



FONDATION 17q12

BULLETIN D'INFORMATION



q12

En savoir plus sur les
délétions et les duplications
du chromosome 17q12

GUIDE DE RESSOURCES
CLINIQUES

Paroles de médecins et
cliniciens sur le 17q12

BIENVENUE!

Nous avons le plaisir de partager avec vous la première édition du bulletin d'information sur la journée de sensibilisation des variantes de nombre de copies (CNV - par son acronyme en anglais) 17q12 !

Nous espérons qu'elle vous apportera des informations utiles de manière accessible, intéressante, et agréable. Cette initiative est le fruit d'une étroite collaboration et d'un effort collectif. Un grand merci à toutes et à tous et en particulier aux familles qui ont partagé leurs expériences et leur vécu, aux dix-sept membres du conseil d'administration, à David Ledbetter, Christa Martin, Cora Taylor et l'équipe ADMI ainsi qu'à Molly Goldman, Maroua Zaoui, Julie Cangrand, et à toute l'équipe PRISMA pour leur soutien, et finalement à Mme Silvana Guerrero pour être l'instigatrice et le moteur du merveilleux projet qu'est ce bulletin d'information.

Dans cette édition, nous aurons l'occasion de passer en revue certains faits concernant les CNV 17q12 (comprenant les délétions et les duplications), de partager des ressources importantes pour la communauté 17q12, et prendre connaissance du travail des membres de la Fondation 17q12. De plus, nous communiquerons certaines des recherches en cours sur le sujet et partagerons tous les détails de la Réunion Internationale de Familles 17q12.

Bien que ce bulletin d'information ne fournisse pas de conseil médical individuel, n'hésitez pas à le faire partager à votre équipe de soins de santé et à votre communauté afin de les sensibiliser sur les CNV 17q12.

Nous sommes très heureux de voir la Fondation 17q12 s'agrandir afin de poursuivre et de développer son travail de sensibilisation et de communication auprès des familles 17q12. C'est un honneur de travailler main dans la main pour l'avancement de la recherche, des soins cliniques et de la sensibilisation. Nous espérons que vous apprécierez ce nouveau bulletin d'information et que vous continuerez à partager vos histoires, vos inquiétudes ainsi que vos ressources au profit de toute la communauté des CNV 17q12.

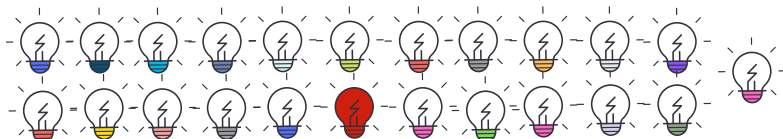


Daniel Moreno De Luca, MD MSc
Conseil scientifique et clinique de la Fondation 17q12

Que sont les CNV 17q12?

La Fondation 17q12 représente deux syndromes différents:

Le syndrome de délétion 17q12



causé par une partie manquante du chromosome 17 (délétion) et qui est présente dès la conception de l'enfant

 **1 personne sur 14500**

est porteuse du syndrome de délétion. Il est plus fréquent chez les personnes atteintes de troubles du développement {retard de développement, trouble du spectre de l'autisme (TSA)} déficience intellectuelle} et de schizophrénie.



La délétion est le plus souvent un événement sporadique neuf dit *de novo* chez la personne diagnostiquée



des cas, une personne avec la délétion l'aura héritée d'un des parents

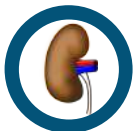


de risque que chaque enfant de ce parent hérite alors de cette délétion



de risque qu'un frère ou une sœur soit porteur ou porteuse de la délétion si elle était *de novo* (les deux parents ont obtenu un résultat négatif)

Un syndrome est défini comme un ensemble reconnaissable de signes et de symptômes qui apparaissent systématiquement ensemble



Anomalies des reins et des voies urinaires



Macrocéphalie (diamètre de tête augmenté)



Diabète dit de type maturity-onset *diabetes of the young*, MODY-5

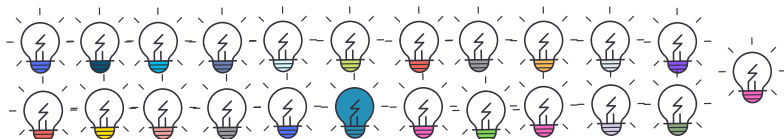


Neuro-développemental / psychiatrique: développement tardif, trouble d'apprentissage, TSA, déficience intellectuelle, anxiété, trouble bipolaire, schizophrénie

