



COMMUNITY NETWORKS
OF SPECIALIZED CARE
RÉSEAUX COMMUNAUTAIRES
DE SOINS SPÉCIALISÉS

EASTERN ONTARIO - EST DE L'ONTARIO

Syndromes génétiques

Terry Broda
RN, BScN, NP-PHC, CDDN

community-networks.ca



Qu'est-ce que le syndrome de Down (SD)?

- Une variation génétique commune (3 voies génétiques)
- Donc, certains gènes du chromosome 21 sont "excédentaires" et cela cause généralement des problèmes de santé et des déficits intellectuels et de développement (DI/DD)
- Les causes exactes ne sont à ce jour pas connues
- Le SD est la cause la plus connue de DI/DD
- Non relié à la race, la nationalité, la religion ou le statut économique.

community-networks.ca



Qu'est-ce que c'est?

- Incidence : environ 1/ 700-900 naissances vivantes
- La probabilité de donner naissance à un enfant avec SD augmente avec l'âge de la mère

Mais :

- 80 % des bébés avec SD sont issus de mères <35ans (parce que les femmes <35ans donnent naissance à plus de bébés au total!).
- Grande variété de comportement et de développement physique chez l'individu avec DI/DD. Chacun a sa propre personnalité, ses propres capacités et ses propres talents!

community-networks.ca



Comment?

3 voies génétiques :

- 95 % ont la trisomie 21 (un chromosome 21 extra dans chaque cellule),
- 3-4 % ont une forme translocative du chromosome extra (le chromosome 21 est attaché à une paire de chromosomes différents)
- Environ 1 à 2 % sont en mosaïque (seulement quelques cellules sont trisomiques, le reste est normal)

community-networks.ca



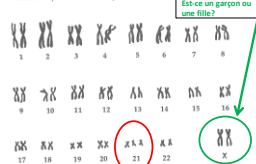
SD : Trisomie

Trisomie 21:

trois copies du chromosome 21 au lieu de deux copies (une de chaque parent).

FIGURE 2.10 : Caryotype d'un sujet atteint du syndrome de Down*

Cette illustration des chromosomes d'une fille atteinte de trisomie 21 (photos du bas, figure 2.9) montre les trois chromosomes présents à la 21^e paire.

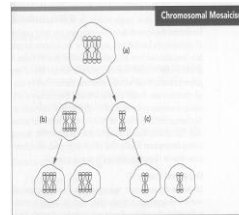


* Figure adaptée à partir de STRICKENGER, M.W. (1985) Genetics, 9^e éd., New York, MacMillan, p. 424, figure 21-20.

community-networks.ca



Concept de « mosaïque »



Chromosomal mosaicism is the presence of body cells that contain two or more different chromosomal numbers or arrangements. A developing female embryo (a), might lose an X chromosome during early cell division and continue to develop two cells lines. One will have a complete set of 46 chromosomes and two X chromosomes (b), and the other will have only 45 chromosomes and a single X chromosome (c).

- Normalement, les anomalies génétiques surviennent dès la fécondation.
- Occasionnellement, « l'accident génétique » survient plus tard après la division des cellules « normales ».
- Les individus présentant une condition mosaïque d'un désordre génétique ont habituellement des symptômes plus légers

Novembre 2006

Formation CEMTGC

community-networks.ca



SD : Caractéristiques physiques

- Yeux bridés avec plis cutanés au-dessus des paupières supérieures (épicanthus)
- Taches de Brushfield (yeux)
- Pont nasal plat
- Pli unique dans les paumes de la main
- Clinodactylie (mains)
- Petite stature
- Petites oreilles et bouche
- Hypertrophie de la langue avec un palais haut et arché

