



CHU DE REIMS

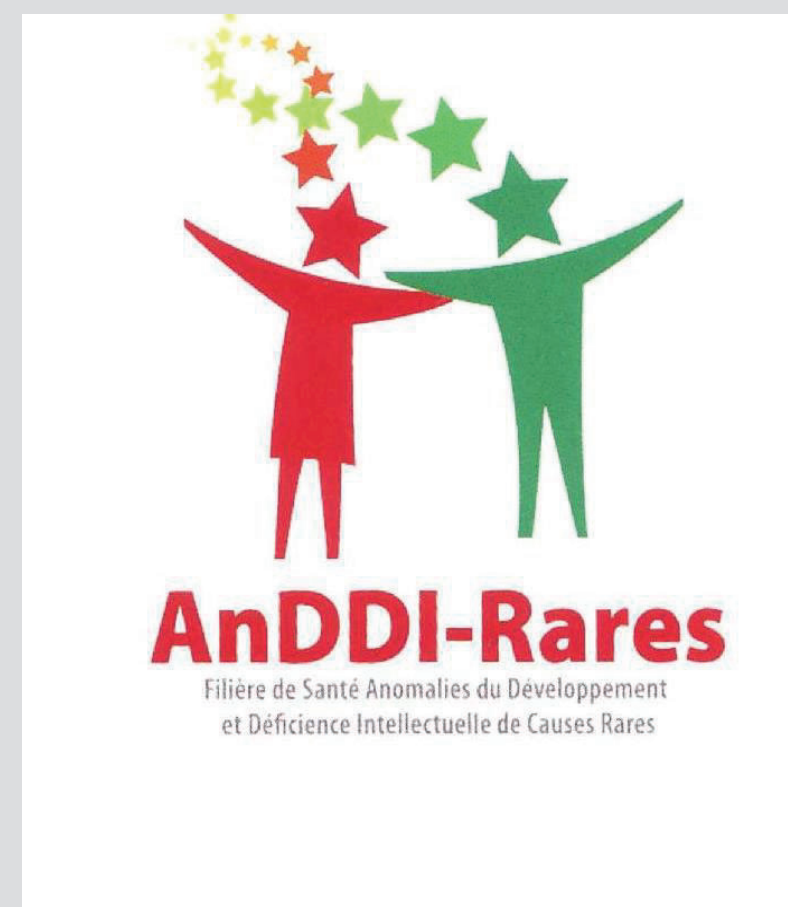
## Centre de Référence MALADIES RARES

# 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

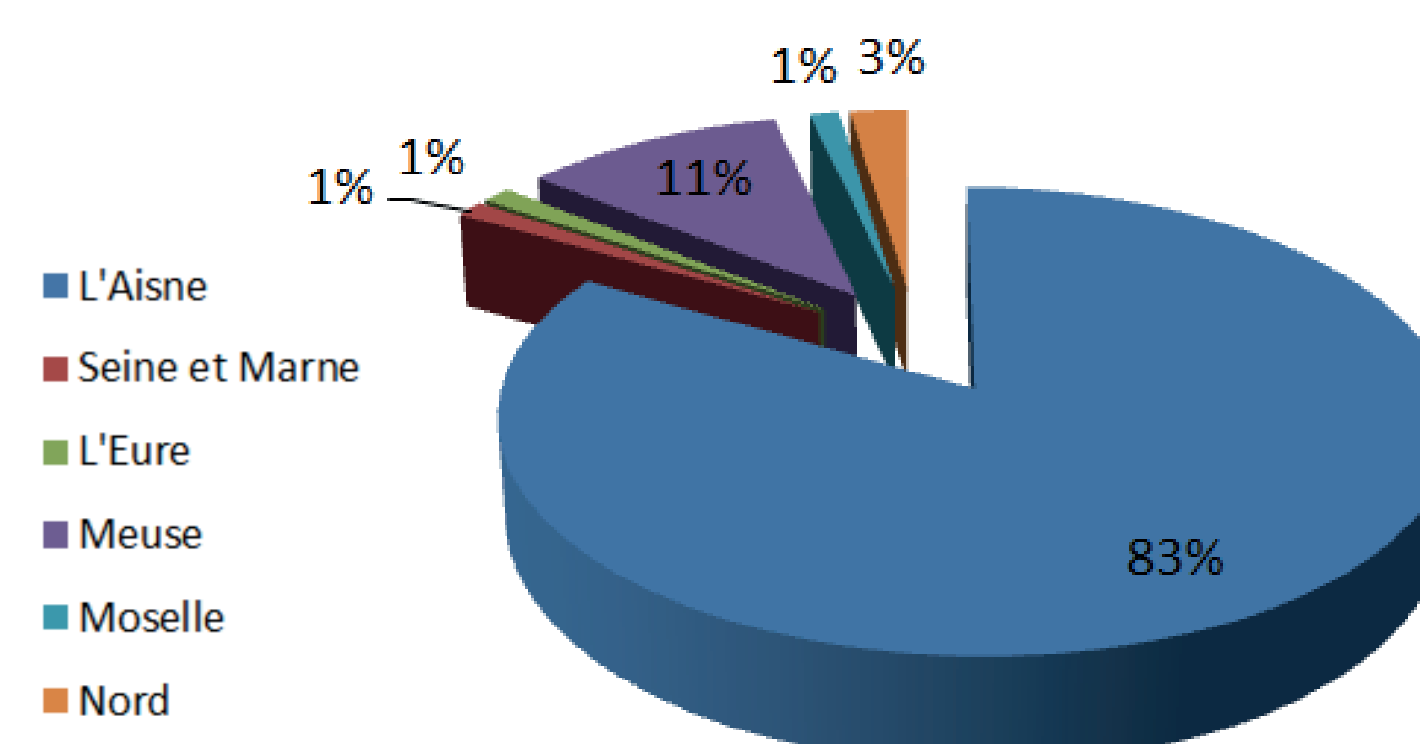


[www.anddi-rares.org](http://www.anddi-rares.org)

