



**CHU DE REIMS**

est

# Centre de Référence MALADIES RARES



CENTRE DE REFERENCE  
Anomalies du développement  
et syndromes malformatifs

## Anomalies du développement et syndromes malformatifs

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, NGS) permet d'optimiser la prise en charge et la surveillance du patient et d'adapter le conseil génétique pour la famille.

### 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

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



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

Ensemble faisons entendre la voix des patients



## COORDONNÉES

### COORDONNATEUR DU CENTRE DE RÉFÉRENCE

**Professeur Martine  
DOCO-FENZY**

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

### MÉDECINS DE L'ÉQUIPE

#### Service de Génétique

Hôpital Maison Blanche, Alix de Champagne

**Pr Martine DOCO-FENZY**

**Pr Dominique GAILLARD**

**Dr Céline POIRSIER**

**Dr Monique MOZELLE**

**Pr Anne-Sophie LEBRE**

Généticien biologiste

**Me Audrey LANNOY**

Conseillère Génétique

**Mme Sylvie DEMIERE**

(interim) Psychologue

RENDEZ-VOUS  
HOPITAL MAISON BLANCHE  
ALIX DE CHAMPAGNE

**03 26 78 90 03**