community-networks.ca



SD : Santé physique

- Hypothyroïdisme (à l'âge 50 : 40 %)
- Épilepsie (6-13 %, mais 50 % ont des épisodes à l'âge adulte avant 50 ans, et si SD + démence, cela peut atteindre 80 %!)
- Ortho :
 - Instabilité atlanto-axiale
 - Maladie dégénérative des disques de la colonne cervicale
 - Maladie a/n hanche (28 %)
- Problèmes gastrointestinaux :
 - Anomalies du tractus GI à la naissance (8-12 %) (sténose duodénum ou atrésie, anus non-perforé, maladie de Hirschsprung)
 - Maladie de coeliaque
 - Constipation, RGO, H. Pylori

community-networks.ca



SD : Santé physique

- Problèmes sensoriels :
 - Déficits auditifs (66-89 %)
 - Risque plus élevé d'otite moyenne aïgue/Otite externe
 - Problèmes visuels (60 %) (strabisme, kératocône, cataractes)
- Problèmes cutanés (50 %) : eczéma, peau sèche
- Ménopause précoce (44,6 ans)
- Cancers :
 - Leucémies (10-30X plus fréquents dans l'enfance)
 - Testiculaires (25 % ont des testicules non-descendus)

community-networks.ca



SD : Santé physique

- Obésité (50-60 %)
- Préoccupations dentaires (60-100 %)
 - gingivite, bruxisme, malocclusion
- Problèmes respiratoires :
 - Apnée obstructive du sommeil
 - Risque plus élevé de pneumonie & IVRS
- Problèmes cardiaques :
 - (17 % chez adultes précédemment non-diagnostiqués, dont 25 % nécessitaient des soins semi-urgents)
 - Malformations cardiaques congénitales (30-50 %)
 - Prolapsus valve mitrale
- Espérance de vie : 45-55 ans, mais certains vivent jusqu'à 90 ans!

community-networks.ca



SD : Santé mentale

- Dépression (6-11 % et plus s'ils ont aussi une démence)
- TOC : lenteur obsessionnelle et "the groove"
- Troubles anxieux
- SDA, TDAH
- Se parler à soi-même (81%): typique ou un signe de problèmes mentaux : psychose, dépression ou anxiété?
- Début précoce démence de type Alzheimer (>40ans : 15-45 %)

community-networks.ca



Dépression?

Changement dans :

- Comportement (irritabilité, indifférence, paranoïa, diminution habiletés (AVQ), se parle davantage)
- Appétit
- *Pattern* de sommeil
- Niveau d'activité
- Interactions : passivité, retrait et mutisme
- Changement a/n de la mémoire?

DM-10, (2007), p.30-32.
NDSIC website:
www.ndscenter.org/?page_id=778

community-networks.ca



Websites (Cdn)

- Tableaux suivi Santé pour plusieurs syndromes génétiques et autres outils du "Canadian Consensus Guidelines" développés à Surrey Place en Ontario, Canada:
www.surreyplace.on.ca/Clinical-Programs/Medical-Services/Pages/PrimaryCare.aspx
- Canadian Down Syndrome Society Website: www.cdss.ca/
- Down Syndrome Research Foundation (Canada) Website: www.dsrf.org
- Down Syndrome Association of Ontario Website: www.dsao.ca/
- Down Syndrome Association - National Capital Region Website: www.dsancr.com/

community-networks.ca



Websites (USA & UK)

- National Down Syndrome Congress Website: www.ndsccenter.org
- National Down Syndrome Society Website: www.ndss.org
- National Association for Down Syndrome Website: www.nads.org
- Down Syndrome Association-UK Website: www.dsa-uk.com

community-networks.ca



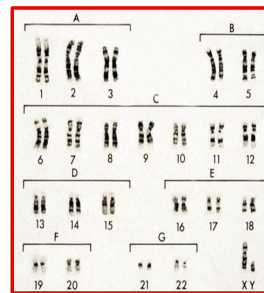
Additional Website

- International Mosaic Down Syndrome Association
website: www.imdsa.org

community-networks.ca



Syndrome du X fragile



- Section q27.3 du chromosome X
- Incidence :
 - 1 / 1 500-4 000 mâles
 - 1 / 2 500-8 000 femelles
 - 1 / 256 femelles sont porteuses de la prémutation (Rousseau et al., 1995)
 - 1/800 mâles sont porteurs
 - Présent dans tous les groupes ethniques

