pmsf 22q13

France

Association Française du Syndrome Phelan-McDermid

***Le syndrome Phelan-McDermid est une maladie rare, anomalie génétique du chromosome 22 dont les caractéristiques principales sont une déficience intellectuelle, une absence ou un retard de langage, des problèmes moteurs ainsi que des symptômes de type autistique.***

- L'Association Française du Syndrome Phelan-McDermid est née le 13 septembre 2013. Son siège est basée à CHENEVELLES dans le département de la Vienne (86).

- Les membres fondateurs sont Frédérique Meunier et Philippe Cantet, parents de Camille.

- L'association française du syndrome Phelan-mcdermid en tant que membre de la Fondation américaine du syndrome Phelan-mcdermid fait partie d'un réseau international appelé "Global Partners" basé sur le partage des connaissances et des ressources.

- L'association est actuellement composée de 170 membres dont 129 membres actifs (les parents) qui représentent 78 familles.

- Le nombre de malades connus actuellement en France est d'environ 160 mais, selon les chercheurs, il est largement sous estimé car très probablement, environ 1 à 2% de personnes avec autisme sont porteuses de ce syndrome sans le savoir.

L'association est:

- Adhérente d'Orphanet, portail d'information de référence sur les maladies rares et les médicaments orphelins, pour tous publics dont le but est de contribuer à améliorer le diagnostic, la prise en charge et le traitement des maladies rares, ainsi qu'à accélérer la recherche et le développement de nouvelles thérapies.
  http://www.orpha.net/consor/cgibin/OC_Exp.php?lng=FR&Expert=365718

- Membre de l'Alliance Maladies Rares
  http://www.alliance-maladies-rares.org/association/association-francaise-du-syndrome-phelan-mcdermid

- Membre des filières nationales de santé AnDDi-Rares et DéfiScience et d'Eurordis.
  http://www.anddi-rares.org
  http://www.defiscience.fr

- Reconnue d'intérêt général depuis avril 2015. Les donateurs peuvent donc bénéficier d'une réduction d'impôt d'un montant en principe égal à 66 % de la somme versée dans la limite de 20 % du revenu imposable.

# Les objectifs de l'association

- La mise en contact des familles/personnes concernées de près ou de loin par le syndrome Phelan-McDermid ou délétion 22q13.

- Fournir conseils, soutien et toute information à sa disposition (et dans la mesure de ses capacités) aux familles/personnes concernées par le syndrome.
  Ces informations peuvent être d'ordre législatives, médicales, administratives (actualité des recherches en cours, compte-rendu de réunions, brochures, aide aux démarches …).

- Felayer les informations de la Fondation américaine du Syndrome Phelan-McDermid.

- L'organisation de conférences qui réunissent familles, chercheurs, thérapeutes et toue personne concernée par le syndrome.

- Permettre une meilleure représentativité au sein des instances locales, régionales et nationales, des institutions, ainsi qu'une visibilité, la plus large possible, que ce soit en faisant partie d'organisations européennes ou mondiales représentant les maladies rares ou en accédant à des publications ou aux medias de tous ordres.

- Collaborer, stimuler et soutenir de façon active et régulière la recherche scientifique, afin de permettre aux chercheurs de découvrir d'éventuelles thérapies et traitements efficaces pour soigner les symptômes des personnes affectées.

- Coopérer avec les Associations des autres Pays s'occupant des enfants et des adultes avec le Syndrome Phelan-McDermid ainsi qu'avec d'autres associations de maladies rares afin d'accroître la visibilité et de donner la parole aux personnes concernées par une maladie génétique.

- Dans certaines régions, des représentants relaient l'association pour faciliter les échanges entre les familles et les informer au niveau local.
  C'est notamment le cas dans la région Rhône-Alpes et Nord-Ouest

# Le comité scientifique

Première réunion du Conseil Scientifique (septembre 2016) avec de gauche à droite, Frédérique Meunier, Présidente de l'association AFPM, Serge Lumbroso, Anne-Claude Tabet, Thomas Bourgeron et Richard Delorme

Le conseil scientifique est constitué de chercheurs et médecins de renom :

