



<https://genida.unistra.fr/>

- |  |       |                |
|--|-------|----------------|
| 1. Comment s'inscrire?   | ..... | Diapositive 2  |
| 2. Comment se reconnecter après déconnexion ?                            | ..... | Diapositive 9  |
| 3. Comment réinitialiser mon mot de passe ?                              | ..... | Diapositive 13 |
| 4. Comment activer le profil de mon proche et accéder au questionnaire ? | ..... | Diapositive 25 |
| 5. Contact   | ..... | Diapositive 34 |

# 1. COMMENT S'INSCRIRE?

## La Génétique de la **Déficience Intellectuelle** et des **troubles du spectre Autistique**

Accélérer les connaissances sur les formes génétiques de déficience intellectuelle, autisme et épilepsie en renforçant la participation :  
- des personnes atteintes, de leurs familles et des associations concernées  
- des médecins, chercheurs et autres professionnels impliqués dans la prise en charge

AIDEZ-NOUS À VOUS AIDER



### 1. Pour qui ?

L'un de vos enfants, frères, sœurs ou apparenté proche a des manifestations de déficience intellectuelle (DI) et/ou de troubles du spectre autistique (TSA) avec une origine génétique diagnostiquée ou identifié d'une pathologie telle que Fxxtas ou effet Valproate.



### 2. Pourquoi ?

Vous souhaitez nous aider à mieux connaître la maladie génétique rare dont votre parent est atteint.



### 3. Comment ?

Vous êtes disposé.e à fournir et mettre à jour des informations médicales concernant la les personne.s atteinte.s, données qui seront anonymisées.

S'INSCRIRE



1719 utilisateurs + 144 professionnels



959 utilisateurs actifs  
(>20% answers)

563 Gènes enregistrés

112 Défauts génétiques

## Le processus de création d'un compte



### 1. Informations Participante

Participant.e = personne qui remplit le questionnaire



### 2. Consentement

Accepter de partager les informations en votre possession



### 3. Informations Personnes atteintes

Préciser les troubles génétiques en cause pour terminer la création de votre compte - Vous pourrez ensuite accéder aux questionnaires anonymisés depuis votre espace personnel.

Qui êtes-vous ? \*

Un membre de la famille / un proche / le patient



## 1. Création d'un compte

Nom d'utilisateur \*

Requis. 150 caractères maximum. Uniquement des lettres, nombres et les caractères « @ », « . », « + », « - » et « \_ ».

Adresse mail \*

Confirmation de l'adresse mail \*

Mot de passe \*

Confirmation du mot de passe \*



## 2. Consentement

ai pris connaissance de la note d'information et donne mon consentement pour participer à ce projet de recherche.

**Vous êtes redirigés vers cette page**

## Le processus de création d'un compte



### 1. Informations Participant.e

Participant.e = personne qui remplit le questionnaire



### 2. Consentement

Accepter de partager les informations en votre possession



### 3. Informations Personne.s atteinte.s

Préciser les troubles génétiques en cause pour terminer la création de votre compte - Vous pourrez ensuite accéder aux questionnaires anonymisés depuis votre espace personnel.

Qui êtes-vous ? \*



### 1. Création d'un compte

Nom d'utilisateur \*   
Requis. 150 caractères maximum. Uniquement des lettres, nombres et les caractères « @ », « . », « + », « - » et « \_ ».

Adresse mail \*

Confirmation de l'adresse mail \*

Mot de passe \*

Confirmation du mot de passe \*

**Remplissez votre profil**

**Prenez connaissance de la note d'information et donnez votre consentement en cochant cette case**



### 2. Consentement

J'ai pris connaissance de la note d'information et donne mon consentement pour participer à ce projet de recherche.



### 3. Ajouter un ou des proche(s) affecté(s)

Subscribe one relative with genetic disorder

Proche 1

La personne atteinte (proche ou vous-même) par un trouble génétique ou faisant partie du projet ValDEV (Valproate/Depakine) :

Surnom

Année de naissance \*

Mois de naissance \*

Genre \*

Pays \*

Lien familial \*

Exemple: si vous êtes un parent, vous devez choisir "Mère" ou "Père" (ou les deux).

