

# PRISMA

MÉDECINE DE PRÉCISION DANS L'AUTISME



DE NOUVEAUX VISAGES  
REJOIGNENT NOTRE ÉQUIPE

C'EST QUOI TON TRUC ?  
EXPANSION EN ALBERTA

UNE NOUVELLE ÉTUDE  
PRISMA : AUTISME ET TESTS  
GÉNÉTIQUES

MISE À JOUR SUR LA  
SCIENCE DE LA MISE EN  
ŒUVRE

Scannez-  
moi

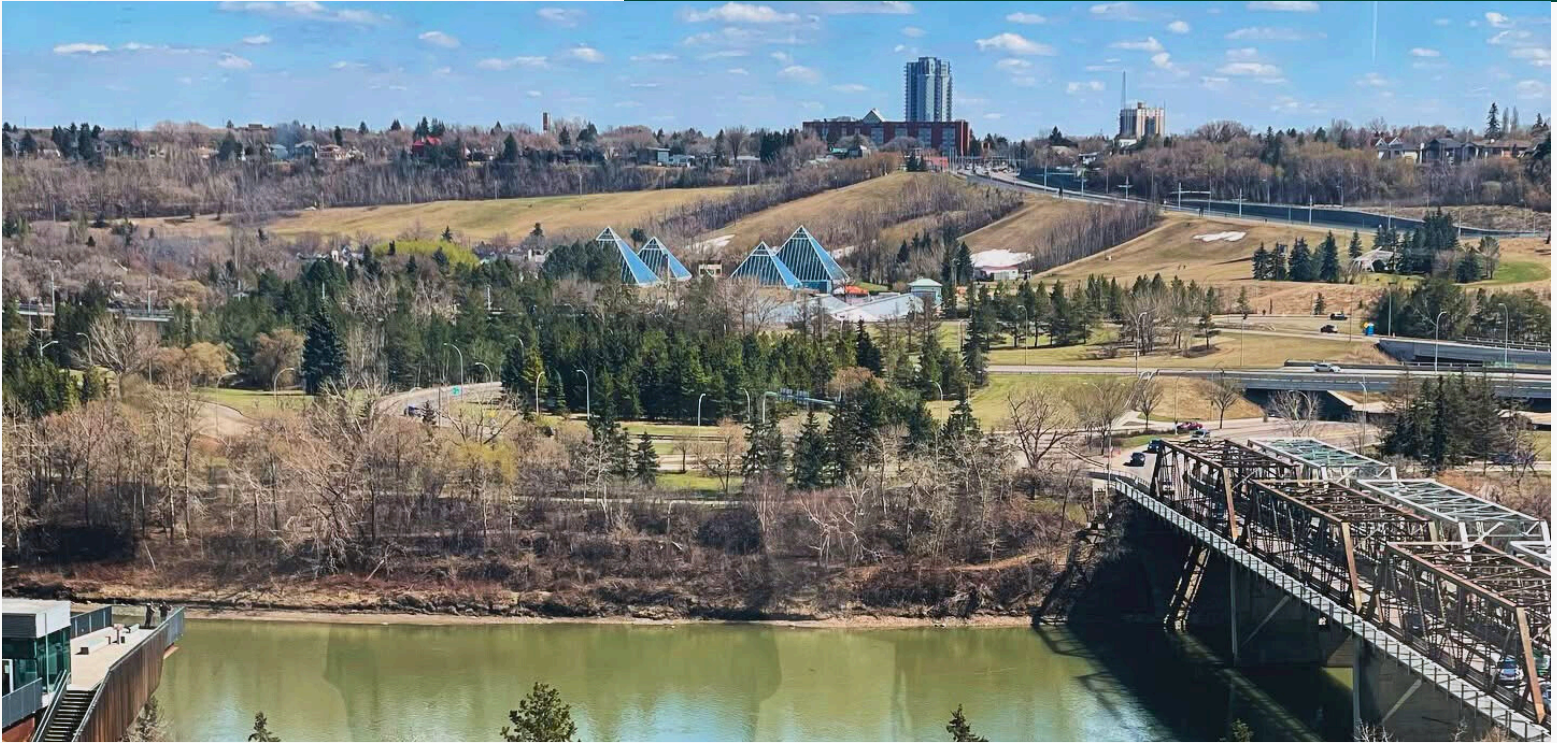


Pour obtenir une copie en ligne



# Bienvenue

## Au Groupe de recherche PRISMA



Cette année a été marquée par de nombreux changements et de nouveaux départs passionnants, et je suis heureux de partager avec vous quelques faits saillants des derniers mois ainsi que de réfléchir aux progrès remarquables que nous avons accomplis ensemble, en tant que groupe et communauté.

L'un de nos grands jalons de l'année a été l'arrivée de nouveaux membres dans notre équipe. Le **Dr Dener**, notre chercheur postdoctoral, et **Keely**, notre assistante de recherche, se sont joints à nous et sont rapidement devenus des membres essentiels de **PRISMA**, alors que nous disions au revoir à Jack, notre assistant de recherche au cours des dernières années.

Cette croissance nous a également permis de lancer une nouvelle étude de recherche axée sur **l'identification des défis et des possibilités liés à la mise en œuvre des tests génétiques après un diagnostic d'autisme**, dans le but de rendre cet élément clé des soins de santé largement accessible comme norme de soins.

Parallèlement, notre **étude sur le 17q12** continue de progresser, avec de plus en plus de familles qui se joignent à nous à travers le monde. Encore plus enthousiasmant : nous pouvons désormais l'offrir entièrement en **espagnol** ! Nous avons également eu le plaisir d'organiser le tout premier **Forum familial virtuel sur la CNV 17q12**, réunissant familles, chercheurs et cliniciens pour examiner les dernières découvertes et établir les priorités pour l'avenir.

Cette année nous a aussi offert une merveilleuse occasion de renforcer nos liens avec la communauté de l'autisme en Alberta.

À Calgary, nous avons organisé la deuxième séance photo pour l'édition canadienne de notre campagne « **C'est Quoi Ton Truc ?** », et nous avons récemment célébré son ouverture, dans la continuité du succès de notre lancement à Edmonton. Nous sommes particulièrement reconnaissants à **Autism Edmonton** et à la **Sinneave Family Foundation** pour leur partenariat lors de ces événements, qui servent de pont entre la science et la communauté, favorisant de nouvelles connexions significatives.

Nous avons également constaté une croissance encourageante de nos nouveaux services cliniques : **Psychiatrie génomique et consultations en Conseil Génétique Psychiatrique**, qui continuent de répondre aux besoins des personnes présentant des troubles du neurodéveloppement à travers une approche fondée sur la génétique.

