromique par défaut de motilité
- Syndrome de Young

- Maladie rare avec atteinte multi systémique et
hypogonadisme hypogonadotrope congénital



Pour les enfants et adolescents

Référent médical

Dr Émeline RENARD

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Hôpital d'enfants

Unité d'endocrinologie et de diabétologie pédiatrique

Service de médecine infantile

Rue du Morvan 54500 VANDOEUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 45 00



Pour les adultes

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Bâtiment Philippe Canton

Rue du Morvan 54500 VANDOEUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 71 50

secretariat.edn@chru-nancy.fr

Maladies endocriniennes rares de la croissance et du développement

Centre de compétence MERCD

Pathologies prises en charge

- Insuffisance somatotrope non acquise isolée (avec ou sans post hypophyse ectopique)
- Insuffisance antéhypophysaire non acquise multiple (avec ou sans post hypophyse ectopique)
- Craniopharyngiome
- Hypogonadisme hypogonadotrope congénital
- Syndrome Silver Russell, de Temple
- Syndrome Beckwith Wiedmann
- Syndrome d'insensibilité à la GH
- Syndrome de Noonan
- Anorexie mentale de l'enfant (trouble de la croissance)
- Hyperplasie congénitale des surrénales
- Hypothyroïdie congénitale
- Déficit MCT8 (Synd. Allan-Herndon-Dudley)

- Maladie de Basedow pédiatrique
- Syndrome de Turner
- Puberté précoce centrale syndromique/familiale



Pour les enfants et adolescents

Référent médical

Dr Émeline RENARD

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Hôpital d'enfants

Unité d'endocrinologie et de diabétologie pédiatrique

Service de médecine infantile

Rue du Morvan

54500 VANDOEUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 45 00



Pour les adultes

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Bâtiment Philippe Canton

Rue du Morvan 54500 VANDOEUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 71 50

secretariat.edn@chru-nancy.fr

Maladies rares de la thyroïde et des récepteurs hormonaux

Centre de compétence TRH

Pathologies prises en charge

- Anomalies de la sensibilité aux hormones thyroïdiennes
- Hypothyroïdies congénitales périphériques et centrales
- Hyperthyroïdies rares génétiques
- Hyperstimulations gonadiques
- Résistances gonadiques aux gonadotrophines
- Syndrome de McCune Albright
- Résistances aux hormones thyroïdiennes (toutes étiologies)
- Syndrome d'Allan-Herndon-Dudley
- Hyperthyroïdie par mutation du récepteur de la TSH
- Adénome thyrotrope
- Syndrome de Pendred
- Insuffisance thyrotrope congénitale

- Hypothyroïdies congénitales périphériques (toutes étiologies)
- Syndrome d'hyperstimulation ovarienne
- Résistance à la FSH= dysgénésie gonadique XX
- Résistance à la LH= hypoplasie des cellules de Leydig
- Testotoxicose
- Syndrome de Mc Cune Albright
- Puberté précoce centrale
- Hyperthyroïdie gestationnelle familiale



Pour les enfants et adolescents

Référent médical

Dr Émeline RENARD

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Hôpital d'enfants

Unité d'endocrinologie et de diabétologie pédiatrique

Service de médecine infantile

Rue du Morvan 54500 VANDOEUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 45 00



Pour les adultes

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Bâtiment Philippe Canton

Rue du Morvan 54500 VANDOEUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 71 50

secretariat.edn@chru-nancy.fr

Maladies rares de l'hypophyse

Centre de compétence

Pathologies prises en charge

- Maladie de Cushing
- Rupture de la tige pituitaire, posthypophyse ectopique, prévalence inconnue
- Acromégalie
- Craniopharyngiome
- Insuffisance hypophysaire multiple non acquise
- Insuffisance corticotrope d'origine iatrogène ou traumatique

