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

Véritable priorité de santé publique depuis 2004, la prise en charge des maladies rares a fait l'objet de Plans Nationaux Maladies Rares successifs menés par les Ministères de la Santé et de la Recherche, qui ont structuré l'offre de soins autour de 387 centres de référence maladies rares (CRMR) (109 sites coordonnateurs et 278 sites constitutifs) et 1773 centres de compétences maladies rares (CCMR)..

Les CRMR sont des structures de recours, organisées autour d'une équipe pluriprofessionelle et pluridisciplinaire, hautement spécialisée, et reconnues pour leur expertise dans la prise en charge des personnes atteintes de maladies rares et leur engagement dans la recherche et dans l'enseignement-formation.

Parking

Pensez à utiliser le parking public en face de l'hôpital Sud, rue de Roumanie

Accès en bus

Ligne 13
Arrêt Hôpital Sud

Accès en métro

À la sortie de la station **"Le Blosne"**, prenez la rue de Roumanie, 6 mn à pied.

Lieu des **consultations**

Service de Génétique Clinique
Hôpital Sud – Rez-de-chaussée
16 boulevard de Bulgarie – BP 90347 – 35203 RENNES Cedex

Pour nous **contacter**

Vous pouvez prendre rendez-vous directement auprès du secrétariat au 02 99 26 67 44
du lundi au vendredi de 08h30 à 17h30

Pour **en savoir plus**

http://www.anddi-rares.org/annuaire/centres-de-reference-et-de-competences.html

Centre de Référence « Maladies Rares »

Anomalies de développement et syndromes malformatifs

Une réponse concrète aux besoins des patients des régions du Grand-Ouest
Bretagne - Pays de La Loire - Centre Val de Loire

CENTRE DE RÉFÉRENCE
Anomalies du développement
et syndromes malformatifs

CHU Rennes

Les anomalies du développement **et syndromes malformatifs**

Les particularités cliniques 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.

CENTRE DE RÉFÉRENCE
Anomalies du développement et syndromes malformatifs

Un Centre de Référence Maladies Rares au CHU de Rennes : **anomalies du développement et syndromes malformatifs**

Le Centre de Référence est un centre multi-sites qui regroupe les unités de génétique de CH de 3 régions Bretagne, Pays de La Loire, Centre Val de Loire : Rennes, Brest, Vannes, Nantes, Angers, Tours, Le Mans. La coordination générale est assurée par le Professeur Sylvie ODENT, du CHU de RENNES.

AnDDI-Rares
Filière de Santé Anomalies du Développement avec ou sans Déficience Intellectuelle de Causes Rares

La filière de santé AnDDI-Rares regroupe 55 sites de consultations :

- **6 centres de référence coordonnateurs**
- **20 centres de référence constitutifs** (dont 2 dédiés aux malformations des membres)
- **29 centres de compétences** (dont 12 dédiés aux malformations des membres)

Une équipe **pluriprofessionnelle** et **pluridisciplinaire**

Médecins Généticiens

Dr Sylvie **ODENT**
Médecin coordonnateur

Dr Mélanie **FRADIN**
Dr Laurent **PASQUIER**
Dr Chloé **QUÉLIN**
Dr Nolwenn **JEAN-MARÇAIS**

Et le 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). Ils prescrivent les bilans génétiques à visée étiologique. 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.

Neuropédiatre

Dr Léna **DAMAJ**

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.

Conseillers en génétique

Linda **AKLOUL**

Elle assure des consultations d'information et de conseil génétique (antécédent familial de maladie génétique), ou de diagnostic anténatal. Elle participe également à l'inclusion des patients dans des projets de recherche et les bases de données.

Neuropsychologues

Myriam **MIKATY**
Alexia **LE ROUSSEAU**

Elles réalisent des évaluations du fonctionnement cognitif permettant de comprendre les difficultés scolaires rencontrées par les enfants au cours de leur scolarité, de mettre en évidence leurs points forts et leurs points faibles. Elles apportent également des préconisations/ conseils aux parents mais également à l'ensemble des équipes, pédagogiques et thérapeutiques, prenant en charge l'enfant.

Psychologue

Monique **ROBLIN**

Elle offre la possibilité au patient et/ou à son entourage de parler de son vécu dans le contexte de la consultation de génétique. L'accompagnement proposé s'ajuste aux demandes et attentes du sujet qui la sollicite (entretien ponctuel ou sur du plus long terme ; à proximité de la consultation médicale ou à distance). Elle propose également l'apprentissage de techniques de relaxation.

Diététicienne

Sophie **DELAUNAY**

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.

Assistant social

Cédric **LATOUCHE**

Il 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.

Infirmières puéricultrices

Marie-Cécile **HANNIER**
Sonia **DE MINIAC**

Elles réalisent tous les prélèvements sanguins dans un cadre et une mise en confiance adaptés. Elles coordonnent l'organisation des bilans complémentaires.

Secrétaires

Laurence **BELLIER**
Claudine **BOUCHARD**
Élodie **TRICHET**

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.