Aucune de ces réalisations n'aurait été possible sans le dévouement de notre équipe et le soutien exceptionnel des familles comme la vôtre. Merci de faire partie du parcours de PRISMA — rien de tout cela ne serait possible sans vous. **À une nouvelle année de découverte, de collaboration et de connexion !**

A handwritten signature in black ink, appearing to read 'Daniel M.'.

Dr Daniel Moreno De Luca, MD, MSc  
Directeur et chercheur principal, PRISMA

# ÉDITION DE CALGARY

## C'est Quoi Ton Truc ?

L'année dernière, nous avons eu le grand plaisir d'élargir notre exposition « *C'est Quoi Ton Truc ?* » à Calgary — une occasion de célébrer les passions et les champs d'intérêt uniques de chaque personne. Cela fut possible grâce au généreux soutien de **CASA Mental Health, Autism Edmonton, and the Sinneave Family Foundation**.

La séance photo a constitué une occasion spéciale de créer des liens à travers les histoires et les champs d'intérêt des participants. Nous sommes reconnaissants envers notre photographe et partenaire, **Rick Guidotti** de **Positive Exposure**, dont la chaleur et la bienveillance ont rendu cette expérience vraiment mémorable.



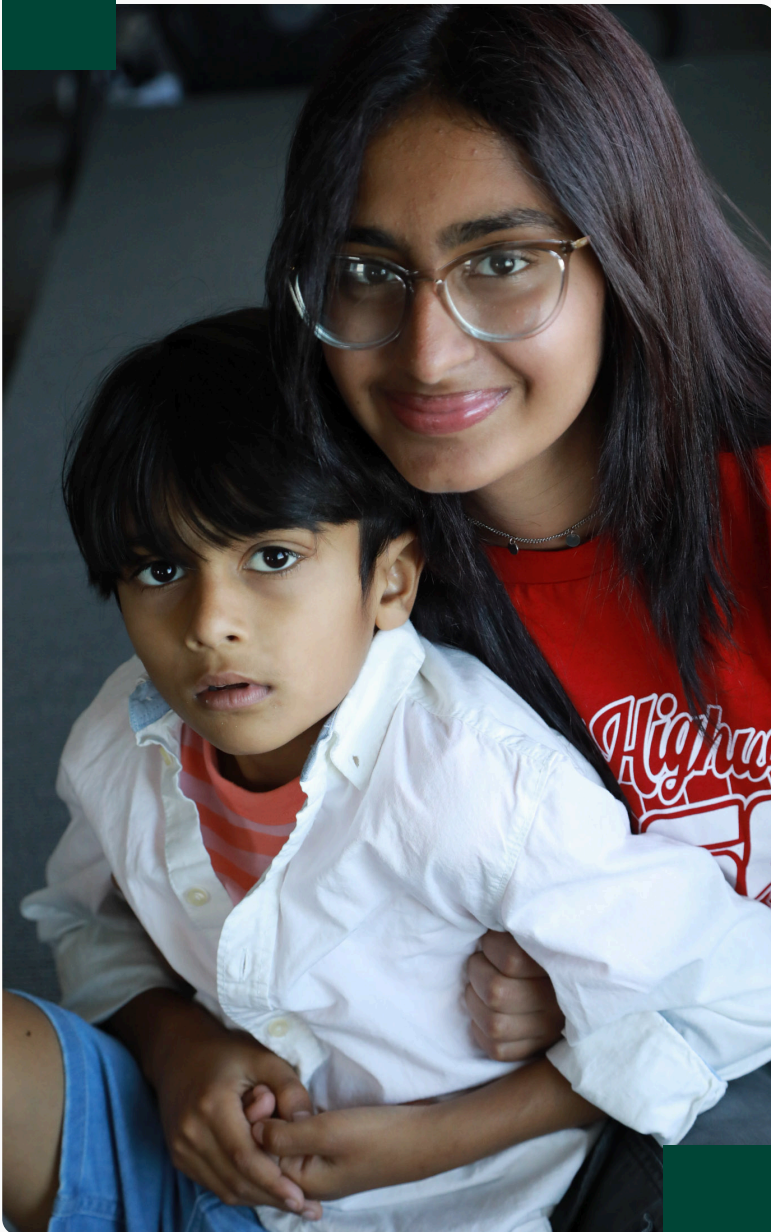
### Les histoires de Hayley et Mohib

Parmi les 16 personnes du projet, **Hayley**, accompagnée de son dragon — probablement son animal totem — a apporté une histoire unique et inspirante. Hayley a partagé son incroyable expérience en tant qu'actrice dans le film ***The Maiden***, présenté au **Festival du film de Venise**. Elle a offert des réflexions fascinantes sur le film et son rôle, mettant en valeur sa créativité et son talent remarquables.

Parmi les nombreux beaux moments, la **séance de Mohib** a été particulièrement significative. Sa mère a partagé : « Ce fut une expérience merveilleuse de travailler avec Rick. *Il savait comment capter l'attention et la concentration de Mohib — quelque chose que nous voyons rarement sur les photos. Cela est devenu un magnifique souvenir pour notre famille.* » Elle a ajouté : « *Mohib essayait de s'éloigner, mais revenait toujours vers Rick avec un sourire, prêt pour la prochaine photo.* » Pour elle, ce n'était pas seulement une séance photo — c'était un moment de fierté. « *Nous avons des dons et nous ne devrions pas nous cacher — en fait, nous devrions célébrer les petites choses que font nos enfants et que nous chérissons.* »

### Merci à notre communauté

Nous sommes profondément reconnaissants envers tous les participants et les familles qui ont partagé leur temps et leurs histoires. Vos contributions ont apporté une grande signification à ce projet et continueront d'en inspirer d'autres. L'exposition a été inaugurée le 12 septembre 2025 à la **Bibliothèque centrale de Calgary**, où elle a été présentée pendant un mois. Elle a été ensuite exposée temporairement à l'**Université de Calgary** jusqu'au janvier 2026 et restera disponible dans la section « **C'est Quoi Ton Truc ?** » de notre site Web.



# ÉDITION D'EDMONTON

## C'est Quoi Ton Truc ?

À l'été 2024, la Art Gallery of St. Albert, **Autism Edmonton** et **CASA Mental Health** se sont réunis pour un événement spécial: l'ouverture de l'édition d'Edmonton de notre exposition « **C'est Quoi Ton Truc ?** ». Grâce à cette collaboration, nous avons honoré et célébré l'unicité de chaque personne en mettant en valeur ses propres champs d'intérêt et passions particulières. En partenariat avec **Positive Exposure**, nous avons utilisé la photographie pour sensibiliser à la valeur des perspectives diverses et à leur pouvoir collectif de renforcer à la fois *notre humanité* partagée et notre communauté.

