



CHU DE REIMS

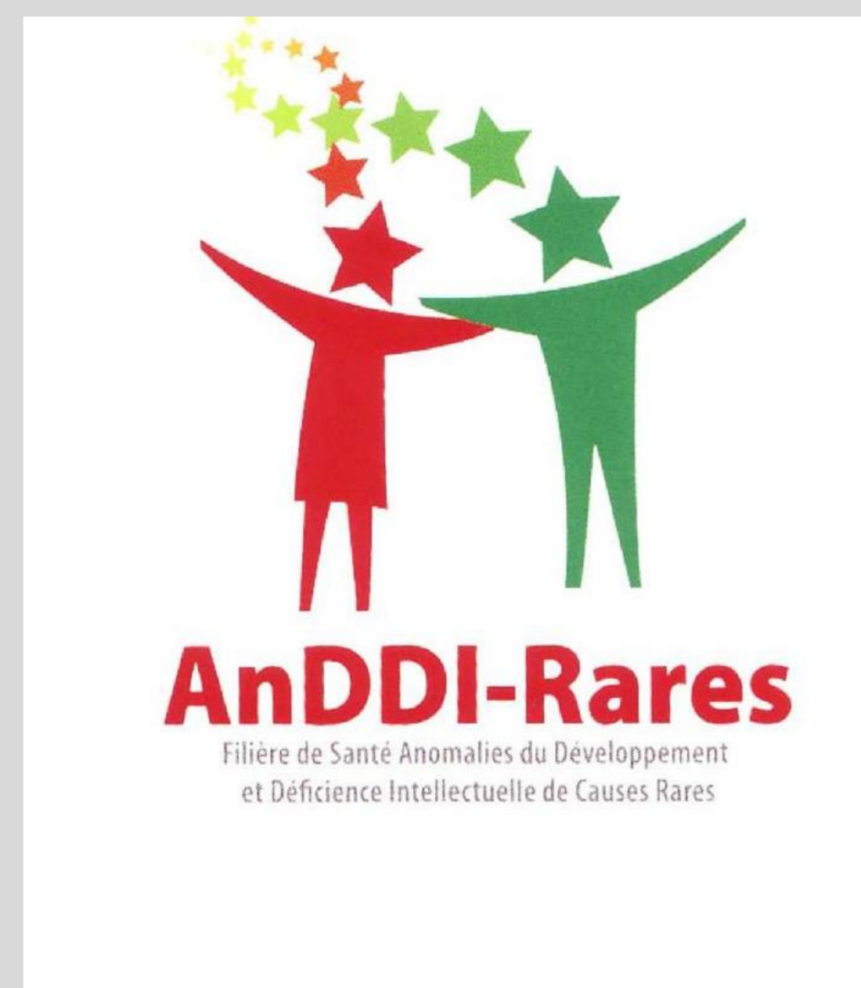
## Centre de Référence MALADIES RARES

# Anomalies du développement avec ou sans déficience intellectuelle de causes rares

Les anomalies du développement embryonnaire d'origine génétique représentent un groupe important de maladies rares (environ 2000).

Les signes évoluent souvent avec l'âge. L'identification spécifique d'une anomalie, grâce aux données cliniques, paracliniques et aux nouvelles technologies (CGH, exome, génome) permet d'optimiser la prise en charge et la surveillance du patient et d'adapter le conseil génétique pour la famille.

La prise en charge  
des patients avec  
Anomalie du  
Développement  
entre dans le cadre  
de la Filière de  
Santé ANDDi-Rares

