

# PRISMA

MÉDECINE DE PRÉCISION POUR L'AUTISME



Nous sommes ravis de commencer ce nouveau chapitre dans notre nouvelle maison canadienne !

## POURQUOI PRISMA ?

Les prismes sont des objets merveilleux ; une pièce de verre simple mais élégante qui peut prendre un seul flux de lumière et le transformer en un magnifique spectre de couleurs, pouvant être utilisé pour éclairer les endroits sombres afin que nous puissions mieux voir le chemin.

Cette description récapitule la mission et la vision de notre groupe de Médecine de précision pour l'autisme (PRISMA) ; nous visons à comprendre les forces et les défis uniques des personnes autistes ou présentant d'autres troubles du développement neurologique dans le contexte des diverses mutations génétiques rares qui peuvent se présenter chez jusqu'à 1 personne sur 3 ayant ces diagnostics. En réunissant la recherche, les soins cliniques, l'éducation et l'engagement communautaire, nous concentrons nos efforts sur la création d'une stratégie globale pour améliorer les soins de santé pour les personnes souffrant de troubles psychiatriques découlant de troubles génomiques rares. De plus, cela met en avant notre emphase sur la diversité, car « PRISMA » signifie prisme en espagnol !



## **Bienvenue au groupe de recherche PRISMA**


Nous sommes ravis de vous accueillir dans ce nouveau chapitre de notre Groupe PRISMA ! En plus des saisons changeantes, nous embrassons également un changement spectaculaire de paysage alors que notre Groupe PRISMA quitte l'océan de Rhode Island pour les montagnes Rocheuses de l'Alberta ! Dans le cadre de ma nouvelle fonction en tant que titulaire de la Chaire de Recherche de CASA à l'Université de l'Alberta, Alberta Health Services, et CASA Santé Mentale à Edmonton, au Canada, nous redoublons d'efforts pour développer une recherche de pointe, des soins cliniques et des initiatives éducatives adaptées à la communauté du développement neurologique et de l'autisme, en maintenant notre fort accent sur la génomique et la médecine de précision. En témoignage de notre engagement envers notre vision commune, notre groupe en entier a déménagé ici, virtuellement ou en personne, apportant avec nous l'esprit que nous avons créé ensemble. Restez à l'écoute pour la portée élargie de nos initiatives et les mises à jour passionnantes dans notre nouvel environnement. Comme toujours, merci pour votre soutien !





*Daniel Moreno De Luca, MD MSc  
Directeur & Investigateur Principal PRISMA*


# NOTRE NOUVEAU FOYER : BIENVENUE À EDMONTON, ALBERTA


Edmonton, Alberta, est une ville débordante de culture vibrante, de paysages magnifiques et d'un mélange unique d'attractions urbaines et naturelles. Nichée au cœur de la province de l'ouest du Canada, Edmonton offre une abondance d'expériences qui laisseront les visiteurs émerveillés. Voici quelques faits amusants et intéressants sur cette ville captivante


 Edmonton est renommée comme la « Ville des Festivals » en raison de son abondance de festivals excitants tout au long de l'année. Du célèbre Festival Fringe au Festival du patrimoine, il se passe toujours quelque chose à Edmonton.

 Le West Edmonton Mall n'est pas seulement le deuxième plus grand centre commercial en Amérique du Nord[EV1], mais était également le plus grand au monde jusqu'en 2004. Il propose un parc d'attractions intérieur, un parc aquatique, une patinoire, et bien plus encore, en faisant une destination incontournable pour le shopping et le divertissement.

 Edmonton a mérité le surnom de « Ville des Champions » en raison des multiples championnats sportifs remportés par ses équipes professionnelles, comme les Edmonton Oilers (LNH) et les Edmonton Eskimos (LCF).

 Parcs de la Vallée de la Rivière : Edmonton possède le plus grand système de parcs urbains en Amérique du Nord, offrant plus de 7 400 hectares d'espaces verts. Les visiteurs peuvent profiter d'activités comme la randonnée, le vélo et les pique-niques tout en s'immergeant dans la beauté naturelle époustouflante de la ville.

 Edmonton est idéalement située pour observer les fascinantes aurores boréales pendant les mois d'hiver. La proximité de la ville du pôle Nord magnétique augmente les chances d'assister à ce phénomène naturel à couper le souffle.

 Ville du Soleil : Edmonton brille avec une moyenne de 2 299 heures d'ensoleillement annuel, avec des journées d'été s'étendant jusqu'à 17 heures de lumière naturelle.

La région d'Edmonton est le foyer de plus de 1,4 million de personnes qui composent une communauté diversifiée et vibrante. C'est un endroit où nous reconnaissons et célébrons nos différences, où nous sommes prêts à nous entraider et à nous accueillir à bras ouverts.

Ces faits amusants mettent en lumière les aspects diversifiés et vibrants d'Edmonton, mettant en valeur son amour pour les festivals, sa beauté naturelle, ses attractions uniques et le charme distinct de la ville. Edmonton offre vraiment quelque chose pour tout le monde, ce qui en fait un endroit fantastique à visiter ou à appeler chez soi.



## RECONNAISSANCE TERRITORIALE

**PRISMA** reconnaît respectueusement que l'Alberta est située sur les territoires traditionnels des Traités 4, 6, 7 et 8 – un lieu de rassemblement traditionnel pour les peuples autochtones divers, y compris les Cris, les Pieds-Noirs, les Métis, les Dénés, les Sioux Stoney-Nakoda, les Saulteaux, les Siksikas, les Pikunis, les Kainais, les Tsuut'ina, les Premières Nations Stoney-Nakoda et bien d'autres dont les histoires, les langues et les cultures continuent d'influencer notre communauté vibrante.