Lors de l'événement, les participants ont pu voir leurs photographies exposées et partager leurs expériences et leurs histoires personnelles avec les visiteurs, créant ainsi un espace empreint de connexion et de compréhension. Un moment marquant de la soirée a eu lieu lorsque **Catherine**, l'une des participantes à l'exposition, a partagé un poème touchant qu'elle avait écrit, intitulé **Your Worth**. Dans ses mots : « *Quand tu te sens faible, quand tu luttas pour te sentir fort, ta valeur t'appartient ; dans ta valeur, tu es à ta place.* » À ses côtés, son amie **Jessica** a remercié les participants pour leur soutien et les a encouragés à prolonger cet esprit d'appréciation dans leur vie quotidienne, leurs lieux de travail et leurs communautés. Elle a appelé à une action concrète **pour créer un monde plus inclusif et accessible pour la communauté autiste**, tout en soulignant le besoin de soutien et de compréhension au sein de la société.

En complément de ces réflexions personnelles, **Melinda Noyes** d'Autism Edmonton, **Rick Guidotti** de Positive Exposure et le **Dr Daniel Moreno De Luca**, directeur de PRISMA, se sont adressés au public pour raconter l'histoire de cette collaboration. Ils ont également partagé comment le projet s'est développé pour atteindre deux pays différents, ancré dans l'objectif collectif de **célébrer notre humanité commune**.

Pour explorer la version en ligne de l'exposition, veuillez visiter: [precisionmedicineinautism.org/positive-exposure](https://precisionmedicineinautism.org/positive-exposure)

**Un grand merci encore** à tous les visiteurs et à tous les soutiens qui ont contribué à faire de cet événement une réussite incroyable !



# PRISMA À TRAVERS LE MONDE

## Forum virtuel 17q12 CNV

Le 11 mars 2025, nous avons organisé le Forum virtuel sur la CNV 17q12 – un événement mondial en ligne qui a réuni des cliniciens, des chercheurs et des familles afin de partager leurs connaissances et leurs expériences concernant les délétions et duplications 17q12. Le forum a présenté des exposés d'experts, des discussions communautaires et de précieuses occasions de collaboration, contribuant ainsi à faire progresser la recherche et à améliorer les soins destinés aux personnes touchées par les CNV 17q12. Nous exprimons notre profonde gratitude à toutes les personnes qui ont participé et contribué au succès de cet événement.

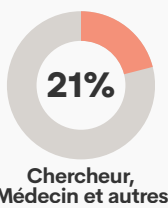
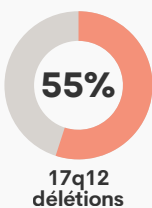
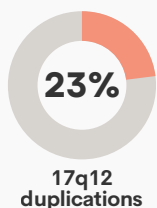


Cette fois, depuis le Canada, nous avons eu le grand plaisir de réunir à nouveau la **communauté 17q12** et de faire le point sur les plus récents développements. Le forum virtuel, organisé par **PRISMA** à l'**Université de l'Alberta** en collaboration avec la **Fondation 17q12**, a rassemblé des participants du monde entier, couvrant de nombreux fuseaux horaires, pour une véritable conversation mondiale.



**Sheralyn et Allaina** ont partagé leurs expériences personnelles liées aux CNV 17q12. Ils ont parlé ouvertement des défis, de l'incertitude et de la force qu'il faut pour cheminer dans cette réalité, ainsi que des réussites et des leçons qu'ils ont tirées. Ensuite, le forum a mis en lumière de nouvelles recherches passionnantes, avec des présentations de scientifiques de l'**Université Yale**, de l'**Université Brown**, de l'**Université de la Baylor College of Medicine** et du groupe **PRISMA** de l'**Université de l'Alberta**, qui ont présenté des avancées dans des domaines tels que la médecine de précision, le diagnostic et les études immunologiques, tout en invitant à participer aux recherches en cours.

Nous sommes honorés d'avoir organisé une autre conférence réussie et nous nous réjouissons de poursuivre la collaboration avec cette communauté exceptionnelle.



Ce fut incroyablement significatif de se retrouver – même virtuellement – depuis notre dernière rencontre en personne, tenue en 2019 à **Providence, Rhode Island (États-Unis)**. Lors de cette réunion, nous avons partagé de précieux moments en face à face, renforcé nos liens et appris ensemble grâce à des mises à jour cliniques, de recherche et communautaires.

### Une participation mondiale en un coup d'œil



Le **Dr. Daniel Moreno De Luca**, chercheur principal du groupe **PRISMA**, a officiellement ouvert l'événement, suivi par **Allaina Wellman**, présidente de la Fondation 17q12, qui a partagé des nouvelles de la communauté, des informations sur le registre des patients et les nombreuses façons dont les familles peuvent rester impliquées et trouver du soutien. Cela a été suivi d'une série de présentations d'experts sur la génétique, la neurologie, la psychiatrie, la santé rénale et du comportement. Les médecins et les chercheurs ont présenté des informations complexes de manière claire et réfléchie, tout en prenant le temps de répondre aux questions importantes des familles.

Plus tard dans la journée, l'attention s'est tournée vers la communauté, avec un panel familial émouvant. **Christina, Craig,**



Forum virtuel 17q12  
**VOUS AVEZ MANQUÉ  
L'ÉVÉNEMENT EN  
DIRECT ?**

Vous pouvez maintenant regarder toutes les présentations du forum à tout moment et en tout lieu. Consultez le lien ci-dessous !

[bit.ly/17q12virtualforum](https://bit.ly/17q12virtualforum)



# À travers le prisme

## Histoires 17q12

Dès le moment où vous le rencontrez, Alex rayonne de joie et d'énergie. Il est passionné par tout ce qui a des roues — surtout les camions-bennes aussi grands que lui ! Il aime danser, jouer au bowling, nager et (ce qui met le portefeuille en danger) manger des sushis. Nous sommes très fiers et reconnaissants de le voir grandir et découvrir tout ce qu'il aime.



« Pour nous, recevoir un diagnostic a été une véritable source d'autonomisation. »

Alex a trois ans, c'est le plus jeune fils de Christina et Craig, qui dirigent la **Brentwood Chiropractic Clinic**, un centre de bien-être à Sherwood Park, Alberta. Avec son grand frère Teddy (5 ans), Alex remplit leurs journées d'enthousiasme, de jeux et de curiosité. Christina et Craig ont eu la gentillesse de partager une partie de leur expérience et de ce qu'ils ont appris en tant que famille.