- Thomas BOURGERON, chercheur à l'Institut Pasteur
- Richard DELORME, pédopsychiatre à l'Hôpital Robert Debré à Paris
- Anna MARUANI, pédopsychiatre à l'Hôpital Robert Debré à Paris
- Anne-Claude TABET, généticienne à l'Hôpital Robert Debré à Paris
- Katy PHELAN, chercheuse américaine qui a découvert le gène responsable de la maladie
- Serge LUMBROSO, directeur du Laboratoire de biochimie et biologie moléculaire au CHU de Nîmes
- Laëtitia PETIT, gastro-entérologue à l'hôpital de Genève

# Rôle du comité scientifique

Le comité scientifique a principalement pour rôle :

- D' assister l'association dans le domaine scientifique
- De répondre aux questions médicales que posent les patients et apporter sa caution dans les différents documents qui seront diffusés par l'Association
- De stimuler la recherche en proposant et élaborant avec l'association des axes de travail novateurs à promouvoir et les éventuels appels d'offres s'y rapportant. D'évaluer la qualité des demandes de soutien financier et avaliser ou non les résultats des travaux de recherches ayant bénéficié de subventions de la part de l'association
- De communiquer régulièrement l'état des recherches nationales et internationales, des avancées scientifiques et médico-sociale
- D'aider les responsables associatifs à relayer ces informations auprès de leurs adhérents, de la presse ou du grand public, en particulier, en participant aux Assemblées Générales de l'association et aux rencontres familles-chercheurs de l'association (journées ou week-ends).
- De collaborer à faire connaître la maladie par des communications au cours des réunions des sociétés scientifiques

# Réunions et rencontres avec les familles

## ➢ 5 et 6 Juin 2021 - Familles et spécialistes

Belle réunion à Paris avec de nombreuses familles venues des quatre coins de la France et des professionnels aux interventions toujours enrichissantes.

Don de 11 000 euros fait au service de Thomas Bourgeron à l'institut Pasteur.

## ➢ 14 Octobre 2020 - Conseil scientifique

Thomas Bourgeron, Anna Maruani, Anne-Claude Tabet, Thuy-Linh LE, post-doctorante qui travaillent au laboratoire Pasteur exclusivement sur les Shankopathies étaient présents. Tobias Boeckers, neurobiologiste de l'université d'Ulm en Allemagne a pu échanger également avec nous par visio.

Les chercheurs ont pris le temps d'expliquer leur travail en cours et de répondre à toutes les questions posées pendant plus de trois heures trente. Une disponibilité totale et toujours d'agréables moments lors des rencontres avec les familles de l'association.
Un don de 10 000 euros, a comme prévu, été versé à l'unité de Thomas Bourgeron à l'institut Pasteur.

## 25 Mai 2019 - Rencontre et Assemblée Générale

Rencontre et AG à Pont d'Ain. Occasion d'échanges toujours intéressants et de rencontres sympathiques avec les nouvelles familles adhérentes .

## 4 Mars 2019 - Journée internationale des maladies rares

Rencontres et informations à l'occasion de la journée maladies rares organisée au sein de l'HFME de Bron

- 2 et 3 juin 2018 - 4ème rencontre famille /chercheurs /professionnels

- 28 Février 2018 - Journée internationale des maladies rares

L'association a participé à la première journée internationale des maladies rares organisée par l'hôpital Robert Debré.

- 3 Septembre 2017 - Rencontre régionale Rhône-Alpes

2ème réunion des familles de la région Rhône-Alpes

## 4 Juin 2017 - Réunion nationale des familles

A Saint Cyr (86), retrouvailles pour certains, nouvelles connaissances pour d'autres… la réunion 2017 a, une nouvelle fois, permis de partager les problématiques mais aussi les ressources et compétences de nos enfants. En espérant que beaucoup ont pu obtenir des réponses à leurs légitimes questionnements du quotidien…
Beau moment de convivialité pour notre magnifique communauté 22q13.

