

L'ASSOCIATION MED13L SYNDROME

Elle a vu le jour en mars 2018 à l'initiative de trois familles de Nantes et Paris. Elle a pour objectifs de rassembler les familles partout dans le monde et de soutenir les chercheurs travaillant sur cette anomalie génétique, et sur d'autres anomalies du *complexe médiateur* qui s'en rapprochent. La création d'un conseil scientifique est une première étape importante.

REJOINDRE L'ASSOCIATION

C'est partager, échanger avec votre nouvelle famille génétique, et porter votre voix auprès des collectifs nationaux.

C'est aussi participer à une aventure collective bénéfique pour toutes les personnes atteintes, enfants, adultes et leurs parents.

FAIRE UN DON

L'association est d'intérêt général. Le don à MED 13L SYNDROME ouvre droit à une réduction fiscale car il remplit les conditions générales prévues aux articles 200 et 238 bis du code général des impôts.

Particulier : vous pouvez bénéficier d'une réduction d'impôt égale à 66 % du montant de votre don, dans la limite de 20 % de votre revenu imposable.

Entreprise : l'ensemble des versements permet de bénéficier d'une réduction d'impôt sur les sociétés de 60% du montant de ces versements, plafonnée à 20 000 € ou 5‰ (5 pour mille) du chiffre d'affaires annuel hors taxe de l'entreprise. En cas de dépassement de plafond, l'excédent est reportable sur les 5 exercices suivants.

PARTENARIATS

L'Association est membre des filières de santé maladies rares Deficiences et HanDDi-rares, de l'Alliance Maladies Rares et d'Eurordis.

Elle soutient le programme GENIDA de l'IGBMC de Strasbourg



www.med13lsyndrome.eu
contact.med13l@gmail.com
[@med13l.asso](https://www.instagram.com/med13l.asso)



Association Loi 1901 N° W442019482 parue au JO du 31/03/18
Siège à Nantes

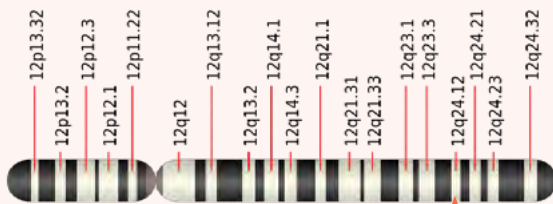


ASSOCIATION MED13L SYNDROME

LE SYNDROME

Se manifeste par une déficience intellectuelle, associée ou non à des troubles du spectre autistique, un retard global du développement, des difficultés de langage et de l'apprentissage, une hypotonie, des troubles visuels comme l'hypermétropie et une sensibilité accrue à la lumière. Sont également observés : troubles de l'équilibre, adduction du pied plus ou moins sévère.

Le syndrome est une maladie génétique rare : la prévalence est estimée entre 1.5 et 2 sur 100 000 naissances. Le syndrome «d'haplo-insuffisance MED13L» est lié au défaut d'expression d'une copie du gène MED13L, situé sur le long bras du chromosome 12 (12q24.21) Ce gène est traduit en une protéine du même nom MED13L qui fait partie d'un vaste complexe, appelé «complexe médiateur» dont le rôle est d'activer l'expression de nombreux autres gènes dans chaque cellule.



Une simple anomalie dans le gène produit les effets délétères sur le développement. C'est une **maladie autosomique dominante avec mutation de novo** : Le gène possède deux allèles, l'un venant du père, l'autre de la mère. L'un des deux allèles porte une mutation pathologique dominante. Bien qu'aucun des parents ne soit atteint, un ou plusieurs de leurs enfants peuvent être atteints et transmettre la mutation à leur descendance.

LE CONSEIL SCIENTIFIQUE

L'Association s'est dotée d'un conseil scientifique constitué de praticiens et chercheurs ayant un fort intérêt pour cette pathologie. Son rôle est de conseiller et d'orienter les stratégies de recherche et de thérapie.

Co-présidence :

Dr Thomas Smol
Dr Jamal Ghoumid

CHRU de Lille,
Pôle de biologie pathologie génétique

Membres du conseil :
Prof. Jean-Louis Mandel,
Généticien CHR Strasbourg
Dr Roseline Caumes,
Neuropédiatre CHR Lille
Dr Johnny Bou Rouphael
Postdoctoral Researcher,
Institut du Cerveau Paris

Avec le soutien de la Fondation Maladies Rares



COMPRENDRE POUR ENTREPRENDRE

Il existe trois phases de recherche :

- 1 Déterminer avec précision le spectre des manifestations cliniques et l'évolution clinique pour améliorer la prise en charge
- 2 Comprendre les mécanismes pathologiques sous-jacents
- 3 Entreprendre une thérapie ciblée

Des équipes de chercheurs travaillent actuellement sur la phase 1 et la phase 2

