

Déficiences Intellectuelles Rares

Groupe de pathologies : Déficiences intellectuelles rares (ORPHA : 87277)

Exemples de pathologies prises en charge : *Syndrome X-fragile, Syndrome d'Angelman, Syndrome de Rett, Syndrome de Koolen de Vries, Syndrome d'Aicardi-Goutières, Syndrome DDX3X, Syndrome de Pitt Hopkins, Syndrome de Wiedemann steiner, Syndrome de Malan, CACNA1A, ATP1A3, anomalies chromosomiques rares, Délétion 22q11, Trisomie 21, Syndrome de Smith-Magenis, Syndrome de Williams-Beuren, Anomalie chromosomique rare, Mitochondriopathies, Adréno-leucodystrophie liée à l'X, FARS2, KARS, Syndrome de Noonan, Syndrome de Rubinstein-Taybi, Syndrome de Kabuki, Syndrome de Cornelia de Lange, Syndrome de Prader Willi, Syndrome de Dravet, Syndrome de Sotos, Céroïdes lipofuscinoses, Pathologies du métabolisme intermédiaire, Maladies de surcharge, Pathologies neurogénétiques rares affectant le neurodéveloppement, ... (liste non exhaustive)*

Nom de Centre : Kids NeuroGenetic and Genetic Syndromes - Kids NeuroGeneticS (KiNGS)

Equipe médicale :

- Neuropédiatre responsable : Dr S. Alkan
- Référent neurologie adulte: Dr Z. Jedidi (Valdor - ISOSL)
- Génétiiciens: Dr A. Jacquinet, Pr F-G Debray, Dr J. Harvengt,
- Référent épileptologie : Pédiatrique : Dr P. Leroy / Adulte : Dr O. Bodard
- Référent Autisme : Dr C. Barrea
- Pédopsychiatres : Pr L. Ouss, Dr M. Simon / Psychiatre : Pr Scantamburlo
- Médecine physique : Dr C. Sauvart (Citadelle)

Equipe paramédicale :

- Assistantes sociales : Esther Renson, Tamara Leroi
- Psychologue : Barbara Dabin
- Conseillère en génétique : Léna Kukor
- Neuropsychologues : Pédiatrique : M. NGawa (ULiège - Citadelle), F. Brevers(ULiège - Citadelle), Adulte : B. Deville
- Bilans pluridisciplinaires : CRA centre d'audiophonologie du CHU de Liège, Clinique universitaire de psychologie - logopédie – Uliège

Equipe de recherche :

- Equipe de recherche clinique : Pr FG Debray, Dr S. Alkan, Dr L. Vanden Brande, Pr L. Servais, Dr A. Daron, Dr C. Barrea, Pr M. Wansart et Pr L. Rousselle (CPLU)

- Equipe de recherche fondamentale : Pr L. Nguyen (GIGA)

Laboratoire :

- Généticiens cliniques : Pr V. Dideberg, Dr W. Courtens
- Scientifiques de laboratoire (génétique) : JH Caberg, L. Wintgens, M. Artesi, M. Deberg
- Pharmacien biologique - dépistage néonatal : F. Boemer.

1. Population cible

Ce parcours s'adresse aux patients présentant :

- Retard de développement ou troubles du neurodéveloppement avec suspicion d'atteinte génétique
- Malformations congénitales avec déficience intellectuelle ou trouble du neurodéveloppement
- Pathologies neurologiques associées (épilepsie, ataxie, troubles du mouvement, leucodystrophie, neurométabolique, neurodégénératif...)
- Polyhandicap
- Suspicion ou diagnostic de syndrome génétique rare (y compris anomalies chromosomiques rares), avec ou sans atteinte cognitive, nécessitant une évaluation globale et un suivi coordonné

2. Accès au parcours de soins et approche

Le centre propose une évaluation neurologique et génétique dans le but d'établir un parcours de soins global et multidisciplinaire, et une coordination du **suivi intrahospitalier et de proximité du patient** :

- Sur base des antécédents personnels et familiaux, ainsi que de l'évaluation clinique réalisée par l'équipe, des analyses et examens complémentaires (génétiques, imagerie, bilans neuropsychologiques, logopédiques...), pourront être proposés afin de mieux comprendre la situation médicale du patient.
- Selon le diagnostic établi, une prise en charge individualisée est proposée, adaptée à la condition génétique identifiée ou au diagnostic clinique. Cette prise en charge s'inscrit en collaboration avec les autres centres de référence liégeois. En fonction des comorbidités associées et du suivi déjà en place, le patient peut également être orienté vers les spécialistes des différents départements du CHU (neurologie, psychiatrie, cardiologie, ...).
- Lorsque le patient bénéficie déjà d'un suivi régulier en neuropédiatrie, pédopsychiatrie ou psychiatrie, l'intervention du centre KiNGS peut être envisagée de manière

ponctuelle. Ce suivi permet notamment de réévaluer la situation et de faire le point sur les avancées scientifiques concernant la condition génétique rare.