### Recherches : Comprendre les diagnostics psychiatriques à travers le prisme des génétiques rares.

Comprendre les diagnostics psychiatriques à travers le prisme des génétiques rares. Aucun enfant atteint d'autisme, ou d'autres conditions neurodéveloppementales, n'est identique, malgré le partage du même diagnostic clinique catégorique. Cette hétérogénéité clinique s'étend également à leur biologie sous-jacente, avec de nombreuses causes génétiques individuellement rares menant à ces présentations cliniques. En déplaçant le point de départ de nos études des personnes partageant un diagnostic tel que l'autisme (une approche « phénotype d'abord »), vers les personnes partageant une variante génétique rare augmentant le risque de ces troubles de santé mentale (une approche « génotype d'abord »), nous pourrions établir un lien plus clair entre la biologie et les diagnostics, et comprendre pourquoi certaines personnes avec une variante génétique à haut risque développent des symptômes cliniques tandis que d'autres ne le font pas, nous permettant d'identifier des opportunités pour des interventions en médecine de précision dès le début. À cette fin, nous étudierons les personnes ayant un morceau supplémentaire (duplication) ou manquant (délétion) de leur chromosome 17, à l'emplacement 17q12. Ces changements génétiques sont collectivement connus sous le nom de variants de nombre de copies 17q12 (CNV), et sont fortement associés à de multiples conditions de santé mentale, telles que les troubles du spectre autistique et la schizophrénie, et des conditions médicales, telles que les kystes rénaux et le diabète. Bien que l'association des CNV 17q12 avec le diagnostic psychiatrique catégorique ait été établie, nous ne connaissons pas encore son impact sur les traits neurocomportementaux dimensionnels, comment les comorbidités médicales diverses sont corrélées avec l'expression des phénotypes psychiatriques, comment la variation génétique commune de fond peut affecter l'expression des phénotypes médicaux et comportementaux associés, ou comment ceux-ci évoluent avec le temps.

## UNE EXPLORATION à travers le temps

En tant que premier titulaire de la Chaire de Recherche CASA en Santé Mentale des Enfants et des Adolescents, je suis impatient de travailler en collaboration avec notre communauté pour créer des programmes de pointe exploitant les avancées scientifiques de pointe pour soutenir la recherche, les soins cliniques et l'éducation au bénéfice des enfants en Alberta et au-delà. En accord avec l'objectif de CASA de fournir des services à tous les enfants, tout en étant conscient de la nécessité d'une approche ciblée pour obtenir une traction et développer une infrastructure qui pourra ensuite être étendue, notre travail se concentrera initialement sur l'une des populations ayant certains des besoins de santé mentale les plus aigus et significatifs : les enfants et les adolescents atteints de troubles du spectre autistique, ainsi que ceux ayant des défis intellectuels et développementaux.

### Soins cliniques : Intégrer la génomique et la médecine de précision pour la santé mentale des enfants.

En se concentrant sur l'autisme et les conditions neurodéveloppementales, les études de notre groupe PRISMA et de nos collaborateurs fournissent une base factuelle et une justification pour développer des services cliniques ciblés en médecine de précision pour la santé mentale des enfants, où l'information génomique sera un facteur clé dans le développement de recommandations de traitement au besoin. Dans le cadre de la Chaire de Recherche CASA, nous nous concentrerons sur le développement de voies cliniques uniques pour combler l'écart entre les recommandations professionnelles en matière de tests génétiques et leur adoption clinique. Nous le ferons en créant deux nouveaux services cliniques dans un modèle de consultation, en travaillant étroitement avec les cliniciens référents - Service de Conseil Génétique Psychiatrique et Service de Consultation en Psychiatrie Génomique.

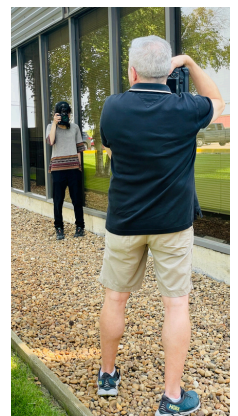


### Éducation : Améliorer les connaissances et l'expertise clinique en matière de génomique, d'autisme et d'autres conditions neurodéveloppementales

Nous travaillerons en étroite collaboration avec les dirigeants du Département de Psychiatrie, de la Division de Psychiatrie de l'Enfant et de l'Adolescent, et du Programme de Formation en Psychiatrie de l'Enfant et de l'Adolescent pour développer et mettre en œuvre un programme axé sur l'acquisition de connaissances et d'expertise dans le travail avec les enfants atteints d'autisme et d'autres conditions neurodéveloppementales. En plus de notre travail à travers la voie formelle de bourses susmentionnée, nous développerons également des interventions éducatives sur mesure autour du spectre autistique et des conditions neurodéveloppementales, et de la génétique, pour la communauté des médecins praticiens et des patients. Enfin, dans le cadre du comité des troubles du spectre autistique et des déficiences intellectuelles de l'Académie Américaine de Psychiatrie de l'Enfant et de l'Adolescent, nous avons rassemblé un réseau de sites de formation spécialisés dans les troubles du spectre autistique en Amérique du Nord, et offrons des opportunités de carrière et de réseautage pour les étudiants en médecine, les résidents et les boursiers qui choisissent de suivre cette voie.

### Communauté : Célébrer notre humanité partagée

À travers nos efforts communautaires, nous veillerons à ce que les voix de la communauté que nous servons soient entendues haut et fort lors de la définition des priorités en matière de recherche et de pratiques cliniques, et à ce qu'une relation de travail étroite soit maintenue lors de la poursuite de nos objectifs communs. Nous atteindrons ces objectifs de manière engageante et excitante en réunissant la science et les arts et en veillant à ce que nos communications et nos médias soient facilement accessibles et clairs. Nous sommes ravis d'apporter le prochain chapitre de notre campagne #whatyourthing avec Positive Exposure à Edmonton, dans le but de recadrer la manière dont les personnes atteintes de conditions neurodéveloppementales et génétiques sont représentées dans les médias, auprès du grand public et dans l'enseignement de la médecine alors que nous célébrons notre humanité partagée à travers des expositions de photographies et de vidéos mettant en lumière les intérêts uniques, les forces et l'humanité des participants



