

Des rencontres Familles Cliniciens Chercheurs dans les maladies ultra-rares du développement

- Gwendoline Giot : Filière AnDDI-Rares - Angers (France)
- Juliette Lacronique : Filière AnDDI-Rares - Paris (France)
- Juliette Coursimault : Université de Normandie, UNIROUEN, Inserm U1245 et CHU de Rouen, Département de génétique et centre de référence pour les troubles du développement, F-76000 Rouen, (France)
- Anne Debant : CRBM, CNRS et Université de Montpellier (France)
- Alice Goldenberg : Université de Normandie, UNIROUEN, Inserm U1245 et CHU de Rouen, Département de génétique et centre de référence pour les troubles du développement, F-76000 Rouen, (France)
- Anne-Marie Guerrot : Université de Normandie, UNIROUEN, Inserm U1245 et CHU de Rouen, Département de génétique et centre de référence pour les troubles du développement, F-76000 Rouen, (France)
- Karine Jobard-Garou : Association White-Sutton France (France)
- Sophie Nambot : Centre de Référence Anomalies du développement et Syndromes Malformatifs, Filière AnDDI-Rares - Dijon (France)
- Valérie Salomone : Association Les Extra-Vaillants MYT1L (France)
- Michèle Studer : l'INSERM, Institut de Biologie Valrose - Nice (France)
- Angélique Véré : Association NR2F1 France (France)
- Laurence Faivre : Centre de Référence Anomalies du développement et Syndromes Malformatifs, Filière AnDDI-Rares - Dijon (France)
- Amélie Piton : Hôpitaux Universitaires de Strasbourg, IBMC (France)

Introduction

Depuis 2021, la filière AnDDI-Rares organise des **rencontres Familles Cliniciens Chercheurs**.

Elles sont centrées sur **un gène identifié récemment et considéré comme ultra-rare**, pour lequel il existe ou non une association ou un groupe de familles déjà constitué sur les réseaux sociaux.

Objectifs

Ces rencontres permettent :



Aux connaissances de se diffuser

Informers les familles et les professionnels d'accompagnement sur les connaissances cliniques et biologiques, les avancées de la recherche sur le gène concerné, les essais cliniques en cours et l'intérêt du site participatif GenIDA.



Aux acteurs de se rencontrer

Permettre aux familles d'identifier des experts sur leur pathologie (médicaux, paramédicaux...) voire de rencontrer le médecin ayant décrit la maladie pour la première fois.



Aux réseaux de se constituer

Permettre aux familles de se sentir moins isolées et soutenir les familles désirant constituer une communauté.

Méthodologie

Elles sont co-construites avec :

- des médecins généticiens
- des chercheurs
- des représentants des patients
- Le soutien logistique d'une ou plusieurs chargée(s) de missions

Mise en œuvre

Elles peuvent se dérouler :

- en présentiel
- en distanciel
- à l'international pour certaines d'entre elles



À venir

- Partenariat pour la **conférence internationale DDX3X** (20/10/2023 à Paris et en ligne)
- **Syndrome d'atrophie optique Bosch-Boonstra-Schaaf / gène NR2F1** (08/12/2023 à Paris)
- **Syndrome de Wiedemann Steiner** (26/01/2024 à Paris)
- **Syndrome de Tatton-Brown-Rahman / gène DNMT3A** (29/03/2024 à Nancy)

Rencontres réalisées

- ✓ **Syndrome de White-Sutton / gène POGZ** (2021 en ligne - 70 inscrits et 2023 à Paris – 51 inscrits)
- ✓ **Syndrome de Primrose / gène ZBTB20** (2021, en ligne - 27 inscrits)
- ✓ **Syndrome d'atrophie optique Bosch-Boonstra-Schaaf / gène NR2F1** (2022, en ligne - 38 inscrits)
- ✓ **Gène MYT1L** (2022, à Rouen et en ligne, traduction simultanée en anglaise – plus de 170 inscrits)
- ✓ **Gène TRIO** (2023, en ligne – 27 inscrits)
- ✓ **Gène TBR1** (2023, en ligne – 35 inscrits)



Les replays sont visionnables sur la chaîne YouTube de la Filière AnDDI-Rares