En repensant à leurs débuts, Christina et Craig se souviennent : « Nous avons d'abord remarqué que quelque chose se passait avec Alex lorsqu'il était encore in utero. Il avait des reins échogènes, alors nous avons fait des tests de suivi et avons finalement reçu un diagnostic de PKRAR (polykystose rénale autosomique récessive). Nous voulions savoir si nous étions porteurs, alors nous avons demandé un test génétique et découvert qu'Alex avait une délétion 17q12, ce à quoi nous n'avions jamais pensé. Cela ne change pas qui il est — c'est simplement une donnée nous permettant de déterminer la meilleure façon de le soutenir. »

L'un de leurs plus grands défis a été l'absence de suivi médical, un problème fréquent pour de nombreuses familles confrontées à des diagnostics rares. « Nous nous sommes demandé : que faisons-nous maintenant ? Nous avons rejoint des groupes Facebook, et grâce à la communauté 17q12, nous avons pu entrer en contact avec d'autres familles. C'était une excellente façon de comprendre l'éventail du diagnostic. Il y a beaucoup d'inquiétude, mais aussi beaucoup d'espoir. La communauté nous a offert du soutien, de l'information et nous a aidés à devenir de meilleurs défenseurs pour notre fils. Nous pensons qu'il existe de véritables occasions de collaboration entre les groupes de défense travaillant sur les symptômes liés au 17q12. »

Un tournant est survenu lorsqu'ils ont été mis en contact avec la Robin Hood Association « Ils ont assuré un suivi précoce et nous ont encouragés à postuler au programme **PALS (Jouer et apprendre à l'école)**. Nous savions qu'Alex rencontrerait probablement des défis de développement. Lorsqu'il a commencé, il avait presque trois ans et ne parlait pas. Aujourd'hui, il peut formuler de courtes phrases, demander ce qu'il veut, défendre ses besoins et suivre des consignes. »



Grâce au programme PALS, ils ont observé une véritable explosion du vocabulaire d'Alex, de sa réceptivité au langage et de sa capacité à exprimer ses besoins. « Les jeux entre lui et son frère ont complètement changé, pour le mieux, car il peut maintenant communiquer. Alex se réveille chaque matin en appelant "Teddy Bear", c'est le surnom qu'il donne à son frère, et ils jouent magnifiquement ensemble. »

S'inspirant de leur travail à la clinique et de la trousse de bienvenue de la *Nephrotic Syndrome Foundation*, Craig et Christina souhaitent contribuer à créer un accueil plus structuré et proactif pour les familles canadiennes recevant un diagnostic 17q12.

« Il existe encore tellement de stigmatisation envers les enfants différents; non seulement pour les enfants eux-mêmes, mais aussi pour les parents et les frères et sœurs. Il est important de savoir qu'on n'est pas seuls et d'avoir un cercle de soins proactif. Quand nous parlons à Teddy, nous lui expliquons qu'Alex a les reins malades, avec des mots qu'il peut comprendre. Nous aimerions voir davantage de soutien pour expliquer les diagnostics aux frères et sœurs, et plus de ressources pour les personnes diagnostiquées plus tard dans la vie, afin qu'elles sachent qu'elles font désormais partie de cette communauté et que nous sommes là pour les aider. »

Leur engagement s'est encore élargi lorsque Christina et Craig ont participé en tant que panélistes et invités au Forum virtuel 17q12 de cette année. « Cela nous a apporté des connaissances incroyables sur la maladie, les symptômes et la recherche. Nous avons rencontré le **Dr Alexander**, qui étudie les échanges de magnésium et leur rôle dans la fonction rénale. En savoir plus nous a aidés à mieux plaider la cause d'Alex, notamment lorsque les politiques de garderie ne tiennent pas compte des défis médicaux liés à l'apprentissage de la propreté. Cette connaissance ouvre la voie à l'inclusion par la sensibilisation. »

En repensant à leur parcours, Christina et Craig restent désireux de créer des liens avec d'autres familles. « Nous disons toujours que si quelqu'un de la communauté souhaite nous contacter, nous sommes là. Nous sommes passionnés par l'accès aux soins de santé, les bons traitements, le diagnostic et le soutien aux familles tout au long de ce parcours. »

**Nous remercions chaleureusement la famille Breckenridge d'avoir ouvert leur cœur et partagé leur histoire avec nous.**

# 17q12

## ÉTUDE DE RECHERCHE

UNE APPROCHE GÉNOMIQUE POUR LA  
MÉDECINE DE PRÉCISION DANS L'AUTISME  
ET LES TROUBLES DU NEURODÉVELOPPEMENT

### Inscriptions en cours

Enfants et adultes ayant  
subi un test génétique  
diagnostique révélant  
une délétion ou une  
duplication du  
chromosome 17q12.

### Nous voulons comprendre

Comment les résultats des tests  
génétiques pourraient être utilisés  
à l'avenir pour orienter le choix des  
traitements médicamenteux, les  
interventions comportementales  
et éducatives, ainsi que l'identifica-  
tion et le traitement d'autres  
affections médicales pouvant  
influencer la santé mentale.



### L'étude durera

Environ six heures et  
comprendra la collecte  
d'informations médicales  
ainsi que le remplissage de  
questionnaires et d'évalua-  
tions en ligne.



### Qui peut participer ?

Les personnes présentant une délétion ou une  
duplication du chromosome 17q12, identifiée par  
un test génétique diagnostique, et qui :

- Sont **enfants ou adultes**
- **Peuvent ou non** présenter des troubles  
neuropsychiatriques
- Parlent **anglais ou espagnol**
- Sont motivées à faire progresser la compréhension  
du 17q12 afin d'améliorer les soins de santé



### Pour participer

Contactez le **Dr Daniel Moreno De Luca** ou l'équipe  
de recherche **PRISMA** sur [prisma@ualberta.ca](mailto:prisma@ualberta.ca) ou  
+1 780-492 4467



SCAN  
ME!



Apprenez-en davantage sur les CNV 17q12 et obtenez  
plus d'informations sur notre étude de recherche.





# TROUVEZ LES 15 DIFFÉRENCES

Pouvez-vous toutes les repérer ? Entourez les différences !



