

**Le Centre de Référence**  
**« Déficiences Intellectuelles de causes rares »**  
 se trouve dans l'Unité de Génétique clinique  
 ( RdC - Bâtiment Rééducation )

**Qu'est ce qu'un Centre de**  
**Référence pour une maladie rare**  
**ou un groupe de maladies rares ?**

**INFORMER**



**U**n Centre de référence pour une maladie rare ou un groupe de maladies rares (CRMR) est une structure labellisée par le Ministère de la Santé, organisée autour d'une équipe pluridisciplinaire, ayant une expertise avérée pour ces maladies dans le **soin**, la **recherche** et la **formation**.

C'est un centre expert et de recours pour le diagnostic et l'accompagnement des patients et de leurs familles sur tout le territoire.

Le CRMR « Déficiences Intellectuelles de causes rares » est rattaché à la Filière « **DéfiScience** » dont la mission est de fédérer les ressources et les expertises dans le domaine des maladies rares du développement cérébral et de la déficience intellectuelle.



## Centre de Référence

## Déficiences Intellectuelles

## de causes rares

*Site coordonnateur Pitié-Salpêtrière*



**Contacter le CRMR :** 01 42 16 13 87

Anne Faudet - Assistante du centre de référence

✉ [anne.faudet@aphp.fr](mailto:anne.faudet@aphp.fr)

Sophie Gallas - Coordination du centre de référence

✉ [sophie.gallas-lemonnier@aphp.fr](mailto:sophie.gallas-lemonnier@aphp.fr)

Prise de rendez-vous en envoyant un courrier motivant votre demande

✉ [rendez-vous.genetique@aphp.fr](mailto:rendez-vous.genetique@aphp.fr)

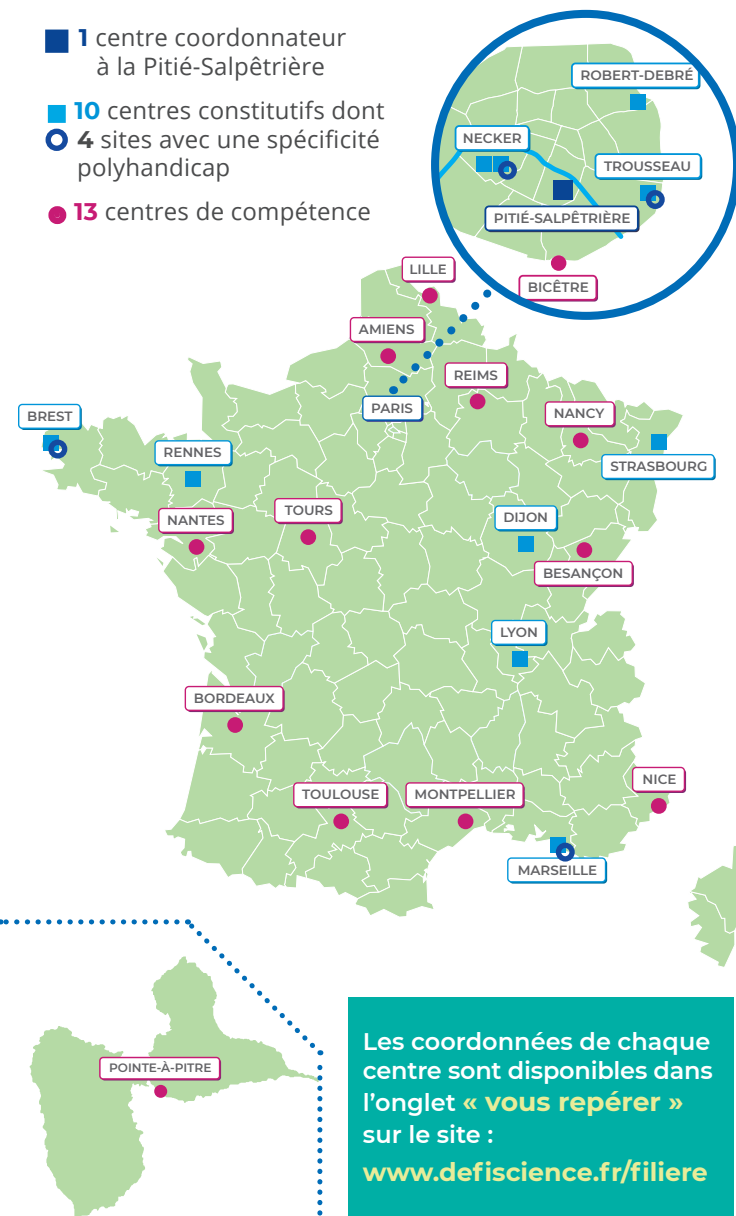
Mise en page : Direction communication AP-HP.Sorbonne Université - Mai 2021