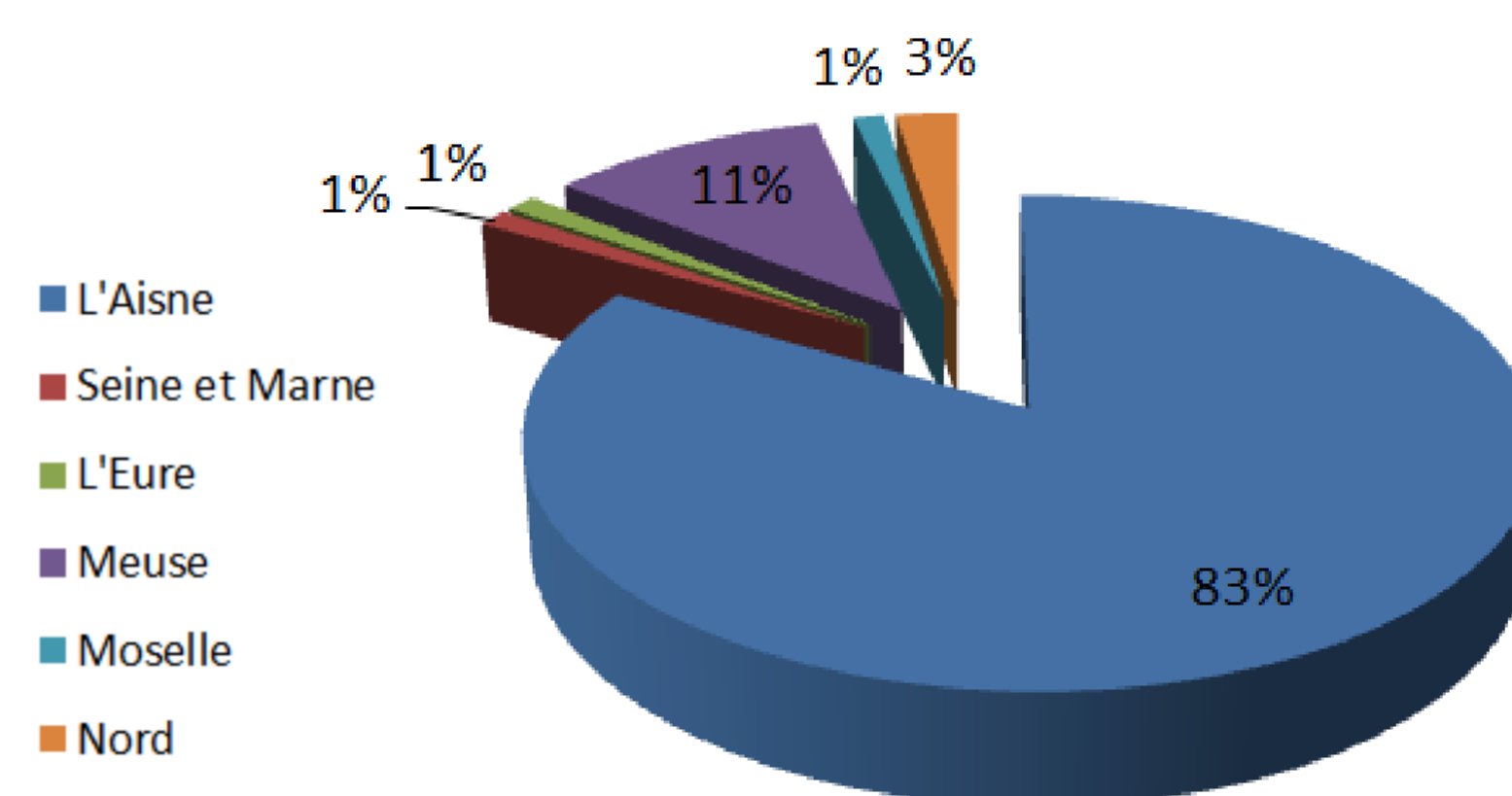


[www.anddi-rares.org](http://www.anddi-rares.org)