## 7 Mai 2016 - Assemblée générale

A Roquemaure (30), moments d'agréables échanges en toute convivialité

- 9 et 10 Mai 2015 - Rencontre famille /chercheurs /professionnels

A Paris, avec Thomas Bourgeron, Richard Delorme, Michel Neunlist, Katy Phelan, Sue Lomas, Elisa beth Cataix-Negre, Monique Martinet et Catalina Betancur

- 28 Février 2015 - Journée des maladies rares

A Poitiers, avec l'Alliance Maladies Rares et le professeur Gilbert-Dussardier

- 3 Juin 2011 - Réunion familles / Professionnels

A Châtellerault, avec Antoine TANET, neuropsychologue

Et avec Thomas BOURGERON, chercheur à l'Institut Pasteur

# Quelques unes de nos actions

- PIQUE-NIQUE - 13 SEPTEMBRE 2021 - ILE DE France

Belle rencontre sous le soleil pour les familles d'Ile de France qui se sont retrouvées dimanche autour d'un pique-nique. Moments sympathiques pour enfants et parents. Merci à Ludivine et à toute sa famille pour l'organisation et merci à toutes les familles pour leur présence et participation ! ☺

## ➢ AUTAU PHARO - 3 & 4 Juillet 2021 - Marseille

Pour la deuxième édition consécutive, notre association est invitée à l'"Autau-Pharo", rassemblement de véhicules de collection, organisé par Stéphane Bouissou, dans le cadre du magnifique palais du Pharo.

http://palaisdupharo.marseille.frhttps://autau.fr

Les dons reçus lors de l'édition 2019 nous avaient permis de financer le week-end équitation aux Les Ecuries du Carbet sur Île d'Oléron. Merci à Stephane Bouissou pour ce fidèle soutien !

- VENTE AUX ENCHERES - 1er Juillet 2021 - Paris

Une vente aux enchères caritative organisée par Frédéric Nizard de Noleemeet (noleemeet.com), aura lieu le jeudi 1er juillet 2021 à la Galerie Gérard Lévy, Paris 7ème.

Deux artistes ont choisi de soutenir notre association en offrant une œuvre.
Il s'agit de Onemizer (https://www.onemizer.com) et Patrick Berthaud (https://www.berthaud-sculpture.com).

## VENTE DE CALENDRIERS

Avec le tote bag à l'effigie de l'association

## WEEK-END EQUITATION – 7 & 8/09/2019 - ILE D'OLERON

Franc succès pour ce premier week-end de rencontre/loisir à l'île d'Oléron. Temps magnifique, familles sympathiques, accueil au top aux Ecuries du Carbet.

Un grand merci à Stéphanie et Stéphane Bouissou, organisateurs de l'Autau-Pharo à Marseille qui ont financé ce week-end. Plus de 5500 euros de dons dont 4050 dédiés au projet équitation

- OPERATION JAMY/NOLEEMEET - 30/10/2019 - PARIS

Matéo, l'heureux gagnant du challenge Noleemeet, a rencontré Jamy Gourmaud au Muséum national d'Histoire naturelle pour une visite en tête à tête.

- 5 ème ANNIVERSAIRE DE L'ASSOCIATION - 28/10/2018 - CHENONCEAU

Le château de Chenonceau a accueilli l'association pour fêter ses 5 ans d'existence. Pour l'occasion, un lâcher de ballons a eu lieu.

Un vrai succès pour cette journée!

- CONCERT - 14 Juin 2017 - Bondy (93)

- SPECTACLE - 28 Mars 2017 - Nîmes

Evénement organisé conjointement par l'association HandiLib'30, l'association française du Syndrome Phelan-McDermid et l'IFME.

- MOTARDS SOLIDAIRES - 24 Septembre 2016 – Les Gonds.

Magnifique journée que celle passée en compagnie des Motards Solidaires @motards-solidaires au bénéfice de toutes les personnes porteuses de la délétion 22q13 de l'association française. Beaucoup de bienveillance, de convivialité et de bonne humeur. Plus de 50 motos ont participé à la balade entre vignes et bois de Charente-Maritime.

Merci à tous les organisateurs qui ont permis de récolter la somme de 250 euros pour l'association. Peu d'initiatives si désintéressées et dévouées aux autres existent, il est important de le signaler !

# COMMUNICATION

- JOURNAL DE 20H - FRANCE 2 - 2 Septembre 2019

Reportage sur la question d'école inclusive et de rentrée.
Evane, petite fille porteuse du syndrome, a été filmée chez elle et à l'école.

Le lien vers le replay de France 2 :
https://www.france.tv/france-2/journal-20h00/1053105-journal-20h00.html

- FOCUS HANDICAP – 26 Aout 2019

L'équipe Orphanet a réalisé un Focus Handicap sur le syndrome de Phelan-McDermid qui est désormais en ligne sur leur site internet, accessible via le lien suivant :
https://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/fr/PhelanMcDermid_FR_fr_HAN_ORPHA48652.pdf

L'association a participé très activement à la réalisation de ce document en collaboration avec Anne-Claude Tabet et Anna Maruani. Ce travail devrait être utile pour tous ...

