

Objectifs de l'association

- **Écouter, accompagner et réunir les familles :**
 - ⇒ mise en contact ;
 - ⇒ échanges sur les listes de diffusions ;
 - ⇒ journées de rencontre ou d'informations.
- **Informier en vulgarisant les données :**
 - ⇒ médicales : guide Valentin, comptes-rendus des journées, plaquettes spécifiques à certains syndromes ;
 - ⇒ générales : bulletin trimestriel, site Internet.
- **Se former :**
 - ⇒ école de l'ADN ;
 - ⇒ mission Inserm association ;
 - ⇒ diplôme universitaire d'accompagnement des personnes atteintes de maladies génétique et de leurs familles.
- **Encourager la recherche et y participer ;**
- **Sensibiliser public, corps médico-socio-éducatif et pouvoirs publics :**
 - ⇒ pour mieux comprendre, informer et diriger ces familles ;
 - ⇒ pour faire évoluer les carences relevées par les familles et l'association.

Problématiques des familles

- **Apprendre, accepter et vivre avec ce problème génétique ;**
- **Isolement, souffrance, besoins spécifiques et incompréhension fréquente de l'entourage ;**
- **Manque de structures :**
 - ⇒ pluridisciplinaires et adaptées pour enfants et adultes handicapés ;
 - ⇒ pour la prise en charge médico-socio-éducative.
- **Si l'anomalie est héréditaire :**
 - ⇒ combat parfois sur des années pour avoir des enfants
 - ⇒ difficulté d'effectuer le dépistage familial afin de prévenir certains drames en l'absence de thérapie.

Nos rendez-vous

Des journées d'informations et d'échange ont lieu au printemps, les années paires pour les anomalies chromosomiques rares, et les années impaires pour les syndromes de Klinefelter, Turner, triplo X et double Y.

Une journée des familles a lieu à l'automne.

Pour plus d'information sur ces journées, voir sur www.valentin-apac.org

Conseil Médical

Génétique :

Pr Edery, Pr Sanlaville (Lyon),
Pr Sarda (Montpellier), Pr Cohen (Grenoble),
Pr Verloes, Drs Joyé, Le Dû et Malan (Paris),
Dr Pluchon (Brest).

Obstétrique :

Pr Nisand (Strasbourg).

Neuropédiatrie :

Dr Villé (Lyon).

Psychologue :

Mme Houdayer (Lyon).

Recherche :

Dr Cardoso (Marseille).

Membre

- de l'**Alliance Maladies Rares** ;
- d'**Eurochromnet** réseau européen d'associations sur les anomalies chromosomiques ;
- d'**Eurordis** organisation européenne des maladies rares ;
- des filières **AnDDI-Rares** et **Défiscience**.

Ce document vous a été remis par :



Anomalies Chromosomiques ?

Pour vous informer et vous accompagner

Valentin Association de Porteurs d'Anomalies Chromosomiques

Siège social

52, la Butte Églantine - 95610 Éragny sur Oise
www.valentin-apac.org - contact@valentin-apac.org

01 30 37 90 97

le lundi, mardi, jeudi et vendredi :
de 10h à 12h et de 14h à 19h
sauf urgence



L'association Valentin s'occupe...

(liste non exhaustive)

SYNDROMES OU MALADIES

Sur les chromosomes homologues

- | | |
|---|----------------------|
| ⇒ Alfi (del 9p) ; | ⇒ Prader-Willi ; |
| ⇒ Angelman ; | ⇒ Rubinstein Taybi ; |
| ⇒ Beckwith-Wiedemann ; | ⇒ Smith Magenis ; |
| ⇒ Cri du Chat ; | ⇒ Wagr ; |
| ⇒ Digeorge/Catch 22 ; | ⇒ Williams ; |
| ⇒ Edwards (trisomie 18) ; | ⇒ Wolf-Hirschhorn ; |
| ⇒ Emanuel (translocation 11-22 déséquilibrée) ; | ⇒ Yeux de Chat. |
| ⇒ Jacobsen ; | |
| ⇒ Kleefstra (del 9q34) ; | |
| ⇒ Langer Giedion ; | |
| ⇒ Miller-Dieker ; | |
| ⇒ Palliester-Killian ; | |
| ⇒ Patau (trisomie 13) ; | |
| ⇒ Phelan Mac Dermid (del 22q13) ; | |
| ⇒ Potocki-Lupski (dup 17p11.2) ; | |

Sur les chromosomes sexuels

- | |
|---------------------------|
| ⇒ Turner 45,X ; |
| ⇒ Klinefelter ou 47,XXY ; |
| ⇒ Double Y ou 47,XYY ; |
| ⇒ Triplo X ou 47,XXX ; |
| ⇒ 48,XXXY ; |
| ⇒ 48,XXYY ; |
| ⇒ 48,XXXX ; |
| ⇒ 49,XXXXY ; |
| ⇒ 49,XXXXX. |

