



**21<sup>ÈME</sup> JOURNÉE DES FAMILLES  
CONFRONTÉES À  
UNE ANOMALIE CHROMOSOMIQUE  
ET SES CONSÉQUENCES**

**SAMEDI 1<sup>ER</sup> FÉVRIER 2025  
DE 9H30 À 18H**

**Salle Victor Jara,  
La Challe, Rue du Commerce,  
95610 Éragny-Sur Oise**

**RENSEIGNEMENTS ET INSCRIPTIONS\***  
**01 30 37 90 97**

**Clôture des inscriptions : 29 janvier 2025**  
**Après cette date, nous consulter pour s'inscrire**

Valentin Association de Porteurs d'Anomalies Chromosomiques

52, la Butte Églantine 95610 Éragny  
[www.valentin-apac.org](http://www.valentin-apac.org) ou [contact@valentin-apac.org](mailto:contact@valentin-apac.org)

Association à but non lucratif n° W953000999  
SIRET 449 252 774 000 12 - NAF 8899 B

Membre de l'Alliance Maladies Rares, d'Eurordis  
des Filières de Santé AnDDI-Rares et DéfiSciences,

\* Pour vérifier si votre inscription est validée, voir la page  
[www.valentin-apac.org/Journee\\_des\\_Familles.php](http://www.valentin-apac.org/Journee_des_Familles.php)  
la 1<sup>ère</sup> lettre du nom de famille et  
le département du lieu de résidence y sont notés

## Pré programme

(sous réserve de modifications ultérieures)\*\*

### Matinée

Accueil des participants

Tables Rondes par anomalies, âges, ou thématiques

9h30-12h30

9h30 - 10h00

10h00 - 12h30

<p><b>Syndrome/anomalie chromosomique selon le nombre de participants</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>• <b>Alfi</b> (délétion 9p)</li><li>• <b>Cri du chat</b> (délétion 5p)</li><li>• <b>Jacobsen</b></li><li>• <b>Kleefstra</b> (délétion 9q34)</li><li>• <b>Koolen de Vries</b> (délétion 17q21.31)</li><li>• <b>Miller Dieker</b></li><li>• <b>Pallister-Killian</b></li><li>• <b>Phelan Mac Dermid</b> (délétion 22q13)</li><li>• <b>Potocki-Lupski</b> (duplication 17p11.2)</li><li>• <b>Wolf-Hirschhorn</b> (délétion 4p)</li><li>• <b>Yeux de chat</b></li><li>• <b>Trisomies 13, 18</b> et autres</li><li>• <b>48,XXX</b> - <b>48,XXY</b> - <b>49,XXXX</b></li><li>• <b>48,XXX</b> - <b>49,XXXX</b></li><li>• <b>Anneau</b></li><li>• <b>Délétion</b> ou monosomie partielle</li><li>• <b>Duplication</b> ou trisomie partielle</li><li>• <b>Triplication</b> ou tétrasomie partielle</li><li>• <b>Translocation, insertion, inversion</b></li><li>• <b>Dicentrique, Isodicentrique</b></li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• <b>Isochromosome</b></li><li>• <b>Autres remaniements chromosomiques</b></li><li>• <b>Klinefelter</b> 47,XXY - <b>Turner</b> 45,X</li><li>• <b>Triplo X</b> 47,XXX, <b>double Y</b> 47,XYY</li></ul> <p><b>Conséquences des anomalies chromosomiques selon les participants</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>• <b>(pluri)(poly)handicap ;</b></li><li>• <b>perte d'enfant ;</b></li><li>• <b>deuil périnatal</b> (IMG, mort fœtale in utero ou 1<sup>ères</sup> semaines de vie, ...);</li><li>• <b>hypofertilité / stérilité</b> (fausses couches répétées, assistance médicale à la procréation, don de gamètes, DPI, DPNI, tri de spermatozoïde, adoption);</li><li>• <b>annonce</b>, diagnostic, pronostic ;</li><li>• <b>prise en charge</b> médico-socio-éducative ;</li><li>• <b>scolarisation ;</b></li><li>• <b>pathologies</b> et problèmes médicaux ;</li><li>• <b>de l'enfant à l'adulte ;</b></li><li>• <b>conséquences</b> professionnelle, familiale, personnelle ;</li><li>• etc.</li></ul>
---	--