Cause génétique : merci de remplir au moins une des trois causes proposées ci-dessous.

Soit vous ou votre proche est porteur d'une mutation causale dans un gène (e.g. KANSL1, EHMT1, ANKRD11, etc.)...

Gène

Autres gène

Si le gène n'est pas dans notre liste, ou qu'un second gène est également impliqué, précisez-le dans le champ ci-dessus.

... ou un autre défaut génétique comme une duplication / délétion, trisomie, translocation, défaut d'empreinte, etc. (par exemple, la délétion 17q21.31, la trisomie21, etc.)...

Défaut génétique

Autres défaut génétique

Si le défaut génétique n'est pas dans notre liste, ou qu'un second est également impliqué, précisez-le dans le champ ci-dessus.

... ou fait partie du projet ValDEV (Valproate/Depakine, en collaboration avec l'APESAC).

Veuillez cocher cette case si vous faites partie du projet ValDEV

Enregistrez les informations concernant votre proche (les informations marquées d'un \* sont obligatoires)

Vous devez fournir au moins un élément d'information génétique

OU

Cochez la case "projet ValDEV" si vous êtes concernés

... ou un autre défaut génétique comme une duplication / délétion, trisomie, translocation, défaut d'empreinte, etc. (par exemple, la délétion 17q21.31, la trisomie21, etc.)...

Défaut  
génétique

Autres défaut  
génétique

Si le défaut génétique n'est pas dans notre liste, ou qu'un second est également impliqué, précisez-le dans le champ ci-dessus.

... ou fait partie du projet ValDEV (Valproate/Depakine, en collaboration avec l'APESAC).

Veuillez cocher cette case si vous faites partie du projet ValDEV

**Répondez au Captcha**

Captcha \*  $6+10=$

Exemple : si le captcha est "9 + 4", la réponse est "13"

Tous les champs avec une étoile (\*) sont requis.

N'oubliez pas de préciser la cause du trouble de votre proche (gène / défaut génétique / projet ValDEV).

**Cliquez sur le bouton "Enregistrement"**

Enregistrement



**Votre inscription est terminée et vous êtes connectés**



1719 utilisateurs + 144 professionnels



959 utilisateurs actifs  
(>20% answers)

## 563 Gènes enregistrés ⓘ

### ★ TOP 5

▶ EHMT1 (Kleefstra syndrome)	75
▶ KANSL1 (KdV syndrome)	41
▶ ANKRD11 (KBG syndrome)	38
▶ PTPN11 (Noonan syndrome)	35
▶ MED13L	33

## 112 Défauts génétiques ⓘ

### ★ TOP 5

▶ 17q21.31 deletion (KdV syndrome)	185
▶ 9q34.3 deletion (Kleefstra syndrome)	51
▶ VALDEV project (non-genetic)	38
▶ Xq28 dup. (MECP2 dup. syndrome)	38
▶ Kleefstra syndrome (9q34.3del or EHMT1mut)	35

## **2. COMMENT SE RECONNECTER APRÈS DÉCONNEXION ?**

Cliquez sur "Connexion"



### 1. Pour qui ?

L'un de vos enfants, frères, soeurs ou apparenté proche a des manifestations de déficience intellectuelle (DI) et/ou de troubles du spectre autistique (TSA) avec une origine génétique diagnostiquée ou identifié d'une pathologie telle que Faxtas ou effet Valproate.



### 2. Pourquoi ?

Vous souhaitez nous aider à mieux connaître la maladie génétique rare dont votre parent est atteint.



### 3. Comment ?

Vous êtes disposé.e à fournir et mettre à jour des informations médicales concernant la les personnes atteinte.s, données qui seront anonymisées.

