



## **CENTRE DE REFERENCE** **Déficiences intellectuelles de causes rares**

### **Adresse**

Génétique médicale  
 GH Pitié Salpêtrière  
 47/83 boulevard de l'hôpital  
 75013 Paris

**Contact :** Anne Faudet - [anne.faudet@psl.aphp.fr](mailto:anne.faudet@psl.aphp.fr) – Tel : 01.42.16.13.87

**Le Centre de Référence (CR) de Paris a été labellisé en 2006 par le Ministère de la Santé, dans le cadre du plan maladies rares 1 pour l'expertise et la prise en charge des déficiences intellectuelles de causes rares. Il comporte 4 sites (3 sites pédiatriques et 1 site adulte).**

<p><b>Site coordonnateur</b>                  Génétique médicale, Dr D Héron                  GH Pitié Salpêtrière                  47/83 boulevard de l'hôpital 75013 Paris</p>	<p><b>Site co-coordonnateur</b>                  Neuropédiatrie, Pr Thierry Billette                  Hôpital Trousseau                  26 Avenue du Dr Arnold Netter, 75012 Paris</p>
<p><b>Site constitutif :</b>                  Hôpital Necker                  149 Rue de Sèvres, 75015 Paris</p>	<p><b>Autre site constitutif :</b>                  Hôpital Robert Debré                  48 Bd Sérurier, 75019 Paris</p>

**Le CR « DéfiScience Intellectuelle de causes rares » travaille en réseau avec 13 centres de compétences répartis sur le territoire national et les 4 autres CR de la filière DéfiScience.**

## **EXPERTISES ET PRISES EN CHARGE**

**Le Centre de Référence (CR) est dédié à tous les patients et leur famille, enfants et adultes, qui présentent une Déficience Intellectuelle (DI) isolée ou associée, avec ou sans cause étiologique identifiée.**

Chaque membre de l'équipe du centre de référence a une tâche spécifique pour évaluer les besoins du patient et dépister les complications éventuelles. Cependant, c'est le médecin référent du patient qui assure la coordination des différentes interventions et la synthèse vis-à-vis de l'ensemble des correspondants, professionnels du soin, de l'accompagnement et des familles.

### **Les domaines d'expertises du centre**

- **Le diagnostic**

Confirmation de la déficience intellectuelle : anamnèse, bilan clinique et cognitif.  
 Bilan étiologique de la déficience intellectuelle : examens complémentaires à visée étiologique,  
 Annonce du diagnostic et accompagnement,

Si bilan initial négatif, réévaluation annuelle en fonction de la clinique et des nouvelles techniques diagnostiques disponibles.

- **Le conseil génétique et le diagnostic prénatal**

Après retour des résultats génétiques écrits, informations sur le risque de récurrence habituel de la maladie (variable selon les pathologies) ou du caractère accidentel de celle-ci. Selon l'anomalie génétique et la gravité de la maladie, informations sur les possibilités de diagnostic prénatal, dans ses dimensions techniques et éthiques.

- **La prise en charge**

**>> Evaluation des symptômes de la maladie et du pronostic.**

L'équipe médicale évalue dans chaque cas les conséquences cliniques sur les facultés d'apprentissage et d'adaptation afin d'optimiser le projet médico-psycho-pédagogique.

**>> Dépistages des complications associées**

Épilepsie, troubles du comportement, de l'alimentation et du sommeil, atteintes sensorielles, état bucco-dentaire, atteintes viscérales et orthopédiques...et prescription d'un traitement et /ou de consultations spécialisées si nécessaires.

**>>Suivi et réévaluation régulière de la prise en charge**

Chaque patient qui consulte au sein du CR garde, dans la mesure du possible, le même médecin référent. La fréquence des consultations est variable mais généralement (en dehors d'un problème aiguë) de l'ordre de 1 fois par an. Leur durée est de : 30 à 45 mn.

Le déroulé de la consultation est variable selon les spécificités de chaque patient, selon la qualité de la prise en charge de proximité et la complexité des complications associées à la DI.

**>> Gestion des situations urgentes spécialisées**

Grâce à la complémentarité des expertises au sein du CR, la haute technicité des ressources hospitalières et la capacité d'accueil dans des structures d'hospitalisation en neurologie, neuropédiatrie ou pédopsychiatrie, le CR peut assurer la gestion de situations dites complexes.

**>> La continuité de la prise en charge de la maladie à tous les âges de la vie**

Le CR propose des consultations pluridisciplinaires dédiées à l'adulte avec un neurologue et un généticien, tant pour le diagnostic que pour la prise en charge au long cours de la DI et ses complications grâce à un réseau de médecins spécialistes du secteur adulte.

**>> La recherche**

Le CR encourage et contribue à des projets de recherches cliniques et thérapeutiques

**>> La formation**

## L'ÉQUIPE MEDICALE

**Centre coordonnateur : Hôpital Pitié Salpêtrière**

Dr Delphine Héron, généticienne (Coordonnatrice)

Dr Aurélia Jacquette, généticienne

Dr Perrine Charles, neurologue

Dr Isabelle Marey, généticienne

Dr Cyril Mignot, neuropédiatre

Pr David Cohen, pédopsychiatre

Dr Angèle Consoli, pédopsychiatre

### **Hôpital Trousseau**

Pr Thierry Billette de Villemeur, neuropédiatre (Co-coordonnateur)

Dr Lydie Burglen, généticienne

Dr Marie-Laure Moutard, neuropédiatre

Dr Alexandra Afenjar, neuropédiatre

### **Hôpital Necker**

Pr Arnold Munnich, généticien

Pr Stanislas Lyonnet, généticien

Dr Marlène Rio, généticienne

Pr Isabelle Desguerre, neuropédiatre

Dr Nadia Bahi-Buisson, neuropédiatre

Dr Laurence Robel, pédopsychiatre

### **Hôpital Robert Debré**

Pr Alain Verloes, généticien

Pr Odile Boesflug-Tanguy, neuropédiatre

Dr Sandrine Passemard, neuropédiatre

Dr Richard Delorme, pédopsychiatre

## **LIENS UTILES**

Site internet en cours de migration