

## CENTRE DE REFERENCE MALADIES RARES

Développement Génital : du fœtus à l'adulte

CRMR DEV-GEN

LIVRET D'INFORMATION

## Table des matières

<b>GLOSSAIRE :</b>	3
1. INTRODUCTION	4
2. QU'EST-CE QU'UNE VARIATION DU DEVELOPPEMENT GENITAL (VDG) ?	4
3. DANS QUELLES CIRCONSTANCES EVOQUE-T-ON UNE VDG?	4
4. CAUSES DE VDG	5
5. COMMENT FAIT-ON LE DIAGNOSTIC DE VDG ?	5
6. COMMENT SE DERoule LA PRISE EN CHARGE ?	6
7. LE CENTRE DE REFERENCE MALADIE RARE : DEV-GEN	8
8. LES EQUIPES DU CHU DE MONTPELLIER	11
9. LES EQUIPES DU CHU DE LILLE	12
10. LES EQUIPES DU CHU DE LYON	13
11. LES EQUIPES DU CHU DE PARIS - BICÊTRE	14
12. LES ASSOCIATIONS	15

## GLOSSAIRE :

<b>BNDMR :</b>	Banque Nationale de Données Maladies Rares
<b>CCMR :</b>	Centre de Compétence Maladies Rares
<b>CRMR :</b>	Centre de Référence Maladies Rares
<b>DEV-GEN :</b>	Développement Génital du fœtus à l'adulte
<b>ETP :</b>	Éducation Thérapeutique des Patients
<b>PEC :</b>	Prise En Charge
<b>PNDS :</b>	Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins
<b>RCP :</b>	Réunion de Concertation Pluridisciplinaire
<b>VDG :</b>	Variation du Développement Génital

## 1. INTRODUCTION

Ce livret d'information sur les Variations du Développement Génital (VDG) a pour objectif d'offrir aux patients et à leurs familles des informations claires sur les VDG, leur diagnostic, leur prise en charge et les ressources disponibles.

Nous espérons qu'il répondra à vos questions et vous aidera à mieux comprendre votre situation ou celle de votre enfant.

## 2. QU'EST-CE QU'UNE VARIATION DU DEVELOPPEMENT GENITAL (VDG) ?

Une VDG correspond à une différence dans le développement des caractéristiques sexuelles, pouvant concerner les chromosomes sexuels (XX ou XY), les gonades (ovaires, testicules), et/ou les organes génitaux internes et externes.

### Exemples de VDG

- Organes génitaux ne correspondant pas à un aspect masculin ou féminin habituel
- Présence simultanée de chromosomes XX et XY chez une même personne
- Présence de structures ovariennes et testiculaires chez un même individu
- Taux hormonaux intermédiaires entre les valeurs féminines et masculines
- Clitoris plus grand qu'attendu ou verge de petite taille
- Troubles de la puberté : absence de règles chez une fille, développement mammaire inattendu et persistant chez un garçon
- Infertilité inexplicée

Chaque cas de VDG est spécifique, et seule une expertise approfondie conduit à poser un diagnostic précis.

## 3. DANS QUELLES CIRCONSTANCES EVOQUE-T-ON UNE VDG?

Les VDG peuvent être identifiées à différents moments de la vie :

- **Avant la naissance** : lors d'une échographie prénatale qui montre une structure génitale atypique, où l'échographiste peut être dans l'incapacité à déterminer le sexe du futur bébé.
- Le plus souvent, **à la naissance, lors de l'examen du nouveau-né** par la sage-femme ou le pédiatre, **qui peuvent observer** : une difficulté à déterminer le sexe du bébé, un orifice urétral mal positionné, une absence de testicules dans les bourses ou un clitoris hypertrophié.
- **Pendant l'enfance ou l'adolescence** : la puberté peut ne pas se dérouler comme attendu. Les règles peuvent ne pas survenir, chez une fille, les seins peuvent se développer ou la puberté peut être incomplète chez un garçon.
- **A l'âge adulte** : il peut s'agir d'une situation d'infertilité.

