

# PRISMA

MÉDECINE DE PRÉCISION POUR L'AUTISME



## EN SAVOIR PLUS SUR NOUS

Rencontrez les membres de notre groupe de recherche PRISMA

## COMMENT FONCTIONNE LA GÉNÉTIQUE ?

Rencontrez Bo & Dina, qui nous expliqueront

## RÉUNIR TOUT CELA

La recherche, les soins cliniques, l'éducation et les efforts communautaires sous un même toit

## POURQUOI PRISMA

Les prismes sont des objets merveilleux ; une pièce de verre simple mais élégante qui peut prendre un seul faisceau de lumière et le transformer en un beau spectre de couleurs, qui peut 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 cherchons à comprendre les forces et les défis uniques des personnes atteintes d'autisme ou d'autres conditions neurodéveloppementales dans le contexte des divers changements 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 nous concentrons sur la création d'une stratégie globale pour améliorer les soins de santé pour les personnes atteintes de troubles psychiatriques découlant de troubles génomiques rares. De plus, cela met en évidence l'attention que nous portons à la diversité, car « prisma » signifie prisme en espagnol !

# Bienvenu

## au groupe de recherche PRISMA

C'est un plaisir pour nous de partager avec vous notre premier **bulletin d'information PRISMA** ! En dépit des défis rencontrés, l'année dernière nous a offert l'opportunité de faire croître plusieurs de nos efforts au sein de PRISMA, dont vous découvrirez les détails ici.

Parmi les bonnes nouvelles, nous avons reçu une importante subvention de l'Institut national de la santé mentale (NIMH) pour étudier la santé mentale et physique de personnes présentant une modification génétique rare spécifique, les variants du nombre de copies 17q12 (CNV), et comprendre comment d'autres facteurs génétiques peuvent influencer les caractéristiques cliniques. Du côté clinique, nous avons agrandi notre service de consultation en psychiatrie génomique, où nous offrons des soins cliniques aux personnes atteintes de troubles de santé mentale résultant de modifications génétiques rares, et créé un nouveau service de conseil génétique pour rendre les tests génétiques cliniques disponibles aux familles qui en ont besoin. Nous avons également lancé un projet clinique où nous proposons des tests génétiques de base (puce à ADN chromosomique et test du X Fragile) à tous les patients actuellement hospitalisés dans l'unité autisme de l'hôpital Bradley. Nous avons continué à développer des matériaux éducatifs pour les médecins en formation et les familles sur la pertinence de la génétique en psychiatrie, et avons lancé un nouveau parcours axé sur l'autisme dans le cadre du programme de formation en psychiatrie de l'enfant et de l'adolescent à l'université Brown

En plus et surtout, nous avons pu continuer à renforcer notre relation avec les familles que nous servons dans la recherche et les

*"Le Dr Moreno De Luca est également musicien et il a récemment sorti une chanson inspirée de son expérience de rencontre avec des personnes atteintes d'autisme ! La chanson s'intitule Outer Space - Cliquez [ici](#) pour écouter la chanson*

soins cliniques, recueillant des informations clés sur leurs priorités et travaillant ensemble pour nous assurer que leurs intérêts et leurs besoins sont bien représentés dans tous nos efforts.

J'espère que vous apprécierez autant la lecture de ce bulletin d'information que nous avons pris plaisir à la créer. En tant que directeur du groupe PRISMA, je vous remercie de travailler avec nous sur ce chemin.



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





**Carrie Best**  
Chef de projet



**Jack Biedermann**  
Assistant de recherche



**Bo & Dina**  
Enseignants et propriétaires  
Bibliothèque de vie Prisma



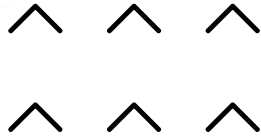
**Molly Goldman**  
Conseiller en génétique



**Julia Katz**  
Bourse de recherche en psychiatrie de  
l'enfant et de l'adolescent, volet autisme



**Daniel Moreno De Luca**  
Directeur et chercheur principal  
Psychiatrie de l'enfant et de l'adolescent



# Découvrez notre équipe

Nous sommes très heureux de vous présenter les membres de notre groupe de recherche PRISMA, y compris les nouveaux arrivants !

**Jack Biedermann** est notre assistant de recherche, dont le rôle principal est de soutenir les familles dans le recrutement, l'inscription et l'évaluation de nos études de recherche, et d'aider à créer et à maintenir la base de données PRISMA. Il est diplômé de l'Université Tufts où il a obtenu un BA en psychologie.

**Carrie Best** est notre coordinatrice de recherche. Elle est titulaire d'une maîtrise en Santé Publique en Comportement de Santé et Education à la Santé de la School of Public Health de l'Université du Michigan, ainsi que de diplômes de premier cycle en sociologie et en musique

**Julia Katz** est actuellement une boursière en psychiatrie de l'enfant et de l'adolescent à Brown et est notre première boursière du parcours axé sur l'autisme. Elle a obtenu son diplôme de médecine à l'École de médecine de l'Université de Caroline du Nord à Chapel Hill et a terminé sa résidence en psychiatrie à la Icahn School of Medicine à Mount Sinai à New York. Ses intérêts cliniques et de recherche incluent les troubles du développement et les troubles du spectre autistique. Julia parle 3 langues (anglais, hébreu, russe) and a little bit of ASL.