# PRISMA À LA MAISON



Mon premier voyage en Alberta a été extraordinaire. Ce fut un vrai plaisir. Je garderai en mémoire les grands axes routiers ouverts, le labyrinthe souterrain de la grotte Rat's Nest, les rencontres avec les élan sauvages, les ours noirs et les chèvres des montagnes, les sommets dramatiques et les lacs de glaciers enchanteurs de Banff et Jasper Parks, et l'orage de grêle inattendu ! Nous avons été très bien accueillis à Edmonton, une ville vibrante, branchée, délicieuse et incroyablement accueillante. Merci à tous ceux que nous avons rencontrés et qui ont rendu cela possible. Nous reviendrons bientôt. **Molly Goldman**

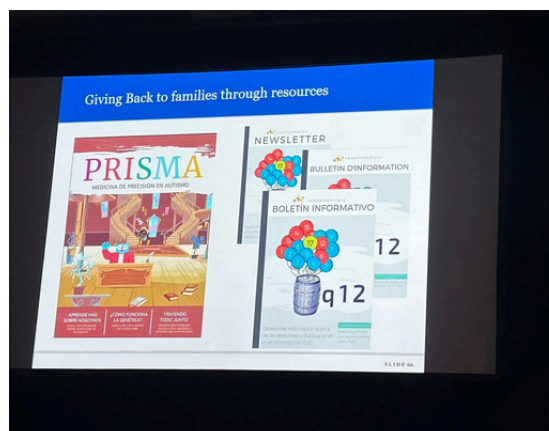
J'ai passé un voyage incroyable en Alberta ! J'ai été émerveillée par la beauté brute et sauvage des Rocheuses - les montagnes, les lacs d'un bleu turquoise, les glaciers et la faune sauvage. J'ai adoré mon séjour à Edmonton, quelle superbe ville ! Nous avons été accueillis si chaleureusement, et c'était vraiment un plaisir de rencontrer tant de personnes et d'en apprendre davantage sur le travail extraordinaire mené à l'Université de l'Alberta et dans la communauté. J'ai hâte de revenir. **Carrie Best**



# PRISMA AUTOUR DU MONDE



Nous avons été très occupés à travailler avec la Société internationale de génétique psychiatrique depuis notre dernier bulletin d'information ! Nous avons eu la merveilleuse opportunité de nous rendre au Congrès mondial de génétique psychiatrique à Florence, en Italie, pour partager notre travail sur les suppressions 15q13.3 et la galantamine, et ensuite, le Dr Daniel Moreno De Luca a été invité en tant que conférencier d'honneur pour clore le congrès à Montréal ! Nous avons eu l'incroyable opportunité de renforcer des collaborations et d'apprendre sur la recherche de pointe, tout en profitant de ces endroits très différents mais uniques !



En plus de nos voyages à Florence et à Montréal pour le Congrès mondial de génétique psychiatrique, nous avons également eu l'opportunité de visiter Toronto et New York pour les éditions 2022 et 2023 de l'Académie américaine de psychiatrie de l'enfant et de l'adolescent. Ici, nous avons eu le privilège de partager notre travail sur la mise en œuvre des tests génétiques de l'autisme dans une unité d'autisme pour patients hospitalisés, et de présenter notre collaboration #whatsyourthing avec Rick Guidotti et Positive Exposure dans le cadre du Forum Harris, l'un des événements les plus spéciaux de la réunion. Cela nous a également permis de rapprocher nos deux foyers, les États-Unis et le Canada, sous le parapluie de l'autisme alors que nous favorisons les collaborations entre les Académies américaine et canadienne de psychiatrie de l'enfant et de l'adolescent. De plus, les villes de New York et Toronto, à l'automne, sont tout simplement magnifiques !

Nous avons rencontré le Consortium latino-américain de génomique pour faire progresser la recherche en génétique psychiatrique dans les populations latino-américaines et faciliter les collaborations à l'échelle mondiale. Cela reflète l'engagement de PRISMA envers la communauté latino-américaine, et nous accordons la priorité aux documents en espagnol pour une meilleure communication et accessibilité. En savoir plus sur [www.latinamericangenomicsconsortium.org](http://www.latinamericangenomicsconsortium.org)

# Un parcours

## Axe sur l'autisme

La prévalence des troubles du spectre autistique (TSA) et des troubles du déficit de l'attention avec/sans hyperactivité (TDAH) augmente progressivement avec l'utilisation des services de santé mentale chez cette population en raison de la prévalence plus élevée des troubles psychiatriques concomitants. Cependant, l'accès à des soins de santé mentale appropriés et en temps opportun est limité. Bien que les défis liés à l'accès aux soins de santé mentale soient multifactoriels, un des facteurs est le manque de confort et de familiarité des cliniciens dans le traitement des individus atteints de TSA ou de TDAH, ce qui affecte leur compétence auto-perçue. Cette exposition limitée pendant la formation peut avoir un impact négatif sur la compétence des prestataires de soins et entraîner par la suite une hésitation à traiter cette population, ce qui peut entraîner un retard dans les soins ou une sélection incorrecte de traitements. Pour répondre aux besoins décrits ci-dessus et aider les futurs psychiatres pour enfants à développer des compétences plus approfondies dans l'évaluation, la compréhension et le traitement des patients atteints de TSA et de TDAH, nous avons créé un parcours de spécialisation en TSA/TDAH. Nous sommes ravis de présenter notre première diplômée, Julia Katz.

### **Pourriez-vous partager une courte biographie incluant votre parcours professionnel jusqu'à présent ?**

J'ai commencé à faire du bénévolat auprès de jeunes atteints de troubles du développement neurologique lorsque j'étais au lycée et j'ai immédiatement été frappée et captivée par leurs façons uniques de nouer des liens, ainsi que par leurs forces et les défis auxquels ils sont confrontés. En apprenant davantage sur l'autisme pendant mes études de premier cycle, j'ai décidé de faire carrière dans la santé mentale et d'aller à l'école de médecine pour devenir psychiatre. À chaque étape de ma formation, mes rencontres avec des personnes atteintes de troubles du développement neurologique (TDN) sont restées incroyablement enrichissantes et stimulantes. J'ai été attirée par la compréhension de la complexité de leur expérience vécue et des moyens de les soutenir, ainsi que leurs familles, dans leur parcours de vie. Au cours de ma résidence en psychiatrie pour adultes, je me suis intéressée à la thérapie et j'ai continué à travailler sur ces compétences pendant ma spécialisation en psychiatrie de l'enfant et de l'adolescent, avec l'espoir de les appliquer lors de ma pratique avec des personnes atteintes de TDN à ma sortie.

