GenIDA

Base de données participative GenIDA

– GENetic forms of Intellectual Disability and Autism spectrum disorders –

Dr. Pauline Burger

34ème Journées Nationales du Syndrome de Rett
Lille – 12 novembre 2022

34èmes Journées Nationales du Syndrome de Rett
LILLE 12 et 13 novembre 2022 JNSR

iCUBE Laboratoire des sciences de l'ingénieur de l'informatique et de l'imagerie · igbmc Institut de génétique et de biologie moléculaire et cellulaire · Inserm La science pour la santé From science to health · Radboudumc university medical center · USIAS · Fondation Université de Strasbourg · RaDiCo Rare Disease Cohorts · Troubles du neurodéveloppement · Fondation Jérôme Lejeune · AnDDI-Rares · DéfiScience Maladies Rares du Développement Cérébral et Déficience Intellectuelle Filière nationale de santé

1. Le Projet GenIDA

GENetics of Intellectual Disabilities and Autism spectrum disorders

Quoi ?

Base de données (et cohorte) **internationale participative** sur les manifestations (médicales, comportementales, etc.) et histoire naturelle des **formes génétiques de déficience intellectuelle (DI) avec ou sans autisme (TSA) ou épilepsie**

Pourquoi ?

Accélérer les connaissances sur les formes génétiques (~1000) de déficience intellectuelle, autisme et épilepsie pour améliorer la prise en charge

Pour qui ?

> des personnes présentant des manifestations de déficience intellectuelle et/ou de troubles du spectre autistique avec une origine génétique diagnostiquée

> des médecins, chercheurs et autres professionnels impliqués dans la prise en charge

1. Le Projet GenIDA

GENetics of Intellectual Disabilities and Autism spectrum disorders

- Initié en 2014 par Pr. Jean-Louis Mandel et Dr. Florent Colin (chef de projet), mis en ligne fin 2016, Dr. Pauline Burger (chef de projet depuis septembre 2020)

- Financements: USIAS (University of Strasbourg Institute of Advanced Studies/IDEX), Fonds Roche pour la médecine personnalisée/Fondation Unistra, Fondation Jérôme Lejeune, GIS-Autisme

- Projet déclaré à la CNIL (n°1907912) et approuvé par le Comité d'évaluation éthique de l'INSERM – CEEI-IRB (n°16-338) >>> **Refonte du site et nouvelles démarches réglementaires**

- Est l'une des cohortes sélectionnées par le programme RaDiCo (Rare Disease Cohorts) de l'INSERM

- Collaboration avec D. Koolen et T. Kleefstra, Radboud University Medical Center, Nimègue, Pays-Bas
  Autres collaborations en développement
  Réunion du Conseil Scientifique International de GenIDA lors de la conférence annuelle de la *European Society of Human Genetics*

2ème conseil scientifique de GenIDA, ESHG Copenhague, Juin 2017

- Partenariat avec des associations de patients/familles

1. Le Projet GenIDA

GENetics of Intellectual Disabilities and Autism spectrum disorders

Questionnaire général

Questionnaire GenIDA (Version du 20 octobre 2016).

Vous avez répondu à 0.0% du questionnaire.

Questions ouvertes

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.)

2/46. Quel est le problème majeur de comportement ou cognitif qui affecte la vie de votre proche et de la famille ?

3/46. Est-ce que votre proche a souffert d'un problème médical majeur ou d'un inconfort suivant une médication particulière ?
(Précisez le médicament en question et la durée du traitement.)

4/46. Quels sont les problèmes médicaux majeurs survenus jusqu'ici ?
(Précisez à quel âge pour chacun des problèmes)

5/46. Décrivez les points forts de votre proche

Poids / Taille

Grossesse / Enfance / Soins corporels

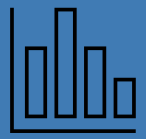
Déficience Intellectuelle et Autisme

Problèmes physiques et neurologiques

Problèmes sensoriels

Autres problèmes

Recueil de données de santé et de comportement détaillées



Analyse statistique des données et synthèse des informations

Partage des données avec les patients/familles & les professionnels

Favoriser les interactions entre les patients/familles & les professionnels

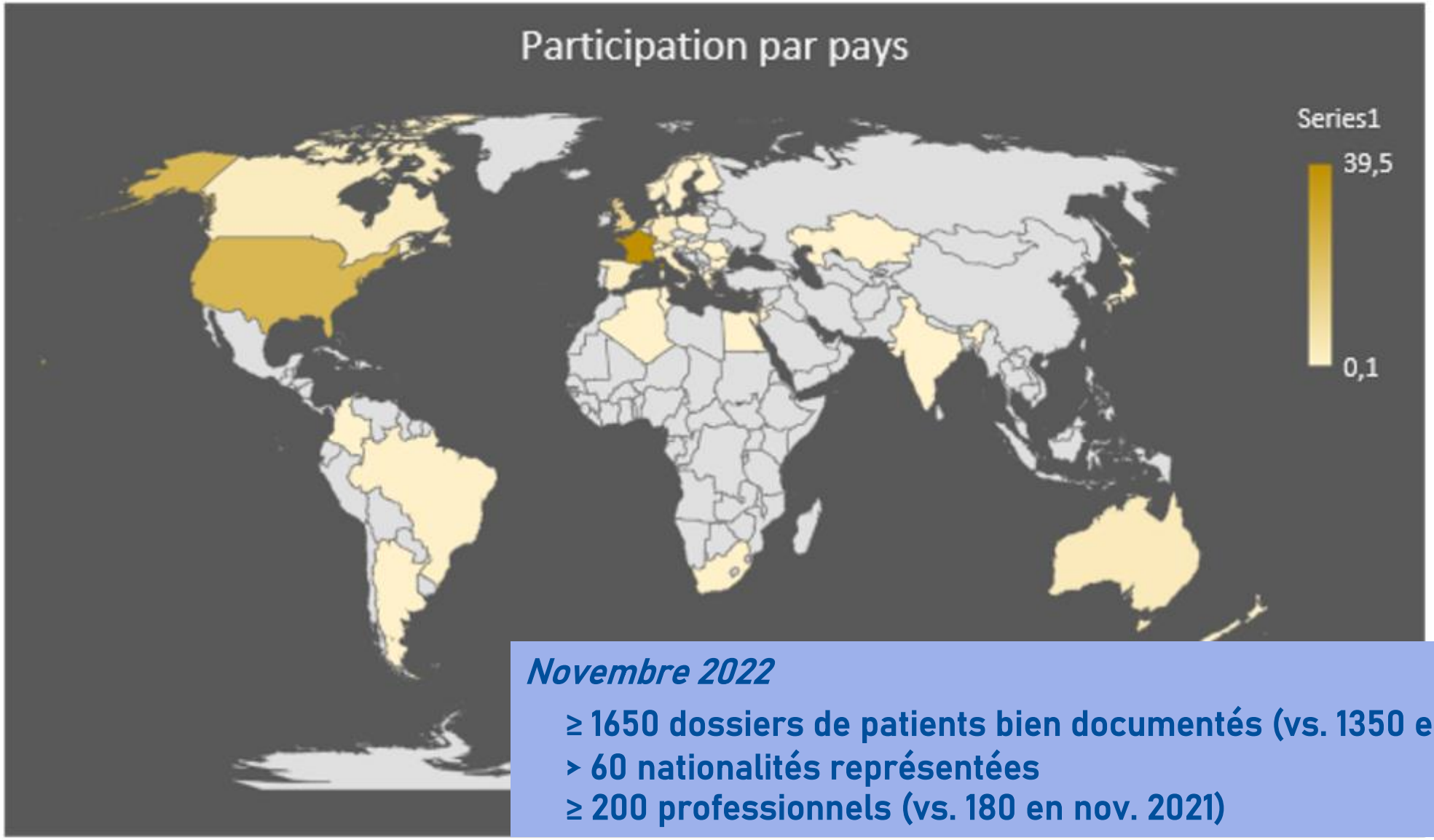
Génération de données nouvelles et médicalement significatives

Comment ?

