



Nos références : IMW-25/2012

Éragny, le 14 mars 2012

Madame, Monsieur,

Il y a quelque temps, nous vous avons informé qu'une étude¹ sur l'évaluation de la qualité de la prise en charge des patients atteints d'une anomalie chromosomique avait commencé.

Aujourd'hui, il en ressort que les anomalies des gonosomes ou 48,XXXX - 49,XXXXX - 48,XXXV - 48,XXYY - 49,XXXXY sont sous représentées.

Ainsi à ce jour 32 patients ont pu intégrer l'étude alors que 100 sont nécessaires.

Le centre coordonateur nous a donc sollicités pour faire une relance auprès des familles, afin que plus de familles concernées par ces anomalies des chromosomes sexuels y participent. D'où notre courrier.

Pour mémoire, parents et professionnels de la santé pensent que la prise en charge de ces patients souffre de plusieurs carences, au niveau quantitatif et qualitatif, mais aucune étude ou donnée n'existe sur ce sujet pour l'évaluer et y remédier.

D'où une étude sur 9 centres de références maladies rares traitant d'anomalies chromosomiques : Paris, Lille, Rennes, Dijon, Lyon, Bordeaux, Montpellier, Marseille.

Cette étude concerne des enfants âgés de 4 ans à 20 ans (< 21 ans).

Elle dure 15 mois et se terminera en septembre 2012.

Ainsi, les patients âgés de 20 ans qui souhaitent y participer ont intérêt à contacter dès que possible l'équipe.

Vous trouverez ci-joint un courrier du centre coordonateur sur Paris, et ci-dessous les coordonnées des personnes à joindre des 2 centres de référence maladies rares de Paris, si vous souhaitez avoir d'autres renseignements ou prendre un rendez-vous pour intégrer cette étude.

- ◆ Jennifer Gallard, Robert Debré, 01 40 03 23 21 en précisant que vous téléphonez pour l'étude CNSA ou par mail jennifer.gallard@rdb.aphp.fr
- ◆ Coralie Rastel, Pitié Salpêtrière, 01 42 16 13 92 ou coralie.rastel@gmail.com

Valentin APAC
01 30 37 96 97

www.valentin-apac.org
contact@valentin-apac.org

Conseil Médical

Génétique

Pr. Edery

Pc. Sarda

Pr. Verloes

Dr Cohen

Dr Joyé

Dr Le Dû

Dr Malan

Dr Pluchon

Dr Santaville

Obstétrique

Pr. Hisand

Neuropédiatrie

Dr Ville

Psychologie

Mme Houdayer

Recherche

Dr Cardoso

© Valentin Association de Porteurs d'Anomalies Chromosomiques
2012. Tous droits réservés. Toute réimpression est interdite.

Valentin Association de Porteurs d'Anomalies Chromosomiques
Association à but non lucratif numéro V953000999
SIRET 449 262 774 000 12 - NAF 9899 B
52, la Butte Églantine 95610 ÉRAGNY
Tél. Fax: 01-30-37-90-97
www.valentin-apac.org - courriel : contact@valentin-apac.org

Horaires des permanences, sauf urgences :
09h-11h ; 14h-16h ; 17h-19h sauf mercredi et week-end
Membres :
• de l'Alliance Maladies Rares
• d'EURORDIS organisation européenne des maladies rares
• du réseau européen Eurochromnet

Si vous préférez contacter un autre centre de référence que ceux de Paris, n'hésitez pas à nous joindre pour que nous vous donnions d'autres coordonnées.

La restitution finale de cette étude prendra 18 à 24 mois.

Les données seront rendus anonymes dans le rapport final et nous vous informerons alors de la synthèse globale.

Nous espérons que vous accepterez de participer à cette étude qui est une occasion unique de pouvoir cibler l'ensemble de vos problématiques et de les faire valoir afin d'y apporter des réponses concrètes.

De plus, certains groupes d'anomalies chromosomiques comme celles des gonosomes étant peu connus, cette étude devrait permettre d'avoir un éclairage récent de leurs conséquences.

Nous restons à votre disposition si vous aviez des questions à nous poser.

Nous vous prions de croire, Madame, Monsieur, en l'expression de nos sentiments les meilleurs.

Isabelle MARCHETTI-WATERNAUX
Présidente

1 syndromes de Wolf, du cri du chat, anomalies télomériques, anomalies des gonosomes avec 48 ou 49 chromosomes, microdélétions - microduplications, anomalies récentes détectées par puces à ADN

L'association Valentin n'est pas un service public, c'est pourquoi **adhérer ou donner permet à l'association d'exister, de continuer son œuvre**, et contribue à la reconnaissance des anomalies chromosomiques et de leurs conséquences. Les fonds servent au fonctionnement : courriers, site, téléphone, bulletins et comptes-rendus, organisation de journées, etc...

En adhérant, vous recevez bulletins trimestriels, comptes-rendus et Guide Valentin, participez à coût réduit aux journées associatives, accédez aux listes de diffusion et êtes représentés pour l'anomalie chromosomique qui vous concerne.

En donnant, vous permettez à l'association d'accroître ses moyens pour agir et améliorer le service rendu. Les reçus fiscaux des dons sont édités en fin d'année.

Tout contact téléphonique ou écrit fait l'objet d'un traitement informatique (différenciation). Nos données, déclarées auprès de la CNIL et conformément à la loi du 6 janvier 1978, vous bénéficieront d'un droit d'accès et de rectification de ces données auprès de Valentin APAC.

L'association Valentin APAC s'associe à cette étude sur ces fonds propres pour l'envoi de cette lettre (impression, affranchissement, enveloppe, étiquette, courrier), mais aussi pour l'envoi des conclusions de cette étude, toute adhésion ou tout don des non adhérents sera le bienvenu pour nous aider à mener à bien notre participation.

Adhésion 2011 : 30 €

Don : € reçu fiscal remis en fin d'année, déductible des impôts
à hauteur de 66 % du montant dans la limite de 20 % des revenus.

Montant à l'ordre de Valentin APAC par chèque ou virement bancaire ou mandat postal

Centre de Référence des Anomalies Chromosomiques
2002/Recherche/Coordination/Recherche

Valentin Association de Porteurs d'Anomalies Chromosomiques
Association à but non lucratif numéro W993000999
SIRET 449 252 774 000 12 - NAF 8899 B
52, la Butte Églantine 95610 ÉRAGNY
Tél. Fax: 01-30-37-90-97
www.valentin-apac.org - courriel : contact@valentin-apac.org

Horaires des permanences, sauf urgences :
9h-11h ; 14h-16h ; 17h-19h sauf mercredi et week-end
• de l'Alliance Maladies Rares
• d'EURORDIS (organisation européenne des maladies rares)
• du réseau européen Eurochromat