### **Qu'est-ce qui vous a intéressé dans le parcours axé sur l'autisme et dans le programme de spécialisation en psychiatrie de l'enfant et de l'adolescent à l'Université Brown ?**

Sachant que je voulais travailler avec des enfants atteints d'autisme et de TDN, je cherchais une spécialisation qui me permettrait d'approfondir mes connaissances dans le domaine et d'en apprendre davantage sur les divers facteurs qui contribuent à ce que les enfants atteints de TDN recherchent des soins en santé mentale, ainsi que sur les différents niveaux de soins et d'interventions dont nous disposons pour les aider. J'ai eu la chance d'être acceptée au programme de spécialisation de Brown, qui propose des services complets pour les enfants atteints d'autisme, notamment une pharmacothérapie et une thérapie en ambulatoire, un programme hospitalier partiel, un programme après l'école, une unité hospitalière ainsi que plusieurs foyers de groupe et placements scolaires. Pouvoir voir une si grande variété de présentations et de modalités de traitement m'a permis de mieux comprendre les défis auxquels sont confrontés les enfants atteints d'autisme et de TDN ainsi que leurs familles, et les moyens de les soutenir et de les aider à atteindre leurs objectifs. Le bénéfice supplémentaire de disposer de nombreux services est la disponibilité de nombreux prestataires de soins de santé mentale, des psychiatres aux psychologues en passant par le personnel de soutien, qui avaient des années d'expé-



*Plongez dans les expériences d'apprentissage, soyez curieux de vos patients, de leurs familles et de leur environnement et, surtout, permettez à vos patients d'être vos enseignants.*

nce de travail avec cette population. Tous avaient leur propre base de connaissances, expérience et approche unique et étaient passionnés par le fait de transmettre leurs connaissances et leur expertise.

### **Comment espérez-vous tirer parti de votre expertise croissante en autisme à l'avenir ?**

J'espère continuer à travailler avec des enfants et des adultes atteints d'autisme et de TDN, ainsi qu'avec leurs familles, dans une approche multidisciplinaire qui permettrait de relever les défis auxquels cette population est confrontée de manière plus globale, en tenant compte des facteurs environnementaux qui pourraient contribuer aux difficultés de santé mentale. De plus, j'espère continuer à apprendre et à contribuer à la littérature sur les interventions pharmacologiques et thérapeutiques qui sont utiles et bien étudiées pour cette population. Enfin, un aspect du travail avec cette population qui était évident tout au long de ma formation est l'accès limité aux soins de santé mentale en temps opportun, et j'espère continuer à travailler sur des moyens de rendre les soins plus accessibles en pensant de manière créative et en utilisant la technologie, ainsi qu'en me concentrant sur l'éducation et la formation de plus de prestataires de soins de santé mentale sur la manière de fournir des soins à cette population.

### **Par rapport à notre population de patients diversifiée et multilingue, pourriez-vous nous en dire un peu plus à propos des langues que vous parlez ?**

Je parle l'hébreu, le russe et l'anglais principalement grâce à mes origines familiales. L'un des premiers aspects qui m'ont attirée dans le travail avec les personnes atteintes d'autisme est la communication via la langue des signes américaine. Comment ces personnes nouent des connections avec les autres et avec le langage sous ses différentes formes joue également un rôle dans cela. Je suis intéressée à apprendre d'autres langues et jusqu'à présent, j'ai apprécié l'apprentissage et l'utilisation de la langue des signes américaine ainsi que l'exploration d'autres formes de communication avec mes patients atteints d'autisme.

**Si vous souhaitez en savoir plus sur notre parcours axé sur l'autisme dans le cadre de la spécialisation en psychiatrie de l'enfant et de l'adolescent à l'Université Brown, ainsi que sur notre tout nouveau programme clinique compact en autisme pour les psychiatres de l'enfant et de l'adolescent ici à l'Université de l'Alberta, consultez notre site web à l'adresse : [www.precisionmedicineinautism.org/education](http://www.precisionmedicineinautism.org/education).**

# DEMANDER À UN MÉDECIN

J'AI ENTENDU PARLER DES TESTS GÉNÉTIQUES POUR L'AUTISME, MAIS IL SEMBLE PEU CLAIR QUELS EN SONT LES AVANTAGES. COMMENT CES INFORMATIONS SERAIENT-ELLES UTILES POUR MON ENFANT ET POUR LES MÉDECINS ? S'AGIT-IL D'UNE AUTRE MANIÈRE DE DIAGNOSTIQUER L'AUTISME ?

C'est une excellente question. Nous savons que l'autisme a une composante génétique forte, et en fait, une cause génétique de l'autisme peut être détectée chez jusqu'à 40% des personnes ; ce pourcentage peut être encore plus élevé s'il existe d'autres diagnostics associés tels que l'incapacité intellectuelle ou les convulsions. Il existe de nombreuses raisons pour lesquelles les tests génétiques sont utiles pour l'autisme, mais avant d'en discuter, nous devrions souligner deux points importants :

- L'autisme est un diagnostic clinique, ce qui signifie qu'il est donné en fonction des observations des médecins lors d'une visite au cabinet, ou avec l'appui de tests psychologiques supplémentaires, tels que l'Échelle d'observation pour le diagnostic de l'autisme (ADOS). Cela signifie que les tests génétiques ne sont pas utilisés pour diagnostiquer l'autisme ; ils sont recommandés après que le diagnostic d'autisme a déjà été posé pour découvrir d'éventuelles causes.
- La décision d'effectuer des tests génétiques devrait être un processus conjoint avec votre équipe médicale, et la décision de procéder est entièrement entre les mains de chaque famille.