Il est important de rappeler qu'il n'existe pas deux personnes avec la délétion qui ont la même combinaison et/ou la même gravité de symptômes, même chez les personnes d'une même famille

Pour plus d'informations, visitez www.chromo17q12.org

Le syndrome de duplication 17q12



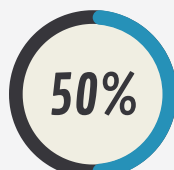
est causé par un fragment supplémentaire du chromosome 17 (duplication)

 **1 individu sur 2500**

est porteur du syndrome de duplication. Il est plus fréquent chez les populations atteintes de troubles du développement (développement tardif, TSA, déficience intellectuelle) et de schizophrénie.



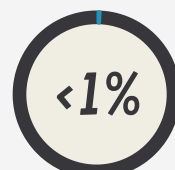
La duplication est le plus souvent héritée d'un parent. Souvent le parent n'est identifié qu'après le diagnostic de l'enfant et peut présenter des caractéristiques similaires, bénignes ou apparemment inexistantes



de chacun des enfants de ce parent héritera également de la duplication



des personnes porteuses de la duplication auront une duplication neuve *de novo* qui n'est pas héritée de l'un des parents



de risque qu'un frère ou une sœur soit porteur ou porteuse si elle était *de novo* (les deux parents ont obtenu un résultat négatif)

Les caractéristiques les plus courantes de la duplication sont liées au développement neurologique



Différences squelettiques



Microcéphalie (diamètre de tête réduit)



Convulsions chez jusqu'à 75% des individus



hypotonie (faible tonus musculaire)



Neuro-développemental / Psychiatrique: capacités intellectuelles allant d'un handicap mineur à sévère, retard de langage, retard moteur, troubles du comportement (agressivité, troubles compulsifs), TSA.

Il est important de rappeler qu'il n'existe pas deux personnes avec la duplication qui ont la même combinaison et / ou la même gravité de symptômes, même chez les personnes d'une même famille

INFOGRAMME RÉALISÉ PAR PRISMA RESEARCH

Comment les CNV 17q12 sont-ils diagnostiqués?

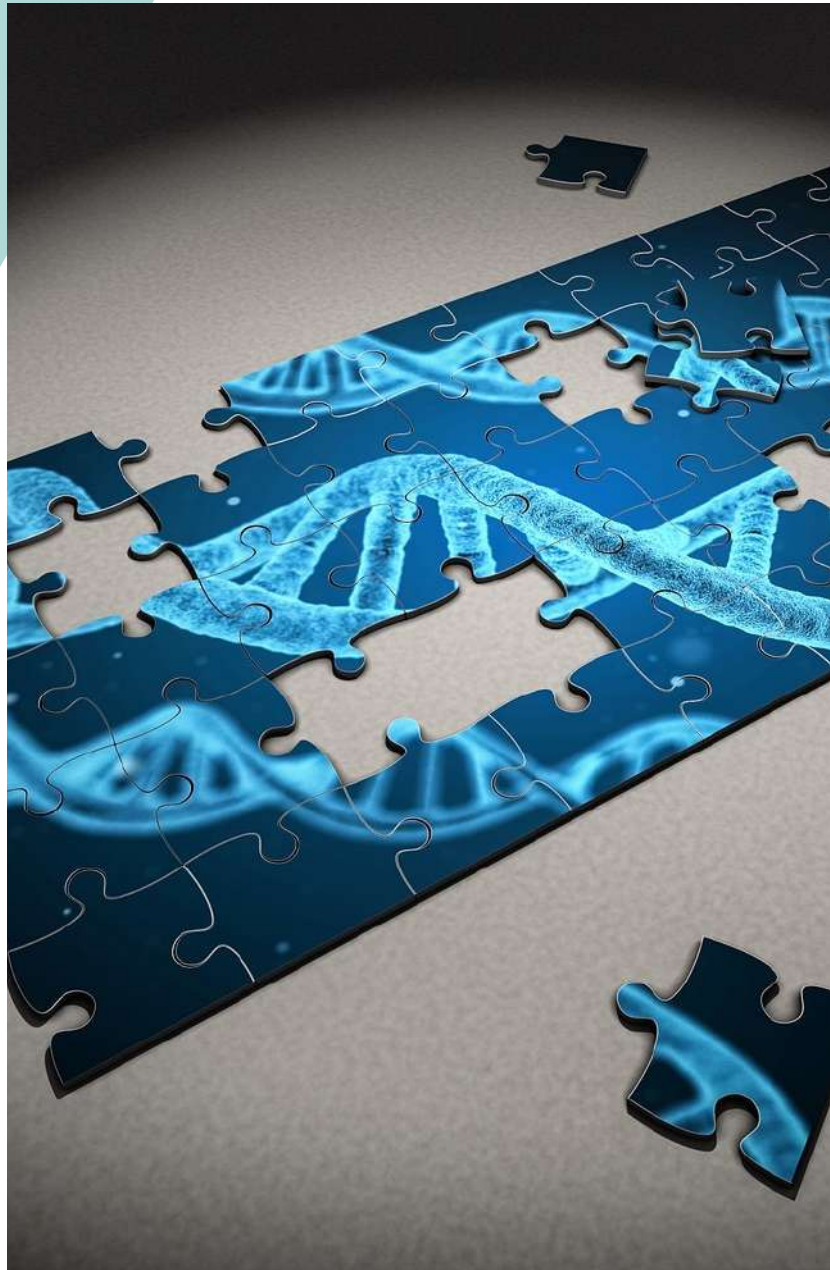
PAR: MOLLY GOLDMAN & DANIEL MORENO DE LUCA