- Questionnaire en ligne https://genida.unistra.fr/
- En français, anglais, néerlandais, allemand, portugais, italien et espagnol
- 46 questions : 41 QCM et 92 sous-questions, + 5 Q à réponse libre
- Informations médicales, comportement, qualité de vie, effets adverses de traitements, etc.
- Renseigné et mis à jour par les parents, éventuellement par la personne atteinte
- Données anonymisées

2. Le Projet GenIDA

Actuellement



Novembre 2022

- ≥ 1650 dossiers de patients bien documentés (vs. 1350 en nov. 2021)
- > 60 nationalités représentées
- ≥ 200 professionnels (vs. 180 en nov. 2021)

2. Le Projet GenIDA

Actuellement

Cohorte	Gene / Défaut génétique	Nb de part.	
Syndrome de Koolen-de Vries	*KANSL1* & del. 17q21.31	245	Professionnels: D. Koolen, K. Schellekens Associations: KdVS Foundation, Kool Kid Alliance, KdVF
Syndrome de Kleefstra	*EHMT1* & del. 9q34.3	174	Professionnels: T. Kleefstra, J. Kummeling Associations: Kleefstra syndrome.org, KS France
Rasopathies	*PTPN11, BRAF, KRAS,* etc.	60	Professionnels: M. Patton, B. Kerr, A. Verloes Associations: Noonan Syndr Assoc UK, AFS Costello et CFC
Syndrome KBG	*ANKRD11*	55	Professionnel: C. Ockeloen
DDX3X	*DDX3X*	49	Professionnels: V. Ruault, D. Geneviève Association: Xtraordinaire, section DDX3X
MED13L	*MED13L*	44	Professionnels: J. Ghoumid, T. Smol, R. Caumes Association: MED13L France
Syndrome de Wiedemann-Steiner	*KMT2A*	29	Professionnel: B. Durand
Syndrome DYRK1A	*DYRK1A*	29	Professionnel: A. Piton Association: DYRK1A UK Community
Syndrome de White-Suton	*POGZ*	28	Professionnel: L. Faivre Association: White Sutton France
SETD5	*SETD5*	26	Professionnel: N. Chatron Groupe Facebook: SETD5 Gene Mutation/Deletion/Duplication Patient And Family Support Group

2. Le Projet GenIDA

Actuellement

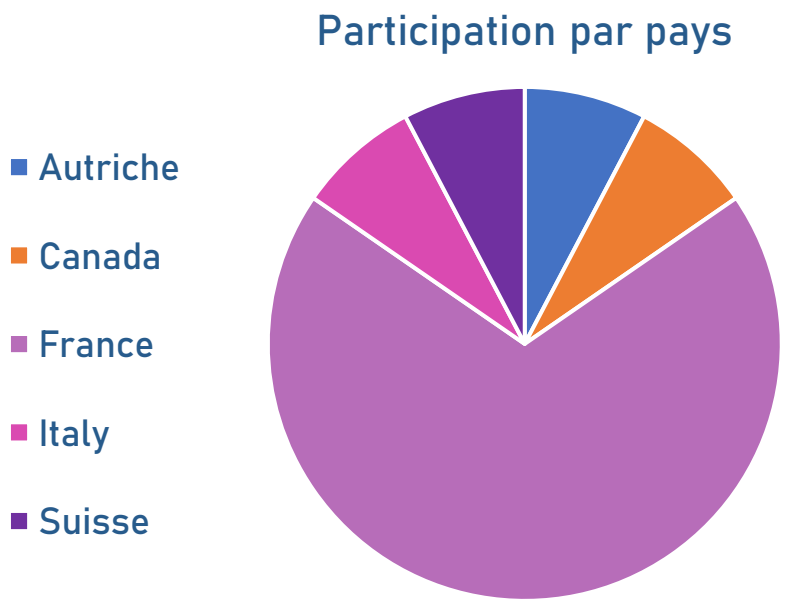
Cohorte	Gene / Défaut génétique	Nb de part.	
Syndrome de Koolen-de Vries	*KANSL1* & del. 17q21.31	245	Professionnels: D. Koolen, K. Schellekens Associations: KdVS Foundation, Kool Kid Alliance, KdVF
Syndrome de Kleefstra	*EHMT1* & del. 9q34.3	174	Professionnels: T. Kleefstra, J. Kummeling Associations: Kleefstra syndrome.org, KS France
Rasopathies	*PTPN11, BRAF, KRAS,* etc.	60	Professionnels: M. Patton, B. Kerr, A. Verloes Associations: Noonan Syndr Assoc UK, AFS Costello et CFC
Syndrome KBG	*ANKRD11*	55	Professionnel: C. Ockeloen
DDX3X	*DDX3X*	49	Professionnels: V. Ruault, D. Geneviève Association: Xtraordinaire, section DDX3X
MED13L	*MED13L*	44	Professionnels: J. Ghoumid, T. Smol, R. Caumes Association: MED13L France
Syndrome de Wiedemann-Steiner	*KMT2A*	29 **+ 25**	Professionnel: B. Durand
Syndrome DYRK1A	*DYRK1A*	29 **+ 22**	Professionnel: A. Piton Association: DYRK1A UK Community
Syndrome de White-Suton	*POGZ*	28 **+ 25**	Professionnel: L. Faivre Association: White Sutton France
SETD5	*SETD5*	26	Professionnel: N. Chatron Groupe Facebook: SETD5 Gene Mutation/Deletion/Duplication Patient And Family Support Group

+ Création de nouvelles cohortes comptant 10-15 part. depuis octobre 2020

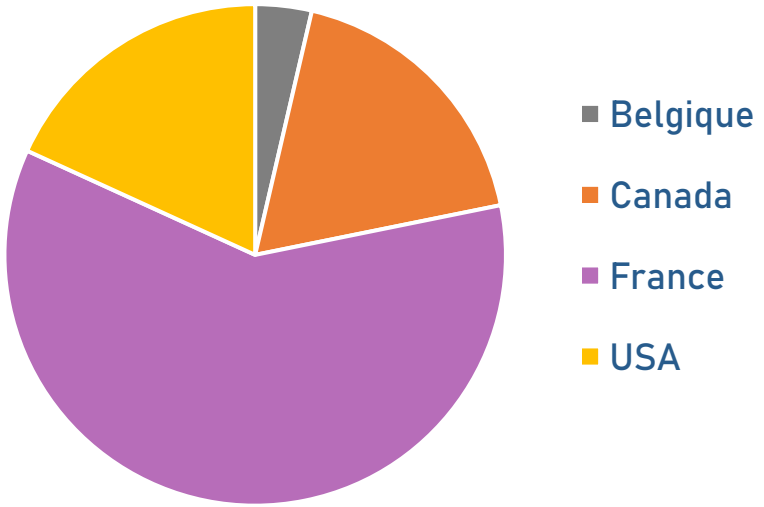
2. Le Projet GenIDA

Syndrome de Rett

Seulement 14 dossiers complétés à ce jour :



+ 24 inscriptions non finalisées :