Dans ce type de situation, un avis auprès d'un spécialiste des VDG peut être demandé. Un bilan complémentaire sanguin et radiologique pourra être nécessaire pour établir le diagnostic. Toutes vos questions n'auront pas de réponse immédiate et cela ne doit pas vous inquiéter. Quelques fois la déclaration de sexe du bébé à l'état civil pourra être retardée. Pour cela les équipes vous guideront dans les procédures administratives et vous aideront avec la rédaction de certificats médicaux. Cela permet de donner le temps à l'équipe qui prend en charge votre enfant de faire tous les examens et de vous donner le temps de bien comprendre la situation.

#### 4. CAUSES DE VDG

Les VDG peuvent avoir des origines diverses, impliquant souvent une combinaison complexe de facteurs génétiques, hormonaux et environnementaux.

Les facteurs génétiques jouent un rôle important dans le développement des organes génitaux. Des variants dans certains gènes peuvent entraîner des VDG. Par exemple, des variants dans les gènes impliqués dans le développement du testicule ou de l'ovaire, dans la production ou la réponse aux hormones peuvent influencer le développement des organes génitaux.

Les facteurs hormonaux sont également essentiels dans le développement des organes génitaux. Les hormones sexuelles, telles que la testostérone et les œstrogènes, régulent la différenciation des tissus génitaux pendant la grossesse. Un déséquilibre dans la production ou la réponse aux hormones sexuelles peut entraîner une VDG. Par exemple, un excès de testostérone pendant la grossesse peut conduire à un développement du clitoris ou l'absence d'orifice vaginal visible chez un fœtus féminin.

Enfin, des facteurs environnementaux pourraient influencer le développement des organes génitaux. Des expositions à des substances chimiques ou à des médicaments pendant la grossesse peuvent perturber le développement et entraîner des variations du développement génital. Il reste très difficile de savoir, si dans un cas particulier précis, les facteurs environnementaux sont impliqués.

Enfin dans de nombreux cas, la cause exacte des VDG peut ne pas être entièrement expliquée.

#### 5. COMMENT FAIT-ON LE DIAGNOSTIC DE VDG ?

Le diagnostic de VDG implique une approche multidisciplinaire c'est-à-dire plusieurs spécialistes dans une équipe expérimentée. Les spécialistes intervenant dans ces équipes sont des endocrinologues pédiatres et adultes, des urologues d'enfant, des pédiatres, des généticiens, des radiologues, des professionnels de santé mentale tels que des pédopsychiatres ou des urologues d'adulte et des gynécologues, des médecins de la reproduction, des psychologues, des assistantes sociales, des juristes, des biologistes, des infirmier(ères). Cette liste n'est pas exhaustive.

Chacun des spécialistes aura son rôle :

- l'endocrinologue pédiatrique et/ou adulte pour évaluer les hormones et les fonctions endocriniennes,
- le chirurgien pédiatrique pour évaluer les besoins chirurgicaux éventuels,
- le généticien pour interpréter les tests génétiques,
- le radiologue pour interpréter les résultats des examens d'imagerie,
- le professionnel de santé mentale pour accompagner la personne et sa famille dans la compréhension de la situation et l'élaboration de ce qu'elle représente pour eux.

### **1. Comment se déroule l'évaluation médicale initiale ?**

Le processus commence souvent par une consultation où le médecin recueille l'histoire médicale et examine l'enfant notamment les organes génitaux. Si cette équipe le juge nécessaire des examens complémentaires seront réalisés.

### **2. Quels sont les examens complémentaires qui pourraient être réalisés à mon enfant ?**

Selon les résultats de l'examen initial, des examens complémentaires peuvent être prescrits :

- a. des analyses de sang pour mesurer les hormones impliquées dans le fonctionnement des gonades (testicules ou ovaires),
- b. des analyses génétiques pour rechercher des variations chromosomiques ou des variants génétiques,
- c. des examens d'imagerie tels que l'échographie ou l'IRM pour visualiser les organes génitaux internes et les gonades.

### **3. Comment cela se passe-t-il une fois les examens réalisés ?**

Une fois que tous les examens ont été effectués, et cela peut prendre du temps pour certains d'entre eux, et que tous les spécialistes ont été sollicités, l'équipe multidisciplinaire se réunit pour discuter des résultats et élaborer un diagnostic, le plus précis possible.

Parfois un diagnostic sera disponible, l'équipe pourra alors vous expliquer la situation. Parfois on ne trouve pas d'explication ce qui n'empêche pas l'équipe de prendre en charge l'enfant et à sa famille.

