



GENERATION 22

## COMMUNIQUE DE PRESSE

Velo-Cardio Facial Syndrome  
Educational Foundation Inc

Et une marraine exceptionnelle  
Madame Carole BOUQUET

Porte Parole de l'association «la Voix de l'Enfant»

Parmi les maladies génétiques les plus fréquentes,  
la microdélétion 22q11 mobilise un  
**Congrès scientifique international**  
**Les 7, 8 et 9 Juillet 2006 à Strasbourg.**  
Au Pôle Européen de Gestion et d'Economie URS

Le congrès international «La microdélétion 22q11.2 et ses mille facettes» réunira professionnels et familles sous le haut patronage du professeur **Jean-Louis MANDEL**, professeur au Collège de France, Président de l'IGBMC (Institut de génétique et de biologie moléculaire et cellulaire) .

**Pour la première fois, l'Europe continentale a été choisie par la Velo-Cardio-Facial Syndrome Educational Foundation (VCFSEFInc) pour recevoir cette manifestation.**

Hôte du Congrès, l'association française **GENERATION 22** représente près de 400 personnes atteintes par le syndrome Vélo-cardio-facial ou microdélétion 22q11.

La Velo-Cardio-Facial Syndrome Educational Foundation Inc (VCFSEFInc) est une fondation américaine dont l'objectif est d'apporter soutien et informations médicales aux familles affectées par le syndrome velo-cardio-facial (microdélétion 22q11), ainsi qu'aux professionnels de la santé. Forte de 5000 membres dans le monde, la Fondation est structurée en quatre branches continentales: Amériques, Europe, Moyen-Orient/Afrique, Asie/Pacifique.


Chaque année, la VCFSEF organise une rencontre internationale afin de diffuser le résultat des dernières recherches dans les différents domaines en lien avec la maladie (génétique, cardiologie, psychologie, etc.). Par la diffusion de l'information médicale et scientifique la fondation et les associations nationales qui l'ont rejointe sont parvenues à considérablement améliorer la visibilité de la microdélétion 22 et à promouvoir les standards de la prise en charge des personnes affectées. Occasion d'échanges entre familles et professionnels, ces rencontres internationales sont sources d'espoir et de réconfort pour les malades et leurs parents qui affrontent les nombreuses difficultés en lien avec la micro délétion 22.

**Ces rencontres sont essentielles pour comprendre et progresser dans la prise en charge de cette anomalie pluri génétique, affectant toutes les parties du corps et pour laquelle la recherche est particulièrement difficile.**

Le Congrès 2006 devrait regrouper environ 500 personnes, Près de 400 représentants des familles majoritairement de France mais aussi d'Europe et d'Amérique du nord  
Plus de 100 professionnels de la santé de France, d'Europe, des Etats-Unis et du Canada.

Contact : **Dominique PFEIFFER** , 24 rue Constant Strohl F-67000 STRASBOURG.

Tel. 33 3 88 31 81 32

 [dpfeiffer@generation22.asso.fr](mailto:dpfeiffer@generation22.asso.fr)

site : [www.generation22.asso.fr](http://www.generation22.asso.fr)

01/12/2005

1/13



## DOSSIER DE PRESSE

---

### Le Syndrome de DiGEORGE (Velo-Cardio-Facial Syndrome)

Comment faire face à l'une des anomalies génétiques les plus fréquentes ?

- **Les 7, 8, 9 juillet 2006, à Strasbourg, un congrès mondial réunira pour la première fois sur le continent européen les principales associations\* de personnes atteintes d'une microdélétion 22q11 appelée aussi Syndrome de DiGeorge, les chercheurs et les professionnels de santé.**

**Pour les familles et les médecins, ces rencontres sont des outils essentiels pour faire progresser la connaissance et la prise en charge des multiples symptômes liés à cette anomalie génétique.**

**Un site : le Pôle Européen d'Economie et de Gestion : Université Robert Schuman  
61 av. de la Forêt Noire F- 67000 STRASBOURG : [www.pege.info](http://www.pege.info)**

### Sommaire

Le syndrome de DiGeorge : généralités, enjeux	Page 3
Nos actions en 2006 et 2007	Page 5
Organisation d'un congrès scientifique international, Edition d'un Livre Blanc	
Appel aux Fondations, entreprises et bénévoles	Page 6
GENERATION 22 en bref	Page 8
GENERATION 22 en actions	Page 10
Le Syndrome et ses symptômes	Page 12

Pour en savoir plus : Site Internet : [http:// www.generation22.asso.fr](http://www.generation22.asso.fr)



