



Avec nous, vous ne serez plus seul.

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

DÉLÉTION 22q11

**Vous écouter**  
**Vous informer**  
**Vous aider**

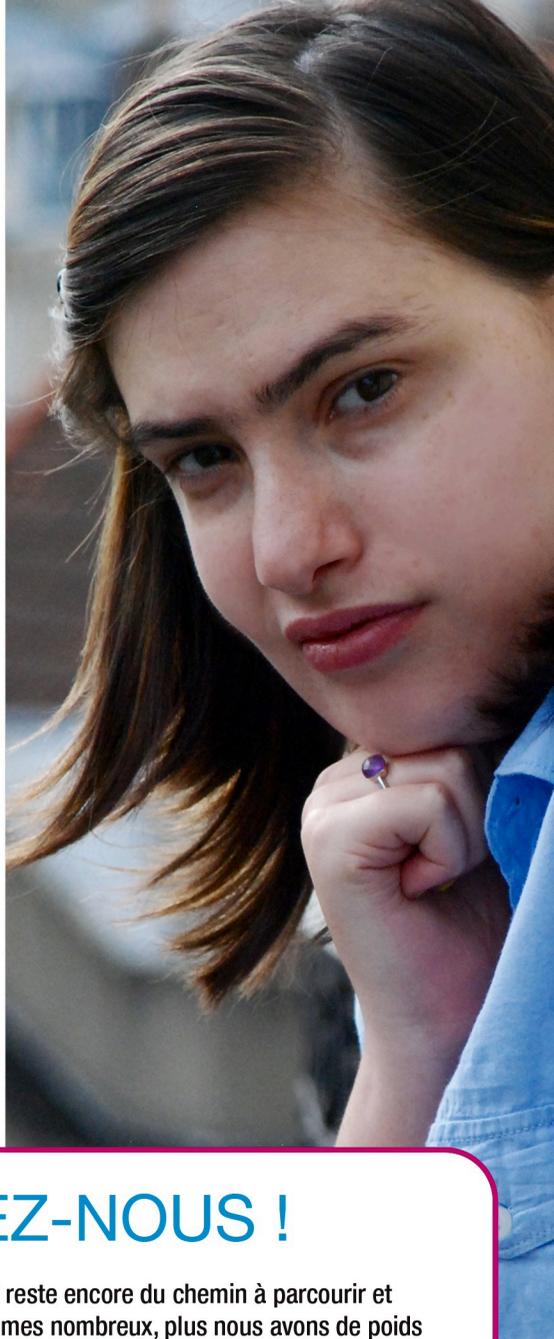
Depuis 20 ans, Génération 22 agit  
pour faciliter la vie quotidienne  
des personnes atteintes  
de la délétion 22q11

**REJOIGNEZ-NOUS !**

Les progrès sont incontestables, mais il reste encore du chemin à parcourir et nous avons besoin de vous. Plus nous sommes nombreux, plus nous avons de poids pour faire progresser notre cause et faire valoir nos droits.

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

Seule association nationale pour la délétion 22q11. Membre de l'Alliance des Maladies Rares reconnue d'utilité publique.  
Association N° W67800006 gérée par la loi du 1<sup>er</sup> juillet 1901 et ses textes d'application. Présidente : Françoise Neuhaus



# L'importance d'avoir un diagnostic

## La présence de plusieurs signes et symptômes

Parfois les signes et les symptômes sont identifiés dès la naissance et un diagnostic rapide est établi. Mais si leur nombre ou leur intensité sont moins importants, l'anomalie génétique peut passer inaperçue et le diagnostic est retardé ou non posé.

Pourtant, des problèmes ORL à répétition, une anomalie cardiaque, un nasonnement, puis en âge scolaire des difficultés d'apprentissage, un trouble de l'attention (avec ou sans hyperactivité) et un comportement anxieux, doivent évoquer la possibilité d'une délétion 22q11 qui doit être confirmée par un test génétique.

Les personnes atteintes par ce syndrome présentent plusieurs symptômes mais pas nécessairement tous ceux de la liste ci-dessous. Et surtout chaque personne est atteinte différemment.

### Symptômes les plus fréquents

Cardiopathies

Anomalies du palais

Baisse de l'immunité

Difficultés d'apprentissage

Troubles du comportement

Hypocalcémie

Difficultés d'alimentation

Troubles psychiques

Atteinte des reins

Anomalies orthopédiques

Surdité

Dysmorphie faciale modérée

## Un diagnostic pour soigner et expliquer l'origine des difficultés rencontrées

Le diagnostic est primordial pour surveiller la santé des personnes atteintes tout au long de leur développement (au cours de la grossesse, à la naissance, dans l'enfance, à l'adolescence ou à l'âge adulte). Il facilite considérablement la mise en place d'une prise en charge globale et personnalisée ce qui améliore la qualité de vie.