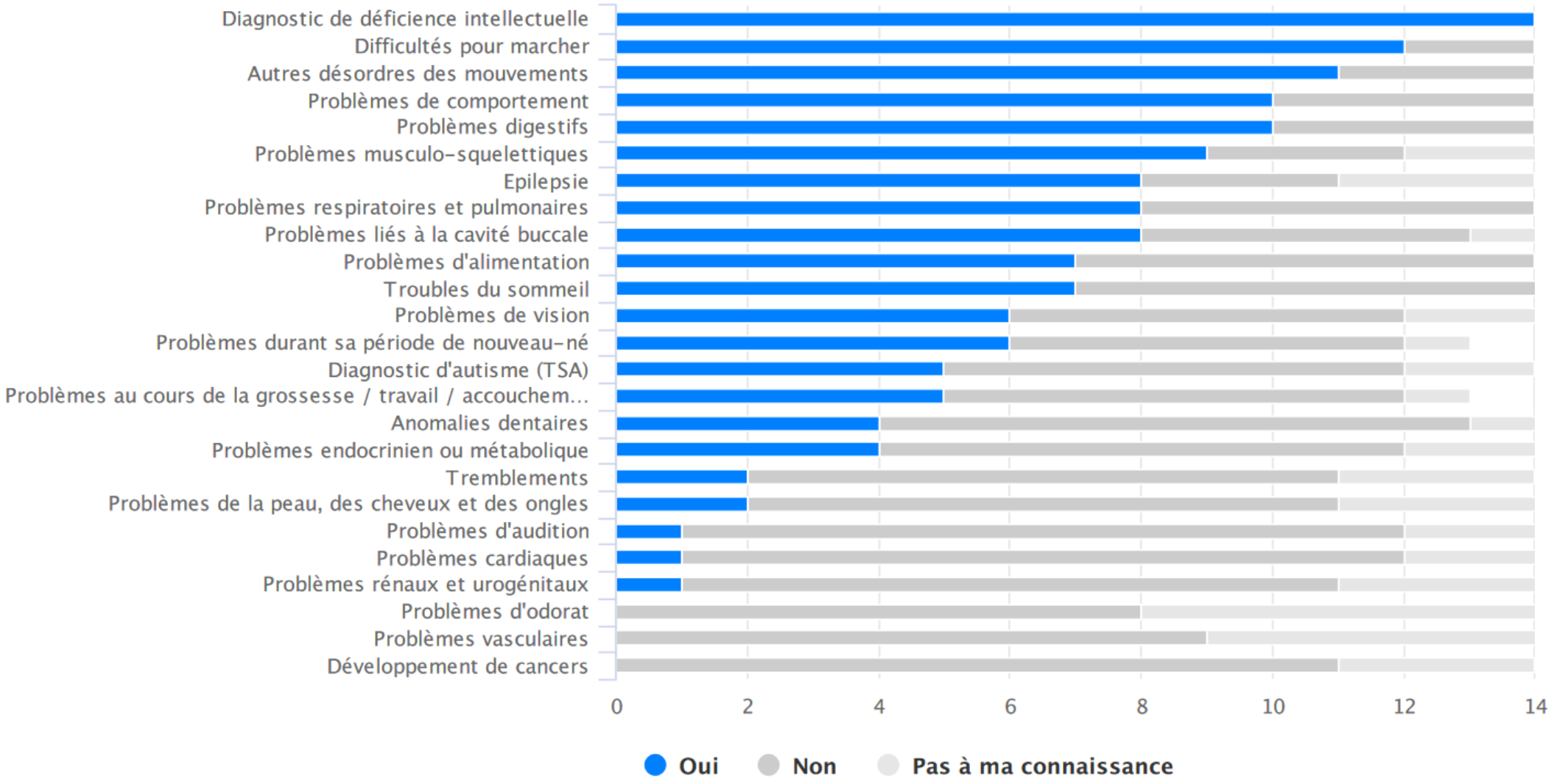


Progression lente malgré de nombreuses relances, mais participation internationale

2. Le Projet GenIDA

Syndrome de Rett

Aperçu statistique des réponses collectées :



3. Recrutement de patients

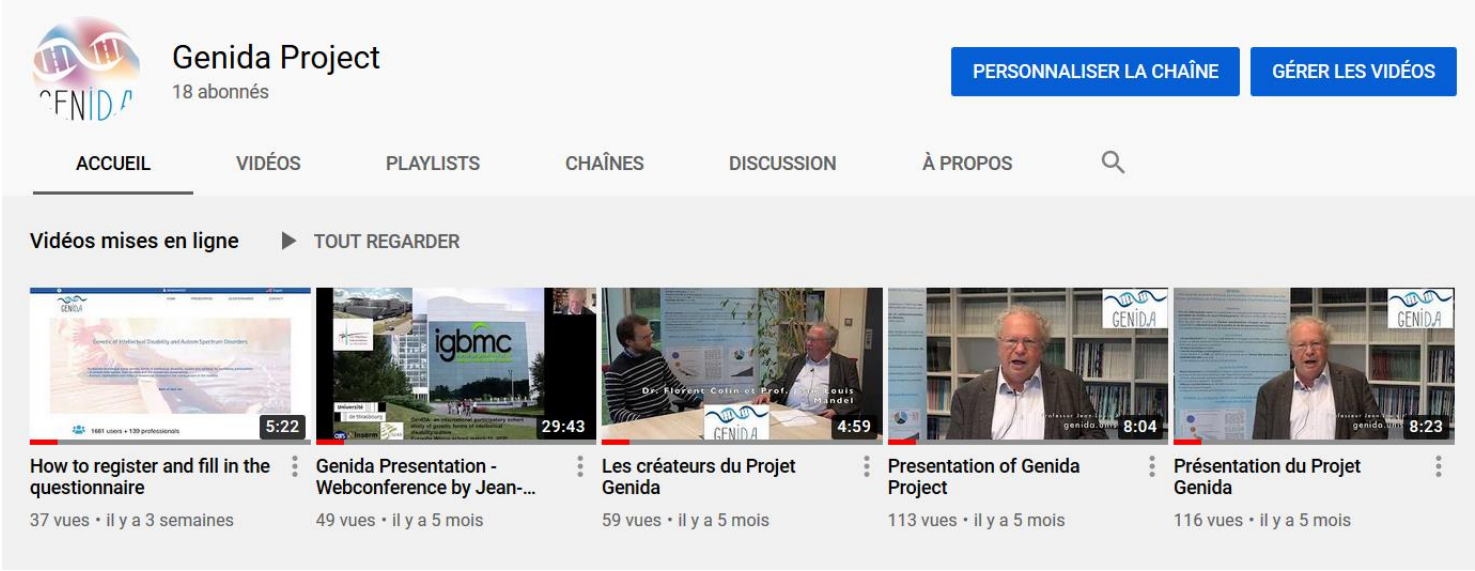
Réseaux sociaux

Genida International Project @GenIDAproject

Publications en français, anglais et espagnol: appels à participation, infos, résultats, …

> 1,2 K abonnés (contre 640 mi-juin 2019)

> FR, US, UK, Australie, Pays-Bas, Canada, Allemagne, …



Genida project

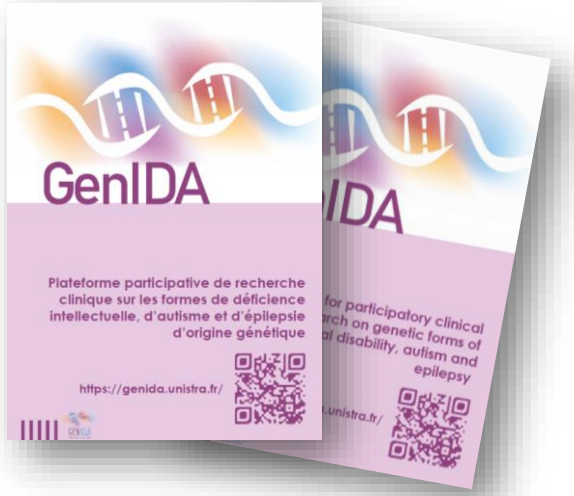
86 abonnés, 6 vidéos: 3 en anglais et 3 en français

> 1450 vues depuis la création en mai 2020

Nouvelle vidéo en ligne depuis 3 semaines :
https://www.youtube.com/watch?v=JDvPXNinDEs

3. Recrutement de patients & de professionnels

Communication



Nouveau flyer depuis janvier 2022

- Présentation du projet et de la plateforme
- Données chiffrées sur GenIDA
- Exemple de données collectées
- Preuves de concept (KdVS et KS)
- Présentation de collaborations
- Comment et pourquoi participer ? (familles & professionnels)

Disponible en français & en anglais (versions papier), ainsi qu'en espagnol, italien, allemand (e-versions) sur simple demande

>> Versions néerlandaise et portugaise en préparation

11 èmes ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE
COUVENT DES JACOBINS, RENNES 1-4 FÉVRIER 2022

FONDATION Maladies Rares

Colloque scientifique - 15e Journée Internationale des Maladies Rares, Strasbourg, 24 février 2022

ESHG

European Human Genetics Conference Vienna, 11-14 Juin 2022

Nouveauté – Juin 2022

Affichages (format A0) pour salles d'attente de cliniciens, de généticiens, etc. et pour CHU, centres de référence Maladies Rares, etc. pour toucher le plus grand nombre au niveau national.

GENIDA

3. Recrutement de patients & de professionnels

Publications scientifiques et PNDS

Publications scientifiques

puf

CAIRN.INFO
MATIÈRES À RÉFLEXION

GENIDA : L'HISTOIRE NATURELLE ET LES COMORBIDITÉS DES TROUBLES DU NEURODÉVELOPPEMENT D'ORIGINE GÉNÉTIQUE

Pauline Burger, Romain Coutelle, Axelle Strehle, Florent Colin, Nicole Collot, David Koolen, Tjitske Kleefstra, Jean-Louis Mandel

Presses Universitaires de France | « Enfance »

2021/3 N° 3 | pages 229 à 251

ISSN 0013-7545
ISBN 9782130827894

- Coutelle, Boedec, […], Burger & Mandel, *The impact of lockdown on young people with genetic neurodevelopmental disabilities: A study with the international participatory database GenIDA*, **BMC Psychiatry, 2022.**
- Durand, […], Burger, Mandel, Piton & Coutelle, *Neurocognitive and neurobehavioral characterization of two frequent forms of neurodevelopmental disorders: the DYRK1A and the Wiedemann-Steiner syndromes*, **Clinical Genetics, 2022.**
- Colin, Burger, […], Koolen & Mandel. *GenIDA, a participatory study of genetic forms of neurodevelopmental disorders: novel observations in 237 patients with Koolen-de Vries syndrome*, **Genetics in medicine, en révision.**
- Burger, […], Koolen & Mandel, *GenIDA: an international participatory database to gain a better understanding of NDDs of genetic origin*, **Journal of Neural Transmission, en révision.**
- Shalev, Koolen, […], Mandel, Burger, et al. Ocular manifestations in Koolen-de Vries Syndrome – an international study. **Ophthalmology. en révision.**
- Bouman, […], Burger, Mandel, […], Geelen & Koolen, *Prevalence and radiological characteristics of scoliosis in Koolen-de Vries syndrome: An international retrospective cohort study*, **Clinical Genetics, in preparation.**

Mise à disposition des données collectées pour alimenter la rédaction de Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soin & Guidelines internationales

PNDS - Syndrome de Koolen de Vries, Auteurs: J. Thevenon, I. Marey, M. Gauthier. Groupe de travail multidisciplinaire : D. Haye, S. El Chehadeh, E. Bourel Ponchel, V. Bourg, J.-L. Mandel, P. Burger. Publication prévue en 2022.