## ➢ EMISSION 12 COUPS DE MIDI - 23 Aout 2019

Tiphaine, maman d'Amaury, a participé vendredi 23 août à l'émission "Les douze coups de midi" sur TF1.

Elle y évoque le syndrome Phelan-Mcdermid de son fils.

Pour visionner l'émission c'est là: https://www.tf1.fr/tf1/les-douze-coups-de-midi/videos/les-douze-coups-de-midi-du-23-aout-2019-08567596.html

Tiphaine parle du syndrome à partir de la minute 30.

## ➢ EMISSION « MA DROLE DE VIE » – mai 2011

"Comment vivre au quotidien la maladie de son enfant"

Quotidien de Camille, porteuse du syndrome Phelan-McDermid ou délétion 22q13, diffusé sur TMC en mai 2011 pour l'émission "Ma drôle de vie".

Pour visionner l'émission c'est ici :

https://www.youtube.com/watch?v=hmvtOj0Pv8A

## ➢ ARTICLES DANS LES PRESSES LOCALES

### Article dans « Le Progrès »



PONT-D'AIN Maladie

# L'association du syndrome Phelan-Mac Dermid mobilisée sur les bords de l'Ain

**Cette association regroupe les familles dont les enfants sont porteurs de cette maladie rare.**

L'association française du syndrome Phelan-Mac Dermid rassemble, aide et informe les familles. C'est la famille Traffey, qui réside au Blanchon, avec un enfant porteur de cette maladie qui s'est chargée de cette rencontre, samedi 25 mai.

**Une étude européenne initiée par l'institut Pasteur**

« C'est un moment d'échanges importants de contacts, et de bonnes pratiques entre toutes les familles qui ont un enfant porteur de cette maladie rare », indique Frédérique Meunier, présidente nationale de cette association, venue sur les bords de l'Ain, pour apporter quelques informations essentielles sur l'évolution des recherches sur le syndrome Phelan-Mac Dermid.

L'association mêle des rencontres entre familles pour partager, à d'autres instants plus techniques comme une étude européenne initiée par l'institut Pasteur. Il étudie le génome complet et les troubles associés afin d'en comprendre la corrélation. L'association est soutenue par Jamy Gourmaud, journaliste et présentateur télé. « Ces moments d'échanges sont forts et nous permettent d'apporter quelques éléments au quotidien face à la maladie », indique Jean-Gui Traffey, organisateur de ce rendez-vous.

**L'association française du syndrome Phelan-Mac Dermid, s'est réunie, samedi 25 mai, pour son assemblée générale à l'Escale du Blanchon.** Photo Progrès/Henri BARTH

**Qu'est ce que le syndrome Phelan-Mc Dermid ?**

Le syndrome Phelan-Mac Dermid (du nom de deux chercheuses l'américaine Katy Phelan, et la canadienne Heather Mac Dermid) est une anomalie génétique largement sous-diagnostiquée, causée par la perte de l'extrémité terminale du chromosome 22. Les caractéristiques de cette maladie sont une déficience intellectuelle d'importance variable, un retard ou une absence de langage, des troubles de développement moteur, et des symptômes de type autistique.

### Article dans la presse de La Manche



SOLIDARITÉ. Afin de lutter contre le syndrome de Phelan-McDermid

# Une vente de calendriers ce week-end à Valognes

**LE SYNDROME** de Phelan-McDermid, ou délétion 22Q13, est une maladie génétique qui concerne le chromosome 22.

150 personnes sont diagnostiquées en France, dont quelques-unes dans notre région, et 1 400 dans le monde.

« Cette maladie est largement sous-diagnostiquée. On estime que plus d'1 % des personnes diagnostiquées avec autisme sont atteintes de cette maladie », explique Anne Giguet, secrétaire de l'AFPM (Association française du syndrome Phelan-McDermid).

**Pour la recherche à l'Institut Pasteur**

Cette maladie se traduit par une perte de gènes, qui entraîne divers symptômes, tels qu'un retard du développe-

boulangerie-pâtisserie Suzanne de Bricqueboec-en-Cotentin, Confort Santé de Tourlaville, les entreprises Coanefroy, HMC, Lecourtier, Renout et la Maison du biscuit pour avoir sponsorisé le calendrier de l'AFPM.