15 différences à trouver



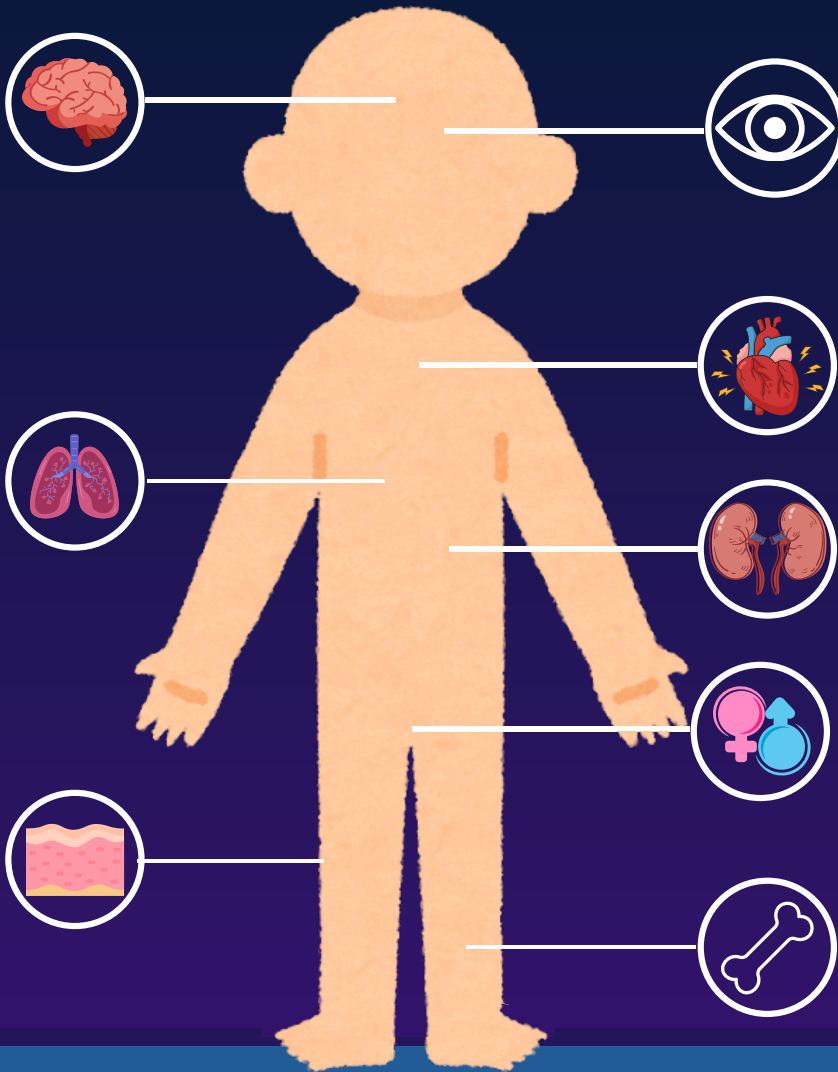


# CHRONIQUES DU GÉNIE DES GÈNES

# PLÉIOTROPIE

Un gène pléiotrope influence plusieurs caractères apparemment sans liens chez un organisme. Un seul gène produit un élément (comme une protéine) qui agit sur plusieurs systèmes, tissus ou fonctions de l'organisme.

## La pléiotropie est importante, car elle nous aide à :



### Expliquer des symptômes complexes

Une seule mutation génétique peut provoquer des symptômes dans plusieurs systèmes du corps.

### Orienter les soins de santé

Les effets pléiotropes montrent pourquoi certaines maladies génétiques sont difficiles à traiter et pourquoi cibler un seul gène peut entraîner des effets secondaires ailleurs.

### Expliquer le fonctionnement des gènes

La pléiotropie signifie qu'un gène influence de nombreux caractères, aidant ainsi les scientifiques à relier les gènes à différentes fonctions de l'organisme.

### Voici quelques exemples de maladies causées par des modifications de gènes pléiotropes



**Gène : FBN1 – Syndrome de Marfan**  
Grande taille, membres allongés, luxation du cristallin, dilatation de l'aorte



**Gène : PAH – Phénylcétonurie (PKU)**  
Déficience intellectuelle, pigmentation plus claire de la peau, troubles métaboliques



**Gène : NF1 – Neurofibromatose de type 1**  
Taches cutanées, tumeurs du système nerveux, troubles de l'apprentissage



**Gène : CFTR – Fibrose kystique**  
Infections pulmonaires, troubles digestifs, infertilité



**Gène : HBB – Drépanocytose**  
Anémie, douleurs articulaires, résistance au paludisme



**Gène : MECP2 – Syndrome de Rett**  
Régression du développement neurologique, troubles moteurs et du langage



Avez-vous remarqué que lorsqu'il y a une panne d'électricité chez vous – peut-être en été – non seulement les lumières s'éteignent, mais aussi l'air devient plus chaud et vous ne pouvez plus chauffer de nourriture au micro-ondes ?

Un seul élément, l'électricité, influence la lumière, la température de l'air et même votre nourriture ! De la même manière, certains gènes de notre ADN ont des effets sur de nombreuses parties du corps apparemment sans liens, comme le cerveau, la peau et le cœur. Lorsqu'un problème survient dans l'un de ces gènes, cela peut mener à un diagnostic tel que l'autisme, des taches cutanées ou des malformations cardiaques, tous causés par une même anomalie sous-jacente. Cette caractéristique s'appelle la pléiotropie, et elle joue un rôle essentiel en génétique et en médecine.



De nouveaux visages se joignent à notre équipe

# PRISMA GRANDIT



**Dener  
Cardoso Melo**  
Chercheur  
postdoctoral



**Keely  
Vachon**  
Assistante de  
recherche

Nous sommes ravis d'accueillir deux nouveaux membres exceptionnels au sein de l'équipe PRISMA ! Ils apportent des expériences uniques, des idées nouvelles et une passion commune pour la compréhension de l'autisme, qui auront un impact significatif sur notre travail.

## Rencontrez Dener

Originaire du **Brésil**, Dener a été formé comme orthophoniste et audiologiste à l'*Université des sciences de la santé d'Alagoas (UNCISAL)*. Au cours d'une année d'échange à l'*Université de l'Arizona*, il a suivi un cours sur l'autisme qui l'a immédiatement fasciné et a complètement changé sa vie. C'est grâce à ce cours qu'il a découvert qu'il était autiste et a reçu un diagnostic tardif, ce qui a approfondi son intérêt pour la psychiatrie. Dener a ensuite déménagé aux Pays-Bas, où il a obtenu une *maîtrise puis un doctorat en psychiatrie à l'Université de Groningue*.

Il a fait le grand saut vers le Canada pour se joindre à notre équipe et nous aider à explorer la diversité des expériences des personnes sur le spectre de l'autisme. Lorsqu'il ne travaille pas, Dener adore découvrir de la nouvelle musique et se plonger dans la linguistique afin de trouver des liens entre différentes langues. Après plusieurs années de temps gris et pluvieux aux Pays-Bas, il a été agréablement surpris par la verdure et l'ensoleillement d'Edmonton. Son endroit préféré jusqu'à présent ? La **vallée de la rivière**, qui offre le mélange parfait entre nature et vie urbaine, en toute saison.

## Keely se joint à l'équipe

Aux côtés de Dener se trouve **Keely**, qui réside aussi à Edmonton. Elle a obtenu un baccalauréat en sciences (psychologie) à l'*Université MacEwan*, où elle était étudiante-athlète et a joué pour l'équipe féminine de hockey des *Griffins* de 2017 à 2021. Elle a ensuite obtenu une *maîtrise en sciences médicales pédiatriques à l'Université de l'Alberta*, axée sur les troubles du développement neurologique et les retards globaux de développement. Aujourd'hui, en tant que nouvelle membre de notre équipe, Keely est ravie de contribuer à nos recherches.