- Syndrome Wiedemann-Steiner, Auteurs: E. Schaefer, G. Morin, S. Baer, B. Durand. *en préparation*.

Professional clinical guidelines for Kleefstra syndrome. Auteurs: T. Kleefstra, J. Kummeling, T. Zdolsek et al. Publication prévue en 2022.

Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

SYNDROME DYRK1A

Synthèse à destination du médecin traitant

Septembre 2021

Centres de référence Anomalies du développement et syndromes malformatifs des interrégions Sud, Ouest et Est

Filière AnDDI-Rares

Coordonnatrices : Dr Marjolaine WILLEMS – CHU Montpellier
Dr Marie VINCENT – CHU Nantes
Dr Amélie PITON – CHU Strasbourg

CRMR anomalies du développement et syndrome malformatifs des interrégions Sud, Ouest et Est
Septembre 2021

4. Preuve de concept

Koolen de Vries Syndrome (KdVS) – Problèmes respiratoires : nouvelles observations

UNDER REVIEW

Syndrome de Koolen-de Vries (KdVS)

- causé par une délétion en 17q21.31 ou par un variant pathogénique du gène *KANSL1*
- principales caractéristiques : déficience intellectuelle, hypotonie, traits faciaux évocateurs, fréquence variable d'épilepsie, diverses manifestations neuromusculaires et orthopédiques.

GenIDA - Cohorte KdVS (février 2022)

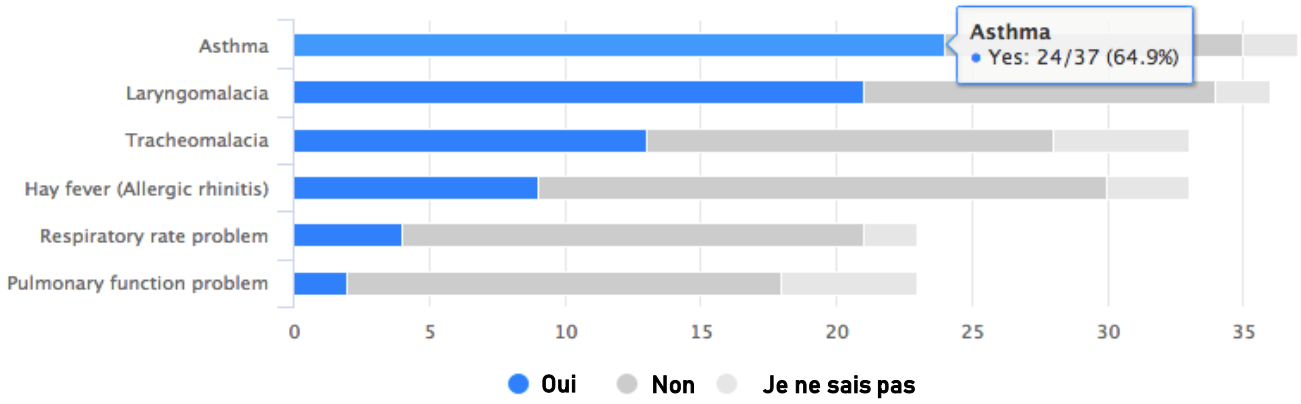
237 participants, dont **121 femmes** & **116 hommes**

197 patients (83%) présentent la **délétion 17q21.31**, et **40** (17%) portent un **variant pathogénique de *KANSL1***

Problèmes respiratoires mentionnés dans les guidelines Unique et une mention de pneumonie dans Koolen *et al.* 2016

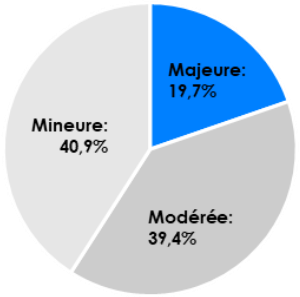
Aucune mention dans OMIM, GeneReviews, ou Zollino *et al.* 2015

Problèmes respiratoires (hommes & femmes)



L'asthme et les pneumonies (ou autres infections respiratoires) sont parmi les comorbidités les plus signalées pour KdVS dans GenIDA & ces problèmes sont considérés majeurs par de nombreuses familles.

Sévérité des problèmes respiratoires rapportés dans GenIDA



4. Preuve de concept

Koolen de Vries Syndrome (KdVS) - Problèmes respiratoires : nouvelles observations

UNDER REVIEW

Aucune question ne portait sur les infections respiratoires / pneumonies >> informations rapportées par les parents en répondant aux questions ouvertes :

f	10.0	Until the age of 6 she had several pneumonias and bronchial problems. She has recovered and is without problems now
m	8.0	Repetitive pneumonia
m	8.0	He had asthma triggered by respiratory infections from birth to around 9 years old. This subsided as he got older and is now completely gone.
m	11.0	Re-occuring pneumonia
f	4.5	Inflammation des bronches peut être due à un reflux
f	1.0	Classée comme asthme du nourrisson après 3 épisodes de bronchiolite. Traitement au flixotide d'octobre à mars
f	21.0	Système respiratoire fragile avec bronchite et laryngites
m	3.3	Broncopneumopatia cronica, ricoverata 10/12/2010 per 13 giorni in rianimazione per insufficienza respiratoria. Successivamente bronchiti ricorrenti [...].

Richesse des réponses ouvertes

Problèmes respiratoires = informations nouvelles et médicalement significatives

→ Comprendre le mécanisme sous-jacent pour pouvoir émettre des recommandations pour la prévention / le traitement de ces co-morbidités.

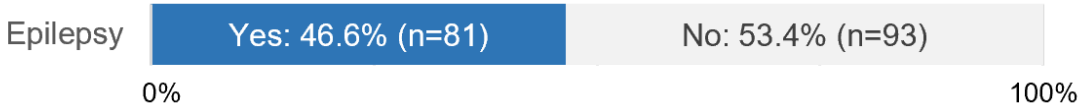
GENIDA

4. Preuve de concept

Koolen de Vries Syndrome (KdVS) – Epilepsie

UNDER REVIEW

La fréquence (40-50%) et l'âge d'apparition rapportés pour les individus avec KdVS dans GenIDA sont cohérents avec les données de la littérature



En revanche, GenIDA apporte des informations détaillées sur les types d'épilepsies retrouvés chez les individus avec KdVS (absence de ce genre de données dans Zollino et al. 2015, Koolen et al. 2016).

	Nb d'utilisations rapportées	Bonne efficacité rapportée		Effets secondaires	
		n/total	%	n/total	%
Antiépileptiques					
Lévétiracétam	30	20/30	67%	14/30 *	47%
Valproate	24	20/24	83%	10/24	42%
Oxcarbazépine	13	11/13	85%	1/13	8%
Topiramate	6	3/6	50%	2/6	27%
Carbamazépine	5	2/5	40%	3/5 *	60%
Lamotrigine	5	4/5	80%	0/5	
Zonisamide	4	4/4		0/4	
Phénobarbital	3	2/3		0/3	
Lacosamide	2	2/2		0/2	
Phénytoïne	2	2/2		0/2	
ACTH	1	0/1		1/1	
Vigabatrine	1	1/1		0/1	
Benzodiazépines					
Clobazam	7	6/7	86%	4/7	57%
Diazépam	4	4/4		1/4*	
Midazolam	3	3/3		0/3	
Clonazépam	2	1/2		1/2*	
Lorazépam	2	2/2		1/2	
Autres	6	2/6		0/6	

Etude de **la fréquence d'utilisation de différents antiépileptiques, de leur efficacité perçue et des effets secondaires** associés :

GenIDA - Cohorte KdVS (2020)

81 patients épileptiques dont **14 sans médication** (épilepsie résolue spontanément ou crises rares) **& 13 sans info.**

Sur la base de ces données, on peut suggérer avec prudence que le valproate et l'oxcarbazépine pourraient avoir un meilleur équilibre thérapeutique que le lévétiracétam, une tendance déjà notée par Myers et al. en 2017 sur une plus petite cohorte.

collab. Dr N. Collot, médecin expert en pharmacovigilance

GENIDA

4. Preuve de concept

Etude de l'impact du confinement sur la vie quotidienne des personnes présentant une DI

The impact of lockdown on young people with genetic neurodevelopmental disabilities: A study with the international participatory database GenIDA

Coutelle, [...], Burger & Mandel, **BMC Psychiatry 2022**

BMC Psychiatry

Intensification des problèmes de comportement, d'alimentation et de sommeil ?

