

Cabinet NeurodevA

Maladies rares d'origine génétique



Qu'est-ce qu'une maladie d'origine génétique ?

Une prise de sang permet d'avoir accès à l'ADN, le support de l'information génétique, qui se trouve dans le noyau des cellules.

On pourrait comparer l'ADN à un livre qui « explique toutes les fonctions du corps humain ». Un chromosome représente alors une partie de ce livre, l'équivalent d'un chapitre. Le gène, unité d'information portée par le chromosome, est quant à lui l'équivalent d'un paragraphe.

C'est lors de la conception que les deux ADN (maternel et paternel) se rencontrent et fusionnent. Là, de nombreux mécanismes sont en jeu.

Il arrive parfois donc qu'une erreur de copie d'un chapitre ou d'un paragraphe se produise. Il arrive aussi, mais plus rarement, qu'un des deux parents transmettent un chapitre « malade » sans avoir de symptômes. Au final, l'enfant qui naît porte un ADN différent et qui entraîne un développement cérébral particulier. Il peut développer des difficultés intellectuelles, cognitives, motrices et sensorielles. On parle alors de **trouble neuro-développemental**.



Et ensuite ?

Le cabinet NeurodevA, fort de ses expériences avec de nombreuses personnes porteuses de diverses mutations / syndromes génétiques (*microdélétion 22q11; Smith-Magenis ; William-Beurens ; Phelan-McDermid, etc*) peut vous proposer :

- ➔ Une **évaluation neuropsychologique spécifique**, axée sur le développement cognitif et intellectuel
- ➔ Une **évaluation des acquis** du quotidien, ainsi qu'un **profil sensoriel** afin d'adapter au mieux l'environnement
- ➔ Et surtout, **un accompagnement personnalisé** selon vos besoins, pouvant inclure :
 - ▶ un lien direct avec des centres de références Maladies Rares (CRMR) ainsi que des associations
 - ▶ un suivi personnalisé sur le plan psychologique



COMMENT NOUS CONTACTER POUR PLUS D'INFORMATIONS & UN DEVIS DÉTAILLÉ

Via notre site internet : <https://www.centreneurodeva.fr>

Via mail : charlyne.dwm@gmail.com, **Mme Duwime Charlyne**

Adresse: 1 avenue Jean Moulin, 75014 Paris