community-networks.ca



Syndrome du X fragile

- Cause héréditaire la plus commune DD
- Femelles ont normalement des symptômes plus légers (compensation par l'autre chromosome X)
- Souvent dx initial d'autisme ou troubles envahissants du développement non-spécifiés (TED-NS)
 - 39 % des mâles avec χ fragile ont eu un dx d'autisme ou de TED durant leur enfance
 - 16-17 % des adultes avec χ fragile rencontrent les critères du DSM pour l'autisme
 - 0-16 % mâles avec dx d'autisme test + au χ fragile

community-networks.ca



Syndrome du X fragile

- Le syndrome du X fragile est associé à une répétition augmentée de la séquence CGG (cytosine, guanine, guanine).
 - 1) Normal : de 6 à 50 répétitions de la séquence CGG
 - 2) Prémutation : de 50 à 200 répétitions CGG (*STAXF)
 - 3) Mutation complète : plus de 200 répétitions CGG (X Fragile)
 *l'impact augmente avec les générations

community-networks.ca



*STAXF : Syndrome tremblements / ataxie associés au X fragile

- Désordre neurologique progressif :
 - tremblements et ataxie (éventuellement problèmes de mémoire, humeur labile et irritabilité)
- Début 50-60ans (grands-pères des enfants X fragile)
- Seuls 20-30 % des porteurs mâles > 50 sont affectés
- Souvent mal diagnostiqué comme étant une forme atypique de Parkinson, d'atrophie de plusieurs systèmes, etc.
- Pourrait expliquer la raison de la désactivation du gène FMR1

community-networks.ca



DOP chez les femmes en prémutation

- Défaillance ovarienne prématurée (DOP) vers l'âge de 45 ans a été rapportée pour ~20-40 % des femmes porteuses de la prémutation du X fragile

community-networks.ca



Traits caractéristiques

- Visage long
- Menton proéminent
- Oreilles proéminentes
- Circonférence plus grande de la tête
- Hypermobilité/hyperextension des articulations
- Macro-orchidisme

community-networks.ca



Traits caractéristiques

- Préoccupations médicales associées :
 - Strabisme
 - Pieds plats
 - Prolapsus valve mitrale (PVM) (50 %)
 - Apnée obst. sommeil (AOS)
 - Caract. autistiques (20-25 %) (contact visuel pauvre, battements mains, se mordre les mains)
 - Otites séreuses
 - Dislocation hanches
 - RGO
 - TDAH
 - Convulsions(15-20%)
 - Retard mental

community-networks.ca



Timidité, anxiété sociale & hypersensibilité

- Gêné, personnalité timide
- Difficultés d'interaction avec les pairs comparativement versus avec les adultes.
- Anxiété excessive lors de nouvelles situations / nouvel environnement.
- Hypersensibilité : tendance à sur-réagir à des frustrations mineures.

community-networks.ca



Problèmes sensoriels

- **Hyper excitation** (son des lumières fluorescentes, la vue de trop de décoration sur un mur)
- **Hypo excitation**(son de la voix du professeur, plutôt que le son de l'ordinateur, des lumières fluorescentes et du filtreur de l'aquarium)
- **Problèmes d'intégration motrice-sensorielle** (incluant problèmes de planification motrice et faiblesses au niveau de la motricité fine)
- **Défenses tactiles** (hypersensibilité au toucher ++)
- **Difficulté lors de situations nouvelles, ambiguës ou bruyantes** (dû à une combinaison de problèmes d'intégration sensorielle, d'anxiété, et de déficits d'attention)

community-networks.ca



“Défenses” tactiles

- Affecte 60-90 % des garçons SXF et quelques filles SXF
- Hyper réaction au toucher, peut même l'éviter
- Réactions aux textures qui peuvent être amplifiées ou diminuées :
 - Vêtements, étiquettes
 - Besoin de tissus souples, ni élastiques aux manches ni ourlets
 - Peut préférer pression profonde ou linge plus lourd afin d'avoir un meilleur *feedback*
- Difficulté à identifier des objets ou à ressentir ou recevoir de l'information par le toucher