« Nous espérons entraîner encore plus de monde derrière nous l'année prochaine », espère Anne Giguet.

**Jamy Gourmaud comme parrain**

L'association est reconnue d'intérêt général depuis avril 2015. Elle est membre de l'Alliance maladies rares, qui regroupe 200 associations, et d'Orphanet, un portail européen des maladies rares, ainsi que des filières de santé nationales AnDDI-Rares et Deffi-

SOLIDARITÉ

**À Cherbourg, participez aux calendriers solidaires**

Cette année, les commerçants cherbourgeois mettent en place un calendrier solidaire, appelé aussi calendrier inversé. L'idée, c'est de donner, plutôt que de recevoir. Pour y participer, vous devez déposer, du 1er au 24 décembre, chez les commerçants participants un vêtement, une conserve, un jouet ou encore un produit d'hygiène. Et à la fin du mois, les cartons remplis seront donnés à l'association Conscience humanitaire de Cherbourg, qui se chargera de la redistribution. Dans l'ordre de priorité, vous pouvez donner : des couvertures et

Article dans « La Nouvelle République »

la Nouvelle République.fr



# Cinq cents ballons pour la recherche médicale

Publié le 02/11/2018 à 04:55 | Mis à jour le 02/11/2018 à 04:55

Le lâcher de ballons était en faveur de l'Association française du syndrome Phelan-McDermid.
© Photo NR

C'est dans le prestigieux cadre des jardins du château de Chenonceau, mis à disposition par sa propriétaire et conservatrice, Laure Menier, que l'Association française du syndrome Phelan-McDermid, basée dans la Vienne, est venue fêter ses cinq années d'existence, dimanche après-midi.
« *Le syndrome Phelan-McDermid, également appelé délétion 22q13, est une anomalie génétique rare du chromosome 22. Cette maladie largement sous-diagnostiquée concerne 1.500 personnes dans le monde et 200 en France. Les symptômes cliniques peuvent être très différents d'une personne à une autre. Les caractéristiques plus courantes sont une déficience intellectuelle d'importance variable, un retard ou une absence de langage, des troubles du développement moteur et des symptômes autistiques* », explique Frédérique Meunier, présidente de l'association.
Pour ce cinquième anniversaire, les membres de l'association ont lâché dans le ciel 500 ballons multicolores. Le bénéfice de chaque ballon acheté sera reversé à la recherche, et plus particulièrement à celle mise en place par Thomas Bourgeon, directeur du laboratoire génétique humaine et fonctions cognitives de l'institut Pasteur, membre de l'Académie des sciences et président du conseil scientifique de l'association du syndrome.
**Pour en savoir plus sur l'association : http://22q13.frcontact@22q13.fr Tél. 07.56.82.26.43.**

la Nouvelle République.fr



# Un tour d'Europe contre la maladie

Publié le 31/07/2018 à 04:55 | Mis à jour le 31/07/2018 à 04:55

Frédérique, Philippe et Camille sont partis vendredi pour un périple de plus de 6.000 km.
© Photo NR

*Cette année, avec notre fille, concernée par le syndrome Phelan-McDermid, nous avons décidé de partir avec notre véhicule personnel jusqu'à... Saint-Pétersbourg. Ce périple nous fera traverser la Belgique, l'Allemagne, le Danemark, la Suède, la Finlande pour finalement rallier la ville russe. A cette occasion, nous rencontrerons d'autres familles touchées par le syndrome Phelan-McDermid, notamment dans les pays nordiques et en Russie. Nous relaierons notre voyage sur Facebook »*, indique Frédérique Meunier, présidente de l'Association française du syndrome Phelan-McDermid (PMSF), une maladie génétique également appelée délétion 22q13, qui est causée par la perte de l'extrémité terminale du chromosome 22. Cette maladie rare touche environ 250 personnes en France, mais elle est souvent mal diagnostiquée. Les personnes atteintes sont en fait bien plus nombreuses. 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 autistique.