**Molly Goldman** est notre conseillère génétique certifiée avec une expérience dans divers environnements cliniques et de recherche. En gérant la clinique de conseil génétique et en fournissant des conseils pré et post-test aux familles ayant des enfants atteints d'autisme et de maladies du neurodéveloppement, Molly espère étendre la disponibilité et l'accès aux tests génétiques médicalement recommandés. Son rôle s'étend en tant que membre de l'équipe de recherche PRISMA pour assurer que les meilleurs soins soient dispensés à chacune des familles participantes.

**Daniel Moreno De Luca** est un médecin et un scientifique spécialisé en psychiatrie de l'enfant, de l'adolescent et de l'adulte, avec une formation avancée en neurogénétique. Il partage son temps entre les soins cliniques, où il voit des personnes atteintes de troubles du spectre autistique, de troubles bipolaires, de schizophrénie ou d'autres besoins de santé mentale qui ont également une cause génétique sous-jacente, et la recherche sur les causes génétiques rares de troubles de santé mentale et sur la façon dont nous pouvons utiliser ces informations pour fournir des recommandations cliniques plus spécifiques.

Enfin, **Bo et Dina** gèrent la Bibliothèque de la vie de PRISMA, que vous pouvez visiter sur notre site Web ci-dessous. Bo aime réparer les choses et collectionner les vieilles horloges, tandis que Dina aime apprendre tout sur les dinosaures et adore découvrir de nouvelles choses dans les livres.

Le rôle de ces deux nouveaux membres est de nous aider à en apprendre davantage sur la génétique et les tests génétiques dans le contexte des troubles du spectre autistique de manière ludique. Leur participation à notre groupe fait partie d'une stratégie de mise en œuvre importante utilisant les médias pour créer un pont entre la communauté et la science afin que les familles disposent d'informations facilement accessibles, à livrer à des enfants et des adultes de manière ludique et accessible. Nous espérons que ces matériaux seront utilisés pour entamer une conversation avec les cliniciens et permettre aux familles de participer activement à leurs soins de santé en ce qui concerne la génomique.

Nous avons également la chance de compter sur des apparitions d'invités clés qui rendent tout cela possible, notamment **Silvana Guerrero**, notre experte en marketing qui est chargée de développer ce bulletin d'information, notre site Web et nos brochures, et **Manuel García, Wilson Cáceres** et **Juan Fernando Arango**, qui nous ont aidés à créer la vidéo où vous rencontrerez Bo et Dina.

Nous remercions l'équipe **PRISMA** et surtout les familles qui rendent ces projets possibles et nous aident à faire progresser les stratégies de médecine de précision pour les troubles du spectre autistique et autres conditions neuropsychiatriques.

# PRISMA SPOTLIGHT

Dans notre première édition du bulletin d'information PRISMA, Daniel Moreno De Luca, directeur et investigateur principal chez PRISMA, partage plus d'informations sur la recherche menée chez PRISMA. Il nous présente sa vision et son travail pour la communauté 17q12 au cours des sept dernières années et dans l'avenir. Pour en savoir plus sur le 17q12 et accéder à des ressources supplémentaires, visitez notre site Web : [precisionmedicineinautism.org/17q12-cnvs](http://precisionmedicineinautism.org/17q12-cnvs)

## Comment êtes-vous devenu intéressé par les syndromes 17q12 ?

Je suis devenu intéressé par les CNV (variants du nombre de copies) de 17q12 lorsque j'étais au post-doctorat en neurogénétique à l'Université Emory, lorsque nous avons commencé à constater que certaines personnes atteintes d'autisme ou de troubles du développement envoyées pour des tests génétiques cliniques étaient diagnostiquées avec une délétion ou une duplication 17q12. Jusqu'alors, ces diagnostics de santé mentale n'avaient pas été décrits précédemment chez les personnes présentant des CNV 17q12. En lançant une vaste étude internationale qui a compris plus de 70 000 personnes dans le monde entier, nous avons pu montrer que les délétions 17q12 augmentaient le risque d'autisme et de schizophrénie. J'ai eu le plaisir de rencontrer plusieurs familles avec des CNV de 17q12, et c'est cet aspect gratifiant de la recherche qui m'a le plus intéressé dans le choix de travailler à la compréhension des conséquences cliniques de ce changement génétique rare ; je suis très très reconnaissant pour les histoires de vie qu'on a partagé avec moi, de pouvoir en apprendre davantage, et pour les liens durables que nous avons tissés avec un groupe de familles qui se sont maintenant épanouies et développées pour former la Fondation 17q12.

## 17q12 FOUNDATION

La Fondation 17q12 est née du groupe qui a initialement été organisé par le Geisinger Health System pour leur étude de recherche. Lors de la conférence familiale à Chicago en 2017, un groupe de parents et un conseiller en génétique ont décidé qu'il était temps pour nous de nous lancer dans le voyage vers la création d'une organisation à but non lucratif indépendante dédiée entièrement à sensibiliser et à stimuler la recherche pour les deux types de délétions et duplications. Pour plus d'informations, visitez leur site Web [www.chromol17q12.org/](http://www.chromol17q12.org/)



## RECHERCHE

### Sur quoi votre projet de recherche se penche-t-il, spécifiquement par rapport au 17q12 ?

Chez PRISMA, notre groupe de recherche à Bradley Hospital et à l'Université Brown, nous concentrons nos efforts sur la compréhension de la « feuille de route » mentale et médicale associée aux CNV 17q12, ainsi que sur d'autres facteurs génétiques de fond qui peuvent influencer si une personne avec une CNV 17q12 développe l'une des caractéristiques cliniques qui ont été décrites précédemment dans cette population.