- Un conseil génétique est proposé au patient et à sa famille, incluant une information et une discussion autour du risque de transmission.
- Dans certaines situations de **diagnostic en période anténatale chez un fœtus**, le centre peut également recevoir le couple afin de leur communiquer des informations et leur apporter un soutien dans leur prise de décision concernant la grossesse en cours.

3. Objectifs du parcours de soins

- Permettre un diagnostic précoce
- Organiser une prise en charge coordonnée et multidisciplinaire
- Adapter la prise en charge médicale et rééducative
- Anticiper et prévenir les complications
- Améliorer la qualité de vie et l'autonomie du patient
- Harmoniser les pratiques selon les recommandations scientifiques
- Evaluer le risque de transmission

4. Évaluation initiale

4.1. Consultation de génétique clinique

- Anamnèse détaillée
- Antécédents familiaux (arbre généalogique)
- Examen clinique approfondi
- Formulation d'hypothèses diagnostiques

4.2. Information au patient et à la famille

- Explications claires et adaptées
- Présentation des hypothèses diagnostiques
- Planification d'une consultation dédiée aux résultats

5. Investigations diagnostiques

5.1. Examens génétiques

- Prescription en concertation avec le service de génétique du CHU de Liège
- Réalisation en intramuros (laboratoires spécialisés)

5.2. Examens complémentaires

- Selon orientation clinique :
 - imagerie
 - examens biologiques
 - explorations fonctionnelles

5.3. Discussion multidisciplinaire

- Réunion incluant :
 - généticiens (cliniciens et biologistes)
 - neuropédiatres
 - scientifiques
- Interprétation collégiale des résultats

6. Restitution des résultats

6.1. Consultation dédiée

- Explication des résultats (support visuel si nécessaire)
- Annonce diagnostique

6.2. Consultation d'annonce

- Présentation détaillée de la pathologie :
 - mécanisme de la maladie
 - évolution
 - implications cliniques et thérapeutiques
- Remise d'un rapport structuré comprenant :
 - nom officiel de la maladie
 - code ORPHA
 - synthèse adaptée au patient et aux professionnels
 - Présentation du parcours de soins et des professionnels référents