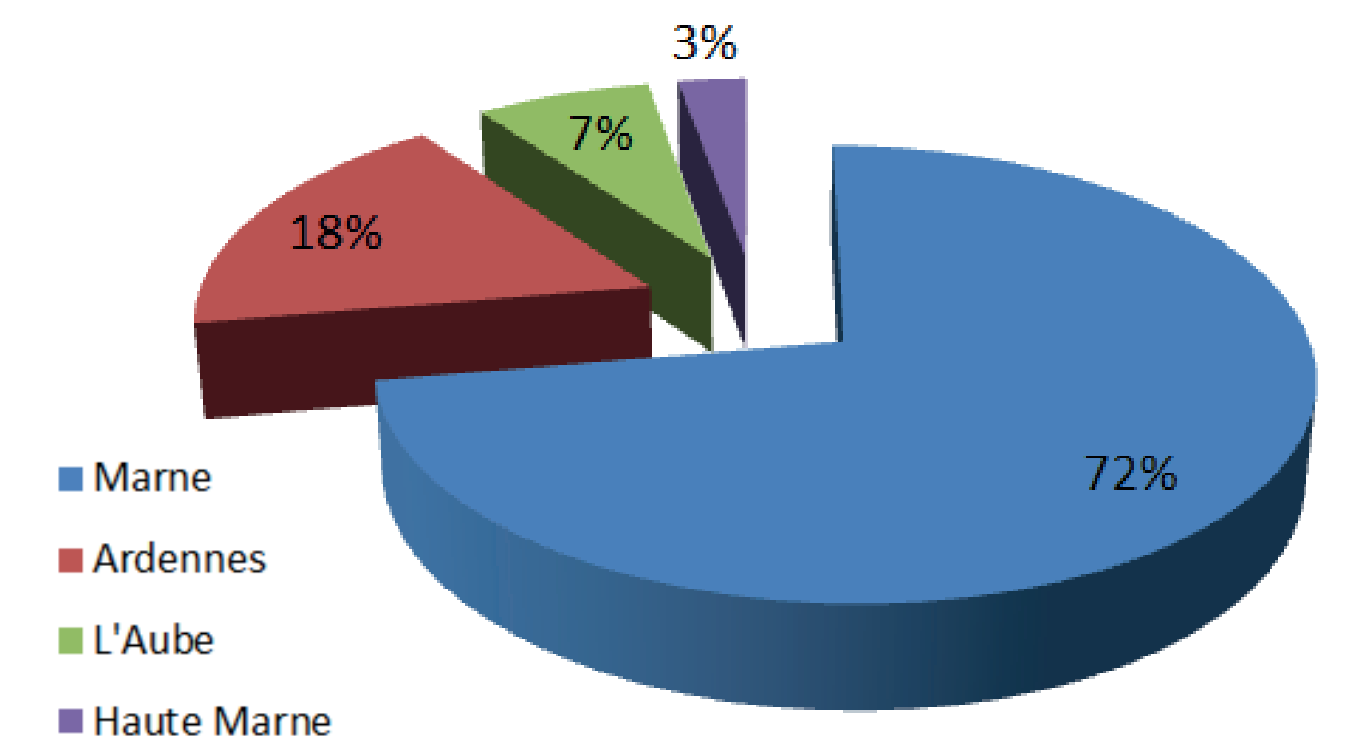
## Prise en charge au CHU de Reims

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

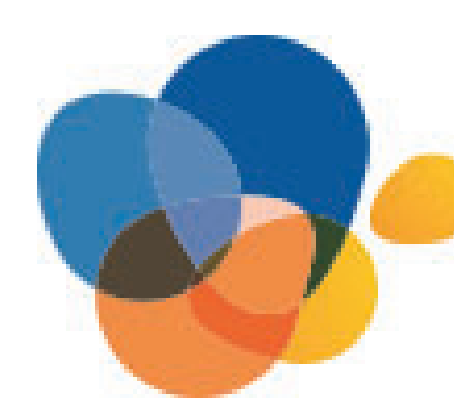
CONSULTATIONS HORS RÉGION



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

Docteur Céline  
POIRSIER

ÉQUIPE MÉDICALE  
Service de Génétique

Dr Céline POIRSIER - Généticien clinicien  
Dr Clémence JACQUIN - Généticien clinicien  
Pr Martine DOCO-FENZY - Généticien clinicien  
Pr Anne-Sophie LEBRE - Généticien biologiste  
Lola LISSY - Conseillère génétique  
Aurélien FAVRE - Psychologue  
Virginie MEYER - Secrétaire

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

03 26 78 90 03