**Pause Repas : Buffet Traiteur**

12H30-13H30

**Après-midi**

13H30 - 18H00

**Assemblée Générale**

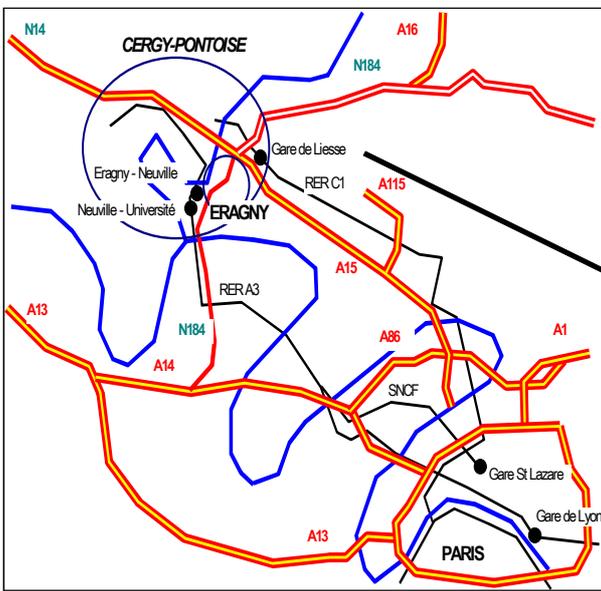