Dans tous les cas, un parcours de soins personnalisé est élaboré. Il est important de noter que le processus de diagnostic peut varier en fonction de la situation et des besoins individuels de chaque personne concernée. Une approche patiente, respectueuse et centrée sur la personne est respectée tout au long du processus.

## **6. COMMENT SE DERoule LA PRISE EN CHARGE ?**

La prise en charge de chaque patient est individuelle et il n'y a pas de schéma général.

Le parcours de soins sera discuté en réunion de concertation pluridisciplinaire (RCP, une réunion où tous les spécialistes sont présents) au niveau national. Cette réunion proposera la meilleure prise en charge possible en l'état actuel des connaissances.

Puis chaque spécialiste va participer à la prise en charge de votre enfant.

- Du point de vue endocrinien, l'endocrinologue va vérifier la croissance de votre enfant, le développement de sa puberté, les taux d'hormones. De nouveaux bilans peuvent être nécessaires. L'endocrinologue vous expliquera si un traitement hormonal est nécessaire.
- Au besoin, le chirurgien pédiatre sera consulté. Il peut surveiller le développement des gonades ou évaluer si une intervention est nécessaire ou pas, maintenant ou plus tard car le plus souvent il n'y a pas d'urgence.
- Vous serez amenés si possible à rencontrer un(e) infirmier(ère) de coordination, dont le rôle est d'accompagner les patients et les familles.
- Un professionnel de santé mentale affilié au centre peut être sollicité à tout moment du parcours de soins pour accompagner l'enfant et sa famille et répondre à leurs interrogations.

Dans tous les cas, la proposition de prise en charge sera en accord avec la loi de bioéthique et l'arrêté de bonnes pratiques concernant les personnes porteuses de variations du développement génital tel que définis par les pouvoirs publics. Accessible ici <https://www.legifrance.gouv.fr/jorf/id/JORFTEXT000046566375#:~:text=la%20santé%20publique-,Arrêté%20du%2015%20novembre%202022%20fixant%20les%20règles%20de%20bonnes,code%20de%20la%20santé%20publique>

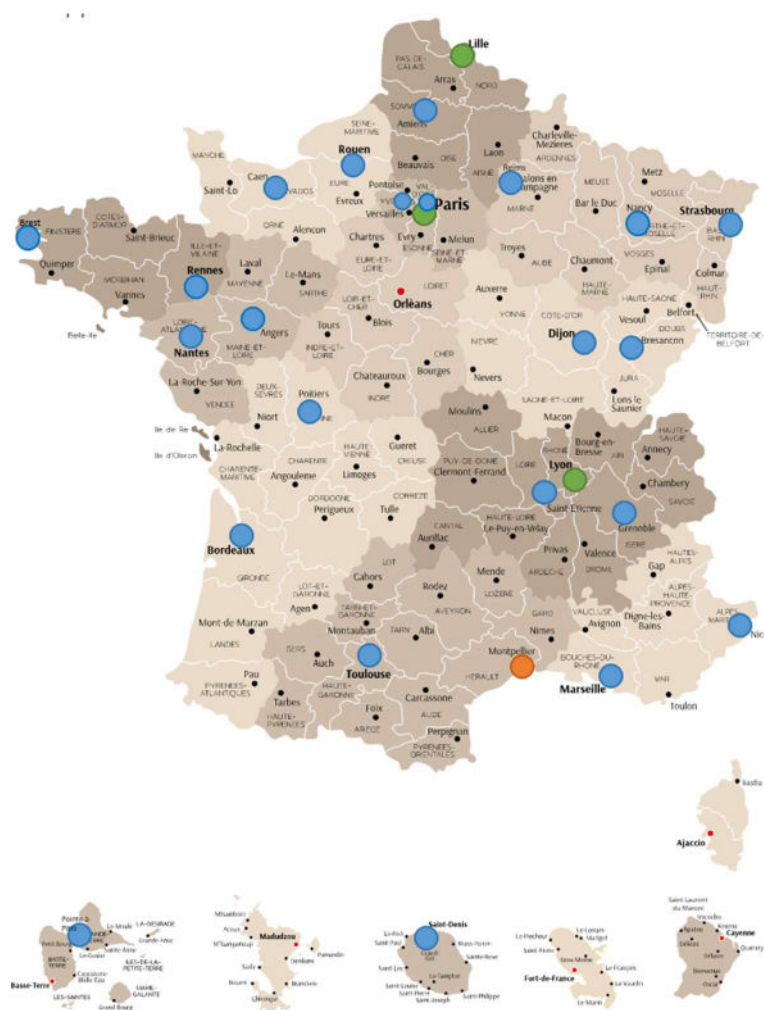
Dans tous les cas, le suivi est réalisé à long terme jusqu'à l'adolescence et la vie adulte.

