

# CENTRE DE REFERENCE

MALADIES RARES  
DEFICIENCES INTELLECTUELLES DE CAUSES RARES  
et troubles du neuro-développement



## Adresse

CHU Rennes – Site Hôpital Sud  
**Service Génétique Clinique**  
16 Boulevard de Bulgarie – 35238 Rennes Cedex 2

## Contact

Téléphone : 02.99.26.67.44  
Fax : 02.99.26.67.45  
E-mail : [CRDI@chu-rennes.fr](mailto:CRDI@chu-rennes.fr)



## Missions et prise en soin

Labellisé fin 2017 dans le cadre du plan national maladies rares (PNMR3), le CRDI s'adresse aux personnes concernées par un TND, particulièrement les déficiences intellectuelles de causes rares ou Trouble du déficit intellectuel (TDI), avec ou sans diagnostic.

Il s'inscrit dans un réseau national de centres d'expertise des maladies du Neuro-développement, fédéré et animé par la filière de santé maladies rares DéfiScience.

Le CRDI peut être sollicité à différents moments du parcours de vie, de l'enfance à l'âge adulte.

Il propose différentes modalités pour accompagner le parcours de soins, souvent complexe avec une approche globale (clinique, fonctionnelle et adaptative, environnementale, thérapeutique).

Il contribue à la logique territoriale d'accompagnement des personnes malades et leur entourage avec les acteurs impliqués, qu'ils soient ressources sur le plan médical, paramédical, médico-social, éducatif ou dans le champ associatif.

### [Les grandes orientations du centre :](#)

- ▶ Faciliter l'identification et la cause de la DI et aide à la prise charge
- ▶ Renforcer et faciliter la transition de la pédiatrie vers la médecine d'adultes (Ados - jeunes adultes) et à d'autres étapes charnières de vie (avancée en âge)
- ▶ Participer à l'amélioration de l'accès aux soins
- ▶ Animer et coordonner un réseau de correspondants sur le territoire
- ▶ Organiser des actions de formation et de sensibilisation auprès de professionnels d'horizons divers pour diffuser les recommandations, favoriser l'interconnaissance et l'essaimage d'initiatives, de pratiques au bénéfice d'une meilleure qualité de vie des personnes accompagnées (sanitaire, soin, social et médico-social, éducation...).
- ▶ Coordonner les travaux de Recherche autour de la DI dans le domaine des Sciences Humaines et Sociales
- ▶ Etre des interlocuteurs privilégiés pour les acteurs Institutionnels, les associations.

## [Détails sur la prise en charge :](#)

Le CRDI peut être sollicité pour :

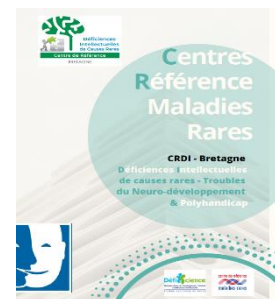
- [Identifier / confirmer la cause d'une déficience intellectuelle \(Vidéo info\)](#)
- Affiner le pronostic et l'évolution de la maladie, au cours :
  - du développement de l'enfant,
  - de la vie adulte,
  - de l'avancée en âge
- Discuter, avoir une écoute, sur les soutiens appropriés et être orienté
- Mettre en place une surveillance et un suivi médical personnalisé
- Evaluer les capacités et valoriser les compétences pour contribuer à l'adaptation de l'accompagnement de la personne et soutenir les aidants
- En fonction des avancées de la recherche, envisager des cibles thérapeutiques
- Evaluer les observations de changements, de comportements inhabituels, d'aggravation...

## [Les pathologies prises en charge :](#)

DI syndromique et non syndromique ; Malformations cérébrales ; Rhombencephalosynapsis ; Déficiences intellectuelles sans cause identifiée

## Cellule de coordination au sein du service

Correspondant	SPÉCIALITÉ / FONCTION
Dr Laurent PASQUIER	Généticien
Dr Léna DAMAJ	Neurologue pédiatre
Dr Audrey RIOU	Neurologue adulte
Guénola DENOS	Coordinatrice
Elodie TRICHET	Secrétaire



[Plaque CRDI à télécharger](#)

## Lieux de consultation

**CHU Rennes : Site de l'hôpital sud**

**Des consultations avancées au sein d'établissements du territoire :**

Centres Hospitaliers, Etablissements et service médico-sociaux (CAMSP, MAS...)

**Partenariat avec le dispositif des consultations dédiées, [HandiAccès 35](#).**

## Dynamiques réseaux



Plateforme d'expertise  
Maladies Rares  
de Bretagne