- Déficit hypophysaire associé à un kyste de la poche de Rathke
- Déficits hypophysaires multiples de cause génétique identifiée
- Déficit hypophysaire associé au syndrome de la selle turcique vide
- Insuffisance hypophysaire d'origine tumorale
- Hypogonadisme hypogonadotrope congénital / congénital sans anosmie
- Diabète insipide central
- Spectre de dysplasie septo-optique



Pour les enfants et adolescents

Référent médical

Dr Émeline RENARD

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Hôpital d'enfants, unité d'endocrinologie et de diabétologie pédiatrique, service de médecine infantile
Rue du Morvan 54500 VANDŒUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 45 00



Pour les adultes

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Bâtiment Philippe Canton

Rue du Morvan 54500 VANDOEUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 71 50

secretariat.edn@chru-nancy.fr

Maladies rares de la surrénale

Centre de compétence

Pathologies prises en charge

- Maladie d'Addision - insuffisance surrénale primaire
- Hyperplasie congénitale des surrénales
- Hypoplasie congénitale des surrénales
- Déficit isolé familial en glucocorticoïdes
- Déficit isolé tardif en ACTH
- Résistance aux glucocorticoïdes
- Syndrome de Cushing
- Compexe de Carney

- Phéochromocytome - Paragangliome
- Hyperaldostéronisme primitif rare
- Hypoaldostéronisme rare
- Syndrome de Nelson
- Syndrome DAVID
- Déficit congénital isolé en ACTH



Pour les enfants et adolescents

Référent médical

Dr Émeline RENARD

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Hôpital d'enfants

Service de médecine infantile

Rue du Morvan 54500 VANDOEUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 45 00



Pour les adultes

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Bâtiment Philippe Canton

Rue du Morvan 54500 VANDOEUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 71 50

secretariat.edn@chru-nancy.fr

Pathologies gynécologiques rares

Centre de compétence PGR

Pathologies prises en charge

Consultation médico-chirurgicale pour la prise en charge des pathologies gynécologiques de l'enfant avant et pendant la puberté :

- Malformations utéro vaginales
- Maladies de l'hémostase
- Pathologies mammaires rares



Pour les enfants et adolescents

Référent médical

Dr Julie LIENARD

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Hôpital d'enfants

Service de médecine infantile

Rue du Morvan 54500 VANDOEUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 46 75

Pathologies rares de l'insulino-sécrétion et de l'insulino-sensibilité Centre de compétence PRISIS

Pathologies prises en charge

Pathologies rares de l'insulino-sécrétion et de l'insulino-sensibilité, c'est-à-dire les maladies rares de l'homéostasie du glucose et/ou de l'insuline incluant les

formes rares de diabète, les syndromes lipodystrophiques, les syndromes d'insulino-résistance extrême, les diabètes monogéniques et/ou syndromiques de l'enfant et/ou de l'adulte, les diabètes néonatals :

- Syndromes lipodystrophiques
- Lipodystrophies génétiques
- Lipodystrophies partielles familiales
- Lipodystrophies acquises
- Syndromes rares de résistance à l'insuline
- Diabète monogéniques de l'adulte ou de l'enfant (diabète MODY)
- Syndrome kystes rénaux-diabète/MODY5 (HNF1B)
- Diabète néonatal
- Diabète néonatal permanent
- Diabète néonatal transitoire
- Syndrome d'Alstrom
- Syndrome de Wolfram
- Syndrome de Wolcott-Rallison
- Diabète mitochondrial
- Syndrome IPEX
- Autres formes rares de diabète sucré



Pour les enfants et adolescents

Référent médical

Dr Carole LEGAGNEUR

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Hôpital d'enfants, service de médecine infantile

Rue du Morvan 54500 VANDŒUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 45 00



Pour les adultes

Référent médical

Dr Stéphanie JELLIMANN

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Hôpital d'adultes – bâtiment principal

Service d'endocrinologie du diabète et de la nutrition

Rue du Morvan 54500 VANDŒUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 71 50