Méthode : Implémentation d'un questionnaire spécifique (diagnostic + questions concernant le mode de vie, le comportement, le régime alimentaire et le sommeil, durant les 6 mois précédant le confinement et durant le confinement). Appel à participation relayé par mail et via les réseaux sociaux.

GenIDA – Etude sur l'impact du confinement (30/04/2020 – 09/06/2020)

199 participants, dont **103 femmes** & **96 hommes** // **45 adultes** & **144 enfants**

≥ 15 nationalités **Durée moyenne du confinement : 57 jours**

- **Pas de différence de fréquence et d'intensité des troubles alimentaires et du sommeil** entre les deux périodes
- **Augmentation de l'intensité des problèmes de comportement** (agressivité, auto-agressivité, dépression, stéréotypies et intérêts restreints) durant le confinement >>> conséquences d'un manque de stimulation ou une réaction à des changements inattendus dans les habitudes quotidiennes ?
- **Sociabilité altérée** du fait de l'arrêt des thérapies et de la prise en charge scolaire / péri-scolaire
- GenIDA : outil pratique pour mettre en oeuvre ce genre d'étude rapidement

GENIDA

4. Preuve de concept

Etude du profil comportemental différentiel des syndromes DYRK1A et de Wiedemann-Steiner

Neurocognitive and neurobehavioural characterization of two frequent forms of neurodevelopmental disorders: the DYRK1A and the Wiedemann-Steiner syndromes

Durand, [...], Mandel, Piton & Coutelle, **Clinical Genetics 2022**

Phénotypes cliniques des syndromes DYRK1A et WS bien connus

Syndrome DYRK1A

Mutation dans le gène *DYRK1A*
→ 7ème gène le + fréquemment muté dans la DI (DDD study 2017)

- Déficience intellectuelle modérée à sévère
- Troubles du développement du langage
- Epilepsie
- Dysmorphie, microcéphalie
- Anomalies à l'imagerie cérébrale

Syndrome de Wiedemann-Steiner

Mutation dans le gène *KMT2A*
→ 3ème gène le + fréquemment muté dans la DI (DDD study 2017)

- Déficience intellectuelle légère à sévère
- Hypertrichose
- Petite taille
- Dysmorphie
- Malformations congénitales

Profil comportemental des patients peu évalué et jamais de manière standardisée
→ Etude des phénotypes comportementaux

4. Preuve de concept

Etude du profil comportemental différentiel des syndromes DYRK1A et de Wiedemann-Steiner

Méthode : Confrontation Etude rétrospective : outils diagnostic standardisés et validés ↔ GenIDA - Témoignages aidants/parents

Syndrome DYRK1A

Etude rétrospective	14 patients 8 ♂ & 6 ♀ Age moyen : 12,9 ans
GenIDA	20 témoignages

Syndrome de Wiedemann-Steiner

Etude rétrospective	21 patients 12 ♂ & 9 ♀ Age moyen : 10,8 ans
GenIDA	20 témoignages

4. Preuve de concept

Etude du profil comportemental différentiel des syndromes DYRK1A et de Wiedemann-Steiner

Méthode : Confrontation Etude rétrospective : outils diagnostic standardisés et validés ↔ GenIDA - Témoignages aidants/parents

Syndrome DYRK1A

Etude rétrospective	14 patients 8 ♂ & 6 ♀ Age moyen : 12,9 ans
GenIDA	20 témoignages

Retard de langage : 14/14 (100 %)

Majorité NON-verbaux : 10/14 (71 %)

→ communication alternative MAKATON, PECS

Syndrome de Wiedemann-Steiner

Etude rétrospective	21 patients 12 ♂ & 9 ♀ Age moyen : 10,8 ans
GenIDA	20 témoignages

Retard de langage : 15/21 (71 %)

Majorité verbaux : 18/21 (86 %)

4. Preuve de concept

Etude du profil comportemental différentiel des syndromes DYRK1A et de Wiedemann-Steiner

Méthode : Confrontation Etude rétrospective : outils diagnostic standardisés et validés ↔ GenIDA - Témoignages aidants/parents

Syndrome DYRK1A

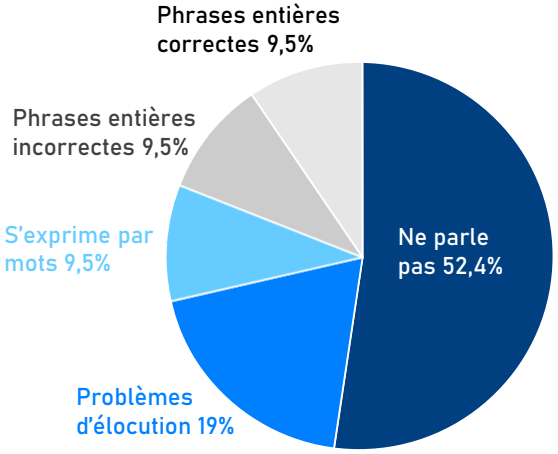
Etude rétrospective	14 patients 8 ♂ & 6 ♀ Age moyen : 12,9 ans
GenIDA	20 témoignages

Retard de langage : 14/14 (100 %)

Majorité NON-verbaux : 10/14 (71 %)

→ communication alternative MAKATON, PECS

GenIDA



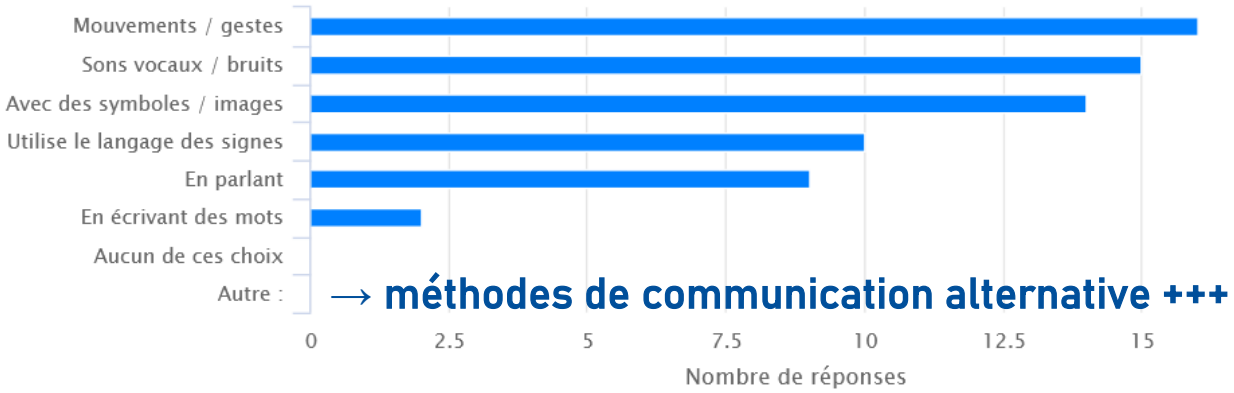
4. Preuve de concept

Etude du profil comportemental différentiel des syndromes DYRK1A et de Wiedemann-Steiner

Méthode : Confrontation Etude rétrospective : outils diagnostic standardisés et validés ↔ GenIDA - Témoignages aidants/parents

Syndrome DYRK1A

Etude rétrospective	14 patients 8 ♂ & 6 ♀ Age moyen : 12,9 ans
GenIDA	20 témoignages