## Le Syndrome de DIGEORGE (velo-cardio-facial syndrome ou microdélétion22q11)

### Comment faire face à l'une des anomalies génétiques les plus fréquentes ?

*« Un diagnostic n'est pas seulement l'attribution d'une étiquette, mais une ouverture pour une meilleure appréhension des problèmes, une meilleure prévision de l'évolution. » Professeur FRYNS*

- Les 7, 8, 9 juillet 2006, à Strasbourg, un congrès scientifique international réunira pour la première fois sur le continent européen, à Strasbourg, les principales associations\* de personnes atteintes de la microdélétion du chromosome 22q11, les chercheurs et les professionnels de santé.
- Pour les familles et les médecins, ces rencontres sont des outils essentiels pour faire progresser la connaissance, la prise en charge médicale, éducative, psychologique et sociale des multiples symptômes liés à cette anomalie plurigénique.

#### La microdélétion22q11 : Une anomalie fréquente : un enfant sur 4000 naissances

Le syndrome de DiGeorge ou microdélétion 22q11 touche un enfant sur 4000 naissances. Ceci représente plus de 10 000 personnes en France, dont plus de la moitié sont sans diagnostic, et 45 000 personnes en Europe.

#### ... mais méconnue et délaissée, car trop complexe

Une microdélétion est la perte d'un petit segment de chromosome comprenant plusieurs gènes. Dans le cas du syndrome de DiGeorge (syndrome velo-cardio-facial ou microdélétion 22q11), cette anomalie n'affecte pas moins de 30 gènes.


Toutes les fonctions biologiques du corps sont affectées à des degrés divers : immunitaires, cardiaques, digestives, ORL, endocrinologiques, intellectuelles, psychiatriques.

La complexité de cette microdélétion, la mosaïque des symptômes qu'elle entraîne génèrent de nombreuses difficultés dont en particulier

- . l'isolement des malades,
- . le déficit de connaissances scientifiques et médicales,
- . le manque d'outils diagnostiques et de réponses thérapeutiques,
- . la méconnaissance des professionnels de santé ( pédiatres, ORL, etc..)
- . et le relatif désintérêt de l'industrie pharmaceutique.

\* associations membres de la Fondation VCFSEF Inc

#### Un syndrome, des symptômes multiples, souvent handicapants... mais peu visibles

Contact : Dominique PFEIFFER , 24 rue Constant Strohl F-67000 STRASBOURG.  
Tel. 33 3 88 31 81 32     [dpfeiffer@generation22.asso.fr](mailto:dpfeiffer@generation22.asso.fr)    site : [www.generation22.asso.fr](http://www.generation22.asso.fr)

Le problème du syndrome de DiGeorge : sa discrétion ! Les enfants ne sont que peu stigmatisés physiquement et le syndrome peut passer inaperçu pendant plusieurs années, car le diagnostic est difficile en particulier chez le nourrisson. Les symptômes les plus fréquemment observés sont mentionnés en annexe historique

### **Pour avancer, une seule solution : informer, communiquer**

De multiples disciplines sont concernées, parmi lesquelles les plus fréquentes sont la Génétique, la Chirurgie Cardiaque, l'ORL, l'Orthophonie, la Psychiatrie, la Stomatologie, l'Endocrinologie, l'Orthopédie, l'Odontologie, la Psychomotricité, la Gastro-Entérologie.

Dans chacune de ces disciplines, il existe dans le monde entier des programmes de recherche ponctuels, portant sur un gène ou un autre, sur un symptôme ou un autre. Certains peuvent aider à la meilleure compréhension et prise en charge de l'anomalie génétique dans sa globalité. Ainsi certaines recherches sur les troubles cognitifs et psychiatriques liés au syndrome ont pu aider les familles à mieux comprendre le comportement de leurs enfants, ses difficultés d'apprentissage spécifiques et à l'anticiper.

**Rester à l'écoute, garder le contact, communiquer pour être informé, informer pour devenir un acteur référent, voilà tout l'enjeu de l'Association Génération 22. Un autre enjeu est de faire connaître et reconnaître le syndrome de DiGeorge et ses multiples facettes par le corps médical, les instances scolaires et sociales.**

Pour que les enfants puissent grandir dans les meilleures conditions et exploiter au mieux leurs ressources et ainsi avoir une chance d'être intégrés dans la société, ils doivent bénéficier d'une approche globale et complète dont les parents sont acteurs aux côtés de l'équipe soignante.

