

Quelles sont les missions du Centre de Référence ?

SOINS :

Un centre d'évaluation et de soins pluridisciplinaires

- HFME – Service de Neuropédiatrie
5ème étage
59 Boulevard Pinel 69677 BRON cedex
Contact : Mme Catherine VUILLET
+ 33 4 27 85 53 80
Fax : +33 4 27 85 67 61
Mail : catherine.vuillet@chu-lyon.fr

ENSEIGNEMENT :

Un centre de formation

-Formation Continue Université Claude Bernard Lyon 1
Contact : Mme Valérie Boissard
FOCAL Focal@adm.univ-lyon1.fr
-DIU (Diplôme Inter-Universitaire)
-Déficience Intellectuelle – Handicap Mental
Contact : Mme Anne Bonnet
INTELLI'CURE secretariat@intelli-cure.fr

RECHERCHE :

Un centre de recherche

- Institut des Sciences Cognitives (ISC)
Laboratoire Langage Cerveau Cognition (L2C2) UMR 5230
Contact : www.isc.cnrs.fr

Dans quel cas nous contacter ?

- Si dans votre famille :

- **2 garçons apparentés** présentent un retard mental sans cause retrouvée, et vous souhaitez savoir si une cause génétique peut être identifiée
- Un diagnostic de **retard mental lié au chromosome X a été posé** et vous souhaitez des précisions et des conseils sur cette maladie

- Vous êtes médecin traitant, soignant ou participez à la prise en charge

(éducateur, auxiliaire de vie...) d'une personne atteinte d'un retard mental lié au chromosome X et vous souhaitez des conseils ou des informations sur cette maladie

- Réseau des Centres de Compétences Déficiences Intellectuelles et malformations cérébelleuses

Lille
Amiens
Reims
Dijon – Besançon
Brest – Rennes
Tours
Bordeaux – Toulouse
Montpellier
Marseille - Nice

- Centre de Référence Déficience Intellectuelle de Causes Rares

Dr Delphine HERON
Service de Génétique
Hôpital de la Pitié Salpêtrière



Les retards mentaux liés au chromosome X (RMLX) forment un groupe hétérogène de plus de 200 maladies rares qui ont en commun (i) une déficience mentale de sévérité variable et (ii) fréquemment un caractère héréditaire avec risque de plusieurs personnes affectées dans une même famille.

Le chef de file de ces RMLX est le syndrome de l'X fragile, qui affecte 1/5000 garçons et 1/ 7000

à 15000 filles. Les autres formes de RMLX sont rares, voire exceptionnelles, n'affectant parfois que quelques familles dans le monde. Mais la plupart de ces affections sont totalement sous diagnostiquées et/ou de découverte très récente.

C'est pour mettre au service des familles les progrès de la recherche et améliorer l'offre de soins qu'un centre de référence national sur l'X fragile et les autres RMLX a été labellisé en Novembre 2005, et est ouvert depuis Mai 2006 à Lyon.

Associations partenaires :

Xtraordinaire

www.xtraordinaire.org

Le Goéland

www.xfra.org

Mosaïques

www.xfragile.org

Équipe du Centre de Référence

Médecin Coordonnateur

Pr Vincent DES PORTES

Neuropédiatres :

Dr Dorothée VILLE

Dr Christelle ROUGEOT

Pédopsychiatres :

Dr Amélie CLEMENT

Dr Séverine LEJEUNE

Neuropsychologues :

M. Gérald BUSSY

Mme Sonia KRIFI-PAPOZ

Attachés de Recherche Clinique

Mme Brigitte RAVIS

M. Cyrille RENAUD

Chercheurs

Dr Aurore CURIE

M. Gérald BUSSY

Coordination

Mme Catherine VUILLET

Comment nous contacter ?

Mme Catherine VUILLET

+33 4 27 85 53 80

Catherine.vuillet@chu-lyon.fr



Centre de Référence
X Fragile
et autres
Déficiences Mentales
liées
au chromosome X

