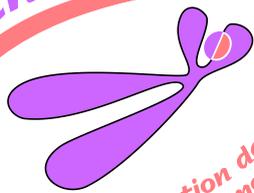


Valentin APAC



Valentin Association de Porteurs
d'Anomalies Chromosomiques

financée par des dons collectés à la
Journée **COURSE**
HER  **DES**
S
2019

**15^{ÈME} JOURNÉE DES FAMILLES
CONFRONTÉES À
UNE ANOMALIE CHROMOSOMIQUE
ET SES CONSÉQUENCES**

**& ASSEMBLÉE GÉNÉRALE 2021
DE VALENTIN APAC
(ADHÉRENTS 2020)**

**SAMEDI 30 JANVIER 2021
DE 9H30 À 17H**

**EN VISIOCONFÉRENCE, DEPUIS
95610 ERAGNY-SUR-OISE**

RENSEIGNEMENTS ET INSCRIPTIONS*
01 30 37 90 97

***Clôture des inscriptions : 29 Janvier 2021**
Après cette date, nous consulter pour s'inscrire

Valentin Association de Porteurs d'Anomalies Chromosomiques
52, la Butte Églantine 95610 Éragny Fax : 09 70 32 87 02
www.valentin-apac.org ou contact@valentin-apac.org
Association à but non lucratif n° W953000999
SIRET 449 252 774 000 12 - NAF 8899 B

Membre de l'Alliance Maladies Rares, d'Eurordis et d'Eurochromnet
Filières de Santé AnDDi-Rares et DéfiSciences, participe à Firendo

* Pour vérifier si votre inscription est validée, voir la page « journée d'information » sur www.valentin-apac.org la 1^{ère} lettre du nom de famille, le nombre d'inscrit et le département du lieu de résidence y sont notés.

** Pour les informations de dernière minute, voir la page « journée d'information » sur le site www.valentin-apac.org ou au 01 30 37 90 97.

Pré programme

(sous réserve de modifications ultérieures)**

Matinée

9h30-12h30

Accueil des participants

9h30 - 12h30

Connexion aux salles par groupe d'intérêt/anomalie chromosomique

Syndrome/anomalie chromosomique selon le nombre de participants

- Alfi (délétion 9p)
- Cri du chat (délétion 5p)
- Jacobsen
- Kleefstra (délétion 9q34)
- Koolen de Vries (délétion 17q21.31)
- Miller Dieker
- Pallister-Killian
- Phelan Mac Dermid (délétion 22q13)
- Potocki-Lupski (duplication 17p11.2)
- Wolf-Hirschhorn (délétion 4p)
- Yeux de chat
- Trisomies 13, 18 et autres
- 48,XXXYY - 48,XXYY - 49,XXXXY
- 48,XXXX - 49,XXXXX
- Anneau
- Délétion ou monosomie partielle
- Duplication ou trisomie partielle
- Triplification ou tétrasomie partielle
- Translocation, insertion, inversion
- Dicentrique, Isodicentrique
- Isochromosome

- Autres remaniements chromosomiques
- Klinefelter 47,XXY - Turner 45,X
- Triplo X 47,XXX, double Y 47,XYY

Conséquences des anomalies chromosomiques selon les participants

- (pluri)(poly)handicap ;
- perte d'enfant ;
- deuil périnatal (IMG, mort fœtale *in utero* ou 1^{ères} semaines de vie, ...);
- hypofertilité / stérilité (fausses couches répétées, assistance médicale à la procréation, don de gamètes, DPI, DPNI, tri de spermatozoïde, adoption) ;
- annonce, diagnostic, pronostic ;
- prise en charge médico-socio-éducative ;
- scolarisation ;
- pathologies et problèmes médicaux ;
- de l'enfant à l'adulte ;
- conséquences professionnelle, familiale, personnelle ;
- etc.

Pause Repas

12H30-13H30

Après-midi—Plénière

13H30 - 17H00

Introduction thème plénière

13h30 - 13h45

Assemblée Générale

13h45 - 14h45

Projets 2021 dont :

14h45 - 16h45

- Plaquettes 3q27.3, 7q21.11, 16p11, 16p12, 16p13, 19p13.33, duplications 2q, 15q, 16p11, 16p13, Idic 15q, triploïdie
- Course des Héros,
- Protocole national de diagnostic et de soins Koolen-de Vries, Cri du chat, Wolf-Hirschhorn, Potocki-Lupski, Idic 15, Cat-Eye, Délétion 10q26, inv dup del 8p, 48,XXYY-48,XXXYY-49,XXXXY, Gomez Lopez Hernandez et Cartes urgence
- Livres de témoignage, Droits, Formation Inserm,
- Questions/réponses, Discussion.

Conclusion et souhait pour la 16^{ème} journée

16h45 - 17h00