C'est de l'échange parents-soignants-enseignants-éducateurs que sont mises en avant les informations ensuite récoltées et retransmises aux chercheurs. C'est grâce aux associations que la recherche pourra se développer. Les familles confrontées à tant de difficultés sont toujours disponibles pour participer à toute recherche qui leur permettra de mieux comprendre, mieux accompagner et ainsi aider leur enfant à devenir un adulte le plus autonome possible ;

## Nos actions 2005 et 2006 : un congrès scientifique international, un Livre Blanc

---

### Le Congrès de Strasbourg va offrir de nouvelles ressources aux professionnels et aux parents

Ce congrès exceptionnel, le premier à se dérouler en Europe avec l'ensemble des associations européennes invitées, réunira **spécialistes, chercheurs et médecins** de toutes disciplines, ainsi que des orthophonistes, psychomotriciens, podologues et kinésithérapeutes. Il sera l'occasion de partager leurs connaissances et leurs recherches et permettra aux familles de tous horizons d'échanger sur leurs expériences leurs réussites et leurs difficultés. Ces rencontres sont essentielles pour comprendre et progresser dans la prise en charge de cette anomalie pluri génétique et multiforme pour laquelle la recherche est particulièrement complexe. Le congrès se tiendra au **Pôle Européen de Gestion et d'Economie Université Robert Schuman** 61 av de la Forêt Noire 67000 Strasbourg : [www.pege.info](http://www.pege.info)

### Finalité de cette rencontre : un Livre Blanc

L'édition d'un livre Blanc "Le Syndrome de DiGeorge et ses mille facettes" sera l'aboutissement de ce congrès. Comme pour tout polyhandicap, la microdélétion 22q11 est un défi pour tous. L'objectif de ce livre sera de nous dire "comment" ce défi peut être relevé. De l'origine de la maladie, aux lois et décrets sur le polyhandicap, en passant par la prise en charge médicale, paramédicale, psychologique et éducative aussi bien que par la vie quotidienne de l'enfant handicapé, tout y sera décrit avec précision, respect et amour, parce que les savoirs partagés sont porteurs d'espérance.

### Les initiateurs

---

Hôte du Congrès, **GENERATION 22**, association des personnes atteintes de microdélétion 22q11.2, membre de l'Alliance des Maladies Rares, d'Eurordis et de la VCFSEF Inc regroupe en France près de 400 personnes atteintes par ce syndrome et leur famille.

Fondation d'origine américaine, **Velo-Cardio-Facial Syndrome Educational Foundation Inc.** (VCFSEF) a pour objectif d'apporter soutien et informations médicales aux personnes affectées par la microdélétion 22q11, à leur famille ainsi qu'aux professionnels de la santé et aux chercheurs. Forte de 5000 membres, la Fondation est structurée en quatre branches continentales : Amérique, Europe, Moyen-Orient/Afrique, Asie/Pacifique. Elle organise chaque année un congrès scientifique auquel elle associe les associations de patients.

### Réseaux

---

[L'Alliance Maladies Rares](#), collectif français de plus de 120 associations de personnes concernées par une maladie rare.

[Eurordis](#), collectif européen de plus de 200 associations de maladies rares, dont 10 alliances nationales, issues de 14 pays

### [VCFSEF Inc](#)

## Médias, entreprises, professionnels, bénévoles, nous avons besoin de votre soutien !

### **Parce que ce congrès est essentiel pour les professionnels et pour les familles, souvent isolées et démunies**

Mobiliser les professionnels, au travers de rencontres, d'échanges d'idées et d'initiatives de recherches, leur donner la possibilité de s'organiser en réseaux multidisciplinaires autour d'une même pathologie : voilà tout l'enjeu du congrès.

Ce sera aussi un lieu de présentation des avancées thérapeutiques pouvant aider les familles. L'association des familles, exceptionnelle pour un congrès scientifique, est essentielle pour un syndrome où la recherche fondamentale est quasi inexistante du fait de sa trop grande complexité génétique, et la recherche médicale trop diffuse au vu du très grand nombre de symptômes associés.

### **Pour faciliter la participation des familles**

Vous le savez, un enfant handicapé représente un énorme investissement de la part des parents, en énergie, temps, aussi bien qu'en moyens financiers malgré toutes les aides apportées par les pouvoirs publics.

Nous voudrions permettre au plus grand nombre des familles concernées de participer à cet événement unique et donc trouver les moyens de rendre ce congrès exceptionnel le plus accessible possible financièrement pour elles.