Il permet d'expliquer l'origine des difficultés et ainsi de déculpabiliser la personne atteinte et sa famille.



## Transmettre des informations sur le syndrome aux soignants de proximité

La délétion 22q11 est surtout connue des professionnels de santé experts des Maladies Rares, qui consultent dans les centres hospitaliers pédiatriques.

Transmettre les informations sur la délétion au médecin traitant (pédiatre ou médecin généraliste) et aux spécialistes est essentiel pour le suivi médical, la prise en charge et l'accompagnement d'un enfant porteur d'une maladie rare comme la délétion 22q11.

La délétion 22q11.2 est une maladie génétique rare. La complexité de ce syndrome, la diversité des symptômes et les difficultés rencontrées dans la vie courante, ont amené des parents d'enfants atteints de la délétion 22q11.2 à créer en 1997 l'association Génération 22.

20 ans plus tard, Génération 22 se bat toujours à vos côtés pour aider à améliorer le quotidien des enfants et des familles. Durant toutes ces années, l'association a tissé des liens solides avec de nombreux professionnels dans le seul but de faciliter le parcours de soins et de guider les familles dans les nombreuses et diverses démarches.

Grâce à nos expériences personnelles, notre accompagnement intervient à toutes les étapes de la vie, de la petite enfance à l'âge adulte, et dans tous les domaines, aussi bien sur le plan médical que scolaire, professionnel et social.

## Qu'est ce que la délétion 22q11 ?

### La délétion 22q11 est une anomalie chromosomique

Normalement, chacune de nos cellules est constituée de 23 paires de chromosomes.

Etre atteint d'une délétion 22q11.2 signifie qu'il manque un petit fragment d'ADN sur l'un des deux chromosomes 22, précisément situé sur le bras long nommé (q) et la région 11.2 du chromosome. La partie manquante représente une perte de 40 à 60 gènes.

Cette anomalie chromosomique, qui touche indifféremment les garçons et les filles, quelle que soit leur origine géographique, est l'une des plus fréquentes (1 naissance sur 3 000) ; elle concerne au moins 250 naissances par an en France.

### Le syndrome de délétion 22q11 et ses conséquences

Un syndrome est l'ensemble de plusieurs symptômes ou signes en rapport avec un état pathologique donné et permettant, par leur groupement, d'orienter le diagnostic. Egalement appelée Syndrome de Di George, dans le langage courant on parle de délétion 22q11.

Le syndrome de délétion 22q11 entraîne des anomalies du développement, variables en fonction de l'âge, du nombre et de l'intensité des symptômes.

Des symptômes complexes, car multiples et variés : la délétion 22q11.2 se caractérise par la présence associée de plusieurs signes et symptômes parmi les 180 recensés, dont les plus fréquents sont des malformations du cœur, une fente du palais, un déficit immunitaire, des difficultés d'apprentissage, des problèmes ORL, des troubles du langage, des troubles psychiques ou encore certains traits caractéristiques du visage que seul un spécialiste peut déceler.



Pour toutes les personnes atteintes par le syndrome de délétion 22q11.2, il manque un segment d'A.D.N. sur l'un des deux chromosomes 22. Cette perte est symbolisée dans le logo de notre association.



# Notre mission : vous aider à mieux vivre le quotidien

## Personnellement concernés, nous vous comprenons

Parce que nous sommes, nous aussi, personnellement concernés par la déléation 22q11, nous œuvrons sans relâche pour faire connaître le syndrome et partager nos expériences dans l'intérêt des personnes atteintes.



## Vous écouter, vous informer, vous soutenir

Génération 22 répond à vos questions aussi bien sur la santé, la scolarité, l'insertion professionnelle, que sur le parcours de soins et les démarches administratives.

Cet accompagnement, au quotidien, mission première de Génération 22, est possible et efficace car tous les membres de l'association sont passés par le même parcours que vous.

## Vous aider à organiser le suivi

La variété des symptômes fait appel à de nombreuses spécialités médicales : cardiologie, néphrologie, ORL, odontologie, immunologie, psychiatrie, etc. ; c'est pourquoi la prise en charge multidisciplinaire doit impérativement être coordonnée, régulière et poursuivie à l'âge adulte. Par ailleurs, le suivi doit être considéré dans sa globalité : médical, scolaire, social et professionnel. Il doit être adapté à chaque personne.