Nous voulons particulièrement nous concentrer sur le passage à des diagnostics comportementaux et médicaux « à haute résolution » - par exemple, comprendre non seulement à quelle fréquence un diagnostic comme le trouble du spectre autistique se produit chez les personnes atteintes de délétions 17q12, mais surtout, comment les personnes avec des CNV 17q12 se comportent sur l'échelle de fonctionnement social indépendamment du fait qu'elles répondent aux critères pour un diagnostic d'autisme. De même, nous voulons comprendre à quelle fréquence un diagnostic comme le diabète se produit, mais surtout, où se situent les valeurs de sucre dans le sang au fil du temps pour les personnes avec des CNV 17q12 indépendamment du fait qu'elles aient un diagnostic de diabète. Cela nous permettra finalement de passer d'un diagnostic binaire, où une affection clinique est présente ou absente, à une compréhension nuancée de ces domaines cliniques qui nous renseignent sur les points forts et les défis des personnes. Un exemple simple mais utile consisterait à comparer cela à la cuisson de l'eau pour une bonne tasse de thé ; en passant de la question de savoir si l'eau bout à un moment donné (comme un diagnostic clinique binaire), à connaître la température réelle de l'eau (traits quantitatifs et continus « à haute résolution » tels que la sociabilité ou les niveaux de sucre dans le sang). Enfin, nous voulons connaître les facteurs génétiques dans le reste du génome qui peuvent contribuer au développement de ces diagnostics, même s'ils ont tous une CNV 17q12. En reprenant notre exemple d'eau bouillante, nous voulons comprendre pourquoi l'eau bout plus facilement dans certaines conditions comme l'altitude élevée au-dessus du niveau de la mer (facteurs génétiques de fond, dans notre analogie), même si nous avons la même température pour tous (CNV 17q12 dans cet exemple).



## COMMUNITY

### Comment votre projet de recherche bénéficiera-t-il à la communauté 17q12 ?

Notre espoir est qu'en comprenant les domaines de forces cliniques et les défis en matière de santé mentale et d'autres diagnostics médicaux, ainsi que leurs influences génétiques supplémentaires chez les personnes atteintes de CNV 17q12, nous serons mieux à même de personnaliser le traitement pour ceux qui en ont besoin, un exemple typique de ce que nous appelons la médecine de précision. En fait, nous avons créé le service de consultation en psychiatrie génomique à Bradley Hospital et à l'Université Brown où nous voyons des personnes atteintes de problèmes de santé mentale qui ont subi des tests génétiques personnes atteintes de

problèmes de santé mentale qui ont subi des tests génétiques révélant une cause génétique de leur état (y compris les CNV 17q12 et d'autres changements génétiques) pour fournir des recommandations cliniques exploitables basées sur ces informations génétiques. Plus nous en apprenons avec des études comme celle que nous menons, plus nous pourrions transmettre des connaissances et une aide médicale spécifiques aux familles à l'avenir ! Si vous ou l'un de vos proches avez un CNV 17q12 et souhaitez en savoir plus, n'hésitez pas à nous contacter à notre [adresse courriel \[prisma@lifespan.org\]\(mailto:prisma@lifespan.org\)](mailto:adresse.courriel@prisma@lifespan.org)

## Conférence 17q12 2019

Nous ne pouvons pas croire que cela fait déjà 3 ans depuis que nous avons eu le plaisir d'organiser la dernière Réunion internationale des familles avec CNV 17q12 ! C'était un plaisir de discuter directement avec les familles, de partager les résultats de nos études en cours, de réunir des cliniciens experts, des chercheurs et des défenseurs de la communauté, et d'entendre directement les priorités des familles 17q12, tout en profitant de l'été en Nouvelle-Angleterre. Nous avons hâte de poursuivre ces connexions et de célébrer la différence en tant qu'équipe. Pour reprendre les mots d'un des participants « cela nous rappelle que c'est cool d'être unique ! ».



Des experts ont présenté des mises à jour cliniques dans différents domaines liés aux délétions et duplications 17q12



Nous avons eu une visite spéciale de nos amis du laboratoire Big Nazo



Les familles ont apprécié une spécialité de RI, la limonade de Del



Les enfants ont apprécié la thérapie musicale avec le groupe Hands in Harmony



Les familles ont eu l'occasion de visiter le zoo Roger Williams et sa faune pendant le deuxième jour de la conférence

## Données de la conférence

La troisième conférence a été un succès  
Voici quelques faits :

- 20 familles
- 42 adultes
- 25 enfants
- 184 participants à distance

## Positive Exposure

Avec pour objectif commun de célébrer la différence, nous nous sommes associés à Rick Guidotti et à Positive Exposure pour changer la façon dont les personnes atteintes de conditions génétiques sont représentées et pour ramener leurs histoires. Nous lui avons demandé ce qui le motivait :

Depuis la création de Positive Exposure il y a 25 ans, notre objectif a toujours été de collaborer avec des individus et des communautés qui sont en danger de stigmatisation et d'exclusion. Nous avons travaillé avec tellement de communautés différentes : différences génétiques, physiques, comportementales et intellectuelles, bien sûr. Nous célébrons toujours la beauté et la richesse de notre humanité partagée, en voyant l'humanité d'abord, en voyant la personne d'abord, en aidant les professionnels de la santé en formation à comprendre que ce n'est jamais ce que vous voyez mais toujours qui vous traite, et en influençant le regard du public pour qu'ils ne détournent pas les yeux lorsqu'ils voient quelqu'un qui est différent à cause de la peur ou de la stigmatisation, etc.