## 7. LE CENTRE DE REFERENCE MALADIE RARE : DEV-GEN

Le Réseau des Centres de Référence du Développement Génital, du fœtus à l'adulte (CRMR DEV-GEN) a été créé en 2006 sous l'impulsion du Ministère de la Santé et du Plan National Maladies Rares initié en 2004.

Le Réseau National DEV-GEN est composé de 4 CRMR (Montpellier, Lille, Lyon et Paris-Bicêtre) et de 23 centres de compétences (CCMR), permettant d'assurer un maillage territorial complet.

L'ensemble est coordonné par le centre de Montpellier.



Les 2 particularités du Réseau DEV-GEN sont :

- ❖ La **multidisciplinarité** de nos équipes qui comprennent des endocrinologues pédiatres et adultes, des chirurgiens pédiatres et adultes, des généticiens, des biologistes, des radiologues, des gynécologues et obstétriciens, des psychiatres et psychologues, des juristes, des assistants sociaux, ...



- ❖ La **transversalité** de notre activité puisque nous prenons en charge les bébés avant la naissance (fœtus dans le cadre du diagnostic anténatal), les nouveau-nés, les enfants, les adolescents /jeunes adultes et les adultes.

#### Les 4 actions prioritaires du CRMR sont

- De participer et promouvoir l'enseignement et la formation auprès des médecins, infirmiers, sage-femmes, puéricultrices, chirurgiens, psychologues, associations de parents et patients. Les membres de DEV-GEN assurent des enseignements dans les divers diplômes des professionnels concernés (des différents spécialités médicales, maïeutiques, soins infirmiers, psychologie, ...). Une journée annuelle du CRMR est organisée sur une thématique particulière et regroupant les spécialistes du réseaux DEV-GEN.
- De poursuivre la rédaction de recommandations et de Protocoles Nationaux de Diagnostics et de Soins (PNDS).
- De développer des moyens de communication et diffusion des protocoles de PEC de patients avec VDG sévère auprès des primo-intervenants (sage-femmes, gynécologues, réseaux de périnatalité).
- D'harmoniser les documents créés des différentes équipes, créer un portefeuille documentaire pour optimiser les échanges entre les professionnels de soins primaires et les spécialistes de nos centres.

#### De plus, le CRMR a pour autres objectifs :

- ❖ **D'optimiser la prise en charge** et le soin des patients
  - Activité de recours : établir des suivis multidisciplinaires au long cours de chacune des pathologies concernées permettant ainsi d'accompagner chaque patient et chaque famille dans la compréhension et l'acceptation progressives de leurs pathologies (consultations, actes chirurgicaux, Réunions de Concertations Pluridisciplinaires (RCP) nationales).
  - Promouvoir l'Éducation Thérapeutique des Patients (ETP) et la transition entre la pédiatrie et le secteur adulte.
  - Définir une stratégie de prise en charge psychologique et d'accompagnement social ; proposer aux patients cet aspect comme partie intégrante de la prise en charge globale.
- ❖ De coordonner les RCPs nationales et régionales en collaboration avec le CRMR Pathologies Gynécologiques Rares (PGR) et le Centre de Référence des maladies endocriniennes de la croissance et du développement (CRESCENDO) au sein d'une RCP unique.
- ❖ De mieux **informer** et **accompagner** toutes les personnes concernées (patients, famille, aidant...) tout au long de l'enfance et de leur vie adulte, et d'être des interlocuteurs privilégiés pour les tutelles et les associations de patients.
- ❖ De définir et diffuser des protocoles de prise en charge, en lien avec l'HAS et l'union nationale des caisses d'assurance maladie.
- ❖ De **faciliter** et **coordonner** les travaux de recherches cliniques et fondamentales et rédiger des publications nationales et internationales, ainsi que de participer à la surveillance épidémiologique et établir l'épidémiologie des VDG en France.