Il existe plusieurs tests génétiques différents, et pour l'autisme, ceux recommandés sont l'analyse chromosomique sur puce à ADN et le test de dépistage du X Fragile. Ces deux tests sont considérés comme la norme de soins pour les troubles du spectre autistique et sont recommandés par plusieurs sociétés professionnelles médicales, notamment l'Académie américaine de psychiatrie de l'enfant et de l'adolescent, l'Académie américaine de pédiatrie, et le Collège américain de génétique médicale et la Société américaine de génétique humaine conjointement, avec un soutien croissant pour les séquences d'exome comme test de premier choix.

L'analyse chromosomique sur puce à ADN recherche des morceaux manquants ou en surplus de matériel génétique à travers le génome, appelés délétions et duplications, ou également connus collectivement sous le nom de variants du nombre de copies (CNVs) ; Avec ces informations à l'esprit, voici quelques exemples des avantages potentiels que les tests génétiques peuvent apporter :

- Trouver une explication et une cause sous-jacente de l'autisme dans une famille donnée et mettre fin à l'odyssée diagnostique.
- Identifier le risque d'autres troubles comportementaux et médicaux associés à un changement génétique donné, tels que des anomalies cardiaques ou rénales, qui peuvent à leur tour avoir un impact sur la prise en charge clinique, y compris des investigations supplémentaires et le choix des médicaments.

- Obtenir des conseils en génétique et une évaluation des risques pour la planification familiale.
- Avoir une image plus claire des domaines de force et de vulnérabilité en fonction des informations provenant d'autres familles avec la même anomalie génétique et pouvoir accéder à des ressources médicales spécifiques.
- Se connecter avec des groupes de soutien et d'autres familles ayant le même variant génétique.
- Être éligible pour des essais cliniques ciblant les personnes avec un variant génétique spécifique. Tous les exemples ci-dessus englobent ce que nous appelons maintenant la médecine de précision – la capacité d'utiliser des informations individuelles précises pour une prise en charge clinique adaptée.

Après avoir souligné les avantages des tests génétiques ci-dessus, il convient également de mentionner que certaines familles choisissent de ne pas faire de tests génétiques. Certaines des raisons que ces familles citent comprennent le sentiment de culpabilité de potentiellement avoir transmis un variant génétique à leur enfant, le sentiment qu'il n'y a pas d'utilité clinique pour ces informations et que ce test ne changerait pas la prise en charge clinique de leur enfant (ou la leur), des raisons religieuses, des préoccupations éthiques, ou des préoccupations de confidentialité. Bien que bon nombre de ces raisons soient importantes, certaines d'entre elles sont basées sur des informations erronées ou sur une mauvaise compréhension du processus. Nous recommandons que la meilleure façon de procéder, que vous souhaitiez ou non faire des tests génétiques, soit d'avoir une discussion ouverte avec votre médecin d'abord pour prendre une décision éclairée.

N'oubliez pas, la décision de faire des tests génétiques vous appartient entièrement, à vous et à votre famille, et cela devrait être un processus conjoint avec votre médecin. Espérons que les informations ci-dessus pourront vous aider, vous et votre famille, à décider de ce qui vous convient le mieux !



**Nous sommes heureux d'ouvrir cette section à toutes les questions que vous pourriez avoir sur l'autisme, la génétique, les tests génétiques et la médecine de précision. Nous disposons d'un réseau exceptionnel de cliniciens disponibles pour y répondre ! Veuillez envoyer un courriel à [prisma@ualberta.ca](mailto:prisma@ualberta.ca), et dans la prochaine édition, nous choisirons une question à laquelle répondre.**

# Chroniques du génie génétique

## Le Syndrome de la Délétion 22q11.2

est un trouble causé lorsqu'une petite partie du chromosome 22 est absente. Le terme syndrome de la délétion **22q11.2** regroupe des termes autrefois considérés comme des conditions distinctes, notamment :

LE SYNDROME  
DE DIGEORGE

LE SYNDROME  
VÉLOCARDIOFACIAL

L'ANOMALIE  
CONOTRONCALE

ILS FAISAIENT TOUS PARTIE D'UN SEUL SYNDROME AVEC DE NOMBREUX SIGNES ET SYMPTÔMES POSSIBLES.



LE SYNDROME DE LA DÉLÉTION 22Q11.2 AFFECTE ENVIRON

**1 SUR 4000** PERSONNE

## LES SIGNES ET SYMPTÔMES

peuvent varier en type et en gravité, selon les systèmes corporels affectés et la gravité des anomalies. Certains signes et symptômes peuvent être apparents à la naissance, mais d'autres peuvent n'apparaître que plus tard dans la petite enfance ou l'enfance.



Malformations  
cardiaques



Infections  
fréquentes



Certains  
traits du visage



Difficultés au  
niveau de  
l'alimentation



Problèmes  
de palais



Retard de parole,  
parole nasillarde



Retards de  
croissance



Faible tonus  
musculaire



Retards de  
développement



Retards ou  
handicaps  
d'apprentissage



Troubles de santé  
mentale comme l'autisme  
et la schizophrénie



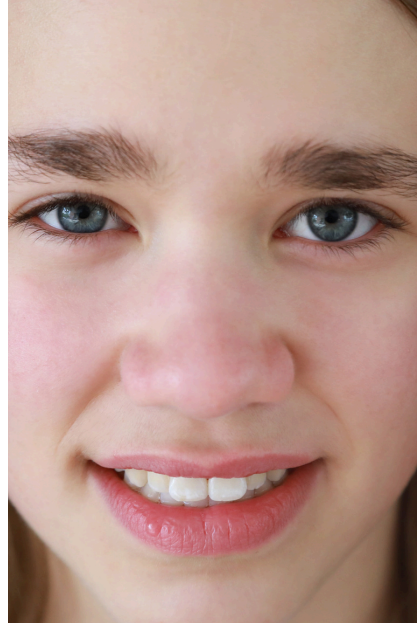
Troubles  
respiratoires



Chaque personne possède deux copies du chromosome 22, chaque copie héritée de chaque parent.