Maladies rares immuno- hématologiques **Filière MaRIH**



Maladies rares en Lorraine : les centres d'expertise

103

Amylose AL et autres maladies par dépôt d'immunoglobulines monoclonales

Centre de compétence

Pathologies prises en charge

- Amylose AL systémique et localisée
- Cryoglobulinémies
- Scléromyxoedème et autres maladies cutanées associées aux gammopathies monoclonales
- Syndrome POEMS, neuropathies anti-MAG
- Glomérulopathies avec dépôts d'Ig monoclonales, dépôts de C3



Pour les adultes

Référent médical

Dr Caroline JACQUET

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Hôpital d'adultes – bâtiment principal

Service d'hématologie

Rue du Morvan 54500 VANDOEUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 35 50

Angiodèmes à kinines

Centre de compétence CREAK

Pathologies prises en charge

- Angiodèmes à kinines



Pour les adultes

NANCY

Référent médical

Pr Roland JAUSSAUD

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Bâtiment Philippe Canton

Département Médecine Interne et Immunologie Clinique

Rue du Morvan 54500 VANDOEUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 41 43

med.interne-premiere.consultation@chru-nancy.fr

Aplasies médullaires acquises et constitutionnelles

Centre de compétence

Pathologies prises en charge

- Aplasies médullaires acquises
- HPN
- Anémie (maladie) de Fanconi
- Diskératose congénitale (téloméopathies)
- Anémie de Blackfan-Diamond
- Syndrome GATA2
- Syndrome de Shwachman Diamond
- Amégacaryocytose congénitale
- Anémie réfractaire sidéroblastique idiopathique
- Aplasies médullaires constitutionnelles autres



Pour les enfants et adolescents

Référent médical

Dr Cécile POCHON

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Hôpital d'enfants

Service d'onco-hématologie pédiatrique

Rue du Morvan 54500 VANDOEUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 46 37



Pour les adultes

Référent médical

Dr Simona PAGLIUCA

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Hôpital d'adultes – bâtiment principal

Service d'hématologie

Rue du Morvan 54500 VANDOEUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 32 82

Cytopénies auto-immunes de l'enfant

Centre de compétence CEREVANCE

Pathologies prises en charge

- Neutropénies
- Anémies

- Thrombopénies



Pour les enfants et adolescents

Référent médical

Dr Hélène DEUTSCH

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Hôpital d'enfants, service de médecine infantile

Rue du Morvan 54500 VANDOEUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 46 37

n.mitre@chru-nancy.fr

Doctolib

Cytopénies auto-immunes de l'adulte

Centre de compétence CeReCAI

Pathologies prises en charge

- Purpura thrombopénique immunologique
- Anémie hémolytique auto-immune
- Syndrome d'Evans

- Microangiopathie thrombotique
- Neutropénies auto-immunes



Pour les adultes

Référent médical

Dr Thomas MOULINET

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Bâtiment Philippe Canton

Département de médecine interne et immunologie clinique

Rue du Morvan 54500 VANDŒUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 41 43

med.interne-premiere.consultation@chru-nancy.fr

Déficits immunitaires héréditaires

Centre de compétence CEREDIH

Pathologies prises en charge

- Déficits immunitaires humoraux dont agammaglobulinémie, déficit immunitaire commun variable (DICV), syndrome hyper-IgM
- Déficits immunitaires cellulaires dont déficits immunitaires combinés sévères (SCID ou «bébés-bulle»), déficits immunitaires combinés, syndrome de Wiskott Aldrich
- Déficits de l'immunité innée dont granulomatose septique chronique, déficit d'adhésion leucocytaire, déficits immunitaires avec susceptibilité microbienne élective
- Déficits de l'homéostasie du système immunitaire dont syndrome auto-immun avec lymphoprolifération, syndrome hémophagocyttaire
- Anomalies du complément