Site internet : [www.developpement-genital.org](http://www.developpement-genital.org)



## 8. LES EQUIPES DU CHU DE MONTPELLIER

### 1. Coordination du centre :

Médecins coordonnateurs : Pr N KALFA et Pr F PARIS  
Chargées de missions : A CAZALS et I SABILALLAH

### 2. L'équipe pluridisciplinaire

Endocrinologie pédiatrique, référent : Pr F PARIS

Chirurgie Viscérale et Urologie Pédiatrique, référent : Pr N KALFA

Génétique VDG : Dr A BERGOUGNOUX, N SERVANT

Psychologues cliniciennes : N ABDEL HAMID et M ARNOULD ROQUES

Assistante sociale : F CARPINO

Gynécologie et Médecine de la Reproduction, référent : Dr. S BRINGER DEUTSCH

Biologie de la Reproduction, référent : Dr. BROUILLET S

Chirurgie gynécologique de l'adulte : Dr G RATHAT

Chirurgie urologique de l'adulte : Dr T MUREZ

### 3. Comment contacter le centre ?

Mail : [devgen-mtp@chu-montpellier.fr](mailto:devgen-mtp@chu-montpellier.fr)

☎ : 04.67.33.49.81

Secretariat chirurgie pédiatrique : 04.67.33.87.84 ou 04.67.33.95.81

Secrétariat Endocrinologie pédiatrique : 04.67.33.65.06 ou 04.67.33.66.43

Secrétariat Endocrinologie Adulte : 04.67.33.84.31

Psychologue : 06.28.25.18.42

### 4. Comment se rendre au CRM MR DEVGEN de Montpellier ?

Service de Chirurgie Pédiatrique : Hôpital Lapeyronie

Service d'Endocrinologie Pédiatrique : Hôpital Arnaud de Villeneuve

Adresse :

371 avenue du Doyen Gaston Giraud,  
34090 MONTPELLIER

Tramway :

Ligne 1 : arrêt Hôpital Lapeyronie

## 9. LES EQUIPES DU CHU DE LILLE

### 1. Coordination du centre :

Le médecin coordonnateur : Dr Christine LEFEVRE

### 2. L'équipe pluridisciplinaire :

Endocrinologie pédiatrique, référent : Dr Christine LEFEVRE

Chirurgie Viscérale et Urologie Pédiatrique, référent : Pr Rémi BESSON, Dr Arthur LAURIOT-DIT-PREVOST.

Endocrinologie – Andrologie – Préservation de la fertilité masculine, référent : Dr Clara LEROY.

Gynécologie pédiatrique, référent : Dr Estelle AUBRY – Dr Armande SUBAYI NKEMBI.

Gynécologie endocrinienne médicale – préservation de la fertilité féminine, référent : Pr Sophie CATTEAU-JONARD.

Andrologie - Chirurgie urologique de l'adulte, référent : Dr François MARCELLI.

Génétique Clinique, référent : Dr Cindy COLSON – Dr Simon BOUSSION.

Attachée de Recherche Clinique, référent : Laure MARILLER.

Psychiatre, référent : Pr François MEDJKANE.

Psychologue clinicienne, référent : Anaïs VERMELLE.

Infirmière puéricultrice de coordination, référent : Nathalie GAMELIN.

### 3. Comment contacter le centre ?

Service : Secrétariat du CRMR DEV-GEN : Véronique MONNEZ


Adresse : CHU LILLE – Hôpital Jeanne de Flandre - Avenue Eugène Avinée – 3<sup>ème</sup> étage - 59037 Lille cedex

Mail : [devgen@chu-lille.fr](mailto:devgen@chu-lille.fr)

Téléphone : 03 62 94 39 66

### 4. Comment se rendre au CRMR DEVGEN de Lille ?

Accès modes actifs et transports en commun



Ticket unité (bus / métro, TER) : 1,65 €

Plus d'informations sur [www.lille.fr](http://www.lille.fr)

CHU LILLE

- Arrêt Hôpital Jeanne de Flandre (100 m) : Liane 2
- Arrêt CHU – Eurasanté (1 km) : lignes 92, 55, 58, 232, 229, Corolle
- Arrêt CHU - Centre O. Lambret (1,2 km) : lignes 10 et 235 puis prendre le métro jusqu'à « CHU - Eurasanté »