## Des aides à la recherche de structures d'accueil

L'association PMSF a été créée à l'initiative de Frédérique Meunier, qui habite Chenevelles avec le père de sa fille Philippe Cantet, le 13 septembre 2013. « *L'association aide, renseigne, organise des journées d'informations auprès des familles intéressées, des événements pour faire connaître le syndrome auprès du grand public, des professionnels médicaux et des pouvoirs publics sur les problèmes éducatifs, thérapeutiques, scolaires, administratifs ou juridiques engendrés par cette maladie* », explique Frédérique Meunier. L'association encourage la recherche afin d'améliorer le dépistage, le diagnostic, le suivi des personnes pour disposer d'une meilleure connaissance de l'origine des troubles. Les études de niveau européen initiées par l'Institut Pasteur permettront de comprendre pourquoi les conséquences du syndrome sont si variées chez les personnes porteuses de cette anomalie génétique, ce qui permettra ainsi de nouvelles pistes thérapeutiques. Frédérique Meunier poursuit : « *Nous aidons les familles concernées à trouver des structures de prise en charge compétentes. Nous organisons des concerts, des collectes de fonds pour la recherche et l'aide aux familles, nous diffusons des brochures, gérons un site internet à leur intention et nous souhaitons faire connaître ce message au-delà des frontières de la France* ».

# NOTRE PLAQUETTE

Association française du syndrome Phelan-McDermid

Jamy Gourmaud soutient l'association

## Nos actions

- Organisation de journées d'information et d'échanges familles-chercheurs-professionnels
- Écoute et réponse aux demandes des familles par mail ou téléphone
- Implication dans les filières de santé DéfiScience et AnDDi-rare
- Organisation d'événements pour faire connaître le syndrome
- Collecte de fonds pour la recherche et l'aide aux familles
- Diffusion de brochures et gestion du site internet http://22q13.fr

## Nous soutenir

Notre association ainsi que nos actions ne peuvent exister sans le soutien financier et l'engagement de toutes celles et ceux qui se sentiraient concernés par notre cause et qui décideraient de nous rejoindre dans notre combat.

Vous souhaitez soutenir les actions de l'association, vous pouvez depuis notre site internet, adhérer et/ou faire un don...

Chaque don est une action.

Chaque don donne droit à une réduction d'impôt.

## La recherche

La diversité des délétions et mutations ainsi que celle des troubles engendrés rendent complexes la recherche et la validation d'éventuels traitements.

Une étude européenne initiée par l'institut Pasteur s'y consacre et a besoin d'une participation massive des patients. Elle étudie le génome complet et les troubles associés afin d'en comprendre la corrélation.

Des souris mutées Shank3 et l'utilisation des cellules souches permettent de vérifier l'effet bénéfique de molécules.

Des tests avec du lithium sont en cours sur des patients pour tenter de palier certains aspects délétères du syndrome.

## Nous contacter

11 rue d'Argence
86450 Chenevelles

07 67 77 14 01

contact@22q13.fr

http://22q13.fr

Association Française du Syndrome Phelan-McDermid

Membre d'un réseau international

pmsf France

pmsf

http://22q13.fr

www.pmsf.org

Brochure publiée par l'association française du syndrome Phelan-McDermid
Réalisation : Maxime Cantet

## Qu'est-ce que le syndrome ?

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.

Dans la plupart des cas, l'anomalie résulte d'une mutation de novo (spontanée).

Le diagnostic est obtenu avec un test ADN, les méthodes de séquençage modernes permettant de mettre en évidence les petites délétions.

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 autistique.

Les symptômes cliniques peuvent être extrêmement variables d'une personne à l'autre, certaines étant très touchées, d'autres moins.

## Qui sommes nous ?

L'Association Française du Syndrome Phelan-McDermid rassemble, aide et informe les familles concernées par le syndrome Phelan-McDermid.

Elle est née le 13 septembre 2013 à l'initiative d'un couple de parents (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 à l'Alliance Maladies Rares, Eurordis et Orphanet et fait également partie des filières nationales de santé AnDDi-Rares et Défiscience regroupant les anomalies du développement et déficience intellectuelle de causes rares. Elle est 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 neurologie.

Dans certaines régions des représentants relaient l'association pour faciliter les échanges entre les familles et les informer localement.

