



**19<sup>ÈME</sup> JOURNÉE DES FAMILLES  
CONFRONTÉES À  
UNE ANOMALIE CHROMOSOMIQUE  
ET SES CONSÉQUENCES**

**SAMEDI 18 MARS 2023  
DE 9H30À 18H**

**SALLE VICTOR JARA, MAISON DE CHALLE  
RUE DU COMMERCE, 95610 ERAGNY SUR OISE**

**RENSEIGNEMENTS ET INSCRIPTIONS\*  
01 30 37 90 97**

**\*Clôture des inscriptions : 15 mars 2023**  
Après cette date, nous consulter pour s'inscrire

Valentin Association de Porteurs d'Anomalies Chromosomiques  
52, la Butte Églantine 95610 Éragny  
[www.valentin-apac.org](http://www.valentin-apac.org) ou [contact@valentin-apac.org](mailto: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  
Filières de Santé AnDDi-Rares et DéfiSciences,  
participe au groupe de travail Firendo

\* Pour vérifier si votre inscription est validée, cf. page « journée d'information » sur [www.valentin-apac.org](http://www.valentin-apac.org) : 1<sup>ère</sup> lettre du nom de famille, nombre d'inscrit et département du lieu de résidence sont notés.

## Pré programme

(sous réserve de modifications ultérieures)\*\*

### *Matinée*

**9h30-12h30**

Accueil des participants

9h30 - 12h30

Répartition par groupe d'intérêt/anomalie chromosomique

|   |  |
|---|--|
| <p><b>Syndrome/anomalie chromosomique selon le nombre de participants</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>• <b>Alfi</b> (délétion 9p)</li><li>• <b>Cri du chat</b> (délétion 5p)</li><li>• <b>Jacobsen</b></li><li>• <b>Kleefstra</b> (délétion 9q34)</li><li>• <b>Koolen de Vries</b> (délétion 17q21.31)</li><li>• <b>Miller Dieker</b></li><li>• <b>Pallister-Killian</b></li><li>• <b>Phelan Mac Dermid</b> (délétion 22q13)</li><li>• <b>Potocki-Lupski</b> (duplication 17p11.2)</li><li>• <b>Wolf-Hirschhorn</b> (délétion 4p)</li><li>• <b>Yeux de chat</b></li><li>• <b>Trisomies 13, 18</b> et autres</li><li>• <b>48,XXXYY - 48,XXYY - 49,XXXXY</b></li><li>• <b>48,XXXX - 49,XXXXX</b></li><li>• <b>Anneau</b></li><li>• <b>Délétion</b> ou monosomie partielle</li><li>• <b>Duplication</b> ou trisomie partielle</li><li>• <b>Triplication</b> ou tétrasomie partielle</li><li>• <b>Translocation, insertion, inversion</b></li><li>• <b>Dicentrique, Isodicentrique</b></li><li>• <b>Isochromosome</b></li></ul> | <ul style="list-style-type: none"><li>• Autres remaniements chromosomiques</li><li>• <b>Klinefelter</b> 47,XXY - <b>Turner</b> 45,X</li><li>• <b>Triplo X</b> 47,XXX, <b>double Y</b> 47,XYY</li></ul> <p><b>Conséquences des anomalies chromosomiques selon les participants</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>• <b>(pluri)(poly)handicap ;</b></li><li>• <b>perte d'enfant ;</b></li><li>• <b>deuil périnatal</b> (IMG, mort fœtale in utero ou 1<sup>ères</sup> semaines de vie, ...);</li><li>• <b>hypofertilité / stérilité</b> (fausses couches répétées, assistance médicale à la procréation, don de gamètes, DPI, DPNI, tri de spermatozoïde, adoption);</li><li>• <b>annonce</b>, diagnostic, pronostic ;</li><li>• <b>prise en charge</b> médico-socio-éducative ;</li><li>• <b>scolarisation ;</b></li><li>• <b>pathologies</b> et problèmes médicaux ;</li><li>• <b>de l'enfant à l'adulte ;</b></li><li>• <b>conséquences</b> professionnelle, familiale, personnelle ;</li><li>• etc.</li></ul> |
|---|--|

### *Pause Repas*

**12H30-13H30**

### *Après-midi*

**13H30 - 18H00**

Assemblée générale de Valentin APAC

13h30-14h30

Projets 2023 dont :

- Course des Héros 2023
- Protocole national de diagnostic et de soins en cours : **Koolen-de Vries, Potocki-Lupski, Cat-Eye, Gomez Lopez Hernandez** et Cartes urgence ; **Autres souhaits**
- Livres de témoignages sur les **chromosomes : 12, 16, 22**
- **Escroquerie dont l'association est victime**
- Besoin de l'association : **saisies de textes ; traduction**
- **Questions/réponses** : Droits, Discussion.

**CONCLUSION, SOUHAIT POUR LA 20<sup>ÈME</sup> JOURNÉE**

**17H45 - 18H00**

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

## CARTE RÉPONSE

À JOINDRE AVEC VOTRE RÈGLEMENT PAR CHÈQUE OU SUR LE SITE  
À L'ORDRE DE VALENTIN APAC (cf. ci-dessous pour le calcul)  
LA BUTTE ÉGLANTINE 95610 ÉRAGNY

Nom :

Prénoms des participants :

Adresse :

Téléphone :

Anomalie(s) chromosomique(s)/syndrome :

Souhaite documents sur cette anomalie oui  non

Carte urgence oui  non

Autres : affiche, plaquette, memento, flyer :

Intéressé(e)s par les thèmes : enfant, adulte ; prise en charge médicale, sociale ; scolarité, établissement spécialisé, travail, vivre où ; droits, Mdp...

### TARIF:

**POUR LES ADHÉRENTS, REPAS PRIS EN CHARGE**

**POUR LES NON ADHÉRENTS : REPAS NON PRIS EN CHARGE**

**EN CAS D'ANNULATION, AUCUN REMBOURSEMENT NE POURRA ÊTRE FAIT APRÈS  
LE 15 MARS 2023**

Je suis adhérent 2023

J'adhère pour 2023 (37 € individuel, 52 € couple) \_\_\_\_\_

Nombre de participants (repas pris en charge par l'association) \_\_\_\_\_

Je demande la garde d'enfants : nombre d'enfants \_\_\_\_\_ x 10 € = \_\_\_\_\_

TOTAL : \_\_\_\_\_

**OU**

**JE N'ADHÈRE PAS ET JE RÈGLE LES FRAIS DE REPAS**

Nombre de participants \_\_\_\_\_ x 10 € = \_\_\_\_\_

Je demande la garde d'enfants : nombre d'enfants \_\_\_\_\_ x 15 € = \_\_\_\_\_

TOTAL : \_\_\_\_\_