Maintenant que nous en savons plus sur les CNV 17q12, comment sont-ils diagnostiqués ?

Les familles obtiennent un diagnostic de plusieurs façons: elles peuvent consulter leur médecin traitant à cause de troubles du développement ou d'un trouble mental ou psychiatrique, ou bien à cause de problèmes rénaux ou de glycémie anormale. Les médecins peuvent ensuite effectuer plusieurs tests, y compris des tests génétiques, où les CNV 17q12 sont révélés.

Le principal test génétique prescrit par les médecins s'appelle le micro-réseau chromosomique (*chromosomal microarray*). Il s'agit d'une technique qui repère les petites délétions et duplications dans le génome et peut détecter les variations du nombre de copies (CNV). Dans certains endroits, tels que la région 17q12, ces CNV peuvent être récurrentes, ce qui signifie qu'elles impliquent le même segment unique d'ADN chez des personnes non apparentées. La région génétique impliquée dans les CNV 17q12 a une taille d'environ 1,4 Mb et comprend 15 gènes, dont *LHX1* et *HNF1B*. *LHX1* est exprimé tôt dans le cerveau au cours du développement fœtal et *HNF1B* est important pour le développement des reins, du foie et du pancréas. Les enfants et les adultes atteints de CNV 17q12 peuvent partager certaines caractéristiques communes, tandis que d'autres peuvent être spécifiques aux personnes porteuses de la délétion ou de la duplication. Ces caractéristiques n'affectent pas toujours toutes les personnes ayant un CNV 17q12 de la même manière et, chez une personne donnée, elles peuvent être plus ou moins évidentes. Il reste encore beaucoup à découvrir.

Dans certains cas, les personnes atteintes de CNV 17q12 sont les premières dans leur famille à présenter ce changement génétique. Lorsque ces CNV ne sont pas



hérités des parents biologiques, ils sont qualifiés de *de novo*, c'est-à-dire qu'ils se sont produits spontanément. Les CNV 17q12 peuvent aussi être hérités d'un des parents. Lorsque cela se produit, les parents semblent aussi être affectés le plus souvent dans le cas de délétion, et parfois dans le cas de duplication, bien que le degré puisse être très variable. Dans certains cas, ces parents ne sont que légèrement atteints et ne sont pas diagnostiqués jusqu'à ce qu'ils passent un test suite aux découvertes génétiques de leurs enfants.

Que la délétion/duplication soit héritée ou *de novo*, sachez qu'en tant que parent, vous n'êtes pas responsable de sa cause et aucune de vos actions n'aurait pu empêcher sa survenue chez votre enfant. Aucun facteur environnemental, diététique, professionnel ou de mode de vie n'a été identifié comme étant à l'origine de ces changements 17q12.

L'HISTOIRE DE LIAM

Par: une maman de Famille 17q12

PORTEUR DE LA DUPLICATION 17q12

Notre fils, Liam, a presque 4 ans et est porteur de la duplication. La grossesse de Liam s'est passée normalement ainsi que ses premiers mois. Quand Liam avait environ 6 mois, j'ai commencé à remarquer que quelque chose clochait, j'en ai parlé à son pédiatre et il m'a dit que je me faisais des idées et que Liam allait parfaitement bien.