## Où trouver un Centre de Référence Maladies Rares « Déficiences Intellectuelles de causes rares » ?

Il existe **24 sites** sur tout le territoire dont :

- **1** centre coordonnateur  
à la Pitié-Salpêtrière
- **10** centres constitutifs dont
- **4** sites avec une spécificité  
polyhandicap
- **13** centres de compétence



## Qui peut consulter dans un Centre de Référence « Déficiences Intellectuelles de causes rares » ?

### Qui est concerné ?

L'enfant avec retard psychomoteur  
L'enfant ou l'adulte avec trouble  
du développement intellectuel

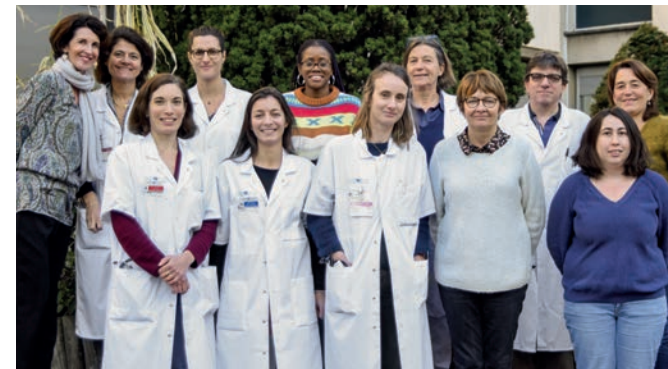
### Dans quel but ?

Confirmer le diagnostic de déficience intellectuelle  
Évaluer les compétences  
Rechercher la cause  
Organiser l'accompagnement  
Réaliser un conseil génétique  
Envisager un diagnostic  
prénatal ou pré-implantatoire

### Qui fait la demande ?

- Le patient et/ou ses apparentés
- Les professionnels de santé ou acteurs de la prise en charge d'un patient atteint d'une déficience intellectuelle, désireux de conseils ou d'informations sur une affection et sa prise en charge (le pédiatre ou le médecin traitant, le médecin d'une structure médico-sociale...)

## Équipe du Centre de Référence « Déficiences Intellectuelles de causes rares » de la Pitié-Salpêtrière



**Équipe médicale :** Dr Delphine HÉRON, pédiatre-généticienne (coordinatrice)  
• Dr Perrine CHARLES, neurologue • Dr Solveig HEIDE, généticienne  
• Dr Daphné LEHALLE, pédiatre-généticienne • Dr Cyril MIGNOT, neuropédiatre

**Équipe paramédicale :** Myrtille SPENTCHIAN, conseillère en génétique  
• Anne-Claire GÉLINEAU et Barbara CHIARONI, neuropsychologues

**Coordination et recherche :** Anne FAUDET, assistante du centre  
• Sophie GALLAS, coordination du centre • Anne-Sophie PELLEN et Caroline MOUKOSSI-MOUELLE, ARC • Muriel POHER, chef de projet Filière DéfiScience

### Les domaines d'expertise

#### Le soin

- Le **diagnostic positif de la déficience** intellectuelle ou d'un trouble du neurodéveloppement avec des outils adaptés
- Le **diagnostic étiologique** avec des accès à des plateformes d'expertise (imagerie, génétique)
- L'**accompagnement** quel que soit l'âge, en particulier une consultation pluridisciplinaire de l'adulte, assurée par un neurologue et un généticien
- Le **conseil génétique** du patient et des apparentés
- Le **diagnostic prénatal**
- Une **plateforme de prise en charge** des soins somatiques, « **Handiconsult** » dédiée aux patients en situation de handicap

#### La formation et l'information

#### La recherche sur les troubles du neurodéveloppement