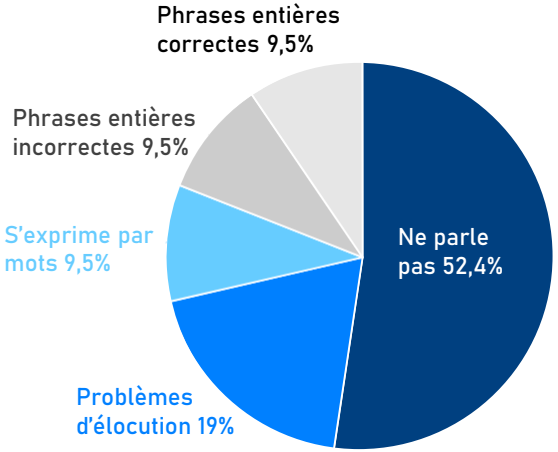
→ **méthodes de communication alternative +++**

Retard de langage : 14/14 (100 %)

Majorité NON-verbaux : 10/14 (71 %)

→ communication alternative MAKATON, PECS

GenIDA



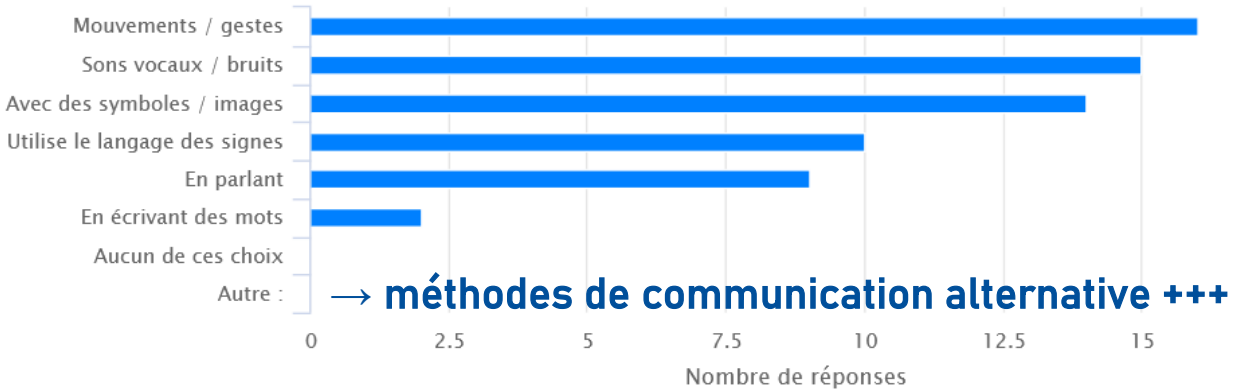
4. Preuve de concept

Etude du profil comportemental différentiel des syndromes DYRK1A et de Wiedemann-Steiner

Méthode : Confrontation Etude rétrospective : outils diagnostic standardisés et validés ↔ GenIDA - Témoignages aidants/parents

Syndrome DYRK1A

Etude rétrospective	14 patients 8 ♂ & 6 ♀ Age moyen : 12,9 ans
GenIDA	20 témoignages



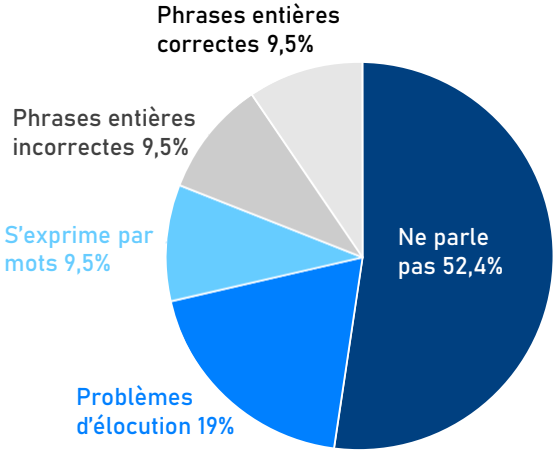
→ **méthodes de communication alternative +++**

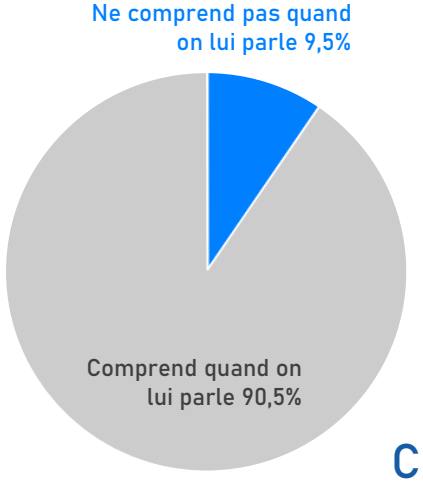
Retard de langage : 14/14 (100 %)

Majorité NON-verbaux : 10/14 (71 %)

→ communication alternative MAKATON, PECS

GenIDA





Compréhension > capacités langagières

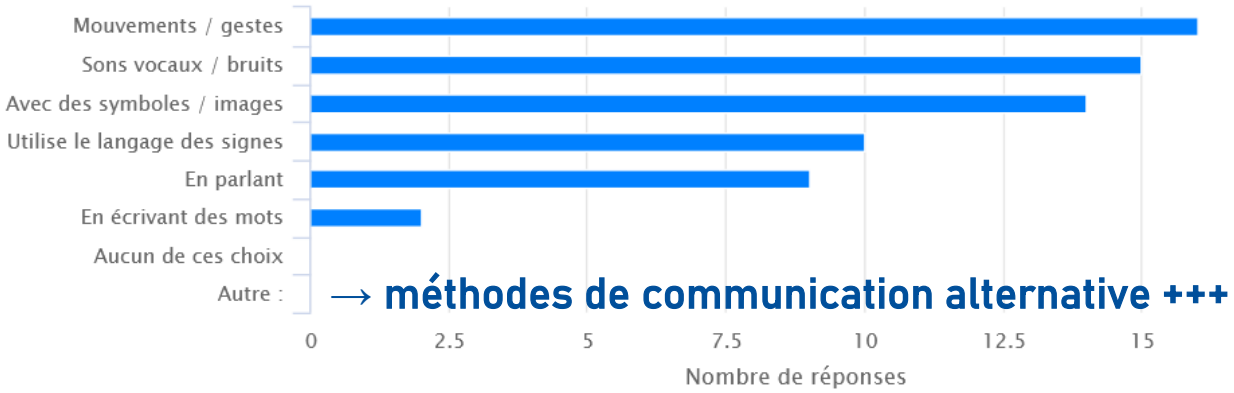
4. Preuve de concept

Etude du profil comportemental différentiel des syndromes DYRK1A et de Wiedemann-Steiner

Méthode : Confrontation Etude rétrospective : outils diagnostic standardisés et validés ↔ GenIDA - Témoignages aidants/parents

Syndrome DYRK1A

Etude rétrospective	14 patients 8 ♂ & 6 ♀ Age moyen : 12,9 ans
GenIDA	20 témoignages



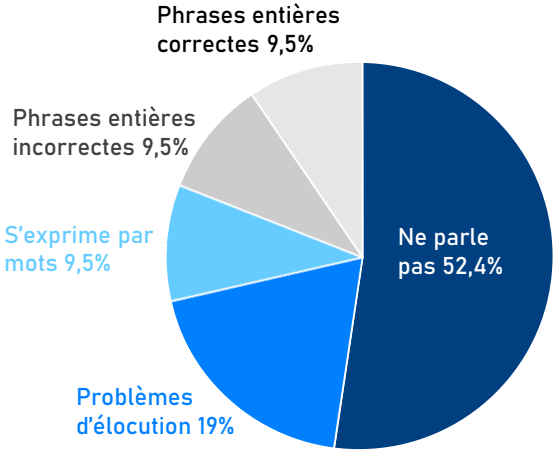
→ **méthodes de communication alternative +++**

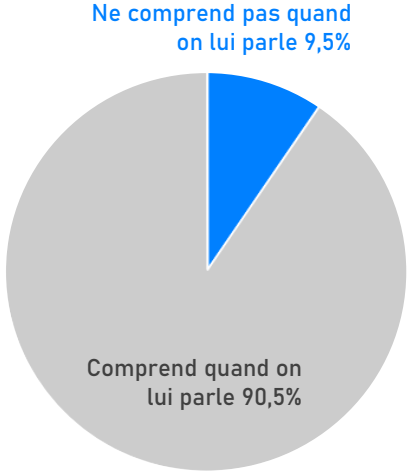
Retard de langage : 14/14 (100 %)

Majorité NON-verbaux : 10/14 (71 %)

→ communication alternative MAKATON, PECS

GenIDA





Quel est le problème majeur qui affecte la vie de tous les jours de votre proche (qualité de vie) ?