- L'héritage du syndrome de la délétion 22q11.2 est considéré comme dominant autosomique car une délétion dans une seule copie du chromosome 22 dans chaque cellule est suffisante pour provoquer la condition. Une copie du chromosome 22 est privée d'un segment contenant environ 30 à 40 gènes. Beaucoup de ces gènes n'ont pas été clairement identifiés et ne sont pas bien compris
- La délétion se produit le plus souvent comme un événement aléatoire lors de la formation des cellules reproductrices (ovules ou spermatozoïdes) ou au cours du développement fœtal précoce.
- Les personnes touchées ont généralement aucun antécédent du trouble dans leur famille, bien qu'ils puissent transmettre la condition à leurs enfants. Dans environ 10 % des cas, une personne atteinte de cette condition hérite de la délétion du chromosome 22 d'un parent. Dans les cas hérédités, d'autres membres de la famille peuvent également être affectés.



# Quelle est votre passion ?

## ÉVÉNEMENTS COMMUNAUTAIRES

*Notre équipe croit fermement qu'en s'immergeant dans la communauté et en tissant des liens plus profonds, nous pouvons favoriser une communication plus forte, un véritable souci des uns et des autres et une profonde appréciation de la belle diversité des perspectives. Cet effort collectif contribuera sans aucun doute à améliorer les résultats globaux en matière de santé pour chacun d'entre nous. Nous sommes impatients de nous embarquer ensemble dans ce voyage excitant !*

En collaboration avec le photographe Rick Guidotti et l'équipe de Positive Exposure, nous avons récemment organisé une exposition inspirante à la Faculté de médecine de Brown. L'exposition, intitulée « Célébrer notre humanité partagée », visait à mettre en lumière les intérêts uniques, les forces et l'humanité inhérente des participants locaux. C'était une véritable célébration de la diversité et de l'inclusion.

Le vernissage de l'exposition d'art a été un événement réconfortant qui a réuni des familles. Elles se sont rassemblées pour honorer cette exposition monumentale et partager la joie de reconnaître la beauté en chacun. En plus de l'exposition physique, nous avons également proposé des expositions numériques qui fournissaient des informations supplémentaires sur la vie des individus présentés dans l'exposition.

Vu le succès de cette initiative, nous avons entrepris une autre aventure passionnante en partenariat avec Positive Exposure. Dans le cadre de leur série vidéo Faces Redefining the Art of Medical Education (FRAME), nous avons mené des entretiens avec plusieurs jeunes adultes du spectre autistique et leurs familles. L'objectif était d'éduquer les professionnels de la santé sur les questions de santé mentale et de remodeler la représentation des personnes atteintes de troubles neurodéveloppementaux et génétiques dans l'éducation médicale. Nous croyons qu'en promouvant une approche plus inclusive et empathique, nous pouvons améliorer le bien-être global de notre communauté.

Nous tenons à exprimer notre sincère gratitude à tous ceux d'entre vous qui ont participé à ces événements et soutenu notre mission. Votre implication a été cruciale pour créer un changement positif et



promouvoir la compréhension. Maintenant, alors que nous nous lançons dans une nouvelle aventure au Canada, spécifiquement en Alberta, nous sommes ravis d'établir des connections avec les communautés locales là-bas.

Alors que nous nous installons dans notre nouvel environnement, nous vous invitons cordialement à partager avec nous les activités passionnantes se déroulant à Edmonton et dans ses environs. Nous sommes impatients de participer et de contribuer à ces événements, car nous croyons fermement au pouvoir de la collaboration et de l'engagement communautaire.

Merci encore une fois pour votre soutien indéfectible. Ensemble, nous pouvons continuer à changer les choses et à construire une société plus inclusive et compréhensive.



**« Si vous avez manqué l'événement, ne vous inquiétez pas ! Vous pouvez toujours en faire partie en visitant [www.precisionmedicineinautism.org/positiveexposure](http://www.precisionmedicineinautism.org/positiveexposure). »**

# X FRAGIL

Karen est une mère de trois enfants atteints du syndrome du X fragile, un trouble génétique rare qui affecte l'apprentissage et le développement. Elle est également chercheuse et vient de terminer sa maîtrise en sciences en pédiatrie, en se concentrant sur les stratégies cognitives que les parents utilisent pour réussir les moments de parentalité avec leurs enfants.

Noah, l'aîné de Karen, a 21 ans et il présente une mutation complète du syndrome du X fragile. Il est passionné de sports et possède une collection de maillots de sport qu'il affiche fièrement sur son mur.

Karen dit que ces maillots sont plus que de simples vêtements, « Ils constituent une forme de communication, et c'est sa manière à lui de s'engager avec la communauté qui l'entoure », dit-elle.

L'amour de Noah pour le sport l'a amené à rejoindre un programme de hockey dans sa ville natale de Calgary, en Alberta, où il a fait une différence et trouvé un sentiment d'appartenance. Karen dit que l'implication de Noah dans le hockey a amélioré ses compétences sociales, son estime de soi et son bien-être.

« Il a l'impression d'appartenir à quelque part ; ce sentiment d'appartenance a conduit à une croissance et un développement inimaginable. C'est similaire aux stratégies que j'ai identifiées dans ma thèse à travers le Programme d'Apprentissage des Médecins (PLP).

On m'a donné une plateforme pour traduire ces stratégies parentales en outils d'engagement pour vraiment identifier ces forces et atouts disponibles avec tous les champions autour de vous, et vraiment améliorer les soins pendant que nous attendons que des traitements ciblés arrivent », dit-elle.

Les deux autres enfants de Karen, Sydney et Ty, ont également le syndrome du X fragile, mais avec différents degrés de gravité. Sydney, 17 ans, a la mutation complète, tandis que Ty, 16 ans, est mosaïque, ce qui signifie qu'il a un mélange de cellules avec et sans le changement génétique. Karen dit que chacun de ses enfants porte ses propres défis et succès, et qu'elle essaie de se concentrer sur les aspects positifs de leur développement. Elle dit que le parcours de sa famille avec le syndrome du X fragile a façonné leur vie de nombreuses façons, et qu'elle espère partager ses idées et expériences avec d'autres parents et professionnels qui travaillent avec des maladies rares.