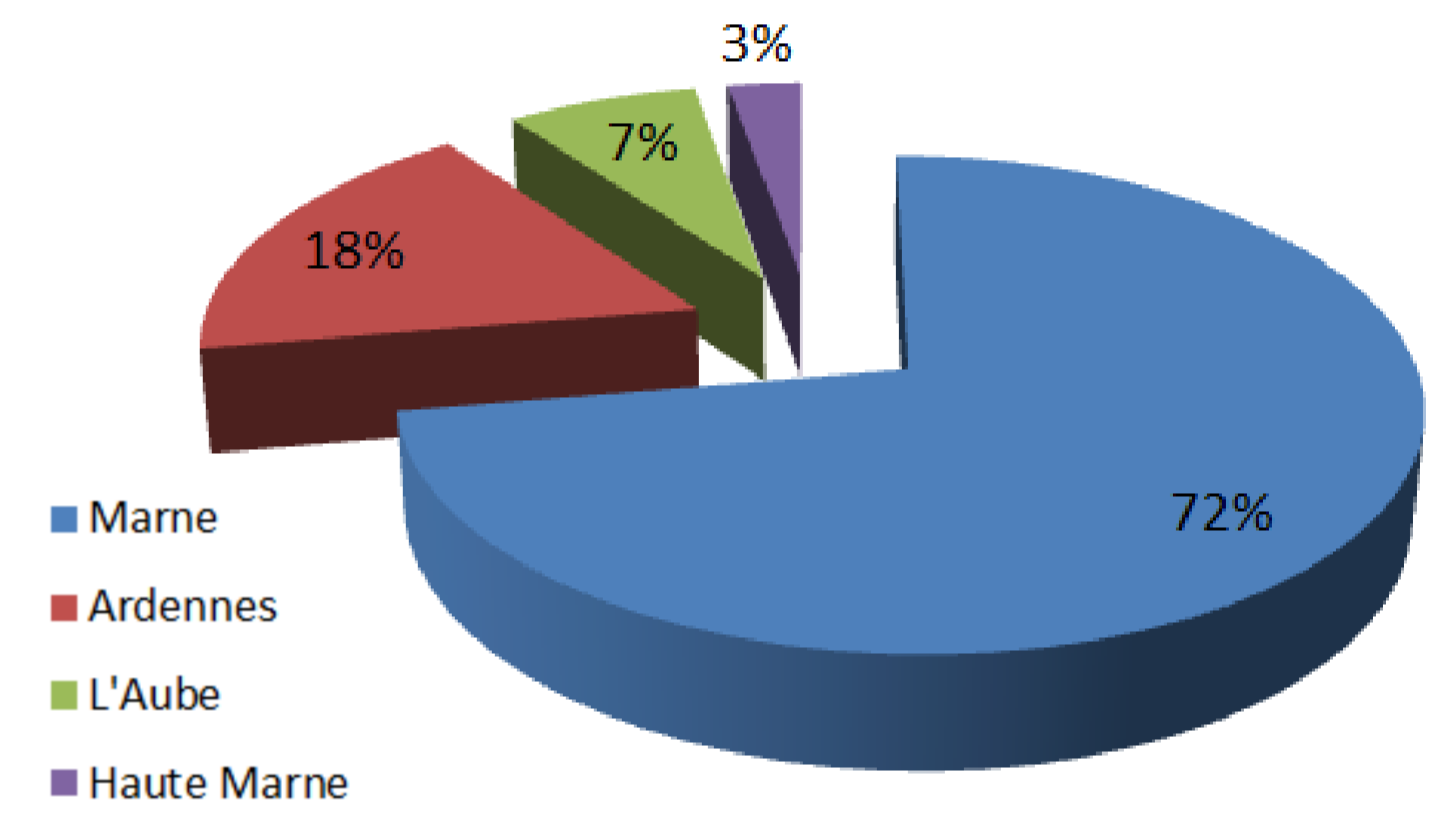
## Prise en charge au CHU de Reims

- Retard des acquisitions
- Déficiences intellectuelles (DI)
- Malformations isolées ou syndromiques, avec ou sans DI
- Retards de croissance staturo-pondéraux

### CONSULTATIONS HORS RÉGION



### CONSULTATIONS RÉGIONALES



## Ensemble faisons entendre la **voix des patients**



Alliance  
maladies rares



CENTRE DE REFERENCE  
Anomalies du développement  
et syndromes malformatifs

## COORDONNÉES

COORDONNATEUR  
DU CENTRE DE RÉFÉRENCE

ÉQUIPE MÉDICALE  
Service de Génétique

RENDEZ-VOUS  
AMERICAN MEMORIAL HOSPITAL  
45 rue Cognacq-Jay  
51092 REIMS cedex

Professeur Martine  
DOCO-FENZY

[secretariatgenetique@chu-reims.fr](mailto:secretariatgenetique@chu-reims.fr)

Pr Martine DOCO-FENZY  
Dr Céline POIRSIER  
Dr Monique MOZELLE  
Dr Marta SPODENKIEWICZ  
Pr Anne-Sophie LEBRE - Généticien biologiste  
Dr Lucas HERISSANT - Ingénieur  
Mme Lola LISSY - Conseillère génétique  
Mme Aurélie FAVRE - Psychologue  
Mme Séverine DEGLAIRE - Secrétaire

03 26 78 90 03