S'INSCRIRE



1719 utilisateurs + 144 professionnels



959 utilisateurs actifs  
(>20% answers)

563 Gènes enregistrés

112 Défauts génétiques



## La Génétique de la Déficience Intellectuelle et des troubles du spectre Autistique

Accélérer les connaissances sur les formes génétiques de déficience intellectuelle, autisme et épilepsie en renforçant la participation :  
- des personnes atteintes, de leurs familles et des associations concernées  
- des médecins, chercheurs.ses et autres professionnels impliqués dans la prise en charge

AIDEZ-NOUS À VOUS AIDER



### 1. Pour qui ?

L'un de vos enfants, frères, soeurs ou apparenté proche a des manifestations de déficience intellectuelle (DI) et/ou de troubles du spectre autistique (TSA) avec une origine génétique diagnostiquée ou identifié d'une pathologie telle que Fxatas ou effet Valproate.



### 2. Pourquoi ?

Vous souhaitez nous aider à mieux connaître la maladie génétique rare dont votre parent est atteint.



### 3. Comment ?

Vous êtes disposé.e à fournir et mettre à jour des informations médicales concernant la.les personne.s atteinte.s, données qui seront anonymisées.

S'INSCRIRE

Indiquez votre nom d'utilisateur ou votre adresse électronique et votre mot de passe  
Cliquez sur "Go"



**Vous êtes connectés**

1719 utilisateurs + 144 professionnels

959 utilisateurs actifs  
(>20% answers)**563** Gènes enregistrés ⓘ

## ★ TOP 5

▶ EHMT1 (Kleefstra syndrome)	75
▶ KANSL1 (KdV syndrome)	41
▶ ANKRD11 (KBG syndrome)	38
▶ PTPN11 (Noonan syndrome)	35
▶ MED13L	33

**112** Défauts génétiques ⓘ

## ★ TOP 5

▶ 17q21.31 deletion (KdV syndrome)	185
▶ 9q34.3 deletion (Kleefstra syndrome)	51
▶ VALDEV project (non-genetic)	38
▶ Xq28 dup. (MECP2 dup. syndrome)	38
▶ Kleefstra syndrome (9q34.3del or EHMT1mut)	35

### **3. COMMENT RÉINITIALISER MON MOT DE PASSE ?**

Cliquez sur "Connexion"



### 1. Pour qui ?

L'un de vos enfants, frères, soeurs ou apparenté proche a des manifestations de déficience intellectuelle (DI) et/ou de troubles du spectre autistique (TSA) avec une origine génétique diagnostiquée ou identifié d'une pathologie telle que Faxtas ou effet Valproate.



### 2. Pourquoi ?

Vous souhaitez nous aider à mieux connaître la maladie génétique rare dont votre parent est atteint.



### 3. Comment ?

Vous êtes disposé.e à fournir et mettre à jour des informations médicales concernant la les personnes atteinte.s, données qui seront anonymisées.

S'INSCRIRE



1719 utilisateurs + 144 professionnels



959 utilisateurs actifs  
(>20% answers)

563 Gènes enregistrés

112 Défauts génétiques



OÙ JEIL

PRESENTATION

NOUS CONTACTER

## La Génétique de la Déficience Intellectuelle et des troubles du spectre Autistique

Accélérer les connaissances sur les formes génétiques de déficience intellectuelle, autisme et épilepsie en renforçant la participation :  
- des personnes atteintes, de leurs familles et des associations concernées  
- des médecins, chercheurs.ses et autres professionnels impliqués dans la prise en charge

AIDEZ-NOUS À VOUS AIDER



### 1. Pour qui ?

L'un de vos enfants, frères, soeurs ou apparenté proche a des manifestations de déficience intellectuelle (DI) et/ou de troubles du spectre autistique (TSA) avec une origine génétique diagnostiquée ou identifié d'une pathologie telle que Fxxtas ou effet Valproate.



### 2. Pourquoi ?

Vous souhaitez nous aider à mieux connaître la maladie génétique rare dont votre parent est atteint.



### 3. Comment ?

Vous êtes disposé.e à fournir et mettre à jour des informations médicales concernant la.les personne.s atteinte.s, données qui seront anonymisées.