Cependant j'ai insisté et puis Liam a commencé à avoir du retard dans son développement. Finalement, les médecins m'ont pris au sérieux et nous ont recommandé un neurologue. Le diagnostic est tombé, Liam avait une hypotonie grave (faible tonus musculaire). Nous avons alors essayé de comprendre pourquoi et après des analyses de sang et une longue attente, on nous a appris qu'il était porteur de la duplication 17q12. Malheureusement, ce diagnostic suscita encore plus de questions restées sans réponses.

Nous avons alors fait des recherches en ligne, consulté des articles médicaux mais sans y voir plus clair. Un jour nous sommes tombés sur une conférence et nous avons décidé d'y assister. C'était tellement merveilleux de rencontrer d'autres familles qui vivaient la même situation que nous. L'hypotonie de Liam a été prise en charge avec de la physiothérapie. Il présente d'autres symptômes comme un retard de la parole, un retard cognitif léger, retard du développement global, trouble obsessionnel compulsif, anxiété, carence en fer et comportements de recherche sensorielle. Il voit son orthophoniste toutes les semaines et un ergo-thérapeute une fois par mois. Liam a commencé l'école l'année dernière et son langage s'est beaucoup amélioré.

"Liam est l'enfant le plus heureux du monde et la joie de notre vie. Nous sommes très reconnaissants d'avoir trouvé cette conférence et d'avoir pu vraiment nous y impliquer".



Quelques faits sur les CNV 17q12

Apprendre quelque chose de nouveau chaque jour

1.



Saviez-vous que le 17q12 se prononce « dix-sept q un deux » ?

4.



2019 est la première année où nous célébrons la journée de sensibilisation au 17q12, le 12 juillet

2.



Les segments chromosomiques supplémentaires (dupliqués, marqués en bleu) ou manquants (délétés, marqués en rouge) sont appelés Variantes du Nombre de Copies (CNV, par son acronyme en anglais)

5.



La Fondation 17q12 fait partie de la *Global Genes RARE Foundation Alliance*, qui regroupe plus de 500 fondations pour divers troubles. Plus d'informations sur www.globalgenes.org

3.



de novo est une expression latine utilisée pour signifier "nouveau"

6.



La médecine de précision est la capacité d'utiliser des informations individualisées précises, telles que la génétique, pour une gestion clinique personnalisée



Un message important de la Fondation 17q12

Notre mission est de "créer une communauté pour les personnes atteintes du syndrome 17q12 tout en sensibilisant et en encourageant la recherche ».

PAR: LA FONDACIÓN 17q12

La Fondation 17q12 est née du groupe formé initialement par le Geisinger Health System pour sa recherche. Lors de la dernière conférence des familles tenue à Chicago en 2017, un groupe de parents et un conseiller en génétique ont décidé qu'il était temps de devenir une association à but non lucratif indépendante qui se consacrerait entièrement à la sensibilisation et à faire avancer la recherche sur les délétions et duplications.

Depuis lors, nous avons obtenu le statut 501 (c)(3) et nous travaillons avec diligen-

ce pour créer notre identité, développer le réseau de familles au niveau international et entrer en relations avec des chercheurs. Nous savons que nous avons encore beaucoup à apprendre sur ces deux conditions et pour commencer il nous semble important de faire connaître nos besoins à la communauté scientifique. Les conférences précédentes ont permis aux familles de se réunir et de s'organiser afin de faire avancer la recherche et accroître la sensibilisation. C'est pourquoi notre première priorité en tant que fondation récemment constituée est d'organiser une nouvelle conférence pour les familles. Nous sommes heureux d'annoncer que nous avons battu un record de familles inscrites ! Notre second grand projet est fondamental et nécessaire afin de commencer à répondre à toutes les questions restées sans réponses: créer un registre médical.

Un registre est essentiellement une grande base de données sécurisée qui contient tous les diagnostics, caractéris-

tiques, symptômes, etc. que vous et vos enfants avez enregistré à un moment et lieu donné. Si nous consolidons toutes ces données à un seul endroit, nous pourrions plus facilement convaincre les chercheurs de mener des études qui, au long terme, faciliteront l'efficacité des soins portés par les professionnels de la santé à vos enfants. Comme vous pouvez bien l'imaginer, la création et la maintenance d'une base de données capable de stocker en toute sécurité toutes ces informations n'est pas une mince affaire. Ce qui signifie que nous devons absolument commencer à collecter des fonds ! Comme le dit le vieil adage, il faut un village pour élever un enfant. Au fur et à mesure que notre village s'agrandit, nous espérons préserver le sentiment de communauté afin de continuer à travailler ensemble et de s'encourager à atteindre notre objectif commun: soutenir nos familles à atteindre leur plus haut potentiel.