**Gare de Lille CHR (1,4 km, 18 min à pied, à 200 m du métro CHU - Centre O. Lambret) :**  
Ligne 15 (Boulogne, Béthune, St Pol)  
Ligne 23 (Lens, Don Sainghin)

**1 Arrêt CHU - Eurasanté (1 km)**  
A la sortie du métro, prendre la liane 2 jusqu'à l'arrêt « Hôpital Jeanne de Flandre » pour la maternité / l'arrêt « Faculté de Médecine » pour la pédiatrie.

**Depuis l'arrêt de métro / bus CHU - Eurasanté (1 km, 12 min) :**  
Sortir direction "CHU" et prendre le Bd du Professeur Jules Leclercq. Tourner à gauche sur Rue Pierre Decoux jusqu'à atteindre l'hôpital.

**Depuis la place des chasseurs de Driant – à l'angle de l'avenue Beethoven et l'avenue Oscar Lambret (2 km, 9 min) :**  
Prendre l'avenue Oscar Lambret, traverser la place Verdun et continuer sur l'avenue Oscar Lambret. Prendre légèrement à droite sur Rue du Professeur Laguesse et au rond-point, prendre la 1<sup>re</sup> sortie sur Bd du Professeur Jules Leclercq. Tourner à gauche sur la rue P. Decoux puis à droite sur l'avenue Eugène Avinée.

Pour l'itinéraire dans une photo : [www.geovelo.fr](http://www.geovelo.fr)

**ekodev** Le développement durable en action

## 10. LES EQUIPES DU CHU DE LYON

### 1. Coordination du centre :

Le médecin coordonnateur : Dr Patricia Bretones

Chargée de mission : Anne Faucou

Infirmière de coordination : Angélique Zanetton

### 2. L'équipe pluridisciplinaire :

Endocrinologie pédiatrique : Dr Patricia Bretones (réfèrent), Dr Laura Arvis, Dr Carine Villanueva

Chirurgie Viscérale et Urologie Pédiatrique, réfèrent : Dr Valeska Bidault (réfèrent), Dr Delphine Demede,

Endocrinologie adultes, réfèrent : Dr Aude Brac-De-La-Perrière (réfèrent)

Chirurgie gynécologique de l'adulte, réfèrent : Pr Erdogan Nohuz

Chirurgie urologique de l'adulte, réfèrent : Dr Nicolas Morel-Journal (réfèrent)

Biologie de la Reproduction masculine, réfèrent : Pr Ingrid Plotton, Dr Sandrine Giscard-D'Estaing

Biologie de la Reproduction féminine, réfèrent : Dr Eloise Fraison, Dr Elsa Labrune.

Professionnels de Santé Mentale : Dr Mathias Winter, Sarah Autrel

Centre Pluridisciplinaire de diagnostic prénatal, (CPDPN) : Dr Jérôme Massardier (réfèrent), Dr Anthony Atallah, Dr Axel Fichez, Dr Mona Massoud,

Biochimie Hormonale et Moléculaire, réfèrent : Pr Ingrid Plotton (réfèrent), Delphine Mallet, Dr Florence Roucher, Dr Rita Menassa, Dr Jordan Teoli

Génétique Médicale : Dr Carine Abel (réfèrent), Dr Audrey Putoux

Cytogénétique, réfèrent : Pr Damien Sanlaville,

Anatomie Pathologique, réfèrent : Dr Frédérique Dijoud (réfèrent)

Radiologie, réfèrent : Dr Ana Gjorgjievska-Delov (réfèrent), Dr Sarah Cabet,

Radiologie adulte, réfèrent : Pr Pascal Rousset

### 3. Comment contacter le centre ?

Service : Endocrinologie pédiatrique

Adresse : GHE- HFME - 59 Boulevard Pinel, 69500 Bron

Mail : MyHCL (service en ligne gratuit et sécurisé proposé aux patients des HCL pour les demandes et prises de rendez-vous)

Téléphone : 04 72 11 88 90

### 4. Comment se rendre au CRM DEVGEN de Lyon?

Accès en voiture par le périphérique Laurent Bonneval

Accès en voiture et en transport publics par le boulevard Pinel : bus C8 - C9 et tramway T6