13H30 - 14H30

**Projets 2025 dont :**

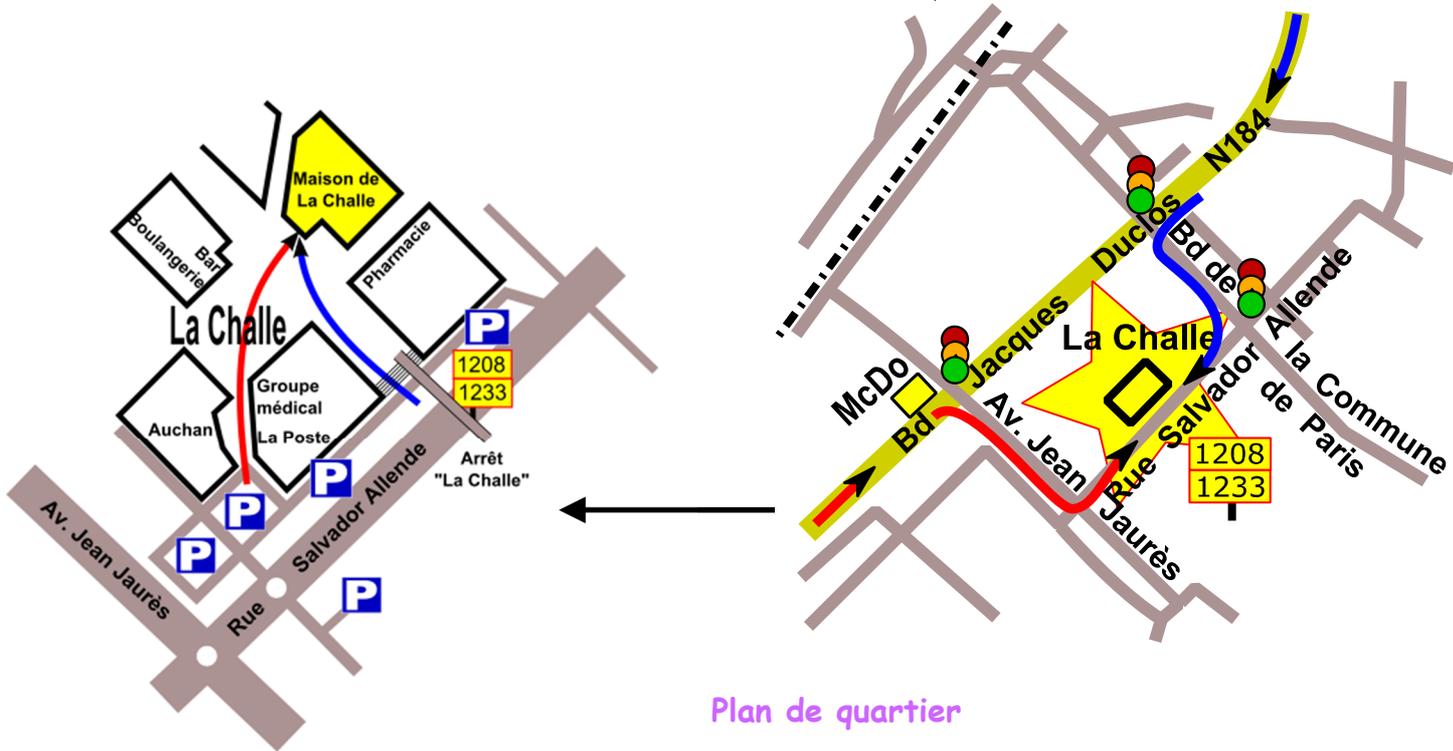
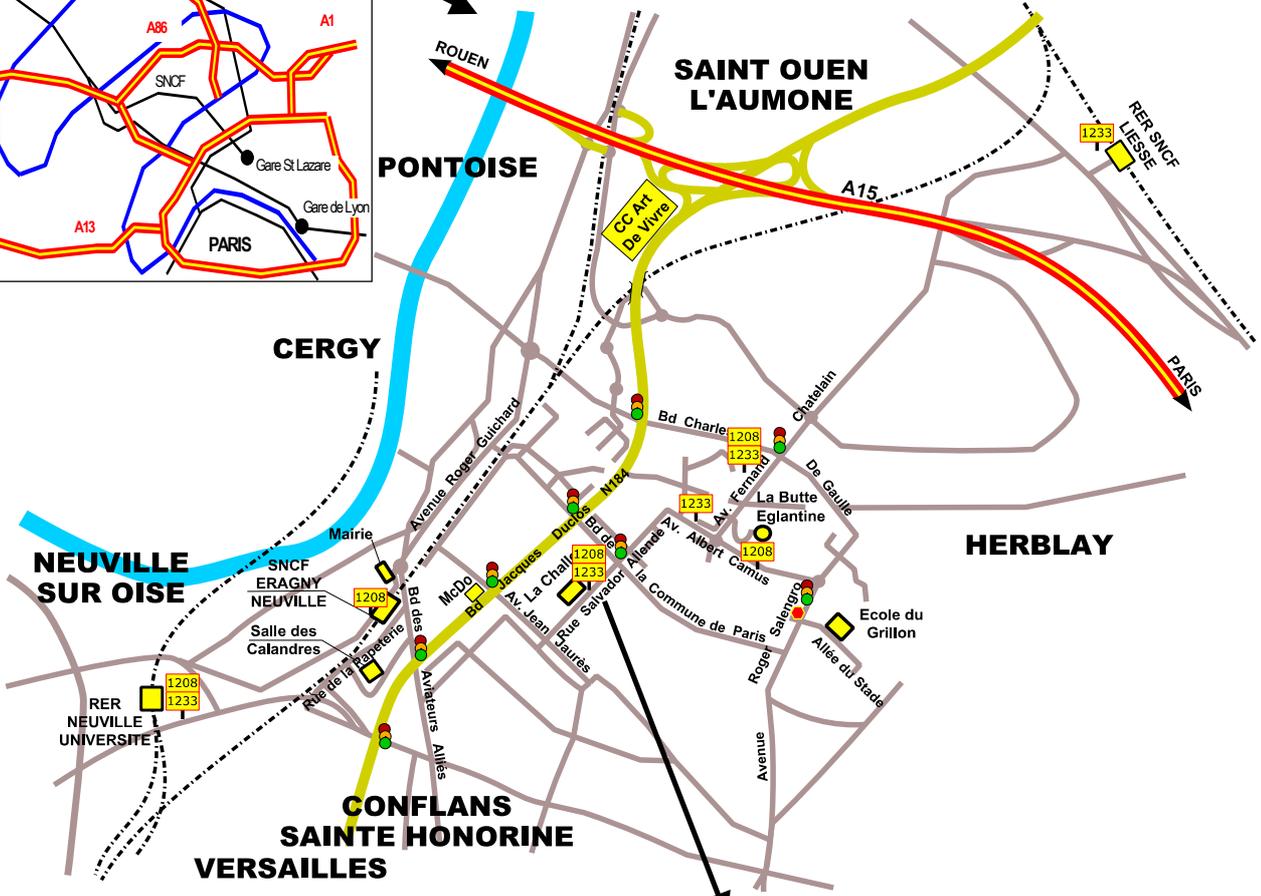
14H30 - 18H00