NOTRE COMITÉ



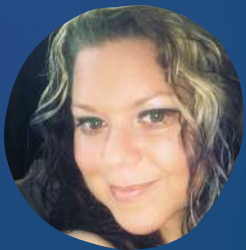
Allaina Wellman -Présidente

Mon fils, Liam (4), est porteur de la duplication 17q12. Nous l'avons découvert un peu avant ses deux ans. Nous nous sommes rendu compte assez tôt que quelque chose n'allait pas avec Liam concernant son tonus musculaire bas et son retard. Très vite après le diagnostic de Liam, nous avons découvert la conférence des familles Geisinger qui se déroulait à Chicago et avons décidé d'y participer afin d'obtenir de plus amples informations et rencontrer des personnes dans la même situation que nous. Malheureusement, les informations étaient minces mais par contre nous avons rencontré des familles extraordinaires et, ensemble, nous avons décidé de créer la Fondation 17q12. Je comprends que vivre cette situation est très effrayant et solitaire, mais sachez que vous n'êtes pas seul. Le conseil d'administration et moi-même travaillons dur afin d'assurer que nous obtenions tous des réponses à nos questions, peut-être pas demain ni après-demain, mais nous sommes confiants qu'un jour viendra où nous aurons nos réponses



Stefanie Turner, MS, CGC - Vice-présidente

Je suis conseillère en génétique. Je suis devenue très impliquée dans la grande famille 17q12 lorsque je travaillais chez Geisinger en tant que coordinatrice d'études du projet 17q12. De retour chez moi à Detroit, Michigan, une partie de mon travail consistait à administrer l'initial groupe de soutien sur Facebook et c'est alors que j'ai réalisé tout ce qu'il nous restait à apprendre sur ces conditions. Je lisais des posts au sujet des problèmes des enfants que je ne trouvais nulle part dans la littérature médicale. On me posait des questions auxquelles je n'avais aucune réponse. Mais surtout, je me suis passionnée pour ces familles, leurs histoires, défis et réussites. Aucun d'entre nous n'a d'expérience en gestion d'association à but non lucratif mais nous apprenons énormément chaque jour car nous sommes tous énormément investis afin d'atteindre notre objectif commun.



Sherie Scott- Secrétaire

Mon fils, Alex de 10 ans, et moi-même avons la duplication 17q12. On a diagnostiqué Alex à l'âge de 3 ans lorsqu'on cherchait à comprendre le pourquoi de ses migraines. J'ai découvert que j'étais porteuse il y a environ quatre ans. Nous avons tous les deux un faible tonus musculaire, des problèmes digestifs et des difficultés d'apprentissage en lecture et compréhension. Je tiens à dire à tous ceux qui s'inquiètent comme je l'étais au début du diagnostic d'Alex: n'arrêtez pas de rêver d'un meilleur avenir pour votre enfant. J'en suis la preuve vivante. J'ai une très belle carrière et je suis capable d'élever mes deux enfants. Je craignais qu'Alex n'atteigne pas l'âge adulte mais aujourd'hui je n'ai plus peur et mon but c'est d'aider les autres à surmonter cette peur.



Liz Fourie - Directrice de Communication

J'ai grandi dans l'Illinois mais j'habite en Californie avec mon mari, Brian, et nos deux enfants, Zander, âgé de 8 ans et Ruby, âgé de 6 ans. Durant la semaine je fais l'école à la maison à mes enfants et fait de la photographie. Le chemin parcouru pour apprendre que notre fils, Zander, souffrait du syndrome de délétion 17q12 n'a pas été facile, comme tant d'autres familles avec ce diagnostic. Quand nous avons finalement reçu un diagnostic, nous nous sommes retrouvés seuls face à nos questions concernant les symptômes de Zander, sans informations, ressources, ou réseau de soutien. Cela est la raison pour laquelle je me suis décidée à travailler auprès de ce groupe merveilleux de personnes afin de faire décoller cette organisation. Je gère le site Web et les réseaux sociaux de la Fondation 17q12 et j'espère que les futures familles trouveront du réconfort et du soutien lorsqu'elles découvriront qu'il existe une communauté grandissante autour du 17q12.