## 11. LES EQUIPES DU CHU DE PARIS - BICÊTRE

### 1. Coordination du centre :

Le médecin coordonnateur : Dr Claire Bouvattier  
Le chargé de missions : Tristan Verdelet

### 2. L'équipe pluridisciplinaire :

Endocrinologie pédiatrique, référent : Dr Claire Bouvattier

Chirurgie Viscérale et Urologie Pédiatrique, référent : Dr Sylvie Beaudoin

Endocrinologue adulte, gynécologue, référent : Dr Lise Duranteau

Endocrinologue adulte : Dr Luigi Maione

Psychologue : Marion Joly

Sexologue : Caroline Crochet Lançon

Généticien : Pr Jérôme Bouligand, Dr Véronique Tardy

Juriste : Laurence Brunet

### 3. Comment contacter le centre ?

Service : Endocrinologie pédiatrique, Endocrinologie adulte et Unité Gynado

Adresse : Hôpital Bicêtre, Avenue du général Leclerc, 94270 Le Kremlin Bicêtre

Mail : [crmdevgen.bct@aphp.fr](mailto:crmdevgen.bct@aphp.fr)

Téléphone : 01 45 21 78 31

### 4. Comment se rendre au CRM DEVGEN de Paris-Bicêtre?

Ligne 14, métro Hôpital Bicêtre

## 12. LES ASSOCIATIONS

Les associations participent à l'élaboration du programme et des communications des journées scientifiques du centre.

Elles sont sollicitées pour revoir et participer aux projets de recherche avant la soumission aux autorités éthiques et réglementaires, ainsi que pour participer à la rédaction et aux corrections des PNDS (Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins).

### Association Surrénales

L'association Surrénales a été créée en 1996 pour informer et rompre l'isolement des personnes atteintes des maladies des surrénales. Parmi les maladies rares des surrénales figure l'hyperplasie congénitale des surrénales.

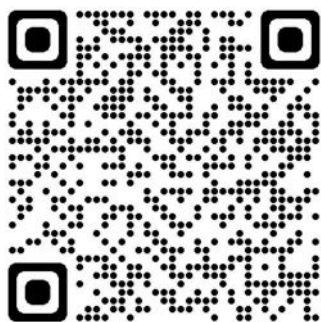


Son but est de regrouper des informations sur les affections des glandes surrénales, d'informer les personnes qui en souffrent, de les écouter et de les aider afin de rompre leur isolement. Elle vise également à mieux faire connaître les maladies des surrénales et à soutenir la recherche dans ce domaine.

Ecouter : Leurs bénévoles sont à l'écoute pour vous soutenir et rompre l'isolement de chacun.  
Informer : Nous informons sur les maladies surrénales par l'édition de plaquettes et des réunions en régions.

Soutenir la recherche : l'association finance des projets de recherche sur les maladies des surrénales.

Site internet : <http://www.surrenales.com>



## Association Valentin APAC (Association de Porteurs d'Anomalies Chromosomiques)



Cette association regroupe, soutient et informe les personnes touchées par une anomalie chromosomique et leurs conséquences. Qu'elles soient de structure ou de nombre, accidentelles ou héréditaires, leurs conséquences sont différentes et de degrés variables.

Le but principal de l'association est le côté humain et relationnel. C'est souvent ce qui manque le plus terriblement aux familles, pour qu'elles ne se sentent plus seules et isolées face aux problèmes et aux conséquences liés aux anomalies chromosomiques : Parler et partager sont nécessaires pour arriver à mieux les vivre et les assumer au quotidien.

Elle informe :

- Des différents droits qui peuvent être ouverts (handicap, deuil périnatal, assistance médicale à la procréation ou AMP) ;
- Des structures et organismes qui existent pour la prise en charge de personnes handicapées par exemple ;
- De l'existence d'associations spécifiques à certains problèmes mais aussi des possibilités qu'offrent des grandes associations : Transversales au handicap tel que l'Unapei et le GPF, les anomalies chromosomiques relevant souvent du (pluri)(poly)handicap.

L'association profite de son réseau pour rechercher dans ses précédents contacts, les personnes qui peuvent correspondre pour partager leurs expériences, leurs vécus ou qui ont la même anomalie chromosomