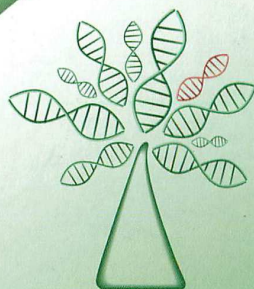
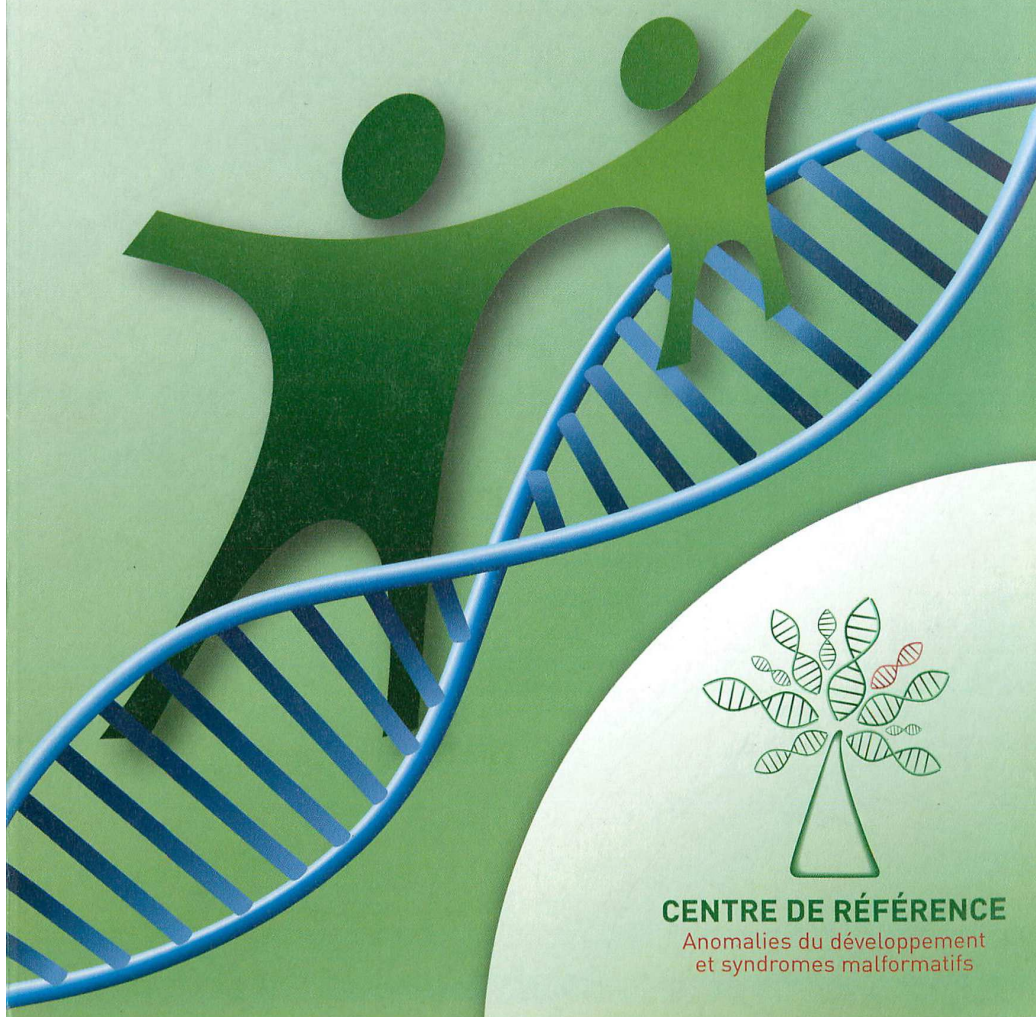


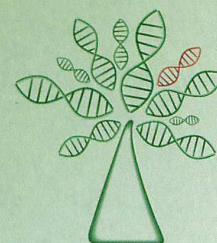
Centre de Référence "Maladies Rares" au CHU de Rennes

Anomalies de développement et syndromes malformatifs :

Une réponse concrète aux besoins de la Région Ouest



CENTRE DE RÉFÉRENCE
Anomalies du développement
et syndromes malformatifs



CENTRE DE REFERENCE
Anomalies du développement
et syndromes malformatifs

**Un Centre
de Référence
«Maladies Rares»
au CHU de Rennes :
une réponse
concrète aux
besoins de la
région Ouest.**

Véritable priorité de santé publique depuis 2004, la prise en charge des maladies rares a fait l'objet d'un Plan National Maladies Rares 2004-2008 mené par le Ministère de la Santé.

Aujourd'hui, 132 centres français ont été labellisés, parmi lesquels le Centre de Référence du CHU de Rennes, intitulé "Anomalies du développement et syndromes malformatifs", implanté au sein du Centre de Génétique.

**Qu'est ce qu'un
Centre de
Référence
«Maladies
Rares» ?**

Sa mission est d'assurer l'équité pour l'accès au diagnostic, au traitement et à la prise en charge des personnes souffrant d'une maladie rare en France.

Le Centre de Référence est organisé autour d'une équipe spécialisée, définissant une stratégie de prise en charge thérapeutique, psychologique et d'accompagnement social. Il s'appuie sur le plateau technique et les compétences médicales de l'ensemble du CHU.

