



CHU DE REIMS

Centre de Compétence MALADIES RARES

Déficiences intellectuelles et malformations cérébelleuses chez l'enfant

Hypotonie du nourrisson, troubles du comportement, retard de langage, difficultés scolaires sont les principaux symptômes de la déficience intellectuelle. La démarche étiologique sera mise en route le plus tôt possible. La prise en charge comporte rééducation et adaptation scolaire.

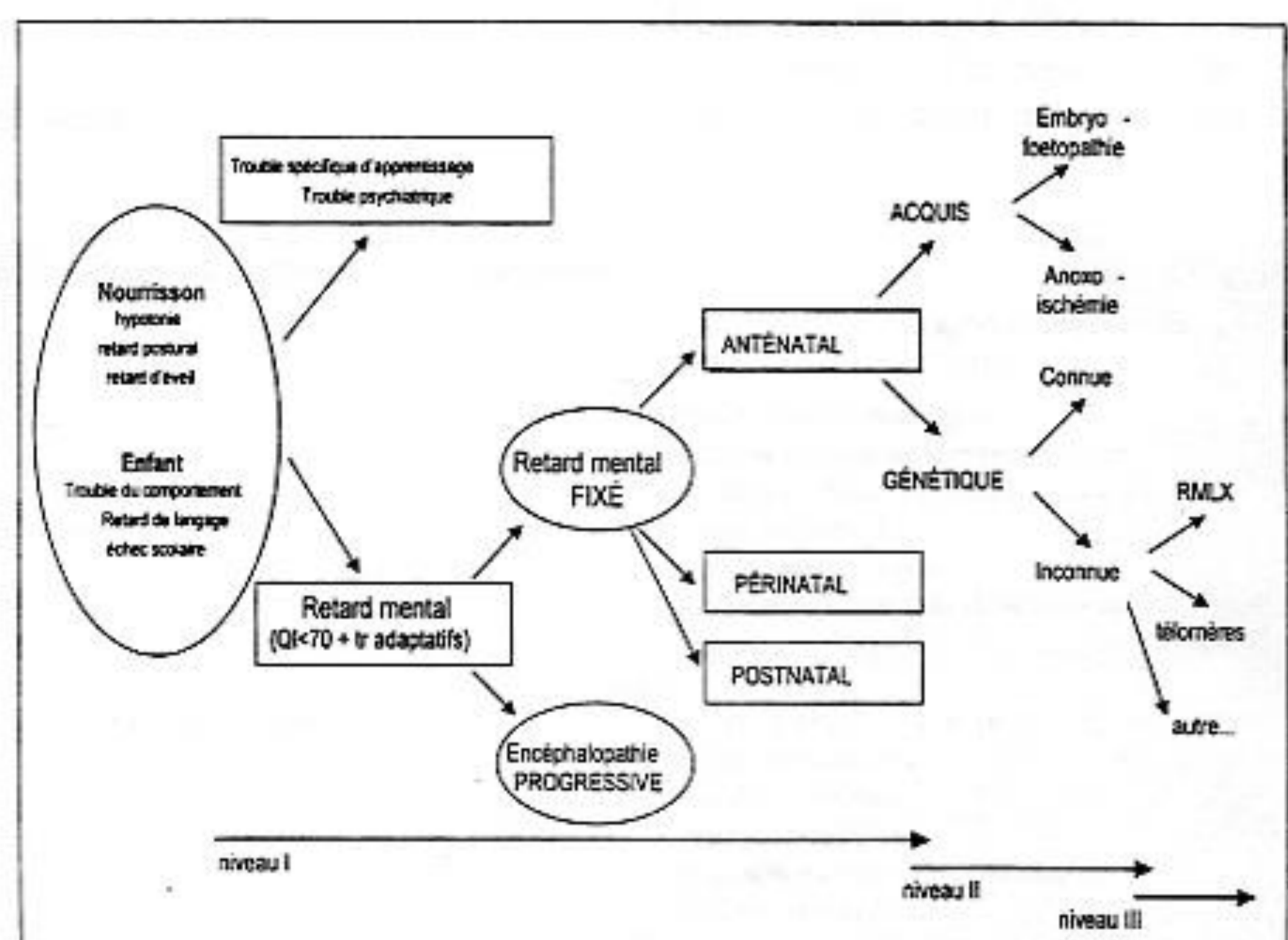


Figure 1. Démarche diagnostique devant un retard mental.
RMLX : retards mentaux liés au chromosome X ; télomères : microremaniements sous-télomériques.

Prise en charge au CHU de Reims

- Syndrome de Prader-Willi
- Syndrome de Smith-Magenis
- Syndrome de Williams Beuren
- Syndrome de Coffin Lowry
- Syndrome d'Angelman
- 22q11
- XqFra
- Steinert
- Dystrophie musculaire de Duchenne
- Syndrome de Joubert
- CDKL5
- ARX
- MECP2
- ...

Ensemble faisons entendre la
voix des patients



COORDONNATEUR
DU CENTRE DE COMPÉTENCE

Professeur Pascal
SABOURAUD

psabouraud@chu-reims.fr

COORDONNÉES

ÉQUIPE PLURIDISCIPLINAIRE

Neuropédiatres
Génétiiciens
Médecin MPR
Neuropsychologue
Orthophoniste
Psychomotricien

RENDEZ-VOUS
HÔPITAL AMÉRICAIN
Pédiatrie A

03 26 78 33 82