Pour les adultes

Référent médical

Pr Roland JAUSSAUD

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Bâtiment Philippe Canton

Département de médecine interne et immunologie clinique

Rue du Morvan 54500 VANDOEUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 41 43

med.interne-premiere.consultation@chru-nancy.fr



Pour les enfants et adolescents

Référent médical

Dr Hélène DEUTSCH

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois - Hôpital d'enfants

Rue du Morvan 54500 VANDOEUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 46 37

Histiocytoses

Centre de compétence

Pathologies prises en charge

- Histiocytoses langerhansiennes et non langerhansiennes



Pour les enfants et adolescents

Référent médical

Dr Ludovic MANSUY

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Hôpital d'enfants

Rue du Morvan 54500 VANDOEUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 47 34

Mastocytoses

Centre de compétence CEREMAST

Pathologies prises en charge

- Mastocytoses et pathologies mastocytaires (SAMA)



Pour les adultes

Référent médical

Pr Roland JAUSSAUD

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Bâtiment Philippe Canton

Département de médecine interne et immunologie clinique

Rue du Morvan 54500 VANDOEUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 41 43

med.interne-premiere.consultation@chru-nancy.fr

Microangiopathies thrombotiques Centre de compétence CNR-MAT

Pathologies prises en charge

- Purpura thrombotique thrombocytopénique (PTT)
- Syndrome Hémolytique et Urémique (SHU)

Autres syndromes de MAT associés à :

- VIH
- Prise de certains médicaments
- Cancers
- Allogreffe de cellules souches hématopoïétiques
- Grossesse, en particulier le HELLP syndrome



Pour les adultes

Référent médical

Pr Pierre PEREZ

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Hôpital d'adultes – bâtiment principal

Service de médecine intensive et de réanimation

Rue du Morvan 54500 VANDOEUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 40 84

Maladies rares sensorielles

Filière SENSGENE

SENSGENE
Maladies Rares Sensorielles

FILIÈRE
DE SANTÉ
MALADIES
RARES

Surdités génétiques

Centre de compétence

Pathologies prises en charge

Surdités de début précoce, syndromiques ou non



Pour les enfants et adolescents

Référent médical

Dr Laëtitia LAMBERT

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Hôpital d'enfants, rez-de-chaussée

Consultations de pédiatrie

Rue du Morvan 54500 VANDOEUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 36 22

sec-gen-clinique@chru-nancy.fr



Pour les adultes

Référent médical

Dr Laëtitia LAMBERT

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Maternité

Consultations de néonatalogie

10, rue du Dr Heydenreich 54000 NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 34 43 76

sec-gen-clinique@chru-nancy.fr

Maladies respiratoires rares

Filière RespiFIL



Maladies rares en Lorraine : les centres d'expertise

118

Hypertension pulmonaire

Centre de référence constitutif PulmoTension

Pathologies prises en charge

- Hypertension artérielle pulmonaire
- Hypertension pulmonaire thromboembolique chronique
- Hypertension pulmonaire due à une maladie respiratoire chronique / due à une maladie veino-occlusive pulmonaire
- Hypertension pulmonaire d'origine multifactorielle non élucidée
- Hypertension pulmonaire due à une anémie hémolytique chronique



Pour les enfants et adolescents

Référent médical

Dr Gilles BOSSER

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois
Hôpital d'enfants

Rue du Morvan 54500 VANDOEUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 32 49



Pour les adultes

Référent médical

Pr Ari CHAOUAT

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Bâtiment Philippe Canton, service de pneumologie

Rue du Morvan 54500 VANDŒUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 40 21

Maladies pulmonaires rares de l'adulte

Centre de compétence ORPHA-LUNG

Pathologies prises en charge

- Fibrose pulmonaire idiopathique
- Manifestations pulmonaires des maladies systémiques
- Protéïnose alvéolaire
- Formes familiales de pneumopathies interstitielles diffuses
- Lymphangioléiomatomate



