



Anomalies du développement et déficience intellectuelle de causes rares

La filière AnDDI-Rares s'organise autour du diagnostic, du suivi et de la prise en charge de patients atteints de maladies rares avec anomalies du développement somatique et/ou cognitif, ainsi que la recherche et la formation sur ces maladies, qui concernent 2 à 3 % des naissances en France.

Ce vaste groupe des anomalies du développement embryonnaire d'origine génétique (syndromes dysmorphiques et syndromes polymalformatifs avec ou sans retard de développement intellectuel) compte un nombre important de maladies rares (environ 5000 recensées) et parfois très rares (quelques cas connus).

La filière a pour objectifs de :

1) diminuer l'errance diagnostique et thérapeutique en améliorant l'orientation des patients dans le système de santé et la visibilité de ses acteurs,



2) améliorer le continuum entre les professionnels impliqués dans la prise en charge médicale et le secteur médico-social

3) développer l'innovation diagnostique et thérapeutique, la recherche clinique, fondamentale et translationnelle.

*26 centres de référence
(6 coordonnateurs et 20 constitutifs)
29 centres de compétence
161 laboratoires de diagnostic/recherche
9 sociétés savantes
60 associations de patients*

Coordonnatrice du réseau

Pr Laurence Olivier-Faivre
Dijon, Centre de génétique
Hôpital d'Enfants - CHU Dijon Bourgogne
www.anddi-rares.org
anddi-rares@chu-dijon.fr