### **Besoins liés au Congrès**

- Une salle de 500 places, 3/4 salles de 20 à 40 personnes pour les ateliers et espaces pour les enfants encadrés par des animateurs bénévoles
- Des cars à disposition des participants pendant les trois jours pour permettre aux familles de regagner leur hôtel en cas de besoin et aux personnes souffrant de handicaps de mobilité de se déplacer.
- Une salle de restauration pour 500 personnes (déjeuner vendredi et samedi, dîner samedi soir réunissant tous les participants, scientifiques et familles,)
- 4 cabines de traduction ainsi que des traducteurs, les interventions des professionnels de santé se feront pour partie en anglais.
- Des casques de traduction pour tous les participants.
- Tout le matériel et la logistique nécessaires à tout congrès de cette taille, incluses assurance, surveillance et sécurité.
- Une société d'imprimerie pour le Livre Blanc, les Abstracts
- Des traducteurs avant le congrès pour mettre à disposition de toutes les familles une copie française et anglaise des présentations scientifiques.
- Des techniciens du son, de l'image (vidéo conférence, enregistrement MP3 de toutes les interventions) ainsi que deux informaticiens

Budget requis avec plan d'allocations : 55 K€

. Inscriptions	20 K€	. Coûts salles + techniques	30 K€
. Subventions	40 K€	. Coûts hébergement/repas	35 K€
. Aides financières	1 0 K€	. Transport intervenants	25 K€
		. Logistique	1 0 K€
		. Traducteurs	1 0 K€
		. Imprimerie/Secrétariat/Telecom/Poste	1 0 K€
		. Indemnités/honoraires divers	5 K€
Total	70 K€		125 K€

### Et aussi des bénévoles !

- Assurer l'organisation matérielle et la coordination,
- Les inscriptions, les prospectus, plans de la ville, etc....
- Prendre en charge les enfants pendant les interventions des professionnels de santé,
- Assurer la sécurité des enfants pendant des activités ludiques hors du lieu du congrès,
- Monter, démonter les buffets et nettoyer après les repas et pauses des trois jours,
- Assurer l'enregistrement en format MP3 de toutes les interventions,
- Préparation, mise en page, relecture, édition et mise à disposition du Livre Blanc sur le syndrome de Di George à la suite du congrès, dont si possible des professionnels de la communication.

**Les familles d'enfants et les adultes handicapés  
disent d'avance un grand merci  
à tous ceux qui accepteront de les aider.**

### Les membres du Bureau de GENERATION 22

**Dominique PFEIFFER** / Présidente [dpfeiffer@generation22.asso.fr](mailto:dpfeiffer@generation22.asso.fr)

**Pierre-Jean LEVY** Vice Président : [levy@generation22.asso.fr](mailto:levy@generation22.asso.fr)

**Jean-Louis PFEIFFER** : Trésorier

**Daniel THOMAS** : Région Région Rhône Alpes . **Guislaine VILLECROZE** Région PACA

**Virginie MICHENAU** : Région Ouest ; **Anne-Marie FABRE** : Région Centre

**Christine LEVY** : Région Ile de France **Marie-Ch.DELLA VEDOVA** Région Grand Est Luxembourg Belgique

**Frédérique de CLERCQ** : Responsable l'Alliance et Eurordis **Danièle LANGLAIS** : Région Normandie

**Association inscrite au Livre LXXV n° 221/1997 du Registre des associations du Tribunal  
d'Instance de Strasbourg**

**GENERATION 22 : [www.generation22.asso.fr](http://www.generation22.asso.fr)**

Contact : **Dominique PFEIFFER**, 24 rue Constant Strohl F-67000 STRASBOURG.  
Tel. 33 3 88 31 81 32 [dpfeiffer@generation22.asso.fr](mailto:dpfeiffer@generation22.asso.fr) site : [www.generation22.asso.fr](http://www.generation22.asso.fr)

01/12/2005

7/13

## GENERATION 22



La microdélétion 22q11.2 ou Syndrome de DiGeorge concerne 1 naissance sur 4000 soit plus de 10 000 personnes en France dont plus de la moitié n'est pas encore diagnostiquée.

Donner aux médecins et aux professionnels tous les éléments pour mieux connaître et diagnostiquer le syndrome de DiGeorge, telle est la mission de GENERATION 22

---

### ORGANISATION

- 700 membres
- 400 familles
- Un Conseil Scientifique

Président d'honneur : **Jean-Louis MANDEL** Professeur au Collège de France, Professeur à la Faculté de médecine de Strasbourg (Louis Pasteur), directeur de l'IGBMC (Institut de génétique et de biologie moléculaire et cellulaire).

