

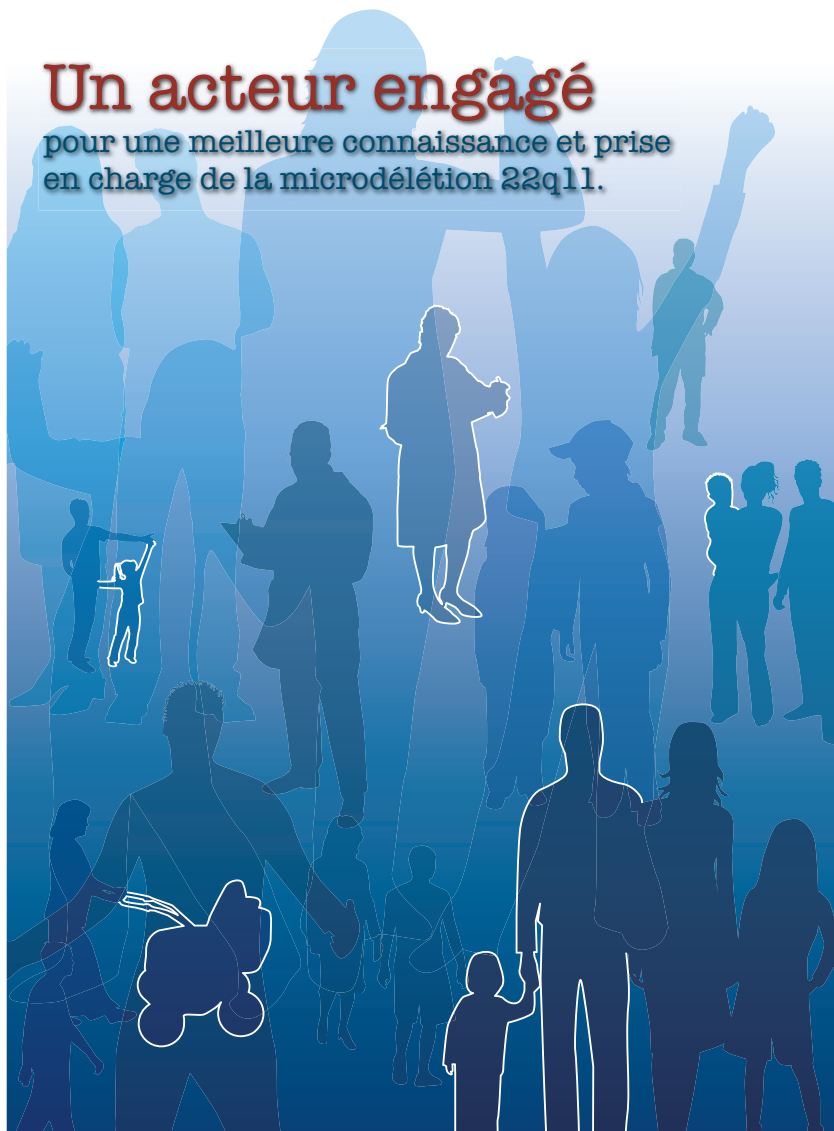


GENERATION22

VIVRE AVEC LA MICRODÉLÉTION 22q11

Un acteur engagé

pour une meilleure connaissance et prise en charge de la microdéletion 22q11.



Rejoignez-nous sur www.generation22.fr

Qu'est-ce que la microdélétion du chromosome 22q11 ?

C'est une affection génétique fréquente. Elle concerne une naissance sur 3000. Elle porte aussi le nom de syndrome de DiGeorge ou syndrome Velo-Cardio-Facial soit VCFS pour les pays anglo-saxons.

