

Les missions de Dup15q France

- Fédérer les familles dans un esprit de solidarité et de soutien mutuel
- Accompagner les parents au moment du diagnostic et les orienter vers une prise en charge adaptée de leur enfant sur le plan médical et paramédical
- Expliquer le Syndrome Dup15q, mal connu en France actuellement
- Mettre à disposition de la documentation en français, en traduisant si nécessaire les documents les plus importants
- Rassembler les familles concernées par le Syndrome Dup15q à l'occasion de la « Marche des familles » annuelle
- Animer les différentes plateformes de parole de l'association Dup15q France
- Soutenir la recherche génétique sur le «15q», en liaison avec les associations françaises «Prader-Willi France» et «l'Association française du Syndrome d'Angelman» (AFSA)
- Coopérer avec les différentes associations au niveau international représentant le Syndrome Dup15q

Le Syndrome Dup15q

Le Syndrome Dup15q est une maladie génétique rare due à une duplication / multiplication sur le chromosome 15 dans la région q11.2 à q13.1

Les cliniciens doivent donc soupçonner ce syndrome chez tout nourrisson / enfant présentant:

- une hypotonie centrale précoce
- des caractéristiques dysmorphiques mineures
- un retard de développement important
- des comportements autistiques
- des spasmes infantiles pouvant évoluer plus tard vers une épilepsie difficile à contrôler



Contacter l'association Dup15qFrance

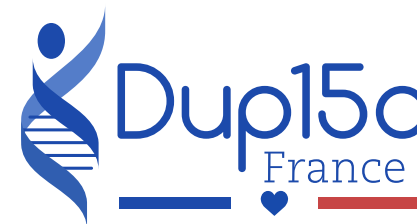
**Adhérer, faire un don, poser une question,
mieux comprendre l'anomalie génétique :**

info@dup15qfrance.fr
www.dup15qfrance.fr
www.facebook.com/dup15qFrance

Le Syndrome Dup15q

MALADIE GÉNÉTIQUE RARE

**Duplication / multiplication
sur le chromosome 15
dans la région q11.2 à q13.1**



Le Syndrome Dup15q

Une duplication ou multiplication, sur le chromosome 15 dans la région q11.2 à q13.1

Le Syndrome Dup15q commence enfin à être reconnu en France et rassemble deux anomalies chromosomiques :

- **L'Idic(15)** ou Isodicentrique 15q :

Présence d'un petit chromosome isodicentrique supplémentaire ou surnuméraire. La personne avec un idic(15) a 47 chromosomes au total au lieu de 46. Un chromosome isodicentrique est un bout de chromosome qui s'est multiplié par deux et qui est rattaché par le centre. Souvent il possède deux centres (di-centrique).

- **L'Int dup(15)** ou duplication interstitielle 15q :

Présence d'un petit bout de chromosome en plus au sein même du chromosome 15, donc sans chromosome supplémentaire ou surnuméraire. La personne avec une duplication interstitielle 15q a 46 chromosomes au total, comme nous tous.

Dans les deux cas la partie dupliquée est issue de la région q11.2 à q13.1.

Les divers diagnostics que peuvent recevoir les parents sont :

DUP15Q, TÉTRASOMIE 15Q, TRISOMIE PARTIELLE 15Q, idic(15), DUPLICATION INTERSTITIELLE 15Q ET TRIPLICATION 15Q.

Dans la plupart des cas, et en particulier pour l'idic(15), cette duplication n'est pas héritée, mais s'est faite spontanément lors de la division des cellules au début du développement embryonnaire. Elle est donc « de novo ».

Les symptômes

Hypotonie (faible tonus musculaire)

- Difficultés pour avaler et s'alimenter
- Retards dans l'acquisition de l'assise et /ou de la marche

Retard de développement, troubles moteur et du langage

- Utilisation non fonctionnelle des objets ou des jouets et exploration immature de ces objets.
- Retards cognitifs, sociaux et émotionnels
- Compréhension limitée
- Langage retardé. Certains sont non verbaux

Autisme

La grande majorité des individus atteints du syndrome Dup15q répondent aux critères TSA (troubles du spectre autistique) avec retard ou absence du langage. Aujourd'hui, on considère que le Syndrome Dup15q est une des premières causes de l'autisme.

Épilepsie

L'épilepsie est un problème médical majeur pour le syndrome Dup15q. A l'âge bébé, les crises épileptiques se présentent sous forme de spasmes infantiles et peuvent évoluer plus tard vers un syndrome de type Lennox-Gastaut.

“ Nos enfants à Syndrome Dup15q sont d'abord des enfants aimant s'amuser et rire comme les autres. Malgré tous les obstacles qu'ils ont à surmonter, ils sont très souvent doux, gentils et souriants. ”

Quelques témoignages

Marie, maman de Faustine

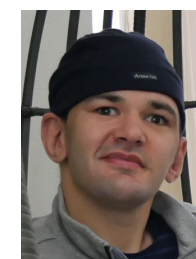
Faustine est née en août 2017. Très tôt nous avons aperçu des retards dans le développement, en particulier au niveau de la communication.



Faustine a fait de l'épilepsie à 8 mois, dont elle a été guérie (peut-être définitivement) grâce à une thérapie avec de l'hydrocortisone. Les interactions avec elle sont très différentes de celles d'un enfant de son âge. Mais elle a de la volonté et sait persévérer pour progresser. Elle a marché à 3 ans. Elle aime découvrir des objets et des environnements nouveaux. Elle apprécie également le fait d'être en société et y participe à sa façon. Elle ne pourra pas aller à l'école à cause de ses retards cognitifs, mais elle est très accompagnée sur le plan médico-social. Il est important de bien travailler les interactions et la communication avec elle. Faustine est au final une petite fille très mignonne, câline et facile à vivre.

Stefanie, maman de Daniel

Daniel est né en mai 1989. Un retard de développement a été diagnostiqué à l'âge de 7 mois (hypotonie). Il a marché à 2 ans. Il est sous traitement antiépileptique depuis ses 5 ans



Aujourd'hui encore, le contact des yeux reste bref, jouer avec lui est un défi, mais il aime sauter sur son trampoline, se balancer dans son hamac, écouter le bruit de l'eau qui coule, regarder des livres, écouter de la musique ... et avant tout regarder sa maman faire à manger, puis MANGER ! Daniel apprécie d'être entouré d'autres personnes, et de sa famille en particulier. Il aime partir en vacances avec nous. Notre fils ne parle pas et n'a jamais dit un mot, mais sait se faire comprendre. Depuis ses 20 ans, il vit en semaine dans un foyer pour autistes (FAM) et s'y plaît. Daniel est un jeune homme, certes non verbal et avec une épilepsie pharmaco résistante, mais très attachant, doux et gentil. Son beau sourire est le plus beau cadeau qu'il puisse nous offrir chaque jour.