



## *Journée medico-sociale et AG AnDDi-rares*

*Paris, 15 juin 2017*

Le syndrome Phelan-McDermid, également appelé délétion 22Q13, est une anomalie génétique largement sous-diagnostiquée, causée par la perte de l'extrémité terminale du chromosome 22, par une mutation du gène SHANK3 ou par un chromosome 22 en anneau. Le diagnostic est obtenu par un test ADN.

Les caractéristiques les plus courantes du syndrome sont une déficience intellectuelle d'importance variable, un retard ou une absence de langage, des troubles du développement moteur, et des symptômes de type autistiques. Ces symptômes peuvent être extrêmement variables d'une personne à l'autre.

L'association française du syndrome Phelan-McDermid est née le 13 septembre 2013 à l'initiative de Frédérique Meunier et Philippe Cantet, dont la fille, Camille, est porteuse de cette maladie rare. L'association est reconnue d'intérêt général depuis avril 2015. Elle est adhérente de l'Alliance Maladies Rares, Eurordis et Orphanet et fait partie des filières nationales de santé AnDDi-rares et Déficience. Elle est enfin membre d'un réseau international consacré au syndrome.

L'association a mis en place un conseil scientifique qui regroupe des spécialistes de génétique médicale, psychiatrie, cytogénétique ou encore neurologique.

Site internet: <http://22q13.fr>



*Journée medico-sociale et AG AnDDi-Rares*

*Paris, 15 juin 2017*

## ***PROJET MEDICO SOCIAL : Guide de bonnes pratiques***

Lors du rassemblement annuel des familles à Poitiers le 4 juin 2017, il a été discuté d'un projet de guide de bonnes pratiques pour familles, médecins et tout professionnel travaillant auprès de nos enfants, sous format papier et électronique. Ce guide serait basé sur l'expérience des familles et des médecins référents, chacun dans leurs compétences.

Il est en effet important de mieux faire connaître les besoins particuliers des personnes porteuses du syndrome et d'y répondre au mieux. Il faut uniformiser les pratiques et gagner du temps sur la recherche de prises en charge adaptées.

Nous serions preneurs de conseils pour démarrer ce projet dans la bonne direction.

*Merci*