ANOMALIES CHROMOSOMIQUES DE NOMBRE

- | | |
|-----------------|-------------------------|
| ⇒ Monosomie ; | ⇒ Triploidie ; |
| ⇒ Trisomie ; | ⇒ Tétraploidie ; |
| ⇒ Tétrassomie ; | ⇒ Disomie uniparentale. |
| ⇒ Pentassomie ; | |

ANOMALIES CHROMOSOMIQUES DE STRUCTURE

- ⇒ Anneau ;
- ⇒ Chromosome (iso)dicentrique ;
- ⇒ Délétion ou monosomie partielle ;
- ⇒ Duplication ou trisomie partielle ;
- ⇒ Inversion péricentrique et paracentrique ;
- ⇒ Insertion ou translocation non réciproque ;
- ⇒ Isochromosome ;
- ⇒ Tétrassomie partielle ;
- ⇒ Translocation, équilibrée ou déséquilibrée : réciproque ; Robertsonienne ; complexe.

ANOMALIES CHROMOSOMIQUES AVEC OU SANS MOSAÏQUE

Fréquence - Conséquences

En dehors de la trisomie 21, une personne sur 130 est porteuse d'une anomalie de structure ou de nombre du chromosome, soit 0,75 % de la population, tout en étant souvent rare par type d'anomalie.

Bien souvent « accidentelles » (*de novo*) ou héréditaires (1 personne sur 300), celles-ci ont des conséquences variées et différentes selon les cas et peuvent se cumuler :

- **(Pluri)(poly)handicap** plus ou moins important de l'enfant et de l'adulte.
- **Décès** quand l'anomalie met en jeu le pronostic vital.
- **Interruption Médicale de Grossesse (IMG)** suivant le résultat du diagnostic prénatal.
- **Fausse couches spontanées (FCS) à répétition**, souvent précoces.
- **Deuil périnatal**, qu'il soit dû à des FCS, IMG, décès *in utero*, à la naissance ou premiers jours de vie de l'enfant.
- **Hypofertilité** ou stérilité parfois apparente.

Il est important de noter que l'anomalie héréditaire n'est pas toujours connue. Le « porteur sain » est parfaitement normal, sans pathologie particulière.

Les difficultés ne se posent que lors de la conception d'enfants. Le risque théorique de connaître les problèmes ci-dessus à chaque grossesse étant de 50 %, cela permet aussi la naissance d'enfants dits « normaux ».

Le dépistage familial se fait par une simple prise de sang, qui permet d'établir un caryotype. Le couple dont l'un des conjoints est « porteur sain » bénéficie d'un diagnostic prénatal, qui lui, se fait par amniocentèse ou par choriocentèse.

Témoignages

L'Association donne enfin un sens au bref passage sur terre de Valentin : aider d'autres couples en détresse morale. Le 1^{er} merci de parents, soulagés de ne plus se sentir seuls à vivre ça, fut notre 1^{ère} victoire. Pour moi, l'aspect humain et relationnel est le plus important, car il manque terriblement pour arriver à mieux vivre au quotidien tout ceci.

Le deuil périnatal de Valentin, mes 12 fausses couches, mes autres grossesses difficiles à vivre, mes enfants « porteurs sains » comme mon mari, mon diplôme universitaire d'accompagnement des personnes atteintes de maladie génétique et de leur famille me donnent toujours la volonté d'aider les autres. Tout cela me permet de les comprendre et de les écouter. Enfin, nos victoires restent un réel message d'espoir pour tous.

Isabelle Marchetti - Waternaux, Maman d'Amandine, Valentin, Jean-Baptiste, Gwenaël et Anaëlle - Octobre 2001

Notre vie si tranquille et parfaite a basculé un 24 avril 1992, à la naissance de Valentine, notre 3^{ème} enfant. Nous avons appris ce qu'était une trisomie partielle, une translocation équilibrée et compris la souffrance de ne plus être une famille « comme les autres ». Nous nous sommes très vite rendu compte que le corps médical n'a pas toujours les réponses et que les proches ne trouvent pas facilement les mots justes.

Heureusement, les échanges avec d'autres familles « comme nous », réconfortent et aident tellement à ne plus se sentir seul avec ses angoisses et ses doutes.

Notre plus beau message d'espoir, c'est notre petite fille Clémence qui va bientôt avoir 2 ans.

Valérie Paul-Labaume - Juin 1995

Je suis porteur d'une translocation réciproque entre les chromosomes 3 et 4. Tous ces termes étaient inconnus pour moi jusqu'à leur découverte, lors de la perte de mon fils Valentin. Son retard de croissance a amené à faire un caryotype, qui était déséquilibré. La recherche parentale montra que j'étais porteur, ainsi que ma mère.

Que dire quand on vous annonce ça ? J'ai 30 ans, je suis semblable à beaucoup d'autres hommes, pourtant mes chromosomes sont modifiés.

Suis-je normal ? Assurément oui, mais pour avoir des enfants, il nous faudra un suivi médical et un soutien plus poussé. Suis-je différent ? Certainement pas parce que je suis « transloqué », mais parce que j'ai appris le prix d'une grossesse et la chance d'avoir un enfant.

Thierry Marchetti - Juin 1993