« Personnellement, c'est de s'engager dans la communauté avec Noah et mes autres enfants qui renforce vraiment cette capacité à appartenir quelque part », dit-elle. Le projet de recherche de Karen faisait partie du Programme d'Apprentissage des Médecins, une collaboration entre l'Université de l'Alberta et l'Association Médicale de l'Alberta qui vise à améliorer la qualité et les résultats

des soins de santé. Sa thèse s'intitulait « Aperçus des moments de parentalité réussis : Capturer l'expertise dans le syndrome du X fragile pour atteindre les meilleurs résultats de santé possibles dans les troubles rares ». Elle dit qu'elle prévoit de poursuivre son travail dans ce domaine et de plaider pour un soutien et une sensibilisation accrue pour les familles touchées par le syndrome du X fragile.

Karen dit que le parcours de sa famille avec le syndrome du X fragile a commencé lorsque Noah avait trois ans et demi et qu'ils ont reçu le diagnostic, ce qui était inattendu et inconnu pour eux. Elle dit qu'ils ont dû faire face à beaucoup d'émotions négatives et d'incertitudes sur l'avenir, mais qu'ils ont également appris à apprécier leurs enfants pour ce qu'ils sont et non pour ce qu'ils sont censés être. « Après tant d'années, cela m'a aidé à réaliser que ce n'est pas tout sur la création d'un enfant que je suppose être typique, mais vraiment d'analyser qui sont ces enfants et, vous savez, ce qui les anime et vraiment profiter de cela pour voir où les choses vont », dit-elle.



Karen dit que l'un des facteurs les plus importants de leur vie a été le rôle de la communauté, qui leur a fourni un soutien, des opportunités et une acceptation. Elle dit qu'ils ont rencontré de nombreuses personnes en chemin qui les ont aidés de différentes manières, des enseignants qui ont remarqué le potentiel et les défis de Noah, aux entraîneurs qui l'ont accueilli dans leurs équipes, aux employeurs qui lui ont offert un emploi au Saddledome, une arène sportive à Calgary.

« Ils nous ont donné un espace où il se sent comme chez lui et il est simplement devenu la personne qu'il veut être, et on lui a offert un emploi au Saddledome et ce n'est pas parce qu'une maman appelle et dit Salut, j'ai un enfant avec des besoins spéciaux qui adore le hockey, pouvez-vous lui donner un emploi ?



# AILLEURS DANS LE MONDE



a? C'était Calgary Sports and Entertainment qui a approché SuperHEROS Hockey voulant offrir des opportunités d'emploi aux joueurs qui aiment le hockey et veulent faire partie de leur équipe. Cela lui a donné un endroit pour être quelqu'un qui impacte les autres et pas seulement les autres qui l'impactent », dit-elle.

Karen dit qu'elle est reconnaissante envers la communauté qui a accueilli sa famille et qu'elle espère redonner en partageant son histoire et ses recherches avec d'autres qui pourraient en bénéficier. Elle dit qu'elle veut sensibiliser le public et faire comprendre le syndrome du X fragile et le potentiel des personnes atteintes de cette condition.

« Quand on regarde au-delà du diagnostic, c'est incroyable ce qui se passe ! », dit-elle.

En réfléchissant à un lien unique entre ses enfants, qui ont tous le syndrome du X fragile mais avec différents niveaux d'expression, Karen dit que ses enfants s'aiment, se soutiennent et s'encouragent mutuellement, et qu'ils ont un sens de ce dont l'autre a besoin et comment lui offrir. Elle dit qu'elle ne pense pas que leur famille soit unique à cet égard, mais qu'ils sont très proches et solidaires les uns des autres.

En tant que présidente de la Fondation du X fragile du Canada, Karen dit qu'elle veut sensibiliser et informer les gens sur le syndrome du X fragile partout au Canada, et favoriser la collaboration et la confiance entre les chercheurs, les cliniciens et les familles. Les conférences familiales qu'elle a organisées en Alberta, avec des nombres de participants impressionnants et un impact positif, ont réuni la communauté et mis en évidence des relations réciproques bénéfiques entre ces groupes. Karen croit qu'ils peuvent beaucoup apprendre les uns des autres. Elle dit qu'elle espère changer la narration en se concentrant sur les défis et les déficits du syndrome du X fragile pour mettre en avant les forces et le potentiel des personnes atteintes de cette condition.

La recherche de Karen met en évidence l'expertise et la charge que les parents développent en s'occupant de leurs enfants atteints de maladies rares, et qu'il est important pour eux de prendre soin d'eux-mêmes et de trouver des champions qui peuvent les soutenir.

« Un champion est quelqu'un qui n'attend rien en retour... Les champions que nous avons eus dans notre vie n'attendent rien en retour

et ils sont si importants dans la vie de nos enfants, dans ma vie et dans celle de mon mari, et dans la relation entre mon mari et nous, que sans eux, nous ne serions pas là où nous sommes parce que nous ne pouvons pas le faire seuls et il est si important d'être quelqu'un pour inspirer une participation active et significative à la vie parce qu'à la fin, c'est ce que tout le monde veut. Ils veulent juste ressentir qu'ils ont leur place quelque part ».

L'histoire de Karen est un exemple inspirant de comment l'amour, la curiosité et la résilience d'un parent peuvent conduire à des résultats positifs pour sa famille et sa communauté. Elle espère qu'en partageant ses expériences et sa recherche, elle peut aider d'autres familles vivant avec le syndrome du X fragile et d'autres maladies rares à trouver leurs propres forces et champions. Elle espère également qu'en sensibilisant et en faisant comprendre le syndrome du X fragile, elle peut contribuer à l'avancement de la recherche et des soins pour cette condition.