4. Preuve de concept

Etude du profil comportemental différentiel des syndromes DYRK1A et de Wiedemann-Steiner

Méthode : Confrontation Etude rétrospective : outils diagnostic standardisés et validés ↔ GenIDA - Témoignages aidants/parents

Syndrome DYRK1A

Etude rétrospective	14 patients 8 ♂ & 6 ♀ Age moyen : 12,9 ans
GenIDA	20 témoignages

Syndrome de Wiedemann-Steiner

Etude rétrospective	21 patients 12 ♂ & 9 ♀ Age moyen : 10,8 ans
GenIDA	20 témoignages

- **Symptomatologie autistique plus importante dans le groupe DYRK1A**

Diagnostic de TSA (ADI-R) : 8/14 (57%)

Diagnostic de TSA (ADI-R) : 5/21 (24%)

4. Preuve de concept

Etude du profil comportemental différentiel des syndromes DYRK1A et de Wiedemann-Steiner

Méthode : Confrontation Etude rétrospective : outils diagnostic standardisés et validés ↔ GenIDA - Témoignages aidants/parents

Syndrome DYRK1A	
Etude rétrospective	14 patients 8 ♂ & 6 ♀ Age moyen : 12,9 ans
GenIDA	20 témoignages

Syndrome de Wiedemann-Steiner	
Etude rétrospective	21 patients 12 ♂ & 9 ♀ Age moyen : 10,8 ans
GenIDA	20 témoignages

- **Symptomatologie autistique plus importante dans le groupe DYRK1A**

Diagnostic de TSA (ADI-R) : 8/14 (57%)

Diagnostic de TSA (ADI-R) : 5/21 (24%)

- **Symptomatologie TDAH plus importante dans le groupe Wiedemann-Steiner (Score échelle Conners)**

DYRK1A 2/14 (14%)

WSS 8/21 (38%)

4. Preuve de concept

Etude du profil comportemental différentiel des syndromes DYRK1A et de Wiedemann-Steiner

Méthode : Confrontation Etude rétrospective : outils diagnostic standardisés et validés ↔ GenIDA - Témoignages aidants/parents

Syndrome DYRK1A	
Etude rétrospective	14 patients 8 ♂ & 6 ♀ Age moyen : 12,9 ans
GenIDA	20 témoignages

Syndrome de Wiedemann-Steiner	
Etude rétrospective	21 patients 12 ♂ & 9 ♀ Age moyen : 10,8 ans
GenIDA	20 témoignages

- **Symptomatologie autistique plus importante dans le groupe DYRK1A**

Diagnostic de TSA (ADI-R) : 8/14 (57%)

Diagnostic de TSA (ADI-R) : 5/21 (24%)

- **Symptomatologie TDAH plus importante dans le groupe Wiedemann-Steiner (Score échelle Conners)**

DYRK1A 2/14 (14%)

WSS 8/21 (38%)

- **Symptomatologie anxieuse plus importante : trouble anxieux généralisé ; trouble d'anxiété de séparation ; phobie scolaire dans le groupe Wiedemann-Steiner (Score SCARED)**

DYRK1A 3/14 (21%)

WSS 8/21 (38%)

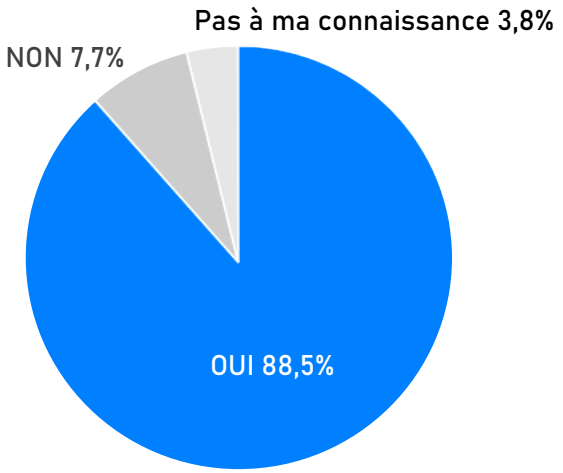
4. Preuve de concept

Etude du profil comportemental différentiel des syndromes DYRK1A et de Wiedemann-Steiner

Méthode : Confrontation Etude rétrospective : outils diagnostic standardisés et validés ↔ GenIDA - Témoignages aidants/parents

GenIDA

Votre enfant présente-il des problèmes de comportement ?



Syndrome de Wiedemann-Steiner

Etude rétrospective	21 patients 12 ♂ & 9 ♀ Age moyen : 10,8 ans
GenIDA	20 témoignages

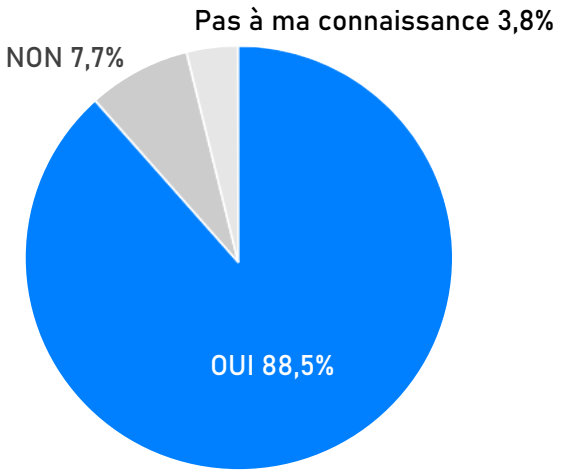
4. Preuve de concept

Etude du profil comportemental différentiel des syndromes DYRK1A et de Wiedemann-Steiner

Méthode : Confrontation Etude rétrospective : outils diagnostic standardisés et validés ↔ GenIDA - Témoignages aidants/parents

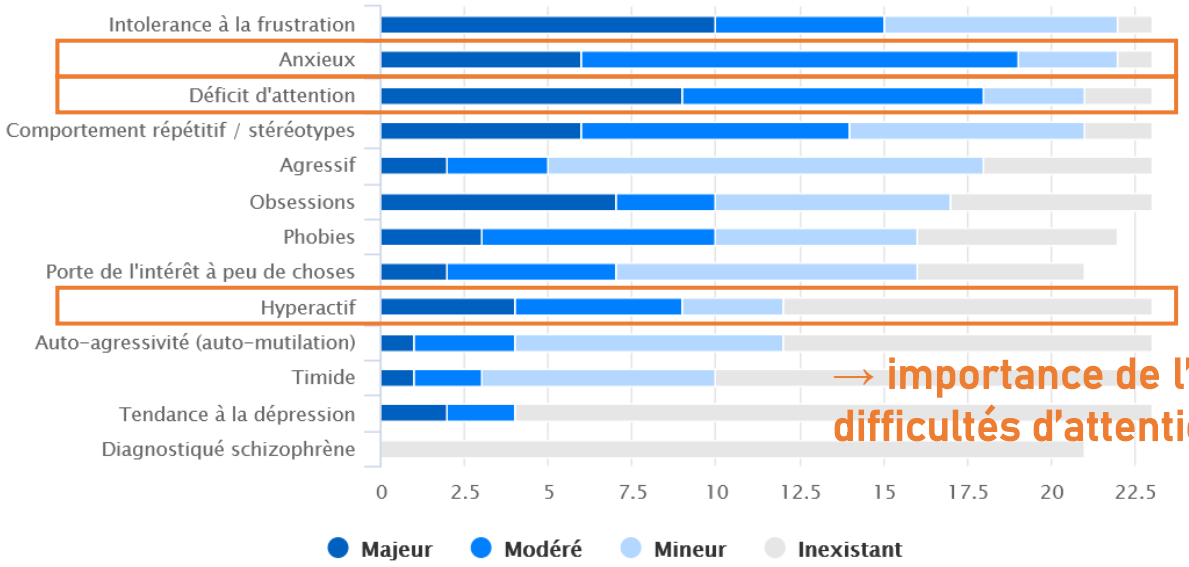
GenIDA

Votre enfant présente-il des problèmes de comportement ?



