



CHU DE REIMS

Centre de Référence  
MALADIES RARES

# Anomalies du développement et syndromes malformatifs CLAD-Est

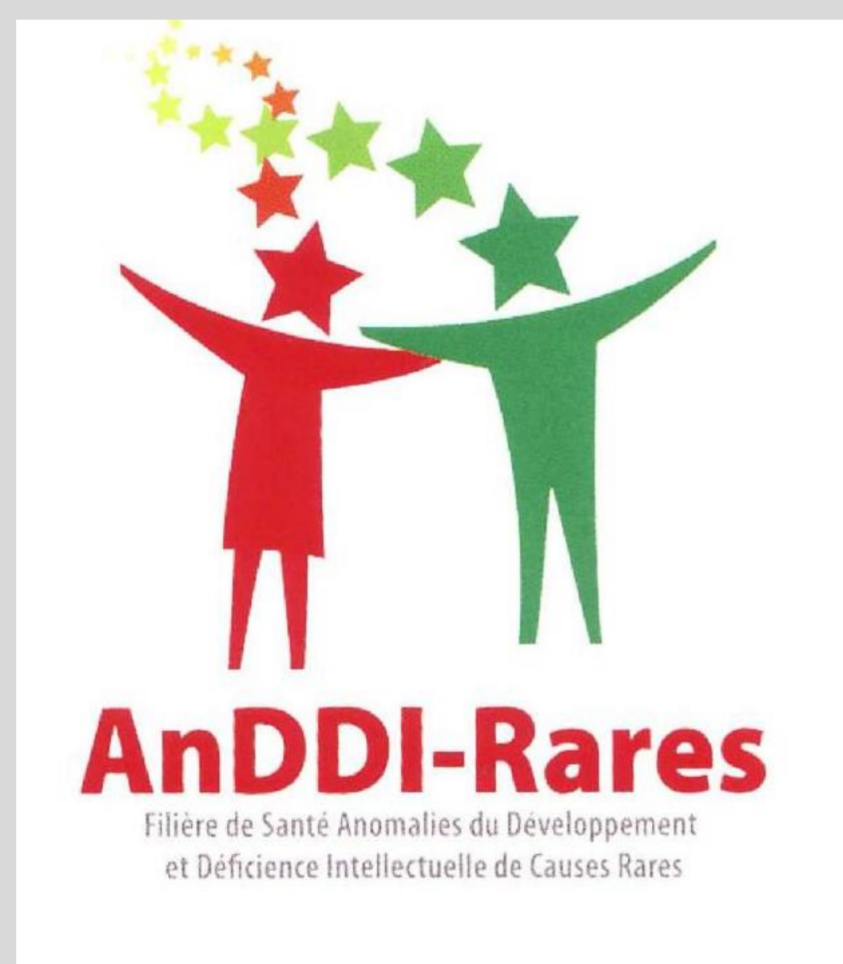
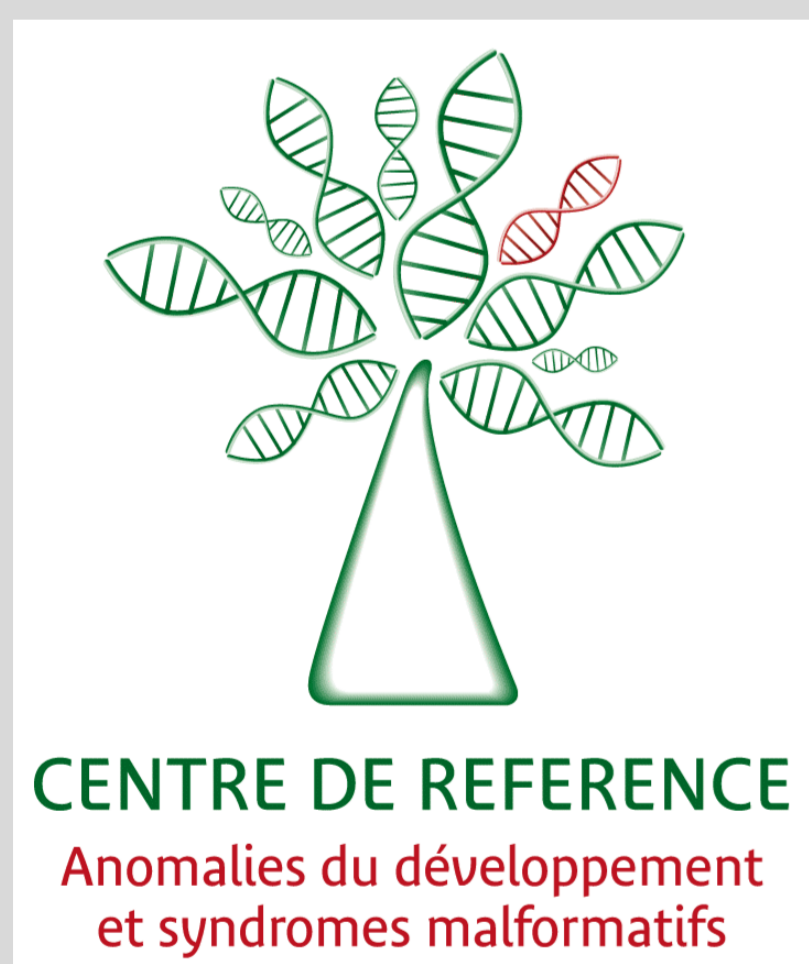
Les anomalies du développement (AD) peuvent être à l'origine de malformations avec ou sans déficience intellectuelle, touchant plus de 3% de la population, enfants et adultes.