community-networks.ca



“Défenses” tactiles

- Toucher ferme (poignée de main, étreinte) peut être mieux toléré qu'un toucher léger (chatouillement, caresse du visage)
- Peut préférer être à la fin d'une ligne, à l'écart de la foule
- Enfants peuvent être / ne pas être réconfortés par caresses, câlins
- Peut ne pas apprécier la peinture avec les doigts ou toute autre forme d'activité tactile

community-networks.ca



“Défenses” tactiles

- Difficultés avec l'hygiène :
 - Bain, laver le visage et les cheveux, rasage, couper les ongles
- Visite chez le dentiste peut être difficile et anxiogène
- Difficultés avec l'alimentation :
 - Difficulté avec l'allaitement au sein ou au biberon
 - Préférences alimentaires importantes selon la texture des aliments
 - Accumulation de beaucoup de nourriture dans la bouche, dû au palais 'cathédral', avant de réaliser qu'il peut s'étouffer

community-networks.ca



Rappel

- Un problème spécifique dans l'environnement, qui peut être modifié, va souvent occasionner une amélioration plus grande du comportement que la prise de médicaments!
- Optimiser l'environnement EN PREMIER pour établir une ligne de base raisonnable!

community-networks.ca



“Défenses” tactiles : stratégies d'interventions

- Diète sensorielle : individualisée par l'ergothérapeute
- Utiliser une thérapie neuro-développementale en travaillant avec le tonus musculaire et avec une thérapie d'intégration sensorielle impliquant tous les sens, en plus de la proprioception (qui situe le corps dans l'espace) et des données vestibulaires (sens de la gravité et du mouvement)
- Afin de trouver la meilleure combinaison de stimuli sensoriels et le meilleur moment pour les appliquer et afin de diminuer la surcharge sensorielle

community-networks.ca



“Défenses” tactiles : stratégies d'intervention

- Activités calmantes :
 - Berçer, balancer l'enfant
 - Appliquer une pression profonde
 - Brosser la peau de l'enfant avec une brosse thérapeutique
 - Lors de la pause : aller dans un endroit plus calme, jouer à un jeu à l'ordinateur ou écouter de la musique ou une histoire avec des écouteurs

community-networks.ca



“Défenses” tactiles : stratégies d’intervention

- Changements environnementaux :
 - Augmenter la lumière naturelle
 - Limiter/éviter l’exposition aux situations bruyantes
 - Désensibilisation graduelle afin d’être capable de tolérer plus de bruits
 - Fauteuil adapté afin de maintenir une posture droite :
 - Coussins en forme de beigne, cales d’ajustements en mousse

community-networks.ca



Habiletés de motricité générale et de motricité fine

- Thérapie du mouvement afin d’améliorer l’équilibre, le tonus musculaire et la proprioception
 - danse, arts martiaux, sports, jeux physiques
- Pratiquer afin d’améliorer l’usage des :
 - Crayons/stylos pour écrire & dessiner
 - Ustensiles, ciseaux et outils
 - Clavier (utilisation ordinateur)

community-networks.ca



Activités orales-motrices

- Activités pour :
 - Augmenter la tolérance au toucher a/n du visage et de la bouche
 - Améliorer mâchage, déglutition & langage
- Utilisation de nourriture et de jouets :
 - Jouets pour souffler, sifflets, pailles
 - Nourriture croustillante ou à mâcher : collation de fruits, céleri, bagel, gomme
 - *peut diminuer le “mâchage” du linge, des attaches, et de la peau!