<b>Pr A. Bottani</b>	Service génétique Médicale	HUG GENEVE
<b>Pr S. Eliez</b>	Service Médico-Pédagogique	CMU GENEVE
<b>Pr B. Leheup</b>	Service médecine infantile 3	CHU des Enfants Brabois VANDOEUVRES
<b>Pr S. Lyonnet</b>	Service de Génétique Médicale	APHP Necker PARIS
<b>Pr N. Philip</b>	Service de Génétique Clinique	CHRU La Timone MARSEILLE
<b>Pr Sarda</b>	Service de Génétique	CHU Arnaud de Villeneuve MONTPELLIER
<b>Pr A. Verloes</b>	Service de Génétique Médicale	APHP Robert Debré PARIS
<b>Pr L. Vallee</b>	Service de Neuro-pédiatrie	CHRU LILLE
<b>Dr Y. Alembik</b>	Service de Génétique Médicale	HUS STRASBOURG
<b>Dr G.M. Brevière</b>	Service des Maladies Cardiovasculaires	Hôpital Cardiologie/Pédiatrique LILLE
<b>Dr M.F. Croquette</b>	Généticienne	
<b>Dr J. Le Bidois</b>	Service de Cardiologie	APHP Necker PARIS
<b>Madame Anne-Marie Aran</b>	Orthophoniste Privé	Le Bouscat

## Vocation

---

Créée en 1997, l'association GENERATION 22 a pour vocation **d'aider à la meilleure connaissance et reconnaissance de ce syndrome** et d'apporter aux familles et personnes concernées toutes les informations afin de faciliter la meilleure prise en charge médicale, psychologique, sociale et sortir les familles de l'isolement, leur apporter réconfort et espoir, montrer tout les possibles.



## Objectifs

---

**Convaincre** les professionnels de la santé de l'importance d'une approche pluridisciplinaire des patients en associant les parents à la prise en charge et Soutenir la mise en place des consultations regroupant des professionnels de toutes les spécialités concernées.

**Travailler avec les Associations européennes** à une meilleure reconnaissance de la microdélétion 22q11 et une prise en charge médicale et scolaire identique en France et dans l'ensemble des pays européens.

**Elaborer et éditer un Livre Blanc** sur la meilleure prise en charge à proposer afin de permettre le meilleur développement physique et intellectuel des enfants atteints, ainsi que l'insertion scolaire la plus favorable.

## Projets 2006- 2007

---

### **Organiser en 2006 le Congrès International du VCFSEFInc à Strasbourg**

et permettre au plus grand nombre de familles d'y participer en rendant le coût accessible à tous grâce à des manifestations, concerts, mécénats destinés à récolter des fonds dans ce but. Le congrès prendra place au **Pôle Européen de Gestion et d'Economie, Université Robert Schuman**, 61 av de la Forêt Noire 67000 STRASBOURG : Site Internet : [www.pege.info](http://www.pege.info)

### **Elaborer un Livre Blanc de la prise en charge de la micro délétion 22q11**

A l'issue du congrès 2006, mettre à la disposition de tous les professionnels et des familles les résultats des dernières recherches, informer sur les outils de diagnostic et les réponses thérapeutiques par une meilleure connaissance de la mosaïque des symptômes.

**Mettre en place un ANNUAIRE de correspondants Professionnels de la santé** acceptant de prendre en charge les familles dans un souci de dialogue, de compréhension, d'écoute afin qu'une véritable collaboration s'instaure entre médecins et parents pour une prise en charge globale, précoce et efficace.

## GENERATION 22 EN ACTIONS



### CREATION :

- . GENERATION 22 a été créée en juin 1997 par Dominique Pfeiffer, son mari Jean-Louis, Pierre-Jean Lévy, Christine Sanker et Yves Alembik, généticien et pédiatre, conseiller scientifique de l'association.
- . Dépôt des statuts au Tribunal d'Instance de Strasbourg et inscription le 12 septembre 1997.
- . Septembre 1997 : mise en place du Conseil Scientifique présidé par le professeur Jean-Louis Mandel

(1997)

- + **Création d'un logo et d'une plaquette** adressée aux services des CHU concernés
- + GENERATION 22 participe au **Téléthon** invitée sur le plateau d'antenne 2.

(1998)

- + **Première réunion nationale** de Generation22 accueillie à l'hôpital Necker par le **Professeur Stanislas Lyonnet**, accompagné par douze professionnels éminents des différentes spécialités concernées par le VCFS. Nous sommes 29 familles, 18 sont présentes.
- + GENERATION 22 est invité au **premier congrès médical mondial** sur le Syndrome de DiGeorge à Strasbourg à l'initiative du professeur **Fryns** de Leuven (Belgique).
- + Création du site Internet de GENERATION 22 : <http://generation22.asso.fr>

(1999)

- + Edition du premier livre blanc «**La Microdélétion et ses milles facettes** » proposant un descriptif simple et précis du syndrome et de ses conséquences connues destiné aux soignants et aux familles.
- + **Deuxième réunion nationale de GENERATION 22**
- + MAASTRICHT : assemblée générale d'**Eurordis** et décision de créer une **Alliances des Maladies Rares** par Pays.