- **Projet SUPRA**
- **Création d'une liste adolescent/adulte - modérateur**
- **Vidéos AnDDI-Rares sur des syndromes (cri du chat) et sur les PNDS faits.**
- **E-RdV associatif : thèmes souhaités ?**
- **Protocole national de diagnostic et de soins : nouveau à proposer en 2025 - relance**
- **Course des Héros 2025**
- **Livres de témoignages : à finir / à faire ?**
- **Plaquettes spécifiques : en cours et à faire ?**
- **Journées associatives : anomalies chromosomiques rares 2025 ?**
- **Questions/réponses : Vu en groupe, Discussion**

\*\* Pour les informations de dernière minute, voir sur le site la page :  
[www.valentin-apac.org/Journee\\_des\\_Familles.php](http://www.valentin-apac.org/Journee_des_Familles.php) ou au 01 30 37 90 97.



Plan de situation



Plan de quartier

Localisation GPS : Latitude : 2.09995. Longitude : 49.01870

## Accès Routier

**Depuis Paris**, récupérer l'A86 puis l'A15, sortie n°7, voie de gauche, direction Conflans - Éragny, St-Germain, Versailles (N184).

À 2 km, au 2<sup>ème</sup> carrefour après la sortie de l'A15, tournez à gauche (bd de la Commune de Paris). Au carrefour suivant tournez à droite (rue Salvador Allende), puis engagez vous dans la 2<sup>ème</sup> ruelle à droite (parking en épi au début, zone blanche puis zone bleue). Après s'être garé, se diriger vers le centre ville selon le plan en page 3.

**Depuis Versailles**, sur la N184, au carrefour du McDonald, tournez à droite (avenue Jean Jaurès). Au rond-point tournez à gauche (rue Salvador Allende). Au rond-point, prendre à gauche pour entrer dans le parking (zone bleue). Après s'être garé, se diriger vers le centre ville selon le plan en page 3.

## Accès RER/Bus.

Ligne **A** direction Cergy-Le-Haut (toutes les 30 mn, 40 mn depuis Paris-Gare de Lyon), station **Neuille-Université**.

Puis bus **1208** - pour Cergy-Préfecture, ou bus **1233** - pour Pontoise gare, arrêt « **La Challe** ».

## Accès SNCF.

Depuis St-Lazare (2 par heure en moyenne, en 30 mn) ligne **J**, direction Pontoise, Gisors, Boissy-l'Aillerie station **Éragny-Neuille**.

Puis bus **1208** - pour Cergy-Préfecture, arrêt « **La Challe** ».

**La Maison de la Challe est à 100 m.** Traversez la rue Salvador Allende, montez les escaliers face à vous et continuez jusqu'à la maison de la Challe qui se trouve à droite, après la pharmacie.

<http://www.ratp.fr>

## Accès Roissy Charles de Gaulle / Bus :

La ligne **95-18** assure en 1h la liaison entre l'aéroport Roissy-Charles de Gaulle et Cergy-Pontoise-Préfecture :

1 bus par heure, 1<sup>er</sup> départ à 6h15.

*Renseignement au 01 39 72 74 00*

Puis bus **1208** - pour Neuville-Université, arrêt « **La Challe** ».

**La Maison de la Challe est à 100 m.** Traversez la rue Salvador Allende, montez les escaliers face à vous et continuez jusqu'à la maison de la Challe qui se trouve à droite, après la pharmacie.

## Quelques hôtels (liste non exhaustive)

### **Éragny :**

- Hôtel Acadie, à 2 km de la réunion.
- Hotel Bleu France, à 2 km de la réunion.

### **Cergy**

- Hôtel F1 Première Classe, près RER et bus, à 2 km de la réunion.
- Hotel B&B, à 2 km de la réunion.
- Hôtel Ibis, à 3 km de la réunion.
- Hôtel Mercure, à 3 km de la réunion.

### **Pontoise**

- Hôtel Campanile, à 2 km de la réunion.