



13^{ÈME} JOURNÉE D'INFORMATION SUR LES ANOMALIES DES CHROMOSOMES SEXUELS

SYNDROMES DE KLINEFELTER, TRIPLO X,
DOUBLE Y, TURNER &
48,XXYY, 48,XXXYY, 49,XXXXY, 48,XXXX, 49,XXXXX

SAMEDI 5 JUIN 2021
EN VISIO CONFÉRENCE

AVEC LA PARTICIPATION DE :

- **Dr Valérie MALAN**, cytogénéticienne à l'hôpital Necker à Paris ;
- **Dr Bruno DONADILLE**, endocrinologue, Hôpital St Antoine, Paris
- **Mme Robert**, psychologue au service de génétique de l'Hôpital Femme Mère Enfant, Lyon-Bron
- **Pr Nathalie RIVES**, spécialiste de la reproduction, Hôpital Charles Nicolle CHU de Rouen Normandie
- **Dr Ingrid PLOTTON**, endocrinologue, à l'Hôpital Femme Mère Enfant, Lyon-Bron

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

www.valentin-apac.org/Journee_Information_syndromes.html

*Pour les données de dernière minute, cf. page « journée d'information »
www.valentin-apac.org/Journee_Information_syndromes.html

RENSEIGNEMENTS ET INSCRIPTIONS*

01 30 37 90 97

Clôture des inscriptions : fixée au 2 juin 2021,

Afin de pouvoir ajouter un module complémentaire de connexions
si nous dépassons 100 participants.

Valentin Association de Porteurs d'Anomalies Chromosomiques
52, la Butte Eglantine 95610 Eragny Tél. : 01 30 37 90 97
www.valentin-apac.org ou contact@valentin-apac.org

Association à but non lucratif n° W953000999
SIRET 449 252 774 000 12 - APE 8899 B
Membre de l'Alliance Maladies Rares, d'EURORDIS et d'EUROCHROMNET
Des Filières AnDDI-Rares, DéfiSciences, Firendo

Pré programme

(sous réserve de modifications ultérieures)*

Seules les questions « communes » avec :

- l'origine génétique (mauvaise ségrégation et selon les anomalies des participants) ;
- la prise en charge hormonale d'un syndrome de Klinefelter (ou de Turner le cas échéant s'il y a des familles en tétra X ou penta X), **seront prises en compte.**

En effet, les formules à 48 et 49 chromosomes ayant d'autres conséquences et relevant d'un handicap de degré variable, elles seront abordées lors des journées anomalies chromosomiques rares en 2022, afin de ne pas porter à confusion et « mélanger » avec les syndromes à 3 chromosomes ou celui de Turner.

MATINÉE

9h00-12h

1 Connexion et Accueil des participants

9h00-9h30

2 DR MALAN, sur le plan génétique et clinique

9h30-10h45

Selon les participants, les syndromes de Klinefelter, Turner, triplo X et double Y (et éventuellement les formules à 48 ou 49 chromosomes) :
Origine génétique, homogénéité/mosaïque, transmission, dépistage ?
contexte de découverte

3 DR DONADILLE, sur le plan du traitement hormonal

10h45-12h

Selon les participants : prise en charge endocrinologique du syndrome de Klinefelter (de Turner si syndrome féminin) : l'hormone, la testostérone, quand, quel forme, pourquoi, avantage/inconvénient, effet secondaire.

PAUSE REPAS

12h-13h30

APRÈS-MIDI

13h30-18h

4 MME ROBERT, impact de l'annonce d'un diagnostic

13h30-14h45

Impact de l'annonce d'un diagnostic à 47 chromosomes (Klinefelter, Triplo X, 47,XYY)

5 PR RIVES, sur le plan de la fertilité

14h45-16h

Prise en charge de la fertilité dans le cas du syndrome de Klinefelter :
PMA, examens, orientation selon les résultats, taux de réussite

6 DR PLOTTON, préservation de la fertilité, du PNDS

16h-17h15

- Préservation de la fertilité dans le cas du syndrome de Klinefelter : quand, quels examens, pourquoi ?
- Point sur le Protocole National de Diagnostic et de Soins sur le syndrome de Klinefelter commencé en 2017 et l'intérêt d'un tel document

7 Echange entre les familles participantes et conclusion

17h15-18h