S'INSCRIRE

Cliquez sur "Go" directement



1719 utilisateurs + 144 professionnels

**Vous êtes redirigés vers cette page**



Vous pouvez utiliser votre adresse email ou votre nom d'utilisateur.

Mot de passe oublié ? Vous pouvez [le réinitialiser](#).  
Pas encore inscrit ? [Rejoignez-nous !](#)

**Cliquez sur "réinitialiser"**





## Mot de passe oublié ?

Entrez votre adresse mail ci-dessous, et nous vous enverrons les instructions pour en définir un nouveau.

Adresse mail



**Entrez votre adresse électronique et cliquez sur "réinitialiser mon mot de passe"**



Nous vous avons envoyé les instructions pour définir votre mot de passe.  
Vous devriez les recevoir d'ici peu. Si vous ne recevez pas d'email, veuillez vérifier que vous avez bien entré l'adresse avec laquelle vous vous êtes inscrit, et vérifier votre dossier spam.

**Ce message apparait**

**Veuillez vérifier vos e-mails**

## **Vous recevrez cet e-mail (veuillez vérifier éventuellement vos spams)**



### Réinitialisation du mot de passe sur GenIDA



webmaster@genida.unistra.fr

Aujourd'hui, 15:02

Pauline BURGER

Répondre à tous

Pour protéger votre confidentialité, une partie du contenu de ce message a été bloquée. Pour réactiver les fonctionnalités bloquées, [cliquez ici](#).

Pour afficher systématiquement le contenu de cet expéditeur, [cliquez ici](#).

Vous recevez cet email parce que vous avez demandé à réinitialiser le mot de passe de votre compte utilisateur sur GenIDA.

S'il-vous-plaît rendez-vous sur la page suivante et choisissez un nouveau mot de passe :

<https://genida.unistra.fr/members/reset/MjAxMQ/5lb-08ea2ee9f9d550f98d0d/>

Votre login : PaulineB37

Merci d'utiliser notre site !

L'équipe GenIDA

**Suivez ce lien**

**Vous êtes redirigés vers cette page**



CONNEXION

Français



PAGE D'ACCUEIL

PRESENTATION

NOUS CONTACTER

S'il-vous-plaît entrez votre nouveau mot de passe deux fois afin que nous puissions vérifier qu'ils correspondent.

**Nouveau mot de passe**

- Votre mot de passe doit contenir au minimum 8 caractères.
- Your password must be stronger.

**Confirmation du nouveau mot de passe**

Modifier mon mot de passe

**Changez votre mot de passe ici**





S'il-vous-plaît entrez votre nouveau mot de passe deux fois afin que nous puissions vérifier qu'ils correspondent.

**Nouveau mot de passe**

.....

- Votre mot de passe doit contenir au minimum 8 caractères.
- Your password must be stronger.

**Confirmation du nouveau mot de passe**

.....

Modifier mon mot de passe

**Cliquez sur "Modifier mon mot de passe"**



## Ce message apparait



**Cliquez sur "Connexion"**



Vous pouvez utiliser votre adresse email ou votre nom d'utilisateur.

PaulineB37|

.....

Go ↻

Mot de passe oublié ? Vous pouvez le réinitialiser.  
Pas encore inscrit ? [Rejoignez-nous !](#)

**Indiquez votre nom d'utilisateur ou votre adresse électronique et votre mot de passe  
Cliquez sur "Go"**



PAULINEB37

Français



PAGE D'ACCUEIL

PRESENTATION

QUESTIONNAIRES

VISUALISATIONS

NOUS CONTACTER

**Vous êtes connectés**

Vous êtes déjà connecté. Veuillez vous déconnecter avant d'utiliser un autre compte.