Pour les adultes

Référent médical

Dr Anne GUILLAUMOT

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Bâtiment Philippe Canton

Rue du Morvan 54500 VANDŒUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 40 21

Maladies respiratoires rares Centre de compétence RespiRare

Pathologies prises en charge

- Malformation respiratoire ou thoracique
- Hypoplasie pulmonaire primitive
- Dysplasie broncho-pulmonaire
- Dyskinésie ciliaire primitive
- Bronchiectasie idiopathique
- Bronchiolite oblitrante
- Apnée infantile

- Pneumopathie interstitielle primaire spécifique de l'enfance due à des protéines du surfactant pulmonaire
- Pneumopathie interstitielle spécifique de la petite enfance
- Autres pneumopathies interstitielles primaires spécifiques de l'enfance
- Pneumopathie interstitielle secondaire spécifique de l'enfance associée à une maladie systémique
- Pneumopathie interstitielle primaire de l'enfance et de l'adulte
- Pneumopathie interstitielle secondaire de l'enfance et de l'adulte
- Autres maladies pulmonaires rares
- Tumeurs respiratoires rares
- Malformations congénitale des voies aériennes pulmonaires
- Arcs aortiques anormaux



Pour les enfants et adolescents

Référent médical

Pr Cyril SCHWEITZER

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois
Hôpital d'enfants, entresol
Service de médecine infantile
Rue du Morvan 54500 VANDOEUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 48 70

secretariat.pneumologie.pediatrique@chru-nancy.fr

**Maladies
vasculaires rares
avec atteinte
multi systémique
Filière FAVA-Multi**



Anomalies vasculaires neurologiques cérébro-médullaires

Centre de compétence

Pathologies prises en charge

- Malformation artérioveineuse cérébrale
- Malformations artérioveineuses durales du crâne
- Malformation artérioveineuse médullaire
- Fistule artérioveineuse cérébrale
- Fistule artérioveineuse médullaire



Pour les enfants et adolescents

Référent médical

Pr Olivier KLEIN

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Hôpital d'enfants

Service de neurochirurgie pédiatrique

Rue du Morvan 54500 VANDOEUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 85 52 11



Pour les adultes

Référent médical

Pr René ANXIONNAT

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpital Central

Bâtiment des Neurosciences Lepoire

29, rue Lionnois 54000 NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 85 26 31

a.dazy@chru-nancy.fr ou n.zonca@chru-nancy.fr

Anomalies vasculaires superficielles Centre de compétence

Pathologies prises en charge

- Tumeurs et malformations vasculaires
- Malformations vasculaires superficielles (MAVs, ML, MV, MC, Sd combinées)



Pour les enfants, adolescents et adultes

Référent médical

Pr Nicla SETTEMBRE

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Institut Louis Mathieu, rez-de-chaussée, porte 6

Service de chirurgie vasculaire et endoluminale

Prendre rendez-vous

03 83 15 30 64

secretariat.chirurgie-vasculaire@chru-nancy.fr

Lymphœdèmes primaires

Centre de compétence

Pathologies prises en charge

- Lymphœdèmes primaires



Pour les enfants et adolescents

Référent médical

Dr Justine WOURMS

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois
Hôpital d'enfants
Rue du Morvan 54500 VANDOEUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 36 14
m.barbier@chru-nancy.fr



Pour les adultes

Référent médical

Pr Stéphane ZUILY

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois
Institut Louis Mathieu, rez-de-chaussée, porte 6
Service de médecine vasculaire
Rue du Morvan 54500 VANDOEUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 36 14
m.barbier@chru-nancy.fr
Doctolib

Maladies artériielles rares

Centre de compétence de Lorraine

Pathologies prises en charge

- Artérite de Takayasu
- Dysplasie fibro-musculaire artérielle
- Syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire
- Maladie de Buerger
- Pseudoxanthome élastique
- Dissection héréditaire des artères cervicales et cérébrales
- Anévrisme familial de l'aorte thoracique et dissection aortique
- Syndrome de Loeys-Dietz
- Syndrome CLOVE
- Bicuspidie aortique familiale