community-networks.ca



Déficits d’attention / hyperactivité

- ↓ distractions : cubicule d’étude, pupitre à l’avant de la classe ou dans un endroit calme (faisant face à un mur), périodes de calme, diminution du va-et-vient dans la classe, éclairage et chauffage adéquat, instructions en petits groupes, niveau sonore réduit
- Asseoir près d’une sortie, permettre le retrait lors d’évènements stressants
- ↑ utilisation références visuelles (photos, etc.) pour transitions
- Procurer références non-verbales et *feedback*
- Phrases simples et communication concrète
- Structure/routine/prévisibilité

community-networks.ca



Syndrome du X fragile approche générale

- Ne pas forcer le contact visuel! (n’aime pas qu’on le regarde dans les yeux)
- Soyez prudent en entrant dans son espace personnel et en touchant la personne! (sensibilité tactile)
- Continuité est importante! (personnel, cédule, environnement)
- *Lui procurer un livre qu’il peut amener avec lui et qui contient l’information difficile à retenir

community-networks.ca



Autres approches pour enseigner...

- Utiliser des pictogrammes, des photos, des objets d’intérêt spécial pour l’enfant ou des objets qu’il peut manipuler
- Utiliser des horloges, des plaques d’immatriculation et le faire cuisiner pour l’aider avec le concept de chiffres
- Explications indirectes : enseigner la tâche au voisin

community-networks.ca



Autres approches pour enseigner...

- Mettre en application les forces de la personne : mémoire à long terme, talent d'imitation, sens de l'humour
- Enseigner les tâches au complet : présenter le processus complet (pas étape par étape) et utiliser méthode de recouvrement pour suivre la séquence (Ø perdre sa place)

community-networks.ca



Conseils pour AVQ

- Sommeil :
 - Pyjama et literie
 - Chambre sombre/stores opaques
 - Bruits relaxants et musique apaisante
 - Routine pour le coucher
- Alimentation :
 - Essayer différentes tétines/positions
 - Interventions de l'ergothérapeute pour améliorer le fonctionnement oral-moteur

community-networks.ca



Conseils pour AVQ

- Habillement :
 - Enlever les étiquettes, tissus souples
 - Boutons, boutons-poussoirs ou T-shirt
 - Souliers avec velcro, gros lacets
- Hygiène :
 - Désensibilisation à l'eau sur la peau, stratégies calmantes
 - Photos de la séquence des activités
 - Pression ferme avec débarbouillette vs mouvements légers
- Dentaire :
 - Chronomètre
 - Désensibilisation : livres, visites avec la mère ou un parent

community-networks.ca



Stratégies vs agression

- **Analyse fonctionnelle** : collecte de données A-B-C
- Agression peut être précédée de gloussements, refus de faire certaines choses, ou évitement
- Cause la plus fréquente : anxiété!
- Peut être dû à un problème de processus sensoriel ou d'hypersensibilité : stimulation sensorielle "s'additionne" durant le jour et les activités sensorielles peuvent être plus demandantes à la fin de la journée (⬆️ demandes sont plus difficiles)
- *incidence plus élevée chez les adolescents : hormones!

community-networks.ca



Stratégies vs agression

- Indications d'anxiété :
 - Inquiétude/anxiété lors de changements dans sa routine ou événements stressants à venir (pratique feu, réunions) : 'hyper vigilance'
 - Va se raidir lorsque choqué ou bouleversé, devenant rigide et tendu
 - Peut seulement le démontrer en serrant les mains
 - Pleurs, crises peuvent être dus à des paramètres accablants!

community-networks.ca



Stratégies vs agression

- "profitez-en pendant qu'ils sont sages!" avec du renforcement pour comportement +
- Approches avec interventions spécifiques : ABA, Lovaas, économie symbolique, 'temps d'arrêt' (retrait de l'attention)
- Psychothérapie & aide thérapeutique (estime de soi, dépression, anxiété, habiletés à gérer, frustration, gestion de la colère, habiletés sociales)
- Thérapie familiale

community-networks.ca



Stratégies vs agression

- Enseignement de la relaxation, stimulation sensorielle/ intégration sensorielle (Ergo), musique
- Massage avec pression profonde
- Utilisation de l'imagerie
- Thérapie de groupe et apprentissage d'habiletés sociales (jeux de rôles, en particulier ceux avec conséquences comportementales)

community-networks.ca



*Problèmes entourant la sexualité

- Habiletés sociales sexuelles
- Éducation sexuelle durant et après la puberté
- Information sur la prévention des abus sexuels
- Psychothérapie et aide thérapeutique (estime de soi, dépression, anxiété/frustration) (particulièrement aidant pour la transition de la maison parentale, à la vie de façon autonome)

community-networks.ca



Stratégies vs agression

Envisager autres possibilités :