(2000)

- + **Troisième réunion nationale** : les problèmes d'apprentissage, de la petite enfance à la vie professionnelle. 140 personnes et 35 professionnels de la santé et de l'éducation sont présents.
- + **Deuxième congrès médical mondial sur le 22q11 associé à la Fondation VCFSEFInc.** à Philadelphie. 120 médecins du monde entier ainsi que des familles américaines, anglaises, et les associations canadiennes, anglaise et française.

(2001)

- + **4<sup>ème</sup> congrès national de GENERATION 22**. 150 Personnes. Le **Professeur Nicole Philip** présente un bilan médical des connaissances actualisées de la microdélétion 22q11.
- + Dominique Pfeiffer invitée au congrès «**Tous à l'école**» à la demande de Madame **Nicole Denni Krichel**. Insertion d'un article pour la revue des pédopsychiatres français grâce au Pr. **A.Danion**.
- + Pierre-Jean Lévy participe activement à la préparation de la **Marche des Maladies Rares**, organisée pendant le **Téléthon**.. Lou Jeunet réalise un film sur les difficultés de langage avec deux familles de l'association

(2002)

- + Divers articles sur le syndrome : Belle Santé N° 44, L'Alsace, L'ouest Républicain.
- + Réunions régionales réunissant parents, enfants et professionnels.
- + **Congrès de la Société Internationale de Génétique** invités par le Pr. J.L.Mandel à Strasbourg.
- + **3<sup>ème</sup> Congrès médical international** à Rome
- + Pierre-Jean Lévy participe au congrès annuel de la **Fondation VCFSEFInc**. Il y présente le suivi médical tel qu'il est ressenti par les familles en France, les difficultés que rencontrent nombre d'entre elles, le retentissement des suivis médicaux multiples, parcellisés et sans coordination. La méconnaissance de la microdélétion entraîne trop souvent un défaut de prise en charge des problèmes de langage ou de l'intervention chirurgicale si elle s'avère nécessaire entraînant un retard scolaire et social par l'absence de langage.

- ✚ **5<sup>ème</sup> congrès annuel de GENERATION 22** : Plus de 150 participants.
- ✚ Toujours participant à l'organisation de la **Marche des Maladies Rares** pour le **Téléthon**.

(2003)

- ✚ Première réunion du Conseil **Scientifique de GENERATION 22** avec Pierre-Jean Lévy et de Dominique Pfeiffer, le Conseil Scientifique coopte les Professeurs : **SARDAT** (Montpellier), **VERLOES** (Robert Debré Paris) et **LEHEUP** (Nancy). Il donne son accord pour que les familles de l'association qui le souhaitent participent à la recherche du **Professeur S.Eliez** à Genève.
- ✚ De nombreuses **réunions régionales** ont lieu dans toute la France avec souvent la participation de professionnels : Pays de Loire, Paris, Lorraine, Alsace, Rhône-Alpes.
- ✚ **Connect 22**. l'association suisse organise avec G22 son 2ème congrès.
- ✚ **Marche des maladies rares pour le Téléthon**

(2004)

- ✚ **Réunion nationale à PARIS** : 200 Personnes font le déplacement. Interventions des professeur **Eliez** (Genève), **Oger** (Paris), des Docteurs **Alembik** (Strasbourg), **Till** (Lyon) et **Campion** (Rouen), du professeur Anne **Swillen** (Leuven) ainsi que Martin Debanné (Genève) et Madame **Denni Krichel**.
- ✚ **Recherche d'un lien possible entre SCHIZOPHRENIE, 22q11 et Proline** Initiée par le professeur **Frebourg** du CHU de Rouen, dirigée par le Dr Dominique **Campion**, l'association, après accord du Conseil Scientifique, participe à cette recherche. Mais l'absence de diagnostic pour les malades internés en psychiatrie rend l'étude difficile.
- ✚ **Recherche** sur les liens entre microdélétion 22q11, troubles cognitifs et troubles psychiatriques : Professeur **S. Eliez** du CHU de Genève : Plus de 80 familles se sont déjà rendues à Genève afin de participer à cette recherche très importante et dont les bénéfiques sont immédiats, l'équipe du Prof Eliez proposant un compte-rendu détaillé et une prise en charge adéquate.
- ✚ Les Régions Rhône Alpes, Grand Est, Bretagne et Ile de France ont organisés des rencontres.
- ✚ Le **TELETHON** reste au moment fort de l'année, la **Marche des Maladies Rares** demande beaucoup de travail et d'investissement.