Pour les adultes

Référent médical

Pr Denis WAHL

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Institut Louis Mathieu, rez-de-chaussée, porte 6

Service de médecine vasculaire
Rue du Morvan 54500 VANDŒUVRE-LÈS-NANCY
Prendre rendez-vous
03 83 15 36 14

Maladie de Marfan et apparentés

Centre de compétence

Pathologies prises en charge

- Syndrome de Marfan et apparentés, maladies aortiques rares



Pour les enfants et adolescents

Référent médical

Dr Justine WOURMS

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Hôpital d'enfants

Rue du Morvan 54500 VANDŒUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 36 14

m.barbier@chru-nancy.fr



Pour les adultes

Référent médical

Pr Stéphane ZUILY

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Institut Louis Mathieu, rez-de-chaussée, porte 6

Service de médecine vasculaire

Rue du Morvan 54500 VANDŒUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 36 14

m.barbier@chru-nancy.fr

Doctolib

Maladie de Rendu-Osler-Weber

Centre de compétence

Pathologie prise en charge

Télangiectasie hémorragique héréditaire ou maladie de Rendu-Osler-Weber



Pour les enfants et adolescents

Référent médical

Dr Anne MIRGUET

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Hôpital d'enfants, service de médecine infantile

Rue du Morvan 54500 VANDŒUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 47 41



Pour les adultes

Référent médical

Dr Shirine MOHAMED

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Bâtiment Philippe Canton, département de médecine

interne et immunologie clinique

Rue du Morvan 54500 VANDŒUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 41 43

Malformations pelviennes et médullaires rares

Filière NeuroSphinx



NeuroSphinx

FILIÈRE SANTÉ MALADIES RARES

Maladie de Chiari et malformations vertébrales et médullaires rares

Centre de référence constitutif C-MAVEM

Pathologies prises en charge

- Anomalies de Fermeture du Tube Neural (AFTN)
(ouvertes et fermées, tous types de spina bifida)
- Anomalies de la charnière occipito-cervicale
(achondroplasie, Trisomie 21, dysplasies spondylo-épiphysaires, spondylo-métaphysaires, mucopolysaccharidoses...)
- Malformation de Chiari
- Syringomyélie
- Kystes de Tarlov
- Lipome associé à une dysraphie neuro spinale (lipome lombo sacré, du cône, du filum), malformation du cordon médullaire divisé (diastématomyélie)
- Anomalies vertébrales dans le cadre de nombreux syndromes dont VACTERL, Currarino, Klippel Feil et Goldenhaar

L'une des particularités de l'expertise du centre est le diagnostic anténatal et l'appréciation du pronostic des malformations rentrant dans le cadre de C-MAVEM,

les consultations anténatales et la chirurgie materno-foetale du spina bifida



Pour les enfants et adolescents

Référent médical

Pr Olivier KLEIN

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Hôpital d'enfants

Service de neurochirurgie et chirurgie faciale et pédiatrique

Rue du Morvan 54500 VANDŒUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 52 11

CRMR.MAVEM@chru-nancy.fr



Pour les adultes

Référent médical

Dr Anthony JOUD

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpital Central
Bâtiment des Neurosciences Lepoire
29, rue Lionnois 54000 NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 52 11
CRMR.MAVEM@chru-nancy.fr

Malformations ano-rectales et pelviennes et médullaires rares

Centre de compétence MAREP

Pathologies prises en charge

- Malformations anorectales et pelviennes isolées et syndromiques
- Maladie de Hirschsprung
- Syndrome de Currarino
- Dysgénésies caudales
- Dysfonctionnements vésico-sphinctériens
- Association VACTREL



Pour les enfants et adolescents

Référent médical

Dr Nicolas BERTE

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Hôpital d'enfants, rez-de chaussée

Service de chirurgie infantile

Rue du Morvan 54500 VANDOEUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 47 11

03 83 15 46 73

03 83 15 46 74

Malformations des voies urinaires

Centre de compétence MARVU

Pathologies prises en charge

- Valves de l'urètre postérieur (VUP)
- Exstrophie Vésicale-Epispadias

- Duplication de l'urètre
- Autres anomalies rares de l'urètre (Hypospadias féminin, atrésie)
- Urètres ectopiques
- Syndrome de Prune Belly
- Anomalies de fusion, de nombre, ou de migration rénale
- Lithiases urinaires de l'enfant d'origine congénitale
- Persistance du sinus urogénital



Pour les enfants et adolescents

Référent médical

Dr Nicolas BERTE

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Hôpital d'enfants, rez-de-chaussée

Service de chirurgie infantile

Rue du Morvan 54500 VANDOEUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 47 11

03 83 15 46 73

03 83 15 46 74

Malformations rénales rares

Filière ORKID

ORKiD FILIÈRE ORPHAN KIDNEY DISEASES

Maladies rares en Lorraine : les centres d'expertise

139

Maladies rénales rares

Centre de compétence MARHEA

Pathologies prises en charge

- Insuffisance rénale aigue (shu, intoxication...)
- Insuffisances rénales chronique du stade de maladie rénale de stade 1 à l'insuffisance rénale terminale avec mise en place des techniques de suppléance
- Syndrome néphrotique idiopathique à lésions glomérulaires minimes de l'enfant
- Autres glomérulopathies aigues et chroniques (GNA post infectieuse, néphropathie du purpura rhumatoïde, glomérulonéphrites extra membraneuse, syndrome d'Alport néphropathie lupique...)
- Syndrome néphrotique génétique
- Atteintes néphrologiques des ciliopathies (syndrome de Bardetbiedl, néphronophtise...)
- Tubulopathie innées (syndrome de Bartter et de Gittelman, diabète insipide néphrogénique, cystinose, syndrome de Lowe...) et acquises (TINU, néphrite tubulo interstitiel, post chimiothérapie)
- Pathologie lithiasique pour le bilan étiologique et la prévention
- Lithiase et néphrocalcinose d'origine génétique (hyperoxalurie, cystinurie, hypercalciurie...)

- Pathologies kystiques rénales (polykystose récessive, dominante, sclérose tubéreuse de Bourneville...)
- Prise en charge néphrologique des uropathies complexes (valve de l'urètre postérieure, anomalie cloacale...)
- Prise en charge du suivi des anomalies embryonnaires rénales (rein unique, rein ectopique, dysplasie...)
- Prise en charge des HTA notamment rénovasculaires



Pour les enfants et adolescents

Référent médical

Dr Isabelle VRILLON

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Hôpital d'enfants

Entresol

Service de néphrologie pédiatrique

Rue du Morvan 54500 VANDŒUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 47 41

nephroped@chru-nancy.fr



Pour les adultes

Référent médical

Pr Adrien FLAHAULT

Dr Raphaël KORMANN

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Hôpital d'adultes – bâtiment principal

Service d'hématologie

Rue du Morvan 54500 VANDOEUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 71 50

Syndrome néphrotique idiopathique

Centre de compétence SNI

Pathologies prises en charge

- Syndromes néphrotiques idiopathiques à lésion glomérulaire minime

- Syndromes néphrotiques d'origine immunologique corticorésistants
- Syndromes néphrotiques secondaires
- Syndromes néphrotiques d'origine génétique (syndrome néphrotique finlandais, mutation NPHS2, mutation NPHS3, syndrome nail patella...)