Pendant son temps libre, Keely passe beaucoup de temps à la patinoire, où elle joue de manière compétitive à Edmonton et agit comme entraîneuse pour l'équipe *Sherwood Park U18AA Fury*. Elle aime aussi la variété d'activités de plein air qu'offre l'Alberta : au printemps et en été, elle se rend souvent dans les Montagnes Rocheuses pour explorer les superbes sentiers des parcs nationaux et provinciaux. Son endroit préféré à Edmonton est le **Marché Fermier de Strathcona**, où de petites entreprises créatives proposent des produits délicieux et uniques. Pour Keely, c'est le moyen idéal de soutenir les commerces locaux tout en retrouvant ses amis.

Avec **Dener et Keely à bord**, nous sommes ravis de l'**énergie nouvelle et des perspectives uniques** qu'ils apportent à PRISMA. Leur **diversité de parcours** et leur **enthousiasme commun** pour la compréhension de l'autisme contribueront à façonner l'**avenir de nos recherches**. Nous avons hâte de découvrir leurs contributions et de vous permettre de mieux les connaître !

Quand la psychiatrie rencontre la génétique



# Chez PRISMA

## Services de Psychiatrie Génomique et de Conseil Génétique Psychiatrique

Dans le cadre de l'initiative Médecine de précision dans l'autisme, nos services cliniques se concentrent sur la génomique afin de mieux soutenir les personnes autistes et celles présentant d'autres troubles du neurodéveloppement

Les troubles du spectre de l'autisme et d'autres troubles neurodéveloppementaux ont une forte composante génétique. Nous pouvons identifier une cause génétique à ces diagnostics chez jusqu'à une personne sur trois. C'est pourquoi le conseil et le dépistage génétiques sont recommandés comme norme de soins après l'établissement d'un tel diagnostic. Cependant, cela ne se produit que chez une petite proportion de patients et, lorsqu'un résultat génétique est identifié, il peut être difficile de savoir comment utiliser ces informations pour améliorer les soins. Nous avons donc créé deux services cliniques pour répondre à ces besoins et sommes ravis d'apporter cette expertise à la prise en charge clinique de notre communauté.



- **SERVICE DE CONSULTATION EN CONSEIL GÉNÉTIQUE PSYCHIATRIQUE**

Ce service s'adresse aux enfants et adultes ayant reçu un diagnostic d'autisme ou d'un autre trouble du neurodéveloppement, et dont les tests génétiques sont incomplets, anciens (datant de plus de cinq ans) ou jamais réalisés. Nous offrons un conseil génétique professionnel, discutons des recommandations cliniques, réalisons des tests génétiques pour les personnes qui souhaitent aller de l'avant, et transmettons les résultats.

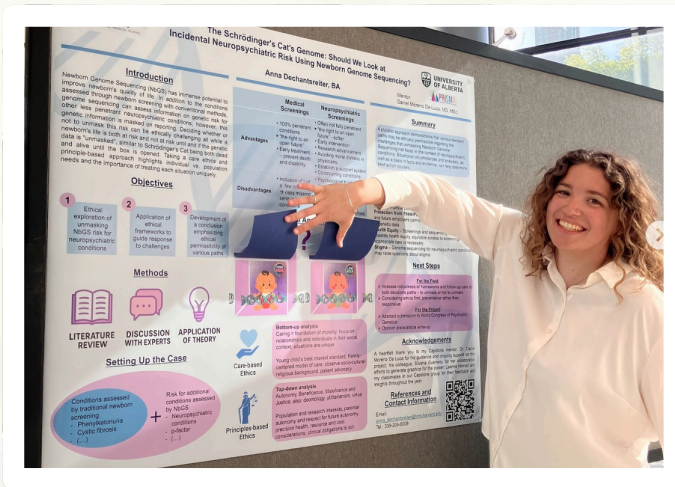


- **SERVICE DE CONSULTATION EN PSYCHIATRIE GÉNOMIQUE**

Ce service s'adresse aux enfants et adultes présentant un trouble du spectre de l'autisme, un trouble neurodéveloppemental ou un trouble psychiatrique, et ayant déjà effectué un test génétique dans lequel un résultat pathogène (positif ou anormal) a été identifié. Nous fournissons des recommandations de prise en charge psychiatrique basées sur ces résultats génétiques. Ainsi, nous aidons les familles et les cliniciens à comprendre la signification pratique de ces découvertes et à offrir une orientation clinique personnalisée pouvant influencer le traitement, le soutien et les soins à long terme.

# Faire progresser la psychiatrie par l'éducation

Chez PRISMA, nous croyons que l'éducation est au cœur de tout ce que nous faisons. Au fil du temps, nous avons créé de nombreuses opportunités d'apprentissage grâce à la mise en place et à l'enseignement de cours en génétique, à des programmes de spécialisation clinique et à des parcours de surspécialisation centrés sur le neurodéveloppement et l'autisme, ainsi qu'à un rôle de *leadership* dans des initiatives éducatives au sein d'organisations nationales et internationales. Cette année, nous sommes particulièrement heureux de partager deux étapes importantes qui reflètent la croissance de notre groupe – tant dans le soutien aux futurs professionnels que dans le renforcement des liens avec notre communauté.

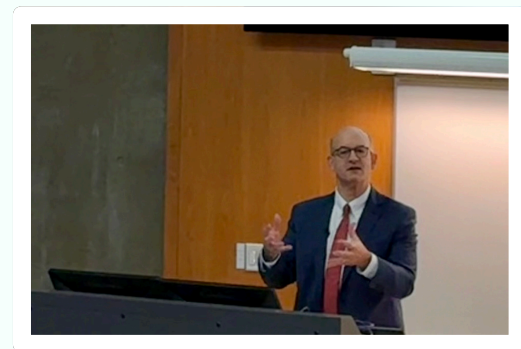


## Anna Dechantsreiter – MSc en bioéthique de la Harvard Medical School

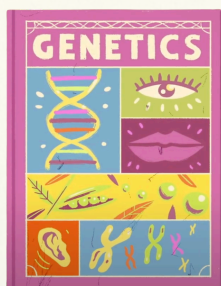
Nous sommes fiers de mettre en avant le travail d'Anna Dechantsreiter, titulaire d'un MSc en bioéthique de la Harvard Medical School, qui a mené sa recherche sous la supervision du Dr Moreno De Luca. Son projet a exploré les enjeux éthiques du séquençage du génome en tant qu'outil de dépistage néonatal, ainsi que la manière de gérer les résultats génomiques pouvant indiquer un risque de troubles neuropsychiatriques. Animée par un intérêt pour l'éthique de la santé mondiale, la santé et les droits de la personne, et la médecine génomique, son travail illustre comment la bioéthique continue de répondre à des questions essentielles situées à l'intersection de la science et de la société.