Nous sommes tellement conscients, après avoir travaillé avec tant de nos communautés, que les problèmes de santé mentale sont associés avec la plus grande stigmatisation mais sont invisibles en même temps. Tellement de conversations importantes doivent avoir lieu. Nous pensons créer un moyen à travers les arts, la photographie et le film. Cela crée vraiment une occasion d'avoir ces conversations parfois difficiles, mais néanmoins, d'avoir ces conversations sur la stigmatisation associée aux défis en santé mentale. Nous créons un espace pour se sentir en sécurité, partager et être fier de notre individualité et de notre caractère unique. C'est ce caractère unique qui nous unit tous. Ce n'est pas une histoire de victimes de problèmes de santé mentale, c'est l'histoire d'individus vivant avec des défis en santé mentale.

C'est une histoire à propos de nous, tous. Cela crée une opportunité pour nous tous de nous sentir en sécurité dans cet espace, afin que nous puissions tous aborder nos propres défis spécifiques et nous sentir à l'aise sans être attaqués ou blâmés, mais pour réaliser que nous vivons tous dans cet espace et que nous pouvons avoir ces conversations dont nous avons besoin, tant dans l'environnement médical que dans un espace public plus large. Nous devons avoir des conversations sur la santé mentale et examiner la stigmatisation de plus près.

Notre objectif est toujours d'éradiquer la stigmatisation. Je ne sais pas si cela arrivera de mon vivant, mais nous travaillerons aussi dur que possible et ferons de notre mieux pour la réduire, au minimum



Découvrez tous les projets extraordinaires qu'ils réalisent pour les communautés médicales et familiales sur [www.positiveexposure.org](http://www.positiveexposure.org)


# Que sont les CNV 17q12?

La Fondation 17q12 représente deux syndromes différents:

## Le syndrome de délétion 17q12



causé par une partie manquante du chromosome 17 (délétion) et qui est présente dès la conception de l'enfant

 **personne sur 14500**

est porteuse du syndrome de délétion. Il est plus fréquent chez les personnes atteintes de troubles du développement tels que le retard de développement, le trouble du spectre de l'autisme (TSA), la déficience intellectuelle, et la schizophrénie.



La délétion est le plus souvent un événement sporadique neuf dit de novo chez la personne diagnostiquée



30%  
des cas, une personne avec la délétion l'aura héritée d'un des parents

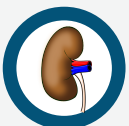


50%  
de risque que chaque enfant de ce parent hérite alors de cette délétion



<1%  
de risque qu'un frère ou une sœur soit porteur ou porteuse de la délétion si elle était de novo (les deux parents ont obtenu un résultat négatif)

Un syndrome est défini comme un ensemble reconnaissable de signes et de symptômes qui apparaissent systématiquement ensemble



Anomalies des reins et des voies urinaires



Macrocéphalie (diamètre de tête augmenté)



Diabète dit de type maturiyonset diabetes of the young, MODY-5




Neurodéveloppemental/psychiatrique : développement tardif, trouble d'apprentissage, TSA, déficience intellectuelle, anxiété, trouble bipolaire, schizophrénie.

Il est important de rappeler qu'il n'existe pas deux personnes avec la délétion qui ont la même combinaison et/ou la même gravité de symptômes, même chez les personnes d'une même famille

## Le syndrome de duplication 17q12



est causé par un fragment supplémentaire du chromosome 17 (duplication)

 **individu sur 2500**

est porteur du syndrome de duplication. Il est plus fréquent chez les populations atteintes de troubles du développement (développement tardif, TSA, déficience intellectuelle) et de schizophrénie.



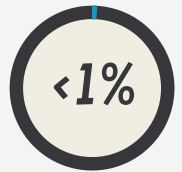
La duplication est le plus souvent héritée d'un parent. Souvent le parent n'est identifié qu'après le diagnostic de l'enfant et peut présenter des caractéristiques similaires, bénignes ou apparemment inexistantes



50%  
de chacun des enfants de ce parent héritera également de la duplication



10%  
les personnes porteuses de la duplication auront une duplication de novo qui n'est pas héritée de l'un des parents



<1%  
de risque qu'un frère ou une sœur soit porteur ou porteuse si elle était 'de novo' (les deux parents ont obtenu un résultat négatif).

Les caractéristiques les plus courantes de la duplication sont liées au développement neurologique



Différences squelettiques



Microcéphalie (diamètre de tête réduit)



Convulsions chez jusqu'à 75% des individus



hypotonie (faible tonus musculaire)



Neuro-développemental/psychiatrique: capacités intellectuelles allant d'un handicap mineur à sévère, retard de langage, retard moteur, troubles du comportement (agressivité, troubles compulsifs), TSA

Il est important de rappeler qu'il n'existe pas deux personnes avec la duplication qui ont la même combinaison et / ou la même gravité de symptômes, même chez les personnes d'une même famille

Pour plus d'informations, visitez [www.chromo17q12.org](http://www.chromo17q12.org)

INFOGRAMME RÉALISÉ PAR PRISMA RESEARCH



MÉDECINE DE PRÉCISION POUR L'AUTISME - PROGRAMME DE RECHERCHE

# PRISMA STUDY

Notre étude de recherche "« Une approche génomique à la médecine de précision pour l'autisme et les troubles neurodéveloppementaux » recrute des enfants et des adultes qui ont subi un test génétique diagnostique qui a révélé une délétion ou une duplication du chromosome 17q12d, afin de comprendre comment la génétique peut influencer sur leurs soins de santé. L'étude durera environ 6 heures et consistera à recueillir des informations sur la santé et à remplir des questionnaires et des évaluations en ligne.