Déconnexion ↻



## **4. COMMENT ACTIVER LE PROFIL DE MON PROCHE ET ACCÉDER AU QUESTIONNAIRE ?**

Une fois que vous êtes connectés, votre nom d'utilisateur apparaît en haut de la page

1. Cliquez sur votre nom



2. Sélectionnez "Proches"



# Cette page énumérant tous vos proches enregistrés apparaît

 PAULINEB37  Français

 PAGE D'ACCUEIL PRESENTATION QUESTIONNAIRES VISUALISATIONS NOUS CONTACTER

**Dora**  Activer ✓  ✎

**Identifiant unique** #002054

**Genre** Homme

**Année de naissance** 2009

**Mois de naissance** Janvier

[Ajouter des informations génétiques +](#)

**Soignants/Proches**  
PaulineB37 (Moi-même)

**Questionnaires**  
[Questionnaire confinement](#)  
[Questionnaire général](#)

**Clem**  Activer ✓  ✎

**Identifiant unique** #002061

**Genre** Homme

**Année de naissance** 2006

**Mois de naissance** Janvier

[Ajouter des informations génétiques +](#)

**Soignants/Proches**  
PaulineB37 (Moi-même)

**Questionnaires**  
[Questionnaire confinement](#)  
[Questionnaire général](#)





Cliquez sur "Activer"

Dora

Activer ✓

Modifier ✎

Identifiant unique #002054

Genre Homme

Année de naissance 2009

Mois de naissance Janvier

Ajouter des informations génétiques +

Soignants/Proches

PaulineB37 (Moi-même)

Questionnaires

Questionnaire confinement

Questionnaire général

Clem

Activer ✓

Modifier ✎

Identifiant unique #002061

Genre Homme

Année de naissance 2006

Mois de naissance Janvier

Ajouter des informations génétiques +

Soignants/Proches

PaulineB37 (Moi-même)

Questionnaires

Questionnaire confinement

Questionnaire général

Ajouter un nouveau proche +





PAULINEB37

DORA

Français



PAGE D'ACCUEIL

PRESENTATION

QUESTIONNAIRES

VISUALISATIONS

NOUS CONTACTER

Dora Activer ✓ Modifier ✎

Identifiant unique #002054

Genre Homme

Année de naissance 2009

Mois de naissance Janvier

[Ajouter des informations génétiques +](#)

Soignants/Proches

PaulineB37 (Moi-même)

Questionnaires

[Questionnaire confinement](#)[Questionnaire général](#)Clem Activer ✓ Modifier ✎

Identifiant unique #002061

Genre Homme

Année de naissance 2006

Mois de naissance Janvier

[Ajouter des informations génétiques +](#)

Soignants/Proches

PaulineB37 (Moi-même)

Questionnaires

[Questionnaire confinement](#)[Questionnaire général](#)[Ajouter un nouveau proche +](#)

**Vous avez activé avec succès le profil de votre proche et vous pouvez maintenant accéder au questionnaire le concernant en cliquant sur **Questionnaire****





Si vous souhaitez accéder au questionnaire pour votre deuxième proche, procédez de la même manière :  
Activez le profil correspondant

**Dora** [Activer ✓](#) [Modifier ✎](#)

**Identifiant unique** #002054

**Genre** Homme

**Année de naissance** 2009

**Mois de naissance** Janvier

[Ajouter des informations génétiques +](#)

**Soignants/Proches**  
**PaulineB37** (Moi-même)

**Questionnaires**  
[Questionnaire confinement](#)  
[Questionnaire général](#)

**Clem** [Activer ✓](#) [Modifier ✎](#)

**Identifiant unique** #002061

**Genre** Homme

**Année de naissance** 2006

**Mois de naissance** Janvier

[Ajouter des informations génétiques +](#)

**Soignants/Proches**  
**PaulineB37** (Moi-même)

**Questionnaires**  
[Questionnaire confinement](#)  
[Questionnaire général](#)

[Ajouter un nouveau proche +](#)





PAULINEB37

CLEM

Français



PAGE D'ACCUEIL

PRESENTATION

QUESTIONNAIRES

VISUALISATIONS

NOUS CONTACTER

Dora

Activer ✓

Modifier ✎

Identifiant unique #002054

Genre Homme

Année de naissance 2009

Mois de naissance Janvier

Ajouter des informations génétiques +

Soignants/Proches

PaulineB37 (Moi-même)