## Série de conférences de recherche CASA – Dr Matthew Siegel

Dans le cadre de notre série de conférences de recherche CASA, nous avons eu le plaisir d'accueillir le Dr Matthew Siegel, qui a présenté une conférence intitulée : « Évaluation et traitement intensifs des comportements difficiles chez les jeunes présentant de l'autisme et une déficience intellectuelle ». Son exposé a offert des perspectives précieuses, soulignant l'importance de développer des stratégies qui répondent véritablement aux besoins des personnes autistes là où elles se trouvent, en fournissant le niveau de soins approprié pour les soutenir de la meilleure façon possible.



## Mise en œuvre des recommandations éducatives en génétique psychiatrique



Dans notre rôle de leadership au sein du Comité de l'éducation de la Société internationale de génétique psychiatrique (ISPG), et en étroite collaboration avec le NNCI, codirigé par le Dr David Ross, nous travaillons au développement de modules éducatifs portant sur la génétique rare, la pharmacogénétique, la génétique commune, l'épigénétique et les interactions gène-environnement. Cette initiative vise à renforcer la formation des cliniciens en psychiatrie et dans d'autres domaines, en créant des ponts entre la génétique et les soins de santé, et en offrant des outils permettant des interventions médicales plus personnalisées et éclairées. Elle reflète l'engagement continu de PRISMA à intégrer les avancées scientifiques les plus récentes directement dans la formation médicale et la prestation des soins de santé.

# Soutenir les Cliniciens dans les Tests Génétiques

## Une Nouvelle Ressource Interactive



Nos travaux antérieurs ont montré que seule une petite minorité de patients atteints de troubles du spectre de l'autisme ou d'autres troubles du neurodéveloppement avaient bénéficié d'un test génétique, malgré le fait qu'il s'agisse de la norme de soins recommandée par de nombreuses sociétés médicales professionnelles.


Ces études nous ont également appris que la majorité des patients présentant ces diagnostics, ainsi que leurs familles, souhaiteraient poursuivre un test génétique si celui-ci leur était proposé. Ces résultats nous ont orientés vers une stratégie clé: garantir que les tests génétiques soient accessibles de manière appropriée, tout en soutenant les médecins qui en assurent la prise en charge.

Pour atteindre cet objectif, nous avons créé le **Guide Interactif des Tests Génétiques**, une ressource complète et étape par étape spécialement conçue pour les équipes cliniques. Les cliniciens y trouvent des outils pour amorcer la discussion sur les tests génétiques avec leurs patients, des vidéos explicatives couvrant les concepts essentiels, ainsi qu'un soutien pour la commande de tests dans les dossiers médicaux électroniques, accompagné de formulaires de référence pour nos services cliniques.


Nous voulions également nous assurer que les médecins se sentent à l'aise pour communiquer les résultats de ces tests et qu'ils puissent recevoir une aide supplémentaire au besoin. Pour cela, nous avons créé un modèle de restitution des résultats négatifs (normaux) et mis en place un processus simplifié de référence vers notre **Service de Consultation en Conseil Génétique Psychiatrique**, afin d'aider à la remise des résultats positifs (anormaux) lorsque cela est nécessaire.

Ces ressources garantissent que les cliniciens et les familles puissent comprendre pleinement le processus et prendre des décisions éclairées à chaque étape.

### Rencontrez l'équipe

 **Dr. Daniel Moreno De Luca** - Directeur et chercheur principal, psychiatrie de l'adulte et de l'enfant

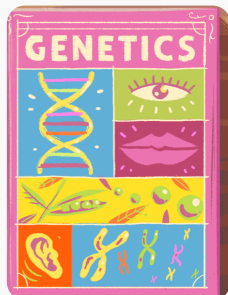
 **Julia Heaton** - Conseillère génétique clinique

 **Molly Goldman** - Conseillère génétique en recherche



## Que contient le guide ?

Notre guide est bien plus qu'un simple document – c'est une ressource dynamique remplie d'outils et d'informations essentiels, notamment :



Des critères diagnostiques, des justifications cliniques, des conseils pour l'élaboration d'arbres généalogiques et des informations clés en génétique



Des instructions pour la commande de tests génétiques, les retards et l'interprétation des résultats



Des liens vers des vidéos éducatives, des brochures, des détails sur les tests, des instructions ConnectCare et des formulaires de référence

Nous espérons que ce guide complet aidera les professionnels de santé à offrir des soins efficaces et bienveillants. Notre équipe est également disponible pour aider à la commande de tests et fournir un accompagnement post-test par l'intermédiaire du Service de Consultation en Conseil Génétique Psychiatrique.

### Explorer et utiliser les ressources

Nous encourageons tous les cliniciens à explorer le guide et à utiliser ses outils pour offrir des soins de haute qualité, centrés sur le patient. Ensemble, nous pouvons rendre les tests génétiques plus accessibles, compréhensibles et utiles pour chaque personne et chaque famille.

### Comment utiliser cette ressource

Scannez le code QR avec votre appareil photo ou visitez [www.precisionmedicineinautism.org/asd-genetic-testing-qi-project](http://www.precisionmedicineinautism.org/asd-genetic-testing-qi-project) pour accéder au matériel !





## Rencontrez notre ami Lucas

Lucas est un garçon de 7 ans sur le spectre de l'autisme. Depuis la petite enfance, ses parents avaient remarqué qu'il avait du mal à s'endormir et se réveillait souvent plusieurs fois pendant la nuit. Ces nuits agitées le rendaient irritable durant la journée, avec davantage de comportements répétitifs et des difficultés de concentration à l'école.

Son pédiatre a demandé à la famille de tenir un journal de sommeil, puis l'a orientée vers un spécialiste. Entre-temps, il a prescrit un test génétique en raison de son diagnostic d'autisme, qui a révélé que Lucas présentait un syndrome de Smith-Magenis.

Ce résultat l'a alerté sur le profil de sommeil anormal que de nombreuses personnes atteintes de cette affection génétique présentent, et lui a permis de commencer un traitement à la mélatonine le soir pour favoriser la consolidation du sommeil, ainsi qu'un médicament bêta-bloquant le matin pour réguler la production de mélatonine tout au long de la journée. Il a également constaté que le taux de ferritine de Lucas était faible, indiquant une carence en fer, souvent à l'origine du syndrome des jambes sans repos et de troubles du sommeil ; il a donc prescrit un supplément de fer oral pour corriger cela. En complément de ces interventions, l'équipe soignante a mis en place une routine du coucher structurée et a ajusté l'environnement de sommeil pour qu'il soit sombre et frais.

En quelques semaines, Lucas s'est endormi plus rapidement, se réveillait moins souvent, et montrait une meilleure concentration et un meilleur comportement pendant la journée. Pour ses parents, la combinaison d'une évaluation médicale approfondie et d'une analyse génétique ciblée a apporté à la fois des réponses et une aide concrète.