1. **Épisodes de panique : 'frapper ou fuir'** : visage rouge, ou devient pâle, respiration rapide, transpiration soudaine
2. **Troubles de l'humeur : dépression ou trouble bipolaire** (sommeil perturbé ou absent, perte ou excès d'appétit, changement dans le niveau d'activité, changements d'humeur, augmentation de l'irritabilité)
3. **Trouble convulsif** (agressions ne visent personne en particulier, ou ne sont pas associées à un événement en particulier, apparaissent avec des mouvements différents, perte brève de l'état de conscience, confusion ou besoin de dormir après l'évènement)

community-networks.ca



Traitement

- Consultations : ortho, ergo & thérapie comportementale
- Médicament pour problèmes médicaux : épilepsie, PVM & HTA
- Médicaments pour problèmes psychiatriques : anxiété (anti-anxiété: IRSS) & TDAH
- Clinique SXF Surrey Place à Toronto
- Recherches cliniques en cours : à TO, en Europe & Canada.
- Futur prometteur : thérapie génétique

community-networks.ca



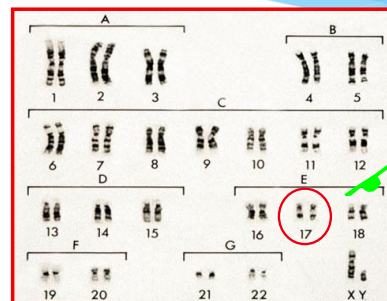
Sites Web

- Tableaux suivi Santé pour plusieurs syndromes génétiques et autres outils du "Canadian Consensus Guidelines" développés à Surrey Place en Ontario, Canada : www.surreyplace.on.ca/Clinical-Programs/Medical-Services/Pages/PrimaryCare.aspx
- La Fondation de recherche X-Fragile du Canada
Site Web: <http://www.fragile-x.ca>
- La Fondation de recherche X-Fragile (USA)
Site Web: www.fraxa.org
- La Fondation Nationale X-Fragile (USA)
Site Web: <http://www.nfxf.org/html/what.htm>
<http://www.fragilex.org/html/home.shtml>

community-networks.ca



Le syndrome de Smith-Magenis (SSM)



Novembre 2006

Formation CEMTGC

community-networks.ca



Le syndrome de Smith Magenis

- Trouble de la vue : myopie, strabisme (30-100 %)
- Infections : onychotillomanie (30 %)
- Comportements d'automutilation : Polyemboikolomanie (25 %)
- Troubles ORL : otites et perte de l'ouïe (surdit ), anomalies du palais (63-81 %)

Novembre 2006

Formation CEMTGC

community-networks.ca



Le syndrome de Smith Magenis

- Anomalies cardio-vasculaires : troubles de l'oreillette et du ventricule, st nose valvulaire (27-29 %)
- Scoliose (42-65 %)
- Anomalies r nales (28-35 %)
- Tol rance douleur/chaleur : neuropathies p riph riques (75 %)

Novembre 2006

Formation CEMTGC

community-networks.ca



SSM : Forces et faiblesses

- **Forces**
 - M moire LT pour les personnes
 - Reconnaissance Lettre-Mot
- **Faiblesses**
 - Processus s quentiel
 - M moire visuelle CT

Novembre 2006

Formation CEMTGC

community-networks.ca



Autres pr occupations...