Grâce aux liens que nous avons créés depuis plus de 20 ans avec de nombreux partenaires, nous pouvons transmettre aux familles et aux personnes atteintes, des informations précieuses sur les réseaux de soins, les nouvelles connaissances et les recherches en cours, mais aussi sur les aides financières, scolaires et sociales.

Retrouvez-nous sur le site  
[www.generation22.fr](http://www.generation22.fr)



N'hésitez pas à prendre contact avec  
votre correspondant régional Génération 22

## Génération 22 travaille en étroite synergie avec le corps médical

Notre association est l'interlocuteur privilégié des médecins et des chercheurs qui travaillent sur la délétion 22q11.2. De nombreuses familles, membres de l'association, choisissent de participer à des études nationales et internationales qui contribuent concrètement à l'amélioration des connaissances et des pratiques de soins.

Génération 22 collabore avec les experts de la délétion 22q11 (médecins, psychologues, paramédicaux), regroupés dans les Centres de Référence et de Compétences des différentes pathologies.

Les Centres de Référence et Compétences regroupent les professionnels de santé experts des Maladies Rares. Ils sont répartis par groupe d'anomalies ou de symptômes comme par exemple les Centres de Référence en génétique, cardiologie, ORL, psychiatrie. Pour prendre rendez-vous avec les professionnels de santé de ces centres, vous trouverez leurs coordonnées en allant sur les sites internet listés dans l'encadré ci-dessous.

Ces dispositifs permettent de faciliter le diagnostic, de définir une stratégie et des protocoles de prise en charge thérapeutique, psychologique et d'accompagnement social, d'organiser des actions de formation et d'information pour les professionnels de santé, les malades et leur famille et de coordonner des travaux de recherche.



### Coordonnées des Centres de Référence (CR) et Compétences (CC)

**ANOMALIES DU DÉVELOPPEMENT (GÉNÉTICIENS)** → [www.anddi-rares.com](http://www.anddi-rares.com)

**ANOMALIES DE LA TÊTE ET DU COU (CHIRURGIENS ET SUIVI ORL ET DENTAIRE)** → [www.tetecou.fr](http://www.tetecou.fr)

**ANOMALIES CARDIAQUES (CARDIOLOGUES)** → [www.filiere-cardiogen.fr](http://www.filiere-cardiogen.fr)

**DÉFICITS IMMUNITAIRES** → [www.ceredih.fr](http://www.ceredih.fr)

**PSYCHIATRIE (PSYCHIATRES, NEUROLOGUES, NEUROPSYCHOLOGUES, PSYCHOLOGUES)** → [www.defiscience.fr](http://www.defiscience.fr)

# Génération 22, une association engagée, impliquée et à vos côtés

## ■ Des outils conçus pour vous informer

Les ressources, répertoriées ci-dessous et destinées aux familles et aux professionnels, apportent des informations utiles sur le syndrome et l'accompagnement des personnes atteintes de délétion 22q11 :

- Le livret "Vivre avec une microdélétion 22q11.2", écrit par l'association Génération 22 avec l'aide d'experts de la délétion 22q11 (distribué par l'association)
- Le PNDS ou Protocole National de Diagnostic et de Soins (voir le site internet de la Haute Autorité de Santé, HAS)
- Les articles, Guides de soins et Fiche Focus handicap (voir le site d'ORPHANET, portail des Maladies Rares)
- Des informations sur le syndrome et l'association Génération 22 (voir le site [www.generation22.fr](http://www.generation22.fr))



## ■ Une organisation conçue pour vous aider

### GROUPES DE PAROLE

pour les familles :  
discussions et partage des expériences

### RENCONTRES RÉGIONALES ET RÉUNIONS D'INFORMATIONS MÉDICALES

avec les Centres de Référence  
dans toute la France

### DVD D'INFORMATIONS GUIDES PRATIQUES...

Avec Génération 22,  
vous n'êtes plus seuls face à l'inconnu,  
vous échangez avec des personnes  
qui vivent les mêmes choses que vous.

### CONGRÈS NATIONAL ET CONFÉRENCE EUROPÉENNE

(en alternance tous les 2 ans)  
Les experts du syndrome  
partagent leurs connaissances  
avec les familles et présentent  
leurs travaux de recherche

### UNE PAGE FACEBOOK

Depuis 20 ans, ensemble, nous avançons,  
pas à pas, pour construire une vie quotidienne  
meilleure et plus sereine pour nous tous.

### UN GROUPE FERMÉ FACEBOOK

réservé aux patients et familles  
pour échanger en toute sécurité

### SITE INTERNET [www.generation22.fr](http://www.generation22.fr)

Toutes les informations actualisées :  
publications des recherches, journal semestriel G22,  
nos actions, compte-rendus des conférences...