

## Communiqué de presse

### Semaine de sensibilisation aux anomalies chromosomiques rares

#### **Le nombre d'enfants diagnostiqués avec une anomalie chromosomique rare est en augmentation**

Valentin APAC, association des porteurs d'anomalies chromosomiques, qui écoute et soutien des familles touchées par une anomalie chromosomique rare, signale que le taux de diagnostic d'enfants avec une anomalie chromosomique rare connaît une forte hausse, parmi les enfants ayant des besoins et rééducations spécifiques.

Avec le lancement de la 1<sup>ère</sup> semaine de sensibilisation aux anomalies chromosomiques rares du 2 au 8 juin 2014, Valentin APAC déclare que les techniques de dépistage génétique s'améliorant, on remarque que beaucoup d'enfants précédemment étiquetés comme ayant un retard du développement, ou de l'autisme ou d'autres difficultés d'apprentissage, ont maintenant un diagnostic formel.



Les anomalies chromosomiques rares restent peu connues, tandis que celles comme le syndrome de Down ou trisomie 21, le sont plus et mieux comprises.

Pourtant, ces anomalies rares en touchant au moins 1 nouveau-né sur 200, ont une incidence plus élevée que la trisomie 21.

En sensibilisant le public à ces autres anomalies chromosomiques, Valentin APAC espère aider d'autres familles à rompre l'isolement et le préjudice d'avoir une anomalie rare, que peu de personnes peuvent comprendre.

Ces anomalies sont à l'origine de malformations et de difficultés d'apprentissage, de problèmes médicaux complexes, y compris d'anomalies cardiaques, d'épilepsie, d'autisme, de troubles du comportement ou de l'attention avec hyperactivité.

Des personnes sont très touchées tandis que d'autres paraissent « normales », mais ont des troubles récurrents d'apprentissages, du comportement ou des déficiences, ou sont infertiles.

Beaucoup de familles contactent Valentin APAC en pleine détresse, luttant pour assumer le diagnostic de leur enfant, se sentant souvent isolées et impuissantes.

Le soutien, l'accompagnement, l'envoi d'informations spécifiques et la mise en contact avec des correspondants sont gratuits, l'adhésion permet de recevoir le bulletin trimestriel, les comptes-rendus, le guide ressources Valentin, d'accéder à tarif réduit aux journées des familles ou d'information avec des intervenants du corps médical, d'être sur les listes de diffusions modérées et privées, de mettre en contact les familles.

Pendant cette semaine de sensibilisation aux anomalies chromosomiques, Valentin APAC tiendra sa 8<sup>ème</sup> journée d'information à Eragny dans le Val d'Oise, avec au programme génétique et conséquences de ces anomalies, recherche, communication alternative, droits et prestations.

Toute donation sera la bienvenue pour nos coureurs qui feront la course des héros de Lyon le 15 juin et celle de Paris le 22 juin, afin de réunir 8.000 € pour poursuivre en 2015 nos journées et notre bulletin trimestriel.

Isabelle Marchetti-Waternaux, présidente, est la mère de Valentin décédé la naissance, cofondatrice de l'association avec son mari il y a 21 ans, pour que le bref passage sur terre de leur fils ne soit pas vain et que d'autres familles ne se retrouvent pas dans le profond désarroi qu'ils ont alors connu.

La vie a voulu que la génétique les frappe avec 2 autres maladies, leurs 4 autres enfants sont touchés. « Quelle que soit la maladie, le handicap est destructeur et usant, il isole socialement et même de la famille, on est comme des extra-terrestres. Peu comprennent ou mesurent la dimension de notre quotidien. Pourtant, nous restons combattifs et je peux encore agir malgré tous les obstacles, mais pour Valentin, à par le fleurir et me recueillir, je ne le peux plus.

J'espère donc que cette 1<sup>ère</sup> semaine de sensibilisation contribuera à faire passer ce message qu'il existe d'autres anomalies chromosomiques rares et qu'il parviendra aux nouvelles familles qui aujourd'hui ou demain auront besoin d'être aidées ».

Pour plus d'informations,  
www.valentin-apac.org  
01 30 37 90 97  
contact@valentin-apac.org ou isabelle@valentin-apac.org  
Valentin APAC, 52 la Butte Eglantine 95610 ERAGNY



Valentin APAC est une association loi 1901 n° W953000999 enregistrée en sous préfecture de Pontoise. Elle a 300 adhérents, aide 4.200 familles pour 1.520 anomalies chromosomiques distinctes, 90 % des contacts sont en France et 10 % dans 40 autres pays. Elle dispose de 47 plaquettes/livrets spécifiques et 1 compte-rendu sur ces anomalies chromosomiques rares de 264 pages, validés par le conseil médical qui a 9 généticiens, 1 obstétricien, 1 neuropédiatre, 1 psychologue et 1 chercheur. L'adhésion est de 35 € annuel.

Le saviez-vous ?

1. Les enfants avec des anomalies chromosomiques rares peuvent avoir l'air différent ou faire des choses différemment, mais à part cela, ils sont comme les autres enfants.
2. Les anomalies chromosomiques rares ne se distinguent pas : elles touchent les gens de toutes les races, classes et nationalités.
3. Vous avez sans doute plus de chance d'avoir une anomalie chromosomique rare que de gagner à la loterie, plus de 1 sur 200.
4. Près de 20 familles rejoignent Valentin APAC chaque mois, car de plus en plus d'enfants sont diagnostiqués avec une anomalie chromosomique rare.
5. Comme Valentin APAC ne reçoit aucune aide de l'Etat, pour aider les familles avec des anomalies chromosomiques rares, 99 % du budget provient de dons et d'adhésions.
6. N'ayez pas peur de demander à un parent qui a un enfant touché par une anomalie chromosomique –vous comprendrez mieux.
7. Les informations de Valentin APAC et le soutien ne s'arrêtent pas avec l'enfance. Valentin APAC est là pour toutes les étapes de la vie.
8. Un des buts de la semaine de sensibilisation aux anomalies chromosomiques rares, du 2 au 8 juin 2014, est d'interpeller les professionnels de la santé pour s'assurer que les examens soient faits et que les enfants soient diagnostiqués le plus tôt possible, pour qu'ils aient une prise en charge plus précoce.

Les membres de Valentin APAC échangent par courrier, e-mail, téléphone, facebook et lors des journées d'informations ou des familles.

Ils distribuent affiches et plaquettes de l'association, le mémento sur ces anomalies et la plaquette « et si c'était une anomalie chromosomiques » auprès des professionnels du corps médico-socio-éducatif.

Quelques membres interviennent dans les écoles pour sensibiliser au handicap et à ces anomalies génétiques, d'autres font des formations à l'école de l'ADN, à l'INSERM, ou le diplôme universitaire d'accompagnement des personnes atteintes de maladies génétiques et de leurs familles.

Enfin, pour soutenir Valentin APAC, vous pouvez acheter les T-Shirts de l'association ou les quelques livres auxquels elle a contribué.