Pour les enfants et adolescents

Référent médical

Dr Isabelle VRILLON

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Hôpital d'enfants

Entresol

Service de néphrologie pédiatrique

Rue du Morvan 54500 VANDOEUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 47 41

nephroped@chru-nancy.fr



Pour les adultes

Référent médical

Pr Adrien FLAHAULT

Dr Raphaël KORMANN

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Hôpital d'adultes – bâtiment principal

Service d'hématologie

Rue du Morvan 54500 VANDOEUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 71 50

Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR

Filière Muco-CFTR



Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR - adultes

Centre de ressources et compétences

Pathologies prises en charge

Mucoviscidose et affections liées à une anomalie du CFTR :

- Mucoviscidose
- Absence congénitale bilatérale des canaux déférents
- Bronchiectasie idiopathique
- Pancréatite chronique héréditaire
- Kératodermie palmoplantaire aquagénique



Pour les adultes

Référent médical

Dr Anne GUILLAUMOT

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Bâtiment Philippe Canton

Rue du Morvan 54500 VANDOEUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 33 95

crcmadultes@chru-nancy.fr

Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR - enfants

Centre de ressources et de compétences

Pathologies prises en charge

Mucoviscidose et affections liées à une anomalie du CFTR :

- Mucoviscidose
- Absence congénitale bilatérale des canaux déférents
- Bronchiectasie idiopathique
- Pancréatite chronique héréditaire
- Kératodermie palmoplantaire aquagénique



Pour les enfants

Référent médical

Dr Aurélie TATOPOULOS

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpitaux de Brabois

Hôpital d'enfants

Service de médecine infantile

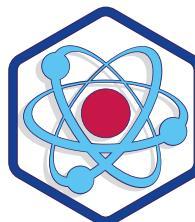
Rue du Morvan 54500 VANDOEUVRE-LÈS-NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 15 45 56

Sclérose latérale amyotrophique & autres maladies du neurone moteur

Filière FILSLAN



FILSLAN

Filière de Santé Maladies Rares
Sclérose Latérale Amyotrophique
et Maladies du Neurone Moteur

Sclérose amyotrophique et autres maladies rares du neurone moteur

Centre de ressources et compétences SLA

Pathologies prises en charge

- Sclérose latérale amyotrophique (maladie de Charcot)
- Maladie de Kennedy
- Syndrome post-polio-myélite
- Sclérose latérale primitive
- Amyotrophie monomyélique
- Sclérose latérale amyotrophique juvénile
- Autres maladies du motoneurone



Pour les adultes

Référent médical

Dr Sophie PITTION-VOUYOVITCH

Lieu de consultation

CHRU de Nancy - Hôpital Central

Bâtiment des Neurosciences Lepoire

29, rue Lionnois 54000 NANCY

Prendre rendez-vous

03 83 85 16 88

neurologie@chru-nancy.fr

Autres ressources utiles

Annuaire des centres experts maladies rares dans le Grand-Est

<https://www.maladiesrares-grandest.fr/wp-content/uploads/sites/11/2024/02/2024-2 -liste-des-cmr-du-grand-est.pdf>

Information sur les maladies rares

Maladies Rares Info Services

N° vert (appel gratuit) : 0800 40 40 43

www.maladiesraresinfo.org

Alliance Maladies rares

Plus de 240 associations de patients maladies rares

www.alliance-maladies-rares.org

Filières de Santé Maladies Rares

www.filieresmaladiesrares.fr

Orphanet

<https://www.orpha.net>

Haute Autorité de santé

Protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS) disponibles pour de nombreuses maladies rares, avec une fiche synthèse à destination des médecins traitants.

https://www.has-sante.fr/jcms/c_1340879/fr/protocoles-nationaux-de-diagnostic-et-de-soins-pnds

Aides au diagnostic

Les clés du diagnostic

<https://clesdudiagnostic.fr>

Application RDK (Rare Disease Knowledge)

Téléchargeable gratuitement sur :

<https://www.asweknow.com/rdk>



maladiesrares@chru-nancy.fr