

# Centres de compétences

Le centre de référence des maladies osseuses constitutionnelles forme depuis 2007 un réseau national avec 14 centres de compétences reconnus en France.

**Caen** : Hôpital Côte de Nacre,  
Dr Alexandra Desdoits (tél. 02 31 06 44 86)

**Clermont-Ferrand** : CHU Hôtel-Dieu,  
Dr Christine Francannet (tél. 04 73 75 06 54)

**Lille** : Hôpital Jeanne de Flandre,  
Dr Anne Dieux-Coeslier (tél. 03 20 44 49 11)

**Limoges** : CHU-Hôpital de la Mère et de l'Enfant,  
Dr Virginie Vacquerie (tél. 05 55 05 86 85)

**Lyon** : Hôpital Femme Mère Enfant, Bron  
Dr Massimiliano ROSSI (tél. 04 27 85 55 73)

**Montpellier** : CHU Arnaud de Villeneuve,  
Pr David Geneviève (tél. 04 67 33 65 64)

**Marseille** : Hôpital des Enfants de la Timone,  
Dr Sabine Sigaudy (tél. 04 91 38 67 49)

**Nantes** : Hôpital Hôtel-Dieu,  
Dr Bertrand Isidor (tél. 02 40 08 32 45)

**Nice** : Hôpital l'Archet,  
Dr Fabienne Giuliano (tél. 04 92 03 62 43)

**Rennes** : CHU de Rennes,  
Pr Philippe Violas (tél. 02 99 26 59 30)

**Saint-Denis** : Centre Hospitalier régional,  
Dr Bérénice Doray (tél. 02 62 90 54 90)

**Strasbourg** : CHRU Hautepierre,  
Dr Elise Schaefer (tél. 03 88 12 81 20)

**Toulouse** : Hôpital des Enfants,  
Pr Jean-Pierre Salles (tél. 05 34 55 85 49)

**Vandœuvre-les-Nancy** :  
Hôpital d'Enfants de Brabois,  
Pr Pierre Journeau (tél. 03 83 15 47 07)

## Pour nous joindre

Hôpital universitaire Necker-Enfants malades  
149 rue de Sèvres - 75015 Paris  
Tél. 01 42 19 27 13/ 01 44 49 51 53  
Fax 01 44 49 51 50  
Mail : cr.moc@nck.aphp.fr

**Prise de rendez-vous :**  
[rdv.genetique@nck.aphp.fr](mailto:rdv.genetique@nck.aphp.fr)

## Associations

Le CR MOC travaille en relation étroite avec les associations concernées :

AMEM - Association de la Maladie des exostoses multiples

APPT - Association des personnes de petite taille

AOI - Association ostéogénèse imparfaite

Association à la volette pour les dysplasies polyépiphysaires

Association Ollier-Maffucci Europe

Association syndrome de Poland

Hypophosphatasie Europe

FOP France - Association française sur la fibrodysplasie ossifiante progressive

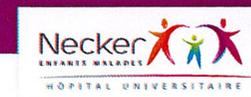
SOLHAND - Solidarité Handicap autour des maladies rares

VML - Vaincre les maladies lysosomales



INFORMATION

## Centre de référence maladies rares Maladies Osseuses Constitutionnelles



# Qu'est-ce qu'une maladie osseuse constitutionnelle ?

Les maladies osseuses constitutionnelles (MOC) sont dues à des altérations de gènes codant pour des protéines impliquées dans le développement et la croissance du squelette. Elles entraînent une insuffisance staturale et des déformations osseuses de sévérité variable.

Il existe plus de 400 MOC dont certaines sont plus fréquentes comme l'achondroplasie, l'ostéogenèse imparfaite ou la maladie des exostoses multiples.

Le centre de référence (CR) MOC suit plus de 4 500 patients de l'âge pédiatrique à l'âge adulte.

## Sites hospitaliers parisiens

Le CR MOC s'articule autour de 4 sites hospitaliers parisiens

### 2 sites pédiatriques

- **Hôpital universitaire Necker-Enfants malades** (site coordonnateur)  
Pr Valérie Cormier-Daire et Dr Geneviève Baujat
- **Hôpital Armand-Trousseau** - Dr Véronique Forin

### 2 sites adultes

- **Hôpital Cochin** - Pr Christian Roux
- **Hôpital Lariboisière** - Pr Martine Cohen-Solal

## Missions du CR MOC

- Établir un diagnostic ;
- Mettre en place le suivi et prévenir au mieux les éventuelles complications ;
- Assurer la continuité de la prise en charge jusqu'à l'âge adulte ;
- Diffuser le savoir et les bonnes pratiques médicales ;
- Participer au développement des programmes de recherche clinique et fondamentale sur ces pathologies ;
- Participer à la surveillance épidémiologique ;
- Animer et coordonner les réseaux de correspondants médico-sociaux et éducatif impliqués ;
- Être des interlocuteurs privilégiés pour les tutelles et les associations de malades ;
- Proposer un accompagnement psychologique et socio-éducatif adapté.

## Diagnostic et prise en charge

- **Le diagnostic** repose essentiellement sur l'examen clinique et radiologique ;
- **Le suivi du patient est global** : croissance et développement de l'enfant, sommeil, intégration scolaire, prise en charge des complications orthopédiques, de la douleur, des complications ORL, respiratoires, ophtalmologiques et autres...
- **Une prise en charge multidisciplinaire** est indispensable. Le plus souvent, il n'existe pas de traitement spécifique mais les schémas de suivi par pathologie sont aujourd'hui mieux codifiés. De nouvelles thérapeutiques sont en voie d'émergence.

## Principales réalisations du centre depuis sa création en 2004

- Consultations d'expertise diagnostique ante et post natale ;
- Élaboration de guides de prise en charge ;
- Mise en place des consultations pluridisciplinaires spécialisées :
  - Orthopédie-génétique (Necker)
  - Rhumatologie-génétique (Necker)
  - Transition adolescents / adultes (Cochin et Lariboisière) ;
- Mise en place du diagnostic moléculaire en routine de plus de 150 MOC ;
- Labellisation et animation d'un réseau de 14 centres de compétences régionaux ;
- Partenariat avec l'industrie biopharmaceutique pour des protocoles cliniques et thérapeutiques ;
- Mise en place de réunions MOC :
  - réunion hebdomadaire clinico-moléculaire
  - réunion trimestrielle charnière/MOC et voies respiratoires/MOC
  - réunion mensuelle radio/MOC
  - réunion semestrielle du centre de référence et centres de compétences ;
- Création d'un diplôme universitaire dédié aux MOC depuis 2010 ;
- Publications : 400 articles scientifiques ; 28 chapitres d'ouvrage de référence.