## Nos objectifs

- Informer, conseiller et mettre en relation les familles.
- Sensibiliser le grand public, les professionnels médicaux et para-médicaux et les pouvoirs publics sur les aspects éducatif, thérapeutique, scolaire, administratif ou juridique.
- Encourager la recherche et y participer afin d'améliorer le dépistage, le diagnostic, le suivi des personnes en ayant une meilleure connaissance de l'origine des troubles.
- Mettre en relation patients et chercheurs
- Continuer à développer des liens nationaux et internationaux afin d'échanger pratiques et avancées scientifiques et thérapeutiques.
- Augmenter la visibilité et la représentativité du syndrome et des personnes concernées.

# DONS

Depuis 2016, grâce à ses actions, l'Association Française du Syndrome Phelan – McDermid a remis 50 000 euros de dons à l'équipe de Thomas Bourgeron de l'Institut Pasteur

- 30 Mars 2019

L'association a participé à la journée du 30 mars 2019 consacrée à l'autisme à l'institut Pasteur. Le gène SHANK3 et le syndrome Phelan-Mcdermid étaient très présents dans les présentations des différents orateurs. En plus des conférences, des stands présentaient les différents aspects et intérêts de la recherche sur le génome.

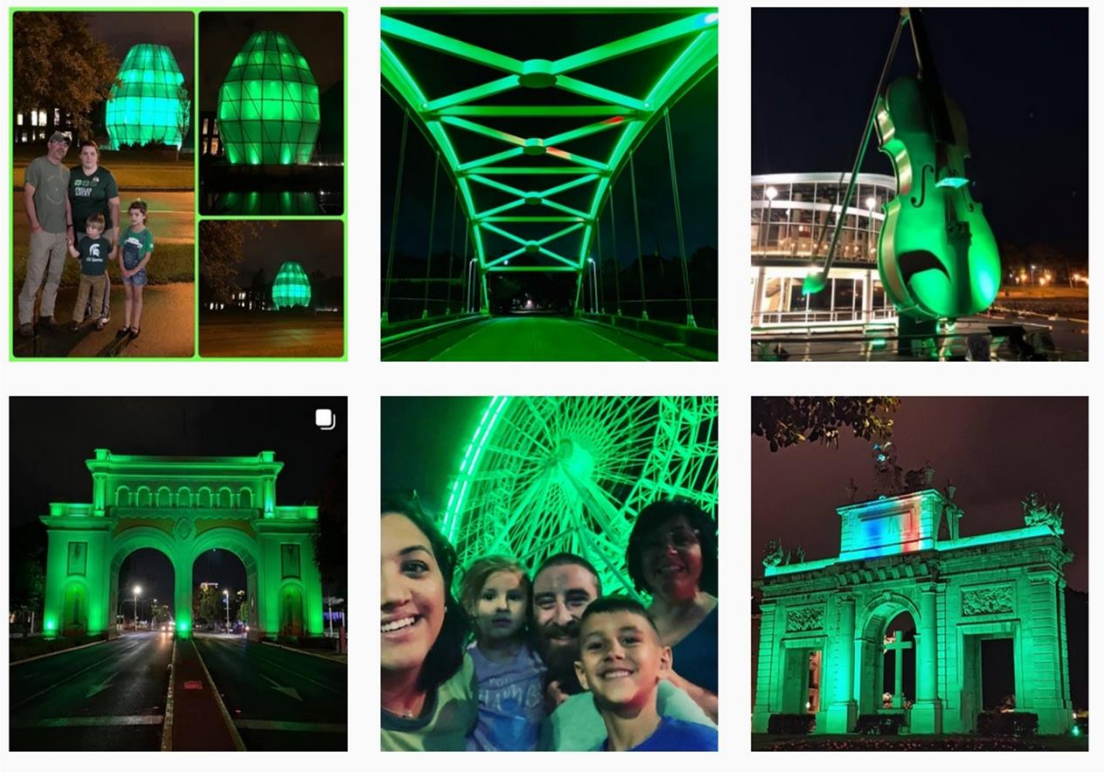
- Juin 2018

De gauche à droite : Jean-Guillaume Traffey, trésorier adjoint, Philippe Cantet, trésorier, Marie-Claude Rocher, co-représentante régionale Rhône-Alpes, Frédérique Meunier, pdte de l'association, et les équipes de Pasteur/Debré : Thomas Bourgeron, Anne-Claude Tabet, Anna Maruani, Anne Giguet, secrétaire, Thomas Rolland et Julien