Dans chacune de nos cellules, il y a 23 paires de chromosomes numérotés de 1 à 22, la dernière étant celle des chromosomes sexuels X et Y qui déterminent le sexe. Chaque chromosome possède un bras long

appelé «q» et un bras court appelé «p». Ces bras sont réunis entre-eux par le centromère. Une microdélétion est la perte d'un petit segment de chromosome comprenant plusieurs gènes. Cette perte de matériel génétique se situe dans la bande q11 d'un des deux chromosomes 22. Toutes les personnes atteintes perdent un segment de chromosome mais l'association de signes cliniques (phénotype) est variable d'une personne à l'autre.

Un air de famille pour une multitude de symptômes

Toutes les personnes atteintes par cette anomalie génétique se ressemblent. Elles ont des traits physiques particuliers et certaines caractéristiques comportementales communes. Mais si elles sont semblables, elles sont aussi toutes différentes ! La particularité de cette affection est l'infinie variété des tableaux cliniques. Certaines personnes ont plusieurs organes atteints parfois très gravement. D'autres ne sont diagnostiquées que très tardivement en raison du peu de signes de la maladie.

Les symptômes les plus fréquents :

- Les cardiopathies,
- Les anomalies du palais,
- Les difficultés d'apprentissage,
- La baisse de l'immunité,
- Une hypocalcémie persistante,
- Des difficultés d'alimentation,
- L'atteinte des reins,
- Une surdité partielle.

Par ailleurs, on pourra aussi trouver chez certains patients une anomalie du larynx, un déficit auto-immun, des crises convulsives ou des anomalies squelettiques. Mais chacune de ces lésions peut être absente. L'insertion dans le monde scolaire relève souvent du parcours du combattant. Avec un soutien et une prise en charge adaptés, nombre d'enfants seront capables d'accéder à l'autonomie et au monde du travail.

GENERATION22 s'appuie sur un conseil médical

Depuis sa création, Génération 22 a travaillé avec un conseil scientifique, présidé par le professeur Jean-Louis Mandel, Professeur au Collège de France. Aujourd'hui appelée conseil médical, cette instance réunit un large panel de spécialistes travaillant au quotidien sur la microdélétion 22q11. Le conseil médical se doit d'être un outil d'expertise et de dialogue entre le corps médical et l'association.

Composition du conseil médical

Docteur Armand Bottani	Génétique	Genève
Docteur Fabienne Dalla-Vale	Pédiatrie	CHU Arnaud de Villeneuve / Montpellier
Nicole Denni-Krichel	Orthophonie	Fédération Nationale des Orthophonistes / Strasbourg
Docteur Dominique Droz	Odontologie	CHU Brabois / Vandœuvre-lès-Nancy
Professeur Stéphan Eliez	Pédopsychiatre	Genève
Professeur Alain Fraisse	Cardiologue	CHU de la Timone / Marseille
Docteur Rachel Reynaud	Pédiatrie-endocrinologie	CHU de la Timone / Marseille
Professeur Thierry Van Den Abbeele	ORL et chirurgie cervico-faciale	AP-HP Robert Debré / Paris

Centre de référence anomalies du développement et syndrome malformatif

REGION EST

Docteur Yves Alembik	Génétique-pédiatrie	CHRU / Strasbourg
-----------------------------	---------------------	-------------------

REGION ILE-DE-FRANCE

Professeur Stanislas Lyonnet	Génétique	AP-HP Necker / Paris
Professeur Alain Verloes	Génétique	AP-HP Robert Debré / Paris

REGION SUD-PACA

Professeur Nicole Philip	Génétique	CHU de la Timone / Marseille
---------------------------------	-----------	------------------------------

REGION SUD-LANUEDOC ROUSSILLON

Professeur Pierre Sarda	Génétique	CHU Arnaud de Villeneuve / Montpellier
--------------------------------	-----------	--

Centre de référence des déficits immunitaires héréditaires

Docteur Capucine Picard	Immunologie	AP-HP Necker / Paris
--------------------------------	-------------	----------------------

Centre de référence des malformations rares de la face et de la cavité buccale

Docteur Marie-Paule Vazquez	Chirurgie maxillo-faciale et plastique	Hôpital Trousseau / Paris
------------------------------------	--	---------------------------



GENERATION 22

VIVRE AVEC LA MICRODÉLÉTION 22q11

Pour une meilleure connaissance et prise en charge du syndrome

Génération 22 a été créée en 1997. Au service des patients et de leur famille de toute la France, l'association apporte **écoute et information**. L'association s'efforce de répondre entre autres, aux questions sur l'école, la santé, l'insertion professionnelle. Cet accompagnement au quotidien est la mission première de génération 22.

