

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.



Nos deux sites

Site des hôpitaux de Brabois
Hôpital d'enfants
Rue du Morvan
54511 VANDŒUVRE-LES-NANCY
Tél. 03 83 15 45 00

Site des hôpitaux urbains
Maternité Régionale
10 rue du Docteur Heydenreich
54042 NANCY
Tél. 03 83 34 43 76

Pour se rendre en consultation

Site des hôpitaux de Brabois

En tram

Ligne 1 arrêt Vandœuvre CHU Brabois

En bus

ligne 8 arrêt Vandœuvre CHU
Ligne Mobistan Vandœuvre, SubOuest ligne 512

En voiture

Autoroute A33, sortie 2B : Nancy-Brabois

Site des hôpitaux urbains

En bus

Lignes 2 et 12 arrêt Hôpital Central / Maternité
Lignes 3, 5, 7, 9 Arrêt Place des Vosges

En voiture

Sortie Nancy Centre

Pour nous contacter

Les secrétariats peuvent être contactés du lundi au vendredi de 8h30 à 13h00 et de 14h00 à 17h00.

Vous pouvez également nous joindre par mail à l'adresse crmr-anddi@chru-nancy.fr

Pour en savoir plus

<http://www.anddi-rares.org/annuaire/centres-de-referance-et-de-competences.html>



Centre de Référence «Maladies Rares»

Anomalies de développement et syndromes malformatifs



Une réponse concrète aux besoins des patients de la région Grand Est

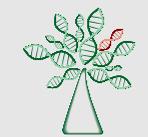




Les anomalies du développement **et syndromes malformatifs**

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 Constitutif Maladies Rares du CHRU de NANCY : **anomalies du développement et syndromes malformatifs**

Ce Centre Constitutif est un centre multiprofessionnel et multi-sites, dont l'activité est assurée au sein du service de Génétique Clinique du CHRU de Nancy, à la fois sur le site de l'hôpital de Brabois et sur le site des Hôpitaux Urbains. L'équipe prend en charge sur les deux sites les enfants et les adultes atteints de maladies rares. Cette équipe répond également aux demandes de conseil chez des sujets apparentés.

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)



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

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

Médecins Généticiens Cliniciens

Pr Bruno **LEHEUP**
Coordinateur local

Dr Laëtitia **LAMBERT**
Dr Mathilde **RENAUD**

Les médecins assurent l'évaluation diagnostique des patients atteints de pathologies génétiques ou susceptibles de l'être, à différents moments de vie (grossesse, enfants ou adultes). Ils participent à la coordination médicale du suivi au long terme des pathologies qui peuvent toucher plusieurs organes. Ils interagissent avec différents intervenants du monde médico-social afin de mettre en place une prise en charge adaptée et les aides nécessaires pour améliorer la qualité de vie, le développement et la scolarité. Ils assurent, en collaboration avec le conseiller en génétique, le conseil génétique des patients et de leurs familles. Ils participent, avec l'ensemble de l'équipe, à l'inclusion des patients dans des projets de recherche.

Conseillères en génétique

Mélanie **BÉRARD**
Axelle **RIVIÈRE**

Par délégation médicale, elles assurent des consultations d'information et de conseil génétique en cas d'antécédent familial de pathologie génétique ou de diagnostic anténatal. Elles participent également à l'inclusion des patients dans les projets de recherche et les bases de données.

Psychologue

Alexia **BURTIN**
Tél. : 03 83 15 47 59

Elle offre la possibilité au patient et/ou à son entourage de parler de son vécu en lien avec la consultation de génétique.

L'accompagnement proposé s'adapte aux besoins du patient (entretien ponctuel, suivi à long terme, à proximité ou non de la consultation médicale).

Afin de comprendre les difficultés scolaires, elle réalise des bilans psychologiques permettant d'évaluer le fonctionnement intellectuel et/ou affectif du patient et propose des aides concrètes sur la façon de les surmonter.

Assistants sociaux

Service social du Pôle Enfants
Tél. : 03 83 15 48 91

Elles écoutent, informent, recherchent la solution la plus adaptée et accompagnent dans les démarches d'accès aux droits : dossiers MDPH, aides à domicile, associations, allocations, établissements spécialisés...

Personnel d'accueil

Secrétaires

Elles participent à la prise de rendez-vous et à l'organisation des suivis. Elles recueillent vos appels en cas de demandes d'informations complémentaires.

Infirmières puéricultrices

Elles assurent les prélèvements sanguins et participent à l'accueil des patients.