- Novembre 2017

# ILLUMINATIONS DANS LE MONDE
# 22 OCTOBRE
# JOURNEE INTERNATIONALE DU SYNDROME PHELAN-MCDERMID

Exemple en France: Château de Chenonceau en 2020



## Exemple ailleurs, dans le Monde…

| Name of the Landmark | City | State | Country |
|---|---|---|---|
| 2020 : | | | |
| My balcony | Rocky Hill | CT | USA |
| Crystal Bridge at the Myriad Gardens | OKC | Oklahoma | USA |
| Skydance Bridge | OKC | Oklahoma | USA |
| LITE | Lafayette | LA | USA |
| Rockhampton | Rockhampton | Queensland | Australia |
| High Level Bridge | Edmonton | Alberta | Canada |
| My Home | Brooklyn | New York | USA |
| The Big Fiddle | Sydney | Nova Scotia | Canada |
| PMSF Australia HQ | Camden | NSW | Australia |
| Mario M Cuomo Bridge (AKA Tappan Zee Bridge) | Rockland County | New York | USA |
| RSA Tower | Mobile | Alabama | USA |
| Woodmen Tower | Omaha | NE | USA |
| Science Museum of Virginia | Richmond | Virginia | USA |
| Fountain at Lake Eola | Orlando | FL | USA |
| Spire at Amway Center | Orlando | FL | USA |
| ORLANDO sign at Camping World Stadium | Orlando | FL | USA |
| See Art Orlando Sculptures | Orlando | FL | USA |
| Arcos de Zapopan | Guadalajara | Jalisco | Mexico |
| Glorieta La Minerva | Guadalajara | Jalisco | Mexico |
| Centro Comercial Andares | Guadalajara | Jalisco | Mexico |
| My House | Durban | KWA ZULU NATAL | South Africa |
| My House | Chillicothe | Illinois | USA |
| Our Front Yard! | Wethersfield | Connecticut | USA |
| Our Home | Enfield | Connecticut | USA |
| New Orleans Super Dome | New Orleans | Louisiana | USA |
| Historic Church of Mount Loretto | Staten Island | New York | USA |
| Zagreb Fountains at University Park | Zagreb | | Croatia |
| Castle of Chenonceau | Chenonceau | | France |
| Koppers Tower | Pittsburgh | PA | USA |
| Gulf Tower | Pittsburgh | PA | USA |
| Highmark Tower | Pittsburgh | PA | USA |
| City-County Buildings | Pittsburgh | PA | USA |
| Heinz Field | Pittsburgh | PA | |
| King Building | Atlanta | GA | USA |
| Queen Building | Atlanta | GA | USA |
| Montrose Bridges (6) | Houston | TX | USA |
| City Hall | Houston | TX | USA |
| NC AT&T State College | Greensboro | NC | USA |
| LITE Building | Lafayette | LA | USA |

| 2019 : | | | |
|---|---|---|---|
| Millennium Carillon | Naperville | IL | USA |
| Science Museum of Virginia | Virginia | | USA |
| Niagara Falls Light Show | Niagara Falls | NY/Canada | Canada |
| King and Queen Buildings | Atlanta | GA | USA |
| The High Level Bridge | Edmonton | Alberta/Canada | Canada |
| Skydance Bridge | Oklahoma City | OK | USA |
| Myriad Gardens Crystal Bridge | Oklahoma City | OK | USA |
| Zakim Bridge | Boston | MA | USA |
| City Hall | Houston | TX | USA |
| Montrose Bridges (6) | Houston | TX | USA |
| Canada Place - Downtown Vancouver | Vancouver - Canada | | Canada |
| Dow Diamond | Midland | MI | USA |
| Blue Water Bridge | Port Huron | MI | USA |
| I-35W Mississippi River Bridge | Minneapolis | MN | USA |
| Toronto CN Tower | Toronto | Canada | Canada |
| City Hall | Haverstraw | NY | USA |
| Benjamin Franklin Bridge | Camden | NJ | USA |
| Guadalajara Mexico City | Guadalajara | Mexico | Mexico |
| Several Locations | Spain (?) | | Spain |
| Indaiatuba | Sao Paulo | Brazil | Brazil |
| Civic Center | Charleston | WV | USA |
| Coliseum | Charleston | WV | USA |
| Bridge (?) | Charleston | WV | USA |
| RSA Towers | Mobile | AL | USA |
| Mount Loretto - St Joachim and Anne Church | New York | NY | USA |