Composition de l'équipe médicale et paramédicale

Médecins **Génétiens**

Professeur Sylvie ODET,
Docteur Laurent PASQUIER,
Docteur Céline
DE LA ROCHEBROCHARD,
Docteur Hubert JOURNEL,
Un chef de clinique-assistant

Ils assurent l'évaluation diagnostique des patients atteints de pathologies génétiques ou susceptibles de l'être, dans diverses circonstances (grossesse, enfants, adultes). Parmi leurs missions, le conseil génétique des patients et de leur famille et la participation à l'organisation de la prise en charge des patients.

Pédiatre- **Neuropédiatre**

Elle prend en charge des enfants atteints de handicap d'origine génétique et organise le relais de proximité. Elle aide au diagnostic des retards intellectuels et des affections neuropédiatriques d'origine génétique ou susceptibles de l'être, et suit certaines pathologies plus particulières (Neurofibromatoses, Sclérose tubéreuse de Bourneville).

Conseillère **en génétique**

Marion BELLÉGUIC

Elle assure des consultations d'information et de conseil génétique (antécédent familial de pathologie génétique

dans le cadre d'une enquête familiale), ou de diagnostic anténatal. Elle participe également à l'inclusion des patients dans des projets de recherche, et à l'informatisation des dossiers médicaux.

Diététicienne

Sylvana BIGOT

Elle assure la qualité et l'équilibre des patients atteints de troubles du métabolisme ou de l'alimentation dans le cadre des anomalies du développement, par l'établissement d'un bilan diététique personnalisé et une éducation diététique adaptée.

Psychologue

Monique ROBLIN

Elle est à l'écoute et soutient le patient ainsi que son entourage. Assure des consultations d'aide ponctuelle ou des suivis psychologiques à la demande. Propose également l'apprentissage de techniques de relaxation.

Assistante sociale

Isabelle PLANTARD

Elle intervient ponctuellement ou dans le cadre d'un accompagnement visant à informer les patients et leurs proches, faciliter l'accès aux droits (dossiers MDPH, établissements, aides à domicile, associations, allocations...) et rechercher les solutions les plus adaptées à chaque situation.

Neuropsychologue

Séverine OLLIVIER

Elle étudie les perturbations cognitives, émotionnelles, comportementales et les troubles de la personnalité chez l'enfant. Effectue des bilans neuropsychologiques complets permettant aux parents et aux médecins de bien cibler les difficultés de l'enfant.

Infirmière **puéricultrice**

Marie-Cécile HANNIER

Elle réalise tous les prélèvements sanguins, a un rôle de coordination et de relation avec les familles et les services hospitaliers pour programmer des examens complémentaires et assurer le suivi des patients. Contacts avec les associations de patients.

Secrétaires

Claudine BOUCHARD, Marie-Jo ANDRE, Manuela RIMPOT

Elles assurent les prises de rendez-vous, l'accueil des patients, la réception des appels téléphoniques, la prise en charge du courrier et la gestion des dossiers médicaux.



Le Centre de Référence «Maladies rares» au CHU de Rennes : «Anomalies du développement et syndromes malformatifs»

Ce centre de référence est organisé au niveau de l'inter région Ouest. La coordination générale est assurée à Rennes par le Pr. Sylvie Odent et regroupe les unités de Génétique de 5 autres CHU et un CHG : Brest, Nantes, Angers, Tours, Poitiers et Vannes ; un centre de compétence y est rattaché : le CH du Mans.

Les particularités cliniques des «anomalies du développement et syndromes malformatifs» peuvent comprendre :

- un trouble du développement physique,
- un trouble du développement neurologique et cognitif,

- un trouble du comportement,
- une atteinte souvent multiple qu'il faut savoir rechercher pour optimiser la prise en charge multidisciplinaire médicale et socio-éducative,
- des conséquences cliniques uniques pour chaque syndrome, nécessitant une expertise et une prise en charge individuelle des patients et de leur famille,
- des méthodes diagnostiques très diverses, avec des conditions de prélèvements particulières,
- une dimension familiale éventuelle.

Missions du Centre de Référence :

Aider les malades et leur famille touchés par une maladie du développement embryonnaire d'origine génétique dans :

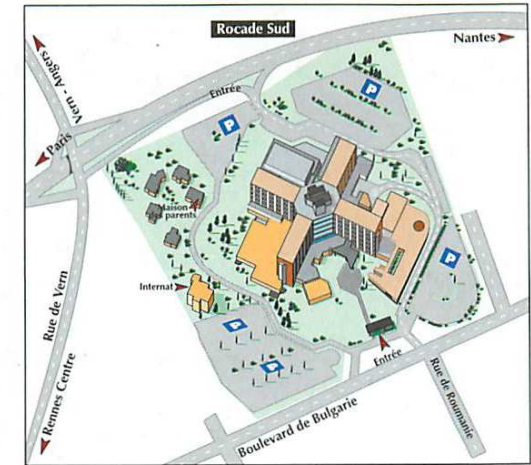
- le diagnostic,
- le conseil génétique et le diagnostic prénatal,
- la prise en charge médicale, sociale et psychologique en relation avec les structures de proximité,

Le Centre de Référence participe également à la recherche sur les maladies rares.



Lieu des consultations

CHU de RENNES
Hôpital Sud
16, boulevard de Bulgarie
BP 90347
35203 Rennes Cedex 2



Pour nous contacter

Vous pouvez prendre rendez-vous directement auprès du secrétariat par téléphone au **02 99 26 67 44** ou par fax au 02 99 26 67 45
Horaires d'ouverture du secrétariat :
du lundi au vendredi de 8h30 à 18h.

E-mail :

claudine.bouchard@chu-rennes.fr
marie-jo.andre@chu-rennes.fr
manuela.rimpot@chu-rennes.fr