Le **CLAD-Est** est le centre de référence des AD organisé en multisites au niveau de l'inter-région Est (Dijon, Strasbourg, Nancy, Reims), en lien avec la Filière de soins AnDDI-Rares.

Le centre de Reims est un centre constitutif qui rassemble une équipe médicale pluridisciplinaire spécialisée (neuropédiatres, MPR, chirurgiens, néonatalogues, pédiatres de spécialités, psychologue..).

Le Centre se donne pour principales missions :

- Lutter contre l'errance diagnostic en proposant les techniques d'analyses telles que l'Analyse Chromosomique sur puce à ADN, le séquençage génomique (Exome, Génome),
- Prise en charge multidisciplinaire coordonnée
- Accompagnement des familles avec possibilité d'accompagnement psychologique, conseil génétique
- Participation à des projets de recherches



## Prise en charge au CHU de Reims

### Anomalies du développement :

- Retard des acquisitions, Déficience intellectuelle (DI)
- Malformations isolées ou syndromiques (avec ou sans DI)
- Retard de croissance staturo-pondéral...

Plus de 5000 pathologies génétiques différentes en lien sont connues dont :

- Délétion 22q11
- Syndrome de Noonan
- Syndrome de l'X-Fragile...

## Ensemble faisons entendre la voix des patients



## COORDONNÉES

### COORDONNATEURS DU CENTRE DE RÉFÉRENCE

Docteur Céline POIRSIER  
[cpoirsier@chu-reims.fr](mailto:cpoirsier@chu-reims.fr)

Docteur Alban ZIEGLER  
[aziegler@chu-reims.fr](mailto:aziegler@chu-reims.fr)

### ÉQUIPE MÉDICALE ET PARAMÉDICALE

#### Génétique clinique

Pr M DOCO-FENZY  
Dr C JACQUIN  
Dr C POIRSIER  
Dr A ZIEGLER  
Génétiiciens

N DAUSSE et L RUFFIER,  
Conseillères en Génétique  
A BERTIN-SANNIER,  
Neuropsychologue  
V MEYER, secrétaire

#### Laboratoire de Génétique

Pr C CLAVEL  
DR V DALSTEIN  
Dr M HUYNH  
Dr E LANDAIS  
Pr AS LEBRE  
Dr L LODE  
Dr A PRETO  
Dr T YAMMINE

### RENDEZ-VOUS

Hôpital d'Enfants  
47 rue Cognacq Jay  
REIMS

Secrétariat  
des Consultations de Génétique  
(Enfants et Adultes)

03 26 78 90 03