

Le Centre de Référence se trouve dans le bâtiment Rééducation :



SECTEUR SALPÊTRIÈRE

Une navette est disponible pour circuler dans l'hôpital. temps d'attente : 12 - 15 minutes

CONTACTER LE CRMR ☎ 01 42 16 13 87

Anne Faudet
Assistante du centre de référence
✉ anne.faudet@aphp.fr

Sophie Gallas
Coordination du centre de référence
✉ sophie.gallas-lemonnier@aphp.fr

Prise de rendez-vous
En envoyant un courrier motivant votre demande
✉ rendez-vous.genetique@aphp.fr

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

Un 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**.

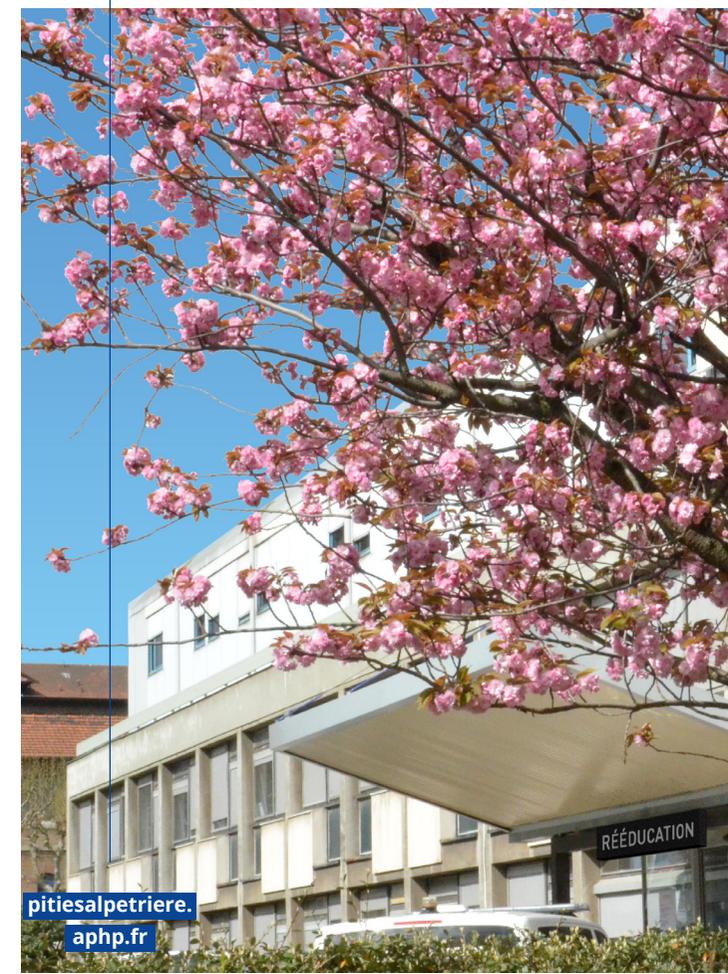
C'est un centre expert et de recours pour le diagnostic et l'accompagnement des patients et de leurs familles sur tout le territoire.

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 MALADIES RARES >>

>> Déficiences Intellectuelles de causes rares (CRMR DI)
Site coordonnateur
Pitié-Salpêtrière



© Direction communication AP-HP Sorbonne Université - Avril 2024



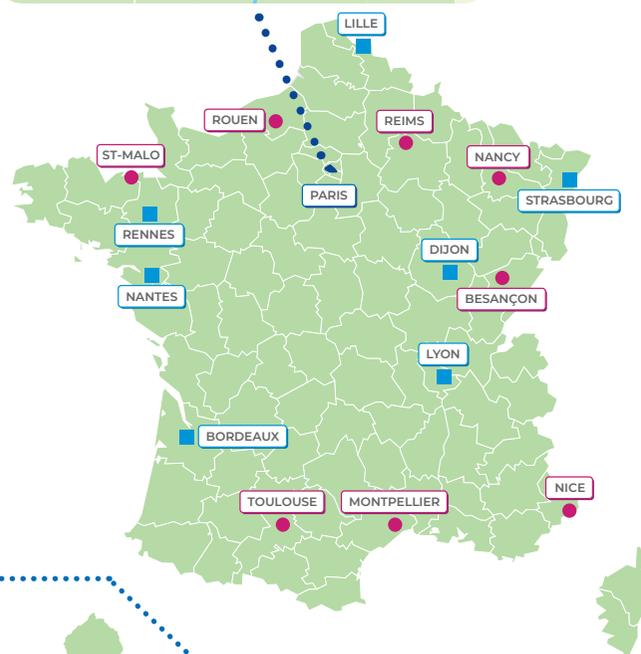
OÙ TROUVER UN CRMR DI ?



Centre de Référence Maladies Rares
Déficiences Intellectuelles de causes rares

Il existe 23 sites sur tout le territoire :

- 12 centres constitutifs dont
1 centre coordonnateur - Pitié-Salpêtrière
- 11 centres de compétence



POINTE-À-PITRE

Les coordonnées des centres sont disponibles dans l'onglet « vous repérer » sur le site : www.defiscience.fr/filiere

QUI PEUT CONSULTER DANS UN CRDI ?



Centre de Référence Déficiences Intellectuelles

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...)



L'ÉQUIPE DU CRMR DI PITIÉ-SALPÊTRIÈRE



Les professionnels de santé



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
• Dr Anna GERASIMENKO, généticienne

Équipe paramédicale : Lisa FRUGERE et Jade DUCOURNEAU, conseillères en génétique - Fanny PHELIPPEAU et Raquel PINO, neuropsychologues - Laurine KOBLY, assistante sociale

Coordination et recherche : Anne FAUDET, assistante du centre
• Sophie GALLAS, coordination du centre - Béatrice BARDIN, coordination de parcours de soin - Anne-Sophie PELEN, ARC

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