### CONSEILS POUR UN MEILLEUR SOMMEIL



#### ENVIRONNEMENT DE SOMMEIL

Garder la chambre calme, sombre, silencieuse et fraîche favorise un sommeil réparateur.

#### ROUTINE DU COUCHER

Prévisible et courte (20 à 30 minutes), avec des activités relaxantes comme la lecture ou une musique douce.

#### HORAIRE DE SOMMEIL/ÉVEIL

Maintenir des heures de coucher et de lever régulières, la semaine comme le week-end.

#### EXERCICE

Faire de l'exercice pendant la journée, mais éviter les activités intenses près de l'heure du coucher.

#### ÉVITER LA CAFÉINE

Limiter la consommation, surtout l'après-midi et le soir ; se rappeler qu'elle est présente dans le café, le thé, le chocolat et les boissons gazeuses.

#### SIESTES

Appropriées pour les jeunes enfants, mais chez les personnes plus âgées, les siestes tardives peuvent interférer avec le sommeil nocturne.



## Demandez à un médecin

### Existe-t-il un lien génétique entre l'autisme et les troubles du sommeil, et comment la médecine peut-elle aider ?

Les problèmes de sommeil comptent parmi les difficultés les plus fréquentes dans l'autisme. Selon l'article « Sleep problems in autism, explained » de Spectrum News, entre 44 % et 83 % des personnes autistes présentent des difficultés telles que l'insomnie, les réveils fréquents ou l'apnée du sommeil. À titre de comparaison, seulement 10 % à 16 % des enfants dans la population générale ont des problèmes similaires.

Le même article rapporte que les personnes autistes mettent, en moyenne, environ 11 minutes de plus à s'endormir et passent environ 15 % de leur sommeil total en REM — la phase qui soutient la mémoire et l'apprentissage. Les individus neurotypiques, en comparaison, passent plutôt 23 % de leur sommeil nocturne en REM. Cela aide à expliquer pourquoi le sommeil dans l'autisme est souvent moins réparateur.

Un mauvais sommeil entraîne des conséquences au-delà de la nuit. Comme le souligne Spectrum, un sommeil insuffisant ou perturbé peut augmenter les comportements répétitifs, rendre les interactions sociales plus difficiles et diminuer les performances aux tâches cognitives. Les familles remarquent souvent que lorsque le sommeil s'améliore, le comportement et l'attention en journée s'améliorent aussi.

Lorsque les médecins évaluent le sommeil, nous commençons par des entretiens et des carnets de sommeil. Nous pouvons également rechercher des affections médicales comme l'apnée du sommeil ou le syndrome des jambes sans repos, prescrire des analyses de sang ou envisager des tests génétiques. Les facteurs génétiques peuvent jouer un rôle important, car certains gènes qui régulent la mélatonine, ou des syndromes comme Smith-Magenis, sont directement liés à des cycles de sommeil anormaux. Pour rappel, jusqu'à une personne sur trois sur le spectre de l'autisme peut avoir une cause génétique à son autisme, et nombre de ces causes individuellement rares, mais collectivement fréquentes, comme celles évoquées ci-dessus, peuvent également être associées à des problèmes de sommeil.

Le traitement peut aller de simples changements à une prise en charge plus spécialisée. Une routine du coucher prévisible, une chambre calme et fraîche, ainsi que des heures régulières de coucher et de lever constituent généralement les premières étapes. Si les problèmes persistent, la mélatonine ou d'autres traitements médicaux peuvent être recommandés.

Ce qui est encourageant, c'est que la recherche en cours, y compris les études génétiques, ouvre la voie à des approches de médecine de précision. En adaptant les soins à la biologie de chaque individu, nous espérons aider les personnes autistes à obtenir un sommeil plus réparateur et de meilleures journées qui en découlent.

**Vous avez une question sur l'autisme, la génétique ou la médecine de précision ? Écrivez-nous à [prisma@ualberta.ca](mailto:prisma@ualberta.ca). Dans notre prochaine édition, nous en sélectionnerons une à laquelle nous répondrons !**

# NOUVELLE ÉTUDE

## Aidez-nous à façonner l'avenir des tests génétiques pour l'autisme

Apporter la médecine de précision à la psychiatrie commence par comprendre ce qui fait que les tests génétiques fonctionnent — ou ne fonctionnent pas — dans les contextes réels. Nous nous intéressons particulièrement à l'identification des obstacles qui compliquent l'utilisation **des tests génétiques au sein de la communauté autiste**.

C'est pourquoi nous lançons une nouvelle étude intitulée : **Identifier les défis et les opportunités pour la mise en œuvre des tests génétiques standards de soins dans l'autisme et les troubles du neurodéveloppement**. Nous invitons les personnes autistes, leurs familles et les médecins qui s'occupent d'elles à partager leurs expériences et leurs points de vue sur les tests génétiques liés à l'autisme. Pour le moment, nous recrutons uniquement des personnes qui **vivent ou travaillent en Alberta**.



### En **QUOI** consiste l'étude ?

Participer à cette étude prendra environ deux heures et comprendra :



- **Un sondage en ligne (20–30 minutes)** : vous serez invité à partager vos expériences et vos opinions sur les tests génétiques pour l'autisme.
- **Un entretien individuel (jusqu'à 60 minutes)** : certains participants seront invités à approfondir leurs réflexions et expériences lors d'une conversation de suivi.

### **POURQUOI** participer ?

Votre contribution peut nous aider à comprendre comment rendre **les tests génétiques plus accessibles** et utiles pour les personnes autistes. En identifiant les défis et les opportunités, nous espérons combler l'écart entre les recommandations professionnelles et la pratique clinique réelle. C'est une étape essentielle vers une prise en charge plus personnalisée et un meilleur accès à **la médecine de précision**.

### **COMMENT** cela fonctionne-t-il ?

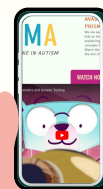
Si vous êtes intéressé, veuillez nous **contacter pour planifier un appel**. Lors de cet appel, nous vous expliquerons l'étude, répondrons à vos questions et vous aiderons à décider si vous souhaitez y participer. Si vous acceptez, vous signerez un formulaire de consentement pour être inscrit à l'étude. Si vous êtes un adulte autiste ou un parent/tuteur inscrivant un enfant ou un membre de votre famille, nous vous demanderons également de signer un formulaire d'autorisation médicale afin de pouvoir consulter les dossiers médicaux et confirmer le diagnostic d'autisme.

### Langues



Vous pouvez utiliser la langue qui vous convient le mieux.

Envie de participer ?  
Scannez



ou contactez le **Dr Daniel Moreno De Luca** ou l'équipe de recherche **PRISMA** sur [prisma@ualberta.ca](mailto:prisma@ualberta.ca) ou +1 780 492 4467