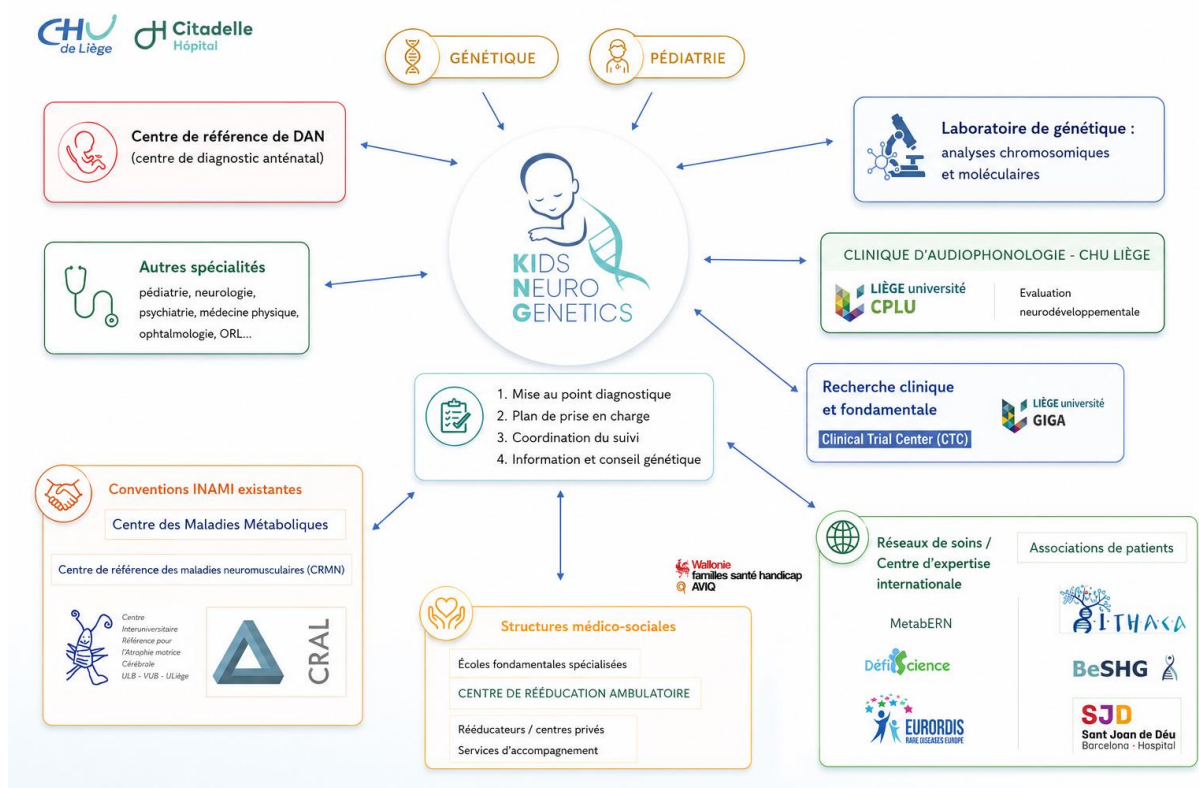
7. Prise en charge multidisciplinaire

7.1. Orientation vers le suivi spécialisé

- Intégration en consultation multidisciplinaire KiNGS avec visites bi-annuelles ou annuelles en fonction du diagnostic obtenu
- Orientation vers une convention INAMI adaptée si elle existe (CIRICU, CRMN, Métabolique, rééducative, CRAL) avec poursuite d'une consultation annuelle de coordination
- Avis ponctuel si suivi régulier par neuropédiatre/neurologue ou pédopsychiatre/psychiatre déjà en cours afin de réévaluer la situation et de faire le point sur les avancées scientifiques concernant la condition génétique rare tous les 2-3 ans.

7.2. Coordination des soins

- Orientation vers :
 - spécialistes médicaux
 - paramédicaux
- Collaboration avec :
 - services hospitaliers
 - néonatalogie
 - unités d'hospitalisation
 - Dispensateurs de soins de première ligne



8. Plan thérapeutique et accompagnement

8.1. Élaboration du plan de soins

- Individualisé selon l'étiologie génétique
- Adapté aux besoins du patient

8.2. Accompagnement psycho-social

- Soutien psychologique
- Accompagnement social

8.3. Rééducation et intégration

- Conseils en rééducation
- Aide à :
 - la scolarité
 - la vie quotidienne
 - l'intégration sociale
- Collaboration avec :
 - services agréés AViQ
 - centres PMS
 - structures d'accompagnement

9. Suivi longitudinal

- Coordination continue du parcours
- Avis consultatif selon les besoins
- Adaptation du suivi en fonction de l'évolution

10. Transition enfant-adulte

Le centre assure une coordination de cette transition avec transmission de toutes informations utiles à la prise en charge optimale du patient en médecine adulte. Le patient est revu spécifiquement pour cette raison à l'adolescence avec une information adaptée sur sa condition et son mode de transmission, et un accompagnement socio-psychologique. Le patient est orienté en fonction de ses symptômes vers les spécialistes les plus habilités à le prendre en charge. Un contact préalable à cette transition est pris avec les spécialistes pédiatriques et adultes afin de coordonner cette transition. Le centre KINGS continue le suivi et la coordination tout au long de la vie du patient.

10. Collaborations

10.1. Collaborations locales :

- [Centre Inter-Institutionnel Wallon d'Etude et de Traitement des Maladies Héréditaires du Métabolisme \(CIMM\)](#)
- Centre de référence des maladies neuromusculaires de Liège : [Centre de Référence liégeois des Maladies Neuromusculaires \(CRMN\)](#)
- Centre interuniversitaire de référence pour l'infirmité motrice cérébrale (CIRICU) : [Centre Interuniversitaire de Référence pour l'Infirmité motrice Cérébrale \(CIRICU\) | Citadelle](#)
- Service de pédiatrie universitaire de la Citadelle : [Service de Pédiatrie | Citadelle](#)
- Autres services du CHU de Liège – Citadelle de Liège

- Centre d'audiophonologie du CHU de Liège
- CPLU : [CPLU](#)
- Centre de ressource de l'autisme de Liège (CRAL) : [Centre de Ressources Autisme Liège \(CRAL\)](#)

10.2. Collaborations nationales

- Société belge de neuropédiatrie (BSPN) [BSPN](#)
- Société belge de génétique humaine (BESHG) [Home - Belgian Society for Human Genetics](#)

10.3. Collaborations internationales

- ITHACA [ERN-ITHACA - European Network for Rare Malformation Syndromes](#)
- MetabERN [MetabERN: European Reference Network for Metabolic Disorders](#)
- Filière Défiscience [Accueil - Défiscience](#)