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



Ailleurs dans le génome

# Suppression de 15q13.3

Entretien par Julia Katz

*« Être maman d'un enfant handicapé est la chose la plus spéciale au monde. J'étais destinée à être sa mère, nous avons un lien spécial. Il est tout mon monde et je me sens tellement bénie. C'est mon meilleur ami et je l'aime plus que je ne puisse vous le dire. »*

Nous avons tous des histoires uniques à raconter. Pour la première édition de notre bulletin d'information, nous avons voulu partager l'histoire d'une des familles qui s'est associée à nous pour mieux comprendre l'impact de la génétique sur la santé mentale. C'est une histoire de gentillesse, de défis et de croissance, et cela souligne l'importance de la sensibilisation à travers la recherche et les soins cliniques, mais surtout au sein des communautés qui peuvent travailler ensemble vers un objectif commun.

Nous avons parlé avec Mme G, qui nous a raconté un peu son expérience en tant que mère et fille de quelqu'un avec une délétion 15q13.3, et de découvrir, dans sa quête de réponses, qu'elle était elle-même porteuse de cette CNV rare. Elle a fait un travail fantastique en sensibilisant la communauté à la délétion 15q13.3, et a créé un groupe appelé "Unique and Special 15q13.3 Microdeletion".

Elle a appris que son fils avait la microdélétion 15q13.3 en 2008, à l'âge de 38 ans, lorsque son psychiatre a prescrit un test génétique appelé puce à ADN. « J'ai pensé : il n'a rien de tel. Personne n'a jamais dit qu'il était à risque à avoir quelque chose comme ça ou que nous devions faire des tests génétiques. Personne. Deux semaines plus tard, j'ai reçu un appel téléphonique, et ils ont dit que mon fils avait une microdélétion 15q13.3. J'ai pleuré pendant deux ou trois jours parce que je savais que les médecins avaient manqué quelque chose. Je suis porteuse et j'ai d'abord eu l'impression que c'était ma faute, mais ma mère et ma sœur sont aussi porteuses. Ça l'aurait été utile que la famille le sache plus tôt. Avant la génétique, il a reçu beaucoup de diagnostics différents ».

« Il a un cœur en or et un très bon sens de l'humour », dit Mme G. « Il a maintenant 52 ans et il aime regarder des films et du sport avec moi. Il adore les films de John Wayne et Chuck Norris, ainsi que les vieux westerns. Il y a quelques années, il était dans une maison de groupe où ils ont écrit à Chuck Norris et Chuck Norris a répondu avec une photo et une signature ! Il adore les burritos faits maison de maman, le football américain et Tom Brady. Il a travaillé dans un magasin d'alimentation et une cafétéria dans un centre commercial ; tous les vendeurs l'adoraient. Il était aussi aux jeux Olympiques spéciaux et a couru en athlétisme, bowling et golf. »



## Unique and special 15q13.3 microdeletion

Mme. G a dû découvrir beaucoup de choses par elle-même pendant que son fils grandissait. Ils ont beaucoup déménagé et ont pu bénéficier de services en santé mentale. Ces services se sont montrés très utiles, un peu comme un tremplin qui les a connectés à d'autres ressources comme les gestionnaires de cas, la sécurité sociale et des informations sur la tutelle. « Quand j'habitais en Géorgie, je suis allée chez NAMI (Alliance nationale pour la maladie mentale). Pouvoir parler à d'autres parents m'a aidé. »

« J'ai rejoint un groupe lorsque j'ai appris le diagnostic. Ensuite, j'ai commencé à lire sur la façon de créer un groupe et j'ai créé mon propre groupe, que j'ai intitulé « Déficit de microdélétion unique et spécial du 15q13.3 ». Au moins une fois par semaine, un nouveau parent rejoint le groupe ; nous avons environ 500 parents, y compris des personnes d'Angleterre et d'autres pays. Quelqu'un dira - je suis nouveau dans le groupe, aidez-moi, je ne suis pas sûr de ce qu'il faut faire - nous essayons de les aider et de leur prodiguer des conseils, et de nous soutenir mutuellement tout au long. C'est un bon moyen de se connecter avec d'autres personnes pour la recherche, les ressources et le soutien émotionnel. Nous avons également eu une expérience positive avec les médecins et avons souhaité les impliquer dans le groupe. »

## Quel conseil donneriez-vous aux parents qui naviguent dans le système pour la première fois dans la communauté 15q13.3 ?

« La santé mentale est le point de départ, trouvez un bon neurologue et un bon psychiatre. Il est difficile de trouver de bons psychiatres », dit Mme G, affirmant qu'ils ont eu de la chance avec leur psychiatre actuel, dont ils parlent très favorablement. « Plaidez pour l'éducation, parlez aux conseillers en génétique, faites vos propres recherches ».