Mark Dempsey- Trésorier

Notre famille a rejoint la famille 17q12 lorsque notre enfant, Mason, a été diagnostiqué avec la délétion au cours de sa première année. Il a maintenant 4 ans et, malgré les difficultés, Mason adore le sport! Nous avons été très impliqués au niveau local dans la Fondation Nationale du Rein et sommes ravis de poursuivre cette aventure avec la Fondation 17q12 !

RHODE ISLAND

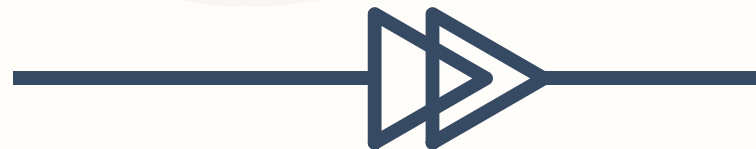
Lieu de la réunion internationale de familles
17q12 - 10-11 août 2019

La conférence 17q12 Family s'est tenue dans la belle région de *Rhode Island* (RI) en 2019. Situé entre la côte ouest des États-Unis et l'Europe et relié par voie aérienne et terrestre, le RI est une destination estivale très appréciée où il y a beaucoup à faire !

Avec un peu plus d'un million d'habitants sur 1 200 miles carrés, l'état du RI se traverse en une heure environ. La population est très diverse et la région dispose d'un seul département de la santé, d'un hôpital pour enfants et d'une école de médecine. En outre, elle abrite Brown University, l'une des principales universités de recherche de l'Ivy League, la Rhode Island School of Design, l'une des meilleures institutions au monde en matière d'art et de design, ainsi que de nombreux autres excellents collèges et universités. Certaines des plus belles plages de la Nouvelle Angleterre se trouvent ici avec près de 400 km de côte et la qualité des vagues et du sable en disent long sur la raison pour laquelle le RI est baptisée *Ocean State* (État de l'océan). Tout cela fait du RI un lieu éclectique et unique à visiter.

La deuxième journée de la conférence, nous avons visité le Roger Williams Park, l'un des parcs naturels les plus anciens du pays, où nous avons pu observer des animaux du monde entier. Le parc abrite plus de 160 animaux, dont un dragon Komodo, des zèbres, des pandas rouges, des éléphants d'Afrique, des girafes Masaï, des léopards des neiges, des ours, des fourmis, des flamants roses, des paresseux, des alligators et plus encore ! Nous remercions pour leur soutien le Roger Williams Park grâce auquel les familles ont eu la chance de créer des liens et de s'amuser, ainsi que également Brown University, Geisinger et la Fondation Simons !

Enfin, le RI est connu pour sa cuisine et ses plats emblématiques. *Little Rhody* est réputé pour son lait du café, tellement fameux qu'il est devenu la boisson officielle de l'État en 1993. Il y a aussi la limonade surgelée de *Del*, dont la fabrication remonte à 1840, ainsi que Doughboys, Le Cabinet, et la célèbre soupe de palourdes de Rhode Island!



Nous sommes heureux d'avoir pu vous accueillir à Rhode Island dans le cadre de la dernière réunion internationale de familles 17q12

C'EST COMME CA COMMENT ON VOLE...



Aksel (2a)
Calhoun, GA

A commencé à marcher il y a quelques mois, apprend la langue des signes et mange un apport de 300 calories par jour oralement



Daisy (1.5a)
MN

Peut monter les escaliers. Maintenant nous apprenons à les descendre !



Holly (36a)
Boaz, AL

Ma femme est une merveilleuse maman de deux garçons. Notre enfant de 7 ans a la même duplication qu' Holly. Holly fait beaucoup pour notre communauté. Elle est enseignante suppléante, coordonnatrice locale du programme Blessings in a Backpack, directrice du Pantry local et la meilleure des meilleures mères de Dugout. Je l'ai rencontrée il y a 19 ans et la semaine dernière, nous avons renouvelé nos vœux en Jamaïque pour fêter nos quinze ans de mariage.



Max (2.5a)
Bethpage, NY

Commence à marcher et apprend la langue des signes avec sa grande soeur !



Victoria (7a)
NJ

A appris à mieux attacher les lacets. Nous y sommes presque !



