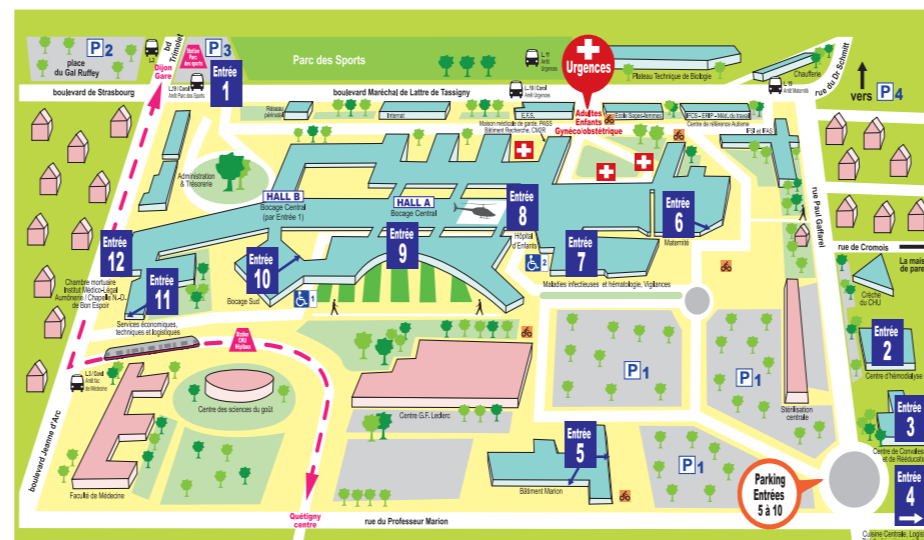


Qu'est ce qu'un **Centre de Référence Maladies Rares** ?

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 pluriprofessionnelle 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.



Lieu des **consultations**

Centre de Génétique Hôpital d'enfants (**entrée 8**)
14 rue Gaffarel
BP 77908 - 21079 DIJON CEDEX

Pour nous **contacter**

Vous pouvez prendre rendez-vous directement auprès du secrétariat au 03 80 29 53 13 du lundi au vendredi de 8h45 à 12h et de 13h45 à 16h15.
Mail : secretariat.genetique@chu-dijon.fr

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 Bourgogne-Franche-Comté et Grand-Est





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 Dijon : anomalies du développement et syndromes malformatifs

Le Centre de Référence est un centre multi-sites qui regroupe les unités de génétique de 5 CHU des régions Bourgogne-Franche-Comté et Grand-Est : Dijon, Nancy, Reims, Strasbourg et Besançon (centre de compétence). La coordination générale est assurée par le Professeur Laurence OLIVIER-FAIVRE, du CHU de Dijon.

Ce centre de référence coordonne la filière de santé nationale AnDDI-Rares (Anomalies du Développement avec ou sans Déficience Intellectuelle de causes Rares) et appartient au Réseau Européen de Référence ITHACA.



Une équipe pluriprofessionnelle et pluridisciplinaire

Médecins Généticiens

Pr Laurence **OLIVIER-FAIVRE**,
Médecin coordonnateur

Pr Christel **THAUVIN-ROBINET**
Dr Sébastien **MOUTTON**
Dr Arthur **SORLIN**

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.

Pédiatre

Dr Marie **BOURNEZ**

Elle coordonne la prise en charge pluridisciplinaire des enfants atteints de maladies génétiques et organise le relais de proximité. Elle participe à la prise en charge thérapeutique, à l'éducation thérapeutique et à l'inclusion des patients dans les essais cliniques.

Autres médecins

Pr Pierre **VABRES**

Il assure une consultation pluridisciplinaire de dermatologie génétique tous les mois.

Dr Vanessa **LEGUY**

Elle assure tous les 15 jours une consultation de suivi des maladies génétiques à l'âge adulte.

Conseillers en génétique

Amandine **BAURAND**

Caroline **JACQUOT-SAWKA**

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

Neuropsychologue

Claire **NICOLAS**

Elle réalise 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. Elle apporte également des préconisations/ conseils aux parents mais également à l'ensemble des équipes, pédagogiques et thérapeutiques, prenant en charge l'enfant.

Psychologues

Lorraine **JOLY**

Murielle **PAULIN**

Elles offrent 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 les sollicite (entretien ponctuel ou sur du plus long terme; à proximité de la consultation médicale ou à distance).

Assistante sociale

Isabelle **GUENEAU**

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.

Infirmière

Annick **STEINMETZ**

Elle réalise tous les prélèvements sanguins dans un cadre et une mise en confiance adaptés. Elle coordonne l'organisation des bilans complémentaires.

Secrétaires

Sylvie **BRIOT**

Tiphaine **MOY**

Elles assurent l'accueil des patients et le suivi des dossiers médicaux.