## Qu'a été votre expérience en tant que protecteur de votre fils ?

« J'ai toujours plaidoyé pour S. », dit Mme G, qui fait ensuite référence aux expériences d'autres familles, « parce que certains ne peuvent pas plaidoyer pour eux-mêmes, nous devons le faire pour eux. J'ai toujours été en contact avec les services de santé mentale, ce qui m'a aidé à accéder à d'autres services. Le diagnostic génétique lui a permis d'obtenir plus de services ».

# Délétion 15q13.3

C'est un changement chromosomique dans lequel une petite partie du chromosome 15 est supprimée dans chaque cellule. La suppression se produit sur le bras long (q) du chromosome à une position désignée q13.3.



## DÉFICIENCE INTELLECTUELLE

qui est généralement légère ou modérée. Beaucoup de ces individus font aussi face à un trouble développemental



## PROBLÈMES DE COMPORTEMENT

Il y a une capacité d'attention de courte durée, de l'agression, des comportements impulsifs et de l'hyperactivité.



## TROUBLES PSYCHIATRIQUES

en particulier la schizophrénie ou le trouble bipolaire.



## CONVULSIONS (ÉPILEPSIE)

chez environ un tiers des personnes présentant cette modification chromosomique.



## TROUBLE DU DÉVELOPPEMENT

qui affecte la communication et l'interaction sociale (troubles du spectre autistique).



## AUTRES SIGNES ET SYMPTÔMES

peuvent inclure des malformations cardiaques, des anomalies mineures des mains et des bras, et des différences subtiles dans les traits du visage.

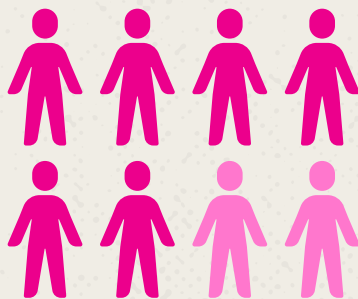


Cependant, certaines personnes avec une délétion 15q13.3 ne semblent avoir aucune caractéristique associée.

LA DÉLÉTION 15Q13.3 EST SUSCEPTIBLE DE SE MANIFESTER CHEZ

1 in 40.000

PARMI LA POPULATION GLOBALE



75 % des individus atteints de la délétion 15q13.3 héritent ce changement chromosomique d'un parent

La microdélétion 15q13.3 est **héritée** selon un mode dominant autosomique, ce qui signifie qu'une copie de la région supprimée sur le chromosome 15 dans chaque cellule est suffisante pour augmenter le risque de déficience intellectuelle et d'autres caractéristiques. Cependant, toutes les personnes atteintes de la délétion n'auront pas les mêmes symptômes, et certains n'en auront aucun.

Dans les cas restants, la microdélétion 15q13.3 survient chez des personnes dont les parents ne portent pas le changement chromosomique, ce que l'on appelle « **de novo** ». Chez ces individus, la délétion se produit le plus souvent de manière aléatoire lors de la formation des cellules reproductrices (ovules et spermatozoïdes) ou au début du développement fœtal.

# LA SCIENCE DE LA MISE EN ŒUVRE.

Notre première étape pour identifier les opportunités et les défis liés à la mise en œuvre des tests génétiques pour l'autisme et les troubles du développement a été de demander directement à la communauté des TSA leur perception et leur connaissance de la génétique, ainsi que de comprendre leur expérience d'accès aux tests génétiques dans les soins cliniques. Leurs réponses ont été à la fois éclairantes et préoccupantes, révélant le travail important qui nous attendait pour surmonter les obstacles aux tests génétiques à différents niveaux. Nous étions impatients de mettre en place des stratégies globales pour relever ces défis, et nous présentons ici plusieurs de nos efforts à cette fin dans le cadre de l'amélioration de la qualité, de l'éducation et des soins cliniques, informés par le Cadre consolidé pour la recherche sur la mise en œuvre. Tout cela n'a été possible que grâce à la collaboration avec les familles, les champions, les cliniciens, les éducateurs, les scientifiques et l'administration des milieux hospitaliers. Enfin, il est important de souligner que, conformément à notre engagement continu à promouvoir l'équité, tous les services cliniques ainsi que nos documents éducatifs et de sensibilisation destinés à la communauté - y compris ce bulletin d'information - seront disponibles en anglais et en espagnol.

## QUALITY IMPROVEMENT

Maintenant dans sa sixième année, le projet d'amélioration de la qualité de la psychiatrie génomique à l'Hôpital Bradley, dirigé par le Dr Moreno De Luca, en étroite collaboration avec la clinique Verrecchia pour enfants atteints d'autisme et de troubles du développement, et le programme de bourse de psychiatrie infantile de l'Université Brown et de l'Hôpital Bradley, a atteint des jalons importants dans l'amélioration de l'accès à l'information génomique pour les familles de personnes atteintes de TSA.

Les réussites comprennent :

- Création du service de conseil génétique
- Création du service de consultation en psychiatrie génomique
- Obtention d'un soutien administratif pour aider au processus de préautorisation pour les tests génétiques
- Négociation directe avec plusieurs entreprises de tests génétiques pour obtenir la meilleure alternative compétitive
- Mise en œuvre des tests génétiques dans le protocole d'hospitalisation pour les patients sur le spectre de l'autisme recevant leurs soins à l'hôpital Bradley

Nous avons travaillé dur sur les prochaines étapes et nous sommes impatients de vous tenir au courant de ce qui est à venir !