- *D fenses tactiles* – peuvent appara tre sous la forme de se d v tir!
- * treintes* – peuvent  tre agressives :  crasement des c tes!
- Polyembolokoilomanie (remplir orifices) peut inclure vagin/rectum (vs ? abus)
- Cavit s : grandes chambres pulpairees et niveau d' mail bas (risque caries)
- Neuropathie p riph rique (engourdissements / picotements dans les doigts et les orteils) (mordillement des mains?)

Novembre 2006

Formation CEMTGC

community-networks.ca



SSM : Strat gies d'intervention

Strat gies  ducationnelles :

- Langage sign , orthophonie
- Activit s structur es, routines
- Classe   faible ratio  l ves/enseignant, attention individuelle   pr voir ponctuellement au quotidien (leur donner un r le particulier dans la classe, par ex. aide de l'enseignant, responsable des berlingots de lait, de nourrir les poissons, ...)
- Ordinateur
- Lors du choix de la classe, s'assurer que l' l ve s'entend bien avec l'enseignant (  de guerre de pouvoir)
- Utiliser la cr ativit , l'humour

Novembre 2006

Formation CEMTGC

community-networks.ca



SSM : Strat gies d'intervention

Pour les troubles du sommeil

- Chambre tr s obscure (stores opaques)
- Couvertures lourdes (Les massages de mains et de pieds sont aussi aidants)
- Demie-porte
- Lumi res SAD (glande pin ale)
- Rx : m latonine

Novembre 2006

Formation CEMTGC

community-networks.ca



SSM : Stratégies d'intervention

Pour les agressions et l'automutilation :

****ATTENTION LORS DES INTERVENTIONS PHYSIQUES**

- Essayer de le rediriger vers une autre activité
- Essayer de déterminer et d'éliminer les facteurs déclencheurs
- Appliquer du vernis à ongles peut diminuer l'onychotillomanie
- Rx : contraceptifs oraux, ISRS, stabilisateur de l'humeur (anti-épileptique)

Novembre 2006

Formation CEMTGC

community-networks.ca



SSM : évaluation et suivi Lors Dx

- Examens physique et neurologique
- Échographie rénale, échographie cardiaque, radiographies de la colonne
- Consultation en ophtalmologie, ORL, physiothérapie, ergothérapie
- Évaluation du langage, audiologie
- Tests sanguins : immunoglobulines, lipides, fonction thyroïdienne
- Documenter la qualité du sommeil et évaluation de l'apnée du sommeil (au besoin)

Novembre 2006

Formation CEMTGC

community-networks.ca



SSM : évaluation et suivi annuellement

- Physio, ergo, évaluation du langage
- Fonction thyroïdienne
- Profil lipidique à jeun
- Analyse d'urine
- Surveillance pour scoliose
- Ophtalmologie
- ORL : otites et problèmes de sinus
- Audiologie : perte de l'ouïe

Novembre 2006

Formation CEMTGC

community-networks.ca



SSM : évaluation et suivi au besoin (PRN)

- EEG (CT Scan, résonance magnétique peut-être nécessaire)
- Évaluation urologique si infections urinaires fréquentes
- Si la microdélétion (perte d'un fragment de chromosome) s'étend au niveau de la bande 17p12, il faut alors évaluer la fonction surrénalienne
(SSM = 17p11.2)

Novembre 2006

Formation CEMTGC

community-networks.ca



Sites web

- Parents and Researchers interested in Smith-Magenis Syndrome (PRISMS) (USA)
Website: www.smithmagenis.org

community-networks.ca



Syndrome Prader-Willi

community-networks.ca



Sites Web

Sites Web sur la génétique

(En anglais, français, espagnol, allemand, italien et portugais!):

- Orphanet : <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>

community-networks.ca



Sites Web

- Cliniques génétiques : <http://geneclinics.org/> (see: Gene Reviews)
- Your Genes, Your Health: <http://www.ygyh.org/>
- Online Mendelian Inheritance in Man: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=OMIM>
- Genetics Education Center, University of Kansas Medical Center: <http://www.kumc.edu/gec/support/>
- The Family Village: <http://www.familyvillage.wisc.edu>

community-networks.ca