Syndrome de Wiedemann-Steiner

Etude rétrospective	21 patients 12 ♂ & 9 ♀ Age moyen : 10,8 ans
GenIDA	20 témoignages



→ importance de l'anxiété et des difficultés d'attention/d'hyperactivité

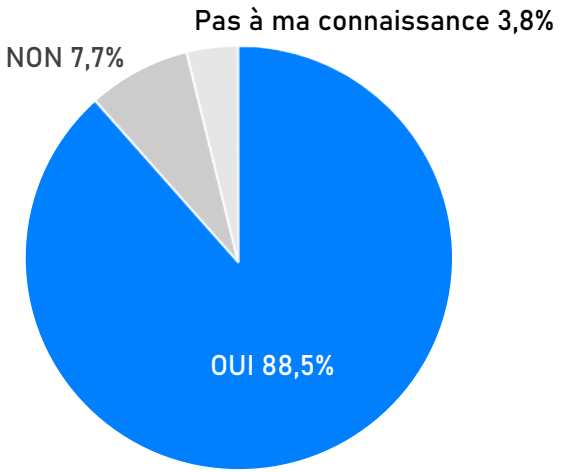
4. Preuve de concept

Etude du profil comportemental différentiel des syndromes DYRK1A et de Wiedemann-Steiner

Méthode : Confrontation Etude rétrospective : outils diagnostic standardisés et validés ↔ GenIDA - Témoignages aidants/parents

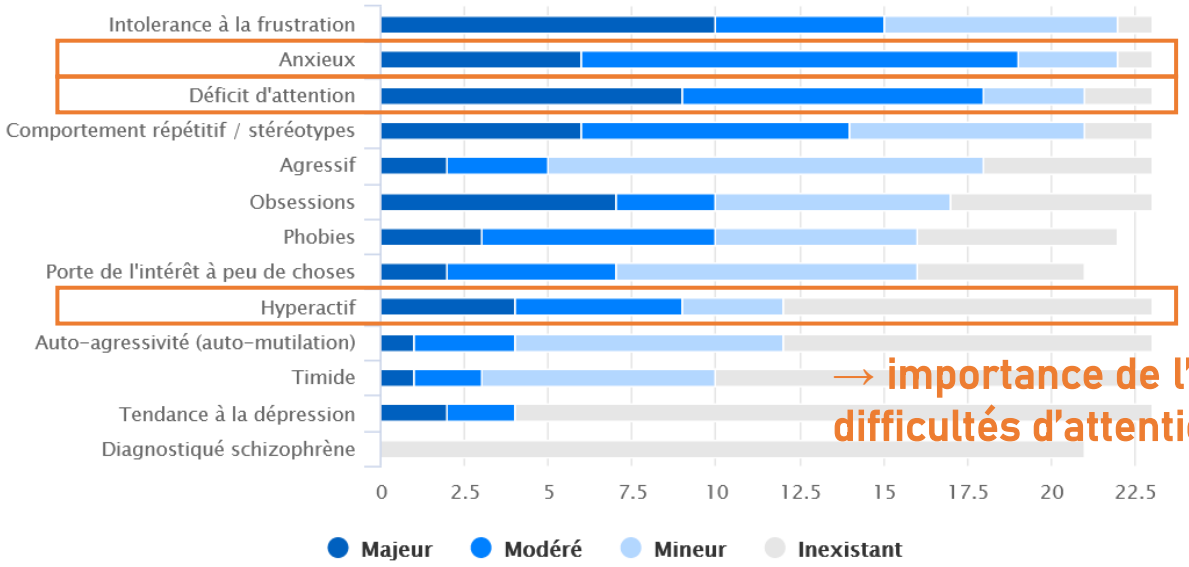
GenIDA

Votre enfant présente-il des problèmes de comportement ?



Syndrome de Wiedemann-Steiner

Etude rétrospective	21 patients 12 ♂ & 9 ♀ Age moyen : 10,8 ans
GenIDA	20 témoignages



→ importance de l'anxiété et des difficultés d'attention/d'hyperactivité

Quel est le problème majeur qui affecte la vie de tous les jours de votre proche (qualité de vie) ?

4. Preuve de concept

Etude du profil comportemental différentiel des syndromes DYRK1A et de Wiedemann-Steiner

Méthode : Confrontation Etude rétrospective : outils diagnostic standardisés et validés ↔ GenIDA - Témoignages aidants/parents

Syndrome DYRK1A

Etude rétrospective	14 patients 8 ♂ & 6 ♀ Age moyen : 12,9 ans
GenIDA	20 témoignages

Syndrome de Wiedemann-Steiner

Etude rétrospective	21 patients 12 ♂ & 9 ♀ Age moyen : 10,8 ans
GenIDA	20 témoignages

Conclusions

Syndrome DYRK1A

- Compétences adaptatives faibles et homogènes
- Importance des troubles du langage
- Symptomatologie autistique

Syndrome de Wiedemann-Steiner

- Compétences adaptatives plus élevées et hétérogènes
- Symptomatologie anxieuse
- Symptomatologie TDAH

Cohérence des données standardisées avec les données rapportées dans GenIDA

- fiabilité des données recueillies auprès des parents
- complémentarité de ces deux approches clinique et participative

5. GenIDA – S'inscrire et participer à l'étude

https://genida.unistra.fr/

A NOTER :

Vous pouvez vous inscrire par smartphone mais ne pouvez pas accéder au questionnaire depuis un smartphone

Vous pouvez à tout moment vous interrompre et reprendre le remplissage du questionnaire plus tard

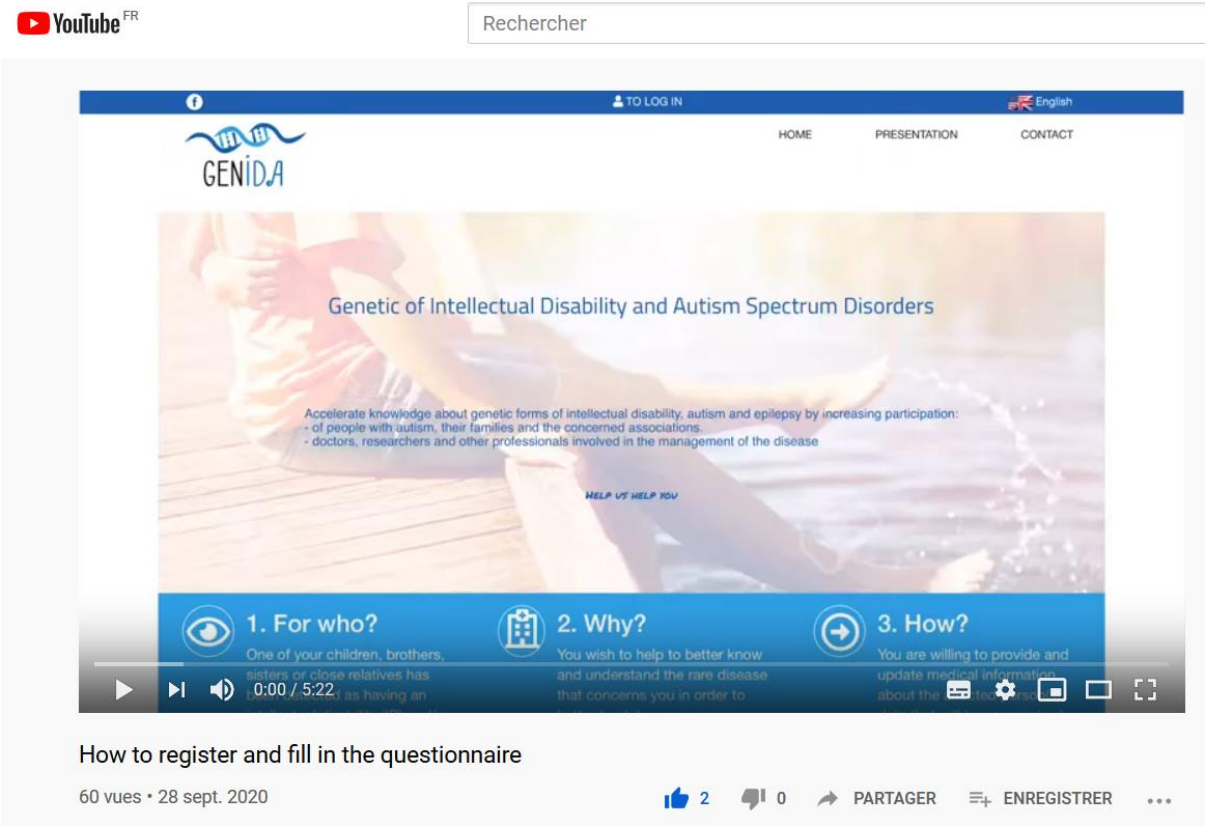
Il est important de répondre « non » ou « je ne sais pas » plutôt que de ne pas répondre à une question

Impression de vos réponses possible sous forme de PDF
>>> peut être ajouté au dossier médical du patient
>>> facilite l'actualisation des données

5. GenIDA – comment faire ?

Vidéo Youtube créée pour vous guider dans ces démarches :
https://youtu.be/-8eJD9Chbe4

> en anglais



Documents PDF pour vous guider pas à pas:

> en 7 langues

Bientôt le nouveau site …

6. Contact

Pour en savoir plus, n'hésitez pas à nous contacter :

burgerp@igbmc.fr ; genida@igbmc.fr

+33 (0)3 88 65 56 25

@GenIDAproject

Merci de votre attention

GenIDA