Dawson (7a)
Boaz, AL

Dawson est un exemple de détermination, il ne laisse pas son élocution l'empêcher de se faire des amis, de commander sa propre nourriture et de lire un livre à toute la classe.



Peyton (4.5a)
Bethpage, NY

Apprend la langue des signes



Stephen (36a)
Bethpage, NY

C'est un mari fantastique et un papa génial pour Peyton et Max. Il a la duplication 17q12 comme nos enfants. Il apprend chaque jour de nouvelles compétences en regardant nos enfants apprendre le langage des signes.

MOTS CACHÉS

E	D	R	C	I	F	R	G	S	C	R	D	N	C	M	P	D
E	X	E	R	L	Ñ	N	C	Y	H	F	I	E	O	I	I	I
O	X	T	N	O	T	G	A	M	R	G	X	U	N	C	È	A
E	É	T	R	O	Y	H	R	P	O	H	S	R	V	R	C	B
A	S	S	R	A	V	J	A	T	M	J	E	O	U	O	E	È
S	E	U	S	A	P	O	C	Ô	O	E	P	D	L	C	P	T
Y	V	P	F	E	P	I	T	M	S	I	T	É	S	E	E	E
N	E	P	D	T	L	I	E	E	O	N	Q	V	I	P	R	C
D	N	R	H	É	M	B	R	C	M	O	U	E	O	H	D	I
R	T	E	O	G	L	S	I	C	E	T	N	L	N	A	U	N
O	E	S	Ô	F	F	E	S	F	S	O	D	O	S	L	E	Q
M	E	S	W	D	G	Ñ	T	D	A	P	E	P	S	I	A	L
E	N	I	E	C	E	R	I	I	E	Y	U	P	T	E	I	O
D	I	O	F	T	E	T	Q	S	W	H	X	E	E	G	N	Y
G	E	N	E	S	W	F	U	Y	O	N	S	M	D	H	G	V
D	I	E	C	I	S	I	E	T	E	Y	I	E	K	J	N	J
R	E	I	N	C	T	E	S	I	S	T	I	N	U	E	S	S
Ò	D	U	P	L	I	C	A	T	I	O	N	T	W	E	I	E

- *de novo*
- CHROMOSOMES
- SUPPRESSION
- BLESSÉ
- REIN
- PIÈCE PERDUE
- EXTRA PIECE
- CARACTERISTIQUES
- SYNDROME
- DIABÈTE CINQ
- DUPLICATION
- 17Q12 (MOTS)
- SEVENTEEN
- MICROCEPHALIE
- HYPOTONIE
- NEURO-DÉVELOPPEMENT
- CONVULSIONS



CERTIFICAT DE RÉUSSITE

EST ATTRIBUÉ À

POUR CÉLÉBRER COMMENT NOUS VOLONS

#HOWWEEFLY



17q12

RECHERCHE



ADMI 17q12 Project

En tant que chercheurs et fournisseurs de soins de santé de l'Institut de Médecine du Développement et de l'Autisme (ADMI) de Geisinger, nous nous efforçons de mieux comprendre les caractéristiques comportementales, développementales et médicales associées au matériel génétique supplémentaire ou manquant dans la région chromosomique 17q12. Votre participation nous aide à approfondir nos connaissances sur les délétions et les duplications 17q12, et ce dans le but d'améliorer la vie des personnes concernées et de leurs familles.

Mécanismes moléculaires du syndrome de délétion 17q12: développement d'un nouveau modèle murin de TSA polygénique

Cette étude de l'Université Brown utilisera un modèle animal pour déterminer quels gènes de la région du chromosome 17 sont responsables de l'autisme versus d'autres problèmes physiques, comme notamment les problèmes rénaux et le diabète. Une connaissance approfondie de la fonction de plusieurs gènes dans cette région aidera à développer des thérapies mieux ciblées pour l'autisme et les troubles mentaux du développement basés sur les gènes du chromosome 17

Une approche génomique de la médecine de précision pour l'autisme (PRISMA)

Ce projet de l'hôpital Bradley, de l'hôpital pour enfants *Hasbro Children's Hospital* et de l'Université Brown cherche à comprendre en quoi les informations génétiques, en particulier les modifications génétiques rares, des personnes atteintes d'autisme et d'autres troubles neurodéveloppementaux et psychiatriques peuvent informer les soins de santé. Nous souhaitons déterminer comment les résultats génétiques pourraient être utilisés à l'avenir pour le choix des médicaments, les interventions comportementales, les interventions éducatives, ainsi que l'identification et le traitement d'autres affections médicales pouvant avoir une incidence sur la santé mentale. Dans ce but, nous allons recruter des personnes atteintes d'autisme ou d'autres affections neuro-développementales ou psychiatriques et pour lesquelles une variante génétique a été identifiée comme cause sous-jacente.