## ÉDUCATION :

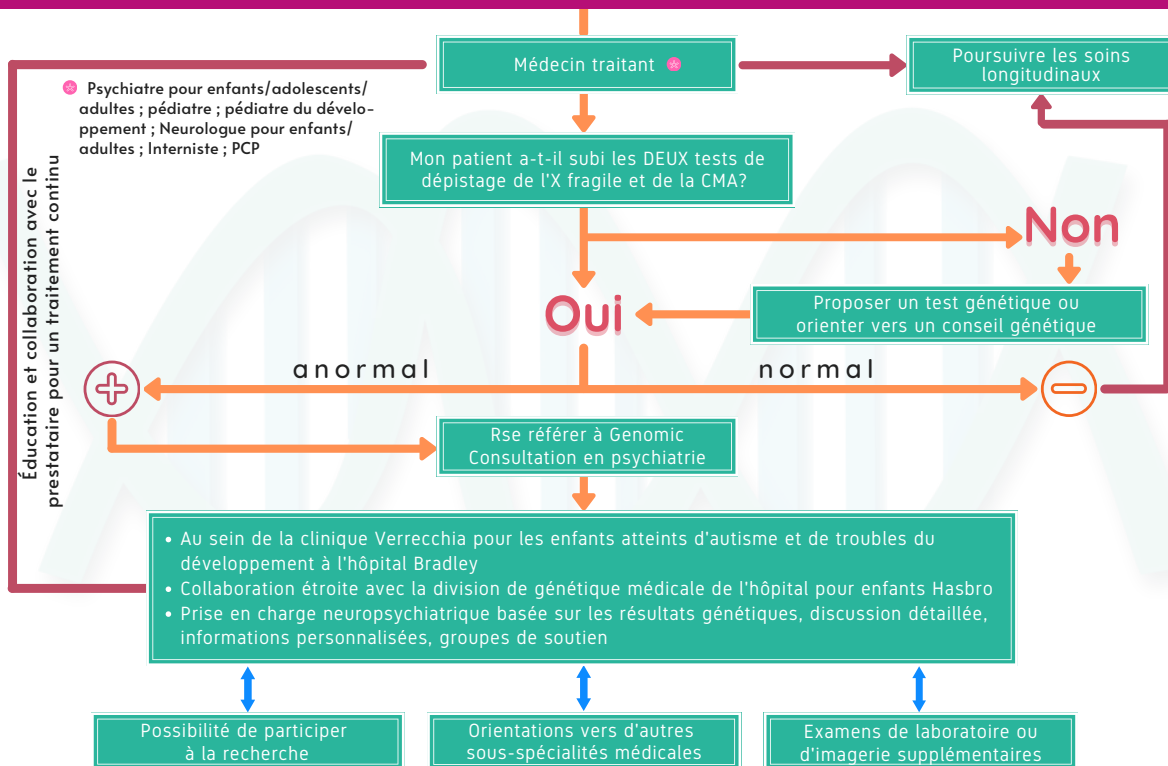
Nous avons récemment lancé un **nouveau parcours de formation spécialisée** dans les troubles du **spectre autistique** au sein du programme de bourse en psychiatrie de l'enfant et de l'adolescent de l'université Brown et de l'hôpital Bradley. Grâce à ce programme, nous cherchons à renforcer l'expertise en troubles du spectre autistique pour les cliniciens et les chercheurs, qui deviendront ensuite des ressources pour la communauté ASD à l'échelle nationale, en s'appuyant sur nos initiatives précédentes en matière d'éducation en ASD telles que les **cours** pour les résidents en psychiatrie, les boursiers en psychiatrie pour enfants, les stagiaires et résidents en psychologie, les travailleurs sociaux et le grand public. Nous avons eu le privilège de recevoir notre première boursière en **parcours ASD** cette année, le Dr Julia Katz, dont le travail est largement présenté dans ce bulletin d'information! Nous avons également lancé un nouveau **club de lecture ASD** avec nos collègues médecins des différents systèmes de santé de RI, et continuons à accueillir des boursiers en psychiatrie de l'enfant et de l'adolescent dans notre clinique ASD - tous ceux qui continuent à servir la population ASD à RI, renforçant notre capacité à fournir des soins excellents dans notre propre communauté. Enfin, nous sommes impatients de lancer une nouvelle vidéo destinée aux enfants du spectre autistique et à leurs familles, expliquant de manière claire et engageante des concepts clés tels que l'autisme, la génétique et les tests génétiques. **Regardez la vidéo sur notre site Web, ou cliquez ici**, où vous rencontrerez Bo, DINA et le reste de leurs amis !

# Soins cliniques :

Êtes-vous curieux(se) des nouveaux services cliniques que nous avons décrits dans le cadre de nos efforts d'amélioration de la qualité ? Découvrez-les ci-dessous.



## SERVICES DE CONSEIL EN GÉNÉTIQUE ET DE CONSULTATION EN PSYCHIATRIE GÉNÉTIQUE CLINIQUE VERRECCHIA POUR L'AUTISME ET LES TROUBLES



### SERVICE DE CONSEIL EN GÉNÉTIQUE :

Sous la direction de notre conseillère en génétique, Molly Goldman MSc CGC, et en collaboration avec Daniel Moreno de Luca, MD MSc, nous avons créé ce service pour combler le grand écart entre les recommandations cliniques professionnelles en matière de dépistage génétique dans les TSA et la pratique clinique réelle. Nous recevons ici des enfants et des adultes ayant un diagnostic clinique de trouble du spectre autistique ou d'autres troubles du neurodéveloppement pour discuter des tests de dépistage génétique, y procéder, s'ils sont d'accord et ensuite livrer les résultats, en étroite collaboration avec leur équipe clinique actuelle.