(2005)

- ✚ **Plus de 360 familles ont rejoint GENERATION 22**,
- ✚ Nombreuses réunions régionales organisées avec des professionnels :réunion régionale Grand Ouest sous la houlette de V.Micheneau, Réunion Nord Pas de Calais sous la houlette de N. Busetto, plus de 40 personnes, et les Docteurs Brevières et Croquette. Réunion Grand Est en Alsace
- ✚ **Une nouvelle recherche**, initiée par le **Professeur Strazielle** de la Faculté de Chirurgie Dentaire / Université Henri Poincaré - NANCY I. Avec les Dr D. Droz-Desprez , Pr. C. Strazielle, Dr N. Marchetti, Mr N. Beltramo ainsi qu'une orthophoniste et les familles de l'association
- ✚ **Mise en place d'un comité d'organisation du congrès 2006 sous la présidence du Professeur Jean-Louis MANDEL**

**Mme Dominique PFEIFFER,**  
**Docteur Yves Alembik,**  
**Mme Nicole Denni Krichel,**  
**Mme Françoise KITTEL,**  
**M Frédérique BLEESZ,**  
**Professeur Stéphan ELIEZ,**  
**Professeur Hélène Dolfuss,**  
**M. Jean-Louis PFEIFFER,**  
**M Thierry MARIA**  
**M Michel GASS**

Présidente de GENERATION 22  
 Pédiatre, Génétique Médicale Strasbourg  
 Présidente de la Fédération Nationale d'orthophonie  
 Professeur à l'ULP entourée de 8 stagiaires  
 Membre de GENERATION 22  
 Psychiatre, Président de la VCFSEF Inc Europe  
 Génétique Médicale CHU Strasbourg  
 Trésorier de l'association  
 Représentant le Rotary Strasbourg Ouest  
 Représentant le Rotary Strasbourg ouest

## **HISTORIQUE du SYNDROME de DIGEORGE et PRINCIPAUX SYMPTOMES**

Dès **1965**, le Docteur DiGeorge décrit pour la première fois les symptômes observés chez quatre enfants à la naissance : anomalie cardiaque associée à une anomalie de thymus, et une hypocalcémie par anomalie des parathyroïdes.

En **1978**, le Docteur SHPRINTZEN décrit un aspect particulier du visage associé à une fente palatine, une anomalie du larynx. De plus, ces enfants présentaient des troubles de l'apprentissage. Ce syndrome porte le nom ce syndrome vélocardiofacial ou VCFS ou encore de syndrome de Shprintzen.

En **1981** Le Docteur DE LA CHAPELLE, pense à une anomalie génétique. Il découvre que le symptôme est associé au Chromosome 22

10 ans plus tard, le Dr DRISCOL montrera **l'existence systématique** d'une micro délétion du chromosome 22 détectable grâce aux marqueurs génétiques (FISH). D'autres syndromes ont été décrits et portent des noms différents : VFCS pour le Dr Schprintzen, CATCH 22 pour d'autres. Tous ces syndromes sont associés à une **micro délétion 22q11.2**; ils sont tous équivalents et montrent la grande variabilité des manifestations.

### **Un syndrome, des symptômes multiples, souvent handicapants... mais peu visibles**

Le problème du syndrome de Di Georges : sa discrétion ! Les enfants ne sont que peu stigmatisés physiquement et le syndrome peut passer inaperçu pendant plusieurs années, car le diagnostic est difficile en particulier chez le nourrisson. Les symptômes les plus fréquemment observés sont

✓ **Anomalies du palais et des oreilles** : La présence chez **95%** des personnes atteintes d'une fente palatine, parfois sous muqueuse, d'un voile du palais trop court ou d'une anomalie de la gorge peuvent entraîner des difficultés de langage empêchant une bonne compréhension de l'enfant. Il sera impératif de mettre en place une guidance orthophonique très précoce ( dès 1 an ) , parfois une intervention chirurgicale afin de favoriser le langage et de ce fait la scolarisation. Après l'âge de 5 à 7 ans, tous les enfants pris en charge parlent, d'où la nécessité d'un diagnostic précoce et d'une prise en charge immédiate en partenariat avec les parents. Les otites sont fréquentes et peuvent à la longue se solder par une perte auditive si elles ne sont pas correctement traitées. Une pose de drains tympaniques est souvent nécessaire. Les otites résultent d'un déficit immunitaire mais surtout des malformations du pharynx. Une anomalie de l'oreille interne peut aussi altérer l'audition et sera à rechercher.

✓ **Troubles de l'alimentation** étroitement liés aux anomalies de la gorge ou du larynx.

✓ **Malformations cardiaques** : Elles touchent environ **65%** des personnes atteintes. Ces malformations sont variables dans leur complexité. Le plus fréquemment, il s'agit d'une communication inter ventriculaire ou inter auriculaire, d'un rétrécissement des grands vaisseaux qui sortent du cœur (aorte ou artère pulmonaire), ou de malformations valvulaires ou vasculaires. Une combinaison de plusieurs malformations est également possible (p.ex. tétralogie de Fallot). La plupart de ces malformations peuvent être partiellement ou complètement corrigées par la chirurgie.