PRISMA est dirigé par le Dr Daniel Moreno De Luca, psychiatre et chercheur spécialisé dans l'autisme et la génétique.



S'IMPLIQUER



COLLECTE DE FONDS

Avez-vous une idée pour collecter des fonds dans votre localité afin de soutenir la Fondation 17q12 ? Envoyez-nous un e-mail à l'adresse chromosome17q12@gmail.com afin que nous puissions vous aider dans cette démarche



SE CONNECTER

Connectez-vous en ligne sur notre groupe Facebook et restez informés des actualités de la Fondation 17q12



S'INFORMER

Il reste encore beaucoup à apprendre sur les syndromes 17q12 et cela peut rendre la vie difficile à l'école, aux rendez-vous chez le médecin et dans la vie quotidienne. Aidez-nous en relayant l'information sur le 17q12 dans votre entourage



FAIRE UN DON

La Fondation 17q12 est gérée uniquement par des bénévoles et est 100% financée par des dons. Elle est reconnue par les impôts comme une 501 (c) 3 à but non lucratif. Considérez faire un don en visitant notre site Web: www.chromo17q12.org

SENSIBILISER LE MONDE ENTIER

#HOWWEFLY PAR 17q12



Le 12 juillet 2019, nous avons célébré pour la toute première fois la journée de sensibilisation 17q12. À cette occasion, nous avons décidé de faire quelque chose d'unique et de nouveau ! Nous avons lancé une collection de T-shirts #HowWeFly et nous vous offrons la possibilité de créer votre propre collection de T-shirts afin que vos amis et votre famille puissent soutenir votre guerrier de 17q12. Pour ce faire, nous avons créé un modèle que vous pouvez utiliser directement ou bien créer votre modèle personnalisé (gratuitement !). Visitez la page suivante <https://try.bonfire.com/17q12> pour commencer votre initiative.

SINDROMES CNV 17q12



CONSEILLERS GÉNÉTIQUES

Stefanie Turner, MS, CGC

Children's Hospital of Michigan - Tel: +1 (313) 832-9347

Molly Goldman, MS, CGC

Bradley Hospital - Genetic Psychiatry Consultation Service - Tel: +1 (401) 432-1200

Brenda Finucane, MS, LGC

Geisinger Autism & Developmental Medicine Institute - Tel: +1 (570) 522-9432

PSYCHIATRE DES ADULTES ET DES ENFANTS

Daniel Moreno De Luca, MD MSc

Certifié pour donner des soins cliniques en anglais, espagnol, français et italien
Bradley Hospital - Genetic Psychiatry Consultation Service - Tel: +1 (401) 432-1583

PATHOLOGUE D'ÉLOCUTION

Marissa W. Mitchel MS, CCC-SLP

Geisinger Autism & Developmental Medicine Institute - Tel: +1 (570) 522-9420

PÉDIATRES DU NEURODÉVELOPPEMENT

Scott M Myers, MD

Geisinger Autism & Developmental Medicine Institute - Tel: +1 (570) 522-9430

Thomas D Challman, MD

Geisinger Autism & Developmental Medicine Institute - Tel: +1 (570) 522-9430

MEDECIN GENETICIEN

Heather C. Mefford, MD, PhD

University of Washington - Tel: +1 (206) 543-9572

SERVICES DE SOINS DE SANTÉ SPÉCIALISÉS

Autism & Developmental Medicine Institute (ADMI)

Geisinger's - Tel: +1 (800) 275-6401

Genetic Psychiatry Consultation Service

Bradley Hospital - Tel: +1 (401) 432-1583

GROUPES DE SOUTIEN ET DE SENSIBILISATION

17q12 Foundation

www.chromo17q12.org

Chromosome Disorder Outreach (CDO)

<https://chromodisorder.org/>

Unique – Rare Chromosome Disorder Support Group

www.rarechromo.org/



Connaissez-vous d'autres ressources? Envoyez-nous un email à chromosome17q12@gmail.com et nous les ajouterons à cette liste