Les enfants de Karen partagent ce qu'ils aimeraient que les gens sachent sur le syndrome du X fragile :

« Il faut aider les gens, comme les enfants et les médecins, les aider comme le font ma mère et moi. Il faut être heureux et profiter de la vie » **Noah (age 21)**

« Je ne me concentre pas vraiment sur le syndrome du X fragile. Mon arthrite est plus importante pour moi et c'est plus à quoi je pense. Mais si je devais partager, je dirais que pour aider les personnes atteintes du syndrome du X fragile, il faut savoir qu'ils apprennent différemment. Il faut écouter et être patient... Je dirais de ne pas avoir peur de demander de l'aide, d'obtenir de l'aide, de trouver ce qui fonctionne pour vous, et de ne pas abandonner et croire en vous-même » **Sydney (age 17)**

« Quand on a le syndrome du X fragile et qu'on est à l'école ou en classe et qu'on apprend et qu'il est difficile de se concentrer, il faut avoir une bonne attitude en classe » **Ty (age 16)**

# FRAME

REDÉFINIT L'ART DE L'ÉDUCATION MÉDICALE



Nous avons le privilège d'entendre la maman de Pedro et Julian parler de leur histoire en tant que famille, de ce qui les motive, et de leur participation au film FRAMES.

**Pouvez-vous partager quelques réflexions sur la participation de votre famille à la réalisation du film FRAMES : Autism: The Life Behind the Word ?** Les garçons étaient vraiment excités. Julián l'étant lui-même, je ne pense pas qu'il comprenne vraiment ce qui se passe et quel est le but. En même temps, être entouré de personnes qui sont solidaires et qui font quelque chose avec un but, je pense que les enfants peuvent le ressentir. Toutes les choses ne doivent pas être comprises mais certaines doivent juste procurer du bien-être. Je pense que Julián était à l'aise. Il avait l'air heureux de le faire.

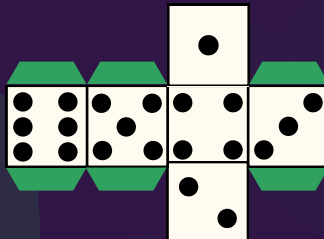
**Quelle a été l'expérience de Pedro en tant que frère d'une personne diagnostiquée avec un TSA (trouble du spectre autistique) ?** Je pense que, pour Pedro, d'en faire partie, parce qu'il est un élément clé de tout le processus de la vie de Julián, était incroyable. J'apprécie aussi cela parce que parfois, une des choses que nous oublions est les frères et sœurs et combien cela peut être tout aussi difficile pour eux. M'assurer que Pedro se sente apprécié par tout le monde et le voir si fier de dire combien il se sent d'aider Julián (et combien il est là pour lui). Il y a une phrase que Pedro a dit qui m'a marqué pour toujours. « Quand il m'appelle par mon nom, je suis sûr d'être là pour lui » et à chaque fois que je les vois ensemble, je pense « Wow, c'est vrai ». J'apprécie qu'ils soient toujours ensemble mais à quel point cela signifie quelque chose pour Pedro, c'est incroyable.

**Pedro a-t-il des moyens de bâtir des connections avec d'autres frères et sœurs ?** J'aimerais avoir dans le futur un moyen pour Pedro de se connecter avec d'autres frères et sœurs qui ont des frères et sœurs sur le spectre. Nous participons à beaucoup d'activités avec des familles ayant des besoins spéciaux mais rien de spécifique aux frères et sœurs d'enfants sur le spectre.

**Quelles sont vos pensées sur d'autres moyens de soutenir les familles ?** Je pense que ces vidéos sont [destinées] davantage aux professionnels de la santé. Les rendre disponibles pour le grand public en général et pour les communautés afin de comprendre ce que c'est que d'être sur le spectre et ce que c'est pour les membres de la famille... Je pense que cela peut sensibiliser et créer plus de gentillesse autour des différentes incapacités. Les types de personnes que j'ai à l'esprit sont les enseignants et la communauté scolaire. Je pense spécifiquement à Pedro. Julian obtient toute l'aide dont il a besoin à l'école, et je veille à défendre ses besoins. [Cependant], pouvez-vous imaginer ce que c'est que de quitter la maison après avoir vu votre frère faire preuve de dysrégulation émotionnelle et être censé avoir les mêmes réalisations qu'un qui est parti de chez lui dans un environnement calme et agréable ? J'imagine que c'est un peu plus difficile pour ceux qui vivent ce genre de choses quand ils quittent la maison et qu'ils doivent encore combler les mêmes attentes que les autres enfants. La quantité de régulation que Pedro doit traverser tout au long de la journée ou même la nuit est beaucoup et j'essaie toujours de dire à Pedro que c'est ok pour lui d'être solidaire avec Julian et pour lui d'avoir de l'espace pour lui-même et d'avoir un espace sûr pour parler de ses sentiments et se sentir submergé sans se sentir coupable de ressentir cela.

"VOUS POUVEZ CONSULTER LA VIDÉO À [WWW.VIMEO.COM/836557272/EC5A200D8A](http://WWW.VIMEO.COM/836557272/EC5A200D8A)

# SERPENTS ET GÉNOMES



DINA a besoin de votre aide pour trouver Bo !  
Lancez le dé pour l'aider à avancer sur ce chemin - elle ira plus vite en grimpant les génomes, mais attention, elle pourrait reculer si elle atterrit sur un serpent !



MÉDECINE DE PRÉCISION DANS L'AUTISME - PROGRAMME DE RECHERCHE

# ÉTUDE PRISMA

Notre étude de recherche « Une approche génomique de la médecine de précision pour l'autisme et les troubles du neurodéveloppement » recrute des enfants et des adultes ayant subi un test génétique diagnostique révélant une délétion ou une duplication sur le chromosome 17q12 pour comprendre comment la génétique peut influencer leur santé. L'étude durera environ 6 heures et comprendra la collecte d'informations sur la condition de santé et le remplissage de questionnaires et d'évaluations en ligne.

Pour participer, veuillez contacter le Dr Daniel Moreno De Luca ou le personnel de recherche de PRISMA au +1 780 492 4467 ou à l'adresse courriel : [prisma@ualberta.ca](mailto:prisma@ualberta.ca)



REB ID (Pro00129967) - DATE: August 29, 2023