✓ **Hypocalcémie** : Liée à une atteinte des glandes parathyroïdes pouvant entraîner des crises de tétanie chez les tout petits et des troubles du caractère chez l'enfant ainsi qu'un retard de croissance et un dysfonctionnement du colon

✓ **Troubles des défenses immunitaires** : Une absence ou un mauvais développement du thymus peut entraîner une réduction importante de cellules du système immunitaire de type lymphocyte T. Des infections ORL très fréquentes dans **78%** des cas chez le petit enfant peuvent encore aggraver les difficultés de prononciation ou d'audition. Des antibiothérapies adaptées améliorent considérablement le quotidien, surtout dans les premières années.

✓ **Malformations du système urinaire** : L'absence ou l'hypoplasie d'un rein est fréquente. Bien qu'elle n'ait généralement pas de conséquences chez l'enfant, il est important de la connaître car cette information va conduire le médecin au choix de certains médicaments et à traiter vigoureusement toute infection urinaire.

✓ **Constipation** dont la ou les causes sont encore très mal connues. Un mégadolicocolon associé à l'hypo calcémie semblent être à l'origine des ces problèmes qui se révèlent graves dans **32%** des cas.

✓ **Problèmes hormonaux** : Des déficits de la glande thyroïde et parathyroïde ont été reportés. Il est important pour le médecin traitant d'être informé de ce problème car il n'est pas toujours évident de détecter ces déficits chez des enfants. L'hypocalcémie (réduction du taux de calcium sanguin), signalée par des crises de tétanies, est une des conséquences de l'hypo parathyroïdie.

✓ **Scoliose** : Très fréquente : **42%** des cas, elle nécessite une prise en charge de kinésithérapie et une surveillance constante. Un suivi par un orthopédiste qui proposera des semelles dès le plus jeune age semble avoir un effet bénéfique sur le développement de la scoliose.

✓ **Troubles moteurs** : **70%** des cas Une prise en charge en psychomotricité est nécessaire pour améliorer la motricité fine et les difficultés spatio-temporelles persistantes.

✓ **Hypotonie** : Présente dans **95%** des cas, elle entraîne un léger retard du développement psychomoteur et une certaine lenteur gestuelle : une rééducation précoce et continue et l'aide des parents en atténueront les effets.

✓ **Retard dans les apprentissages et déficit d'attention** : Présent dans presque tous les cas, **98%** des cas, c'est le défi majeur auquel les parents sont confrontés. A la micro délétion 22q11 sont très souvent associés des troubles de la cognition et des apprentissages. Plus le diagnostic sera précoce, meilleure sera la prise en charge. Le rôle des parents est primordial dans le devenir de l'enfant. C'est grâce à leur soutien, leur présence, leurs sollicitations constantes, attentives, patientes et sans failles que l'enfant progressera. Comme dans beaucoup d'anomalies génétiques, le regard des professionnels change. En effet, plus le nombre de familles diagnostiquées augmente, plus les variations apparaissent. Jusqu'au début des années 90, seuls les cas les plus graves étaient connus. Aujourd'hui, avec les progrès de la connaissance du syndrome, nous avons mis en évidence que 78% des enfants atteints pouvaient suivre une scolarité «normale» jusqu'en troisième, avec un soutien très fort aussi bien parental que médical. Il reste à convaincre les enseignants d'accepter nos enfants dans les classes.

✓ **La Schizophrénie** : Cette affection psychiatrique touche **un adulte sur 4**, (1/100 dans la population générale), elle est plus précoce et ses manifestations sont plus graves. Les recherches sur les rapports entre une le délétion 22q11 encore peu diagnostiquée car méconnue et une affection psychiatrique d'expression polymorphe comme la schizophrénie sont particulièrement actives, la région 22q11 incluant les gènes candidats pour la schizophrénie.

**Ces différents symptômes peuvent trouver des solutions. Il est cependant important de ne pas les traiter séparément les uns des autres, car il peut y avoir des interactions importantes. Les parents doivent dans tous les cas être partie prenante dans les différentes rééducations de l'enfant.**

**La connaissance de cette anomalie génétique est encore incomplète.**

**Sa complexité, l'implication d'un grand nombre de gènes (une trentaine) et donc les très nombreux symptômes qui en résultent, rendent la recherche difficile.**

**C'est du partage des informations, de l'échange entre professionnels, et associations qu'émergent des idées de recherche.**

**Dans le cas de la microdélétion 22q11.2, ce congrès international est d'une importance capitale pour faire progresser la connaissance et donc la prise en charge des patients.**