### SERVICE DE CONSULTATION EN PSYCHIATRIE GÉNOMIQUE :

Conscients du besoin croissant d'expertise pour traduire les résultats des tests génétiques cliniques en recommandations opérationnelles en psychiatrie, nous avons créé le Service de consultation en psychiatrie génomique. Dans le cadre de ce processus, nous évaluons les personnes atteintes d'autisme ou de troubles du développement qui ont déjà subi des tests génétiques révélant un résultat génétique pathogène ou anormal, et nous utilisons ces informations génétiques pour adapter leur prise en charge médicale. Nous avons une expertise dans l'étendue et la profondeur des changements génétiques rares, ce qui nous permet de comprendre leur impact sur les caractéristiques psychiatriques et médicales, et de mettre en place des recommandations qui en tiennent compte.

# Genetic Testing



Les informations contenues dans notre génome peuvent être comparées à celles contenues dans une encyclopédie organisée en livres (chromosomes) qui épellent tous les mots (gènes) contenant les instructions pour nous créer tels que nous sommes. En examinant de près ce matériel, on peut détecter des changements génétiques, semblables à des erreurs d'orthographe, des paragraphes manquants ou en trop, voire des livres entiers, qui pourraient expliquer pourquoi quelqu'un a une certaine condition médicale ou psychiatrique. Bien que l'autisme ne puisse pas être diagnostiqué par un test génétique, il est très important d'examiner le génome des personnes sur le spectre autistique. Après qu'un diagnostic ait été posé, la découverte d'un changement génétique peut aider les personnes à mieux comprendre la raison de leur autisme et donner aux médecins des informations importantes pour les aider en cas de besoin.



## CHROMOSOMAL MICROARRAY

Ce test recherche des parties manquantes ou en surplus d'ADN dans l'ensemble du génome, et nous indique quelle partie spécifique de l'encyclopédie est impliquée. Parce qu'il examine chaque livre, il peut découvrir des changements importants et mineurs, et nous dire si un changement génétique est susceptible de causer des symptômes cliniques ou non.



## FRAGILE X TESTING

Il examine un seul mot, ou gène, sur le chromosome X, car les changements génétiques dans ce gène sont l'une des causes les plus fréquentes d'autisme et provoquent le syndrome du X fragile.



## EXOME AND GENOME SEQUENCING

Ces tests examinent également l'ensemble de notre génome, mais ils sont aussi capables de lire chacun des mots de notre encyclopédie, nos gènes, pour détecter d'éventuels changements dans leur orthographe. Certains de ces changements ne conduisent pas à des symptômes cliniques, tandis que d'autres modifient la fonction de nos gènes ; dans ces cas, nous les appelons des mutations.

Il est important de se rappeler que la décision concernant les tests est entièrement entre les mains des familles, comme pour tout autre test médical. Assurez-vous de poser toutes les questions que vous avez à votre médecin ou à votre équipe au fur et à mesure que vous prenez cette décision importante ! Consultez la vidéo complète : [https://youtu.be/iXvd\\_GEDNCE](https://youtu.be/iXvd_GEDNCE)

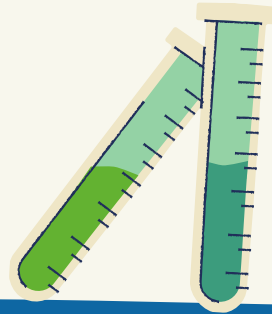


# Test généétique

## ÉTAPES :

C'est aussi facile que l'alphabet

Ayez le kit de prélèvement salivaire livré directement chez vous ou allez au laboratoire pour un échantillon de sang.



Collectez un échantillon **SANGUIN/SALIVAIRE**

- Mangez pas, ne buvez pas et ne mâchez pas de chewing-gum 30 minutes Avant
- Étiquetez avec la date de naissance et la date de prélèvement

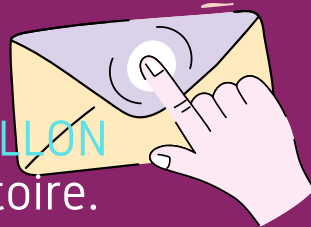
J'ai dit à mon conseiller en génétique que **J'APPROUVAIS** que je voulais un test génétique !



Signez le  
**CONSENTEMENT**



Envoyer  
**L'ÉCHANTILLON**  
au laboratoire.



Si vous avez des questions,  
contactez-nous à [prisma@lifespan.org](mailto:prisma@lifespan.org).

# OÙ EST BO ?

TROUVEZ NOTRE OURS PRISMA BO 🐻 , Il se cache dans 7 endroits différents dans le village PRISMA !





PRECISION MEDICINE IN AUTISM -  
RESEARCH PROGRAM



# PRISMA STUDY

Notre étude de recherche « A Genomic Approach to Precision Medicine for Autism and Neurodevelopmental Conditions » (Une approche génomique de la médecine de précision pour l'autisme et les troubles du développement neurologique) recrute des enfants et des adultes ayant subi un test génétique diagnostique qui a révélé un résultat anormal (également appelé pathogène) dans le cadre d'une étude de recherche visant à comprendre comment la génétique peut avoir un impact sur leurs soins de santé. L'étude durera environ 6 heures et consistera à recueillir des informations sur la santé et à remplir des

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



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