Génération 22 travaille **en synergie avec le corps médical**. C'est un trait d'union entre les familles et le monde médical, un interlocuteur privilégié avec tous les médecins et chercheurs qui travaillent sur cette anomalie génétique. L'association

participe à des études nationales et internationales, aux recherches appliquées et fondamentales. Elle contribue ainsi à l'amélioration des pratiques de soins.

Génération 22 œuvre sans relâche pour faire connaître la microdéletion du chromosome 22q11 auprès des professionnels (médecins généralistes, pédiatres, ORL, orthophonistes...).

Trop de personnes atteintes ne sont pas détectées et pourtant une connaissance au plus tôt de l'anomalie permet un suivi plus global et complet.

Un interlocuteur incontournable des centres de référence

Dans le cadre du Plan Maladies Rares, huit centres de référence sont mis en place en France (Lille, Montpellier, Paris, Rennes, Marseille, Lyon-Clermont-Ferrand, Bordeaux, Dijon). Ils sont la tête de pont d'une filière de soins spécialisés pour une prise en charge adaptée. Le centre de référence de chaque région coordonne d'autres centres de référence secondaires et des centres de compétence dans cette même région. Génération 22 est très impliquée dans cette démarche qui a pour but :

- de faciliter le diagnostic,
- de définir une stratégie et des protocoles de prise en charge thérapeutique, psychologique et d'accompagnement social,

- de participer à des actions de formation et d'information pour les professionnels de santé, les malades et leurs familles,
- de coordonner les travaux de recherche...

Les centres de référence sont aussi soucieux d'aider les jeunes à s'insérer au mieux dans leur vie de **jeunes adultes**. Ils proposent un accompagnement psychologique, social et une aide à l'insertion professionnelle.

Génération 22 joue aussi sur son rôle crucial d'intermédiaire, afin de faciliter l'échange entre les jeunes grâce à Internet et aux réseaux sociaux.

Les centres de référence sont une réelle avancée dans la prise en charge du syndrome. Pour tout renseignement : www.feclad.org

GENERATION22

Une association à votre écoute

Vous trouverez toutes les informations complémentaires sur notre site generation22.fr Actualités, état de la recherche, projets... Un forum est à la disposition de tous les adhérents. Il permet à chacun de témoigner, de poser des questions et d'y répondre. Nous sommes aussi sur Facebook ! **Rejoignez le groupe GENERATION 22 ouvert aux patients, amis, famille et médecins.**

GENERATION22

Une association qui communique

Génération 22 diffuse l'information auprès des familles et des professionnels. Elle représente les familles touchées par cet anomalie génétique auprès des pouvoirs publics ou des collectifs d'associations. Membre de l'Alliance des Maladies Rares, l'association participe à la "Marche des Maladies rares" dans le cadre du Téléthon et aux réunions nationales et régionales d'information et d'animation.

Rejoignez-nous ! Génération 22 est avant tout une histoire d'hommes et de femmes qui se battent dans un esprit collectif. L'association doit pouvoir compter sur ces forces vives pour pouvoir vivre. **Adhérer et/ou devenez bénévoles ! Nous comptons sur vous !**

Vous souhaitez adhérer ? Un formulaire téléchargeable est à votre disposition sur le site. Vous pouvez aussi contacter un de nos correspondants régionaux.

— Votre correspondant régional —