Questionnaires

Questionnaire confinement

Questionnaire général

Clem

Activer ✓

Modifier ✎

Identifiant unique #002061

Genre Homme

Année de naissance 2006

Mois de naissance Janvier

Ajouter des informations génétiques +

Soignants/Proches

PaulineB37 (Moi-même)

Questionnaires

Questionnaire confinement

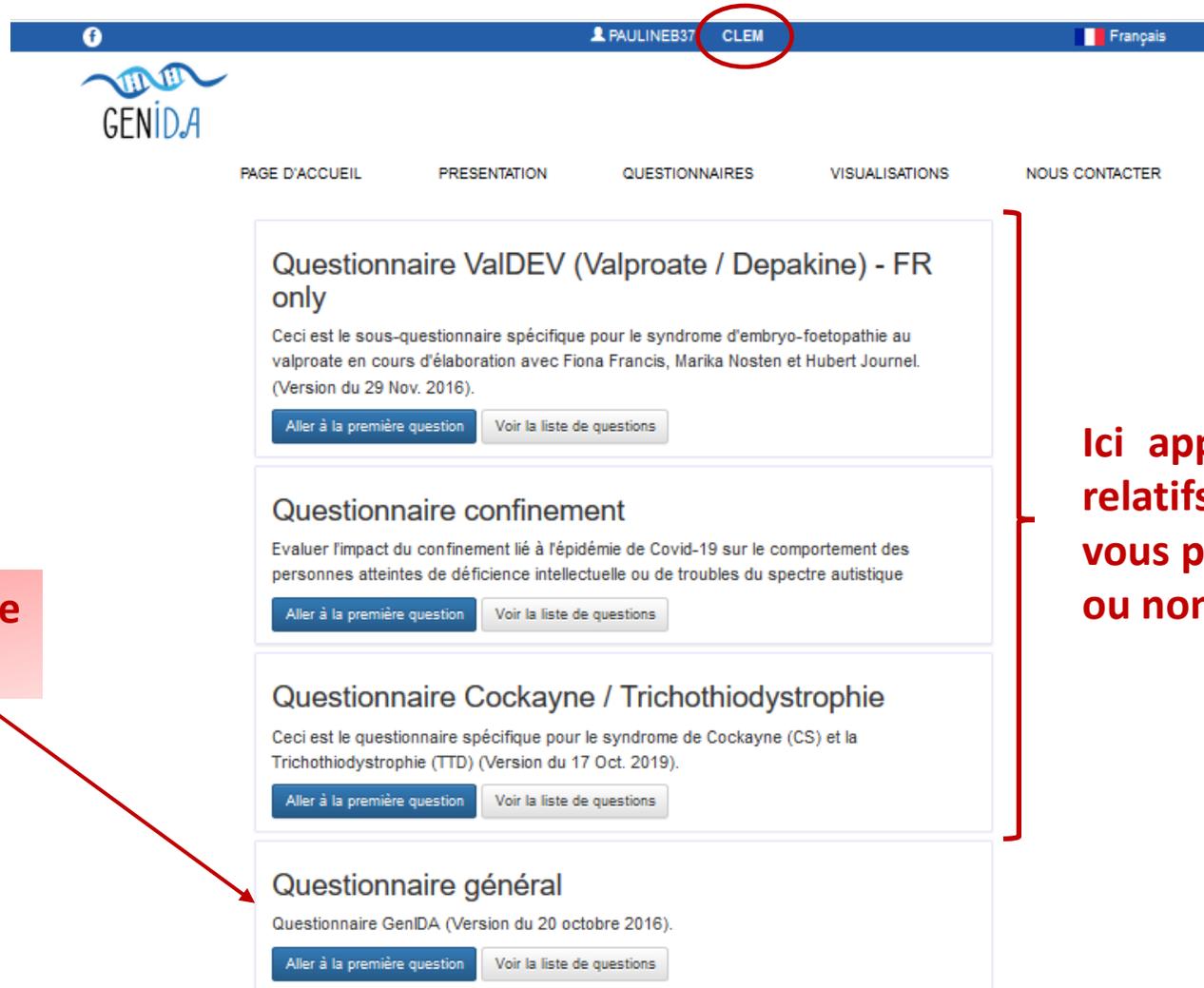
Questionnaire général

Ajouter un nouveau proche +

Le profil de votre deuxième proche est maintenant activé et vous pouvez accéder au questionnaire le concernant en cliquant sur **Questionnaire**



# Voici les questionnaires auxquels vous pouvez répondre concernant votre proche nommé Clem



The screenshot shows the GENIDA website interface. At the top, there is a navigation bar with a Facebook icon, the user name 'PAULINEB37', the name 'CLEM' circled in red, and a language selector for 'Français'. Below the navigation bar is the GENIDA logo and a menu with the following items: 'PAGE D'ACCUEIL', 'PRESENTATION', 'QUESTIONNAIRES', 'VISUALISATIONS', and 'NOUS CONTACTER'. The main content area displays four questionnaire cards:

- Questionnaire ValDEV (Valproate / Depakine) - FR only**  
Ceci est le sous-questionnaire spécifique pour le syndrome d'embryo-foetopathie au valproate en cours d'élaboration avec Fiona Francis, Marika Nosten et Hubert Journal. (Version du 29 Nov. 2016).  
Buttons: 'Aller à la première question', 'Voir la liste de questions'
- Questionnaire confinement**  
Evaluer l'impact du confinement lié à l'épidémie de Covid-19 sur le comportement des personnes atteintes de déficience intellectuelle ou de troubles du spectre autistique.  
Buttons: 'Aller à la première question', 'Voir la liste de questions'
- Questionnaire Cockayne / Trichothiodystrophie**  
Ceci est le questionnaire spécifique pour le syndrome de Cockayne (CS) et la Trichothiodystrophie (TTD) (Version du 17 Oct. 2019).  
Buttons: 'Aller à la première question', 'Voir la liste de questions'
- Questionnaire général**  
Questionnaire GenIDA (Version du 20 octobre 2016).  
Buttons: 'Aller à la première question', 'Voir la liste de questions'

Commencez par compléter le QUESTIONNAIRE GENERAL

Ici apparaissent des questionnaires relatifs à des études spécifiques et vous pouvez décider si vous acceptez ou non de participer à ces études

## À propos des questionnaires

Les questionnaires regroupent une collection de questions en rapport avec la santé du proche. Ces questions couvrent un large éventail de sujets de la déficience intellectuelle et de l'autisme aux aspects sensoriels, physiques, neurologiques, etc.

Les questions sont regroupées sous la forme de chapitres, et sont présentés dans la vue d'ensemble du questionnaire. En fonction de vos réponses, des questions plus détaillées peuvent vous être posées.

## Vous pouvez maintenant compléter le questionnaire

 PAULINEB37 CLEM  Français



[PAGE D'ACCUEIL](#) [PRESENTATION](#) [QUESTIONNAIRES](#) [VISUALISATIONS](#) [NOUS CONTACTER](#)

### Questionnaire général - Questions ouvertes

[Retour à la liste de questions](#)

1/46. Quel est le problème majeur qui affecte la vie de tous les jours de votre proche (qualité de vie) ?  
(Même si cela ne semble pas lié au problème génétique.)

**Réponse libre**

Soyez aussi clair que possible

1023 remaining characters

Valider et continuer vers la question suivante ✓

### N'OUBLIEZ PAS :

1. Il est important de répondre "non" ou "je ne sais pas" plutôt que de ne pas répondre à une question
2. Vous pouvez sauvegarder vos réponses et y revenir plus tard pour continuer à remplir le questionnaire

**J'espère que ce diaporama vous aura été utile!**

**Si vous rencontrez des difficultés, n'hésitez pas à me contacter par courrier électronique :**

**burgerp@igbmc.fr**

**>>> Nous pouvons organiser un appel téléphonique ou une vidéoconférence pour vous aider à résoudre votre problème**

**Merci de l'intérêt que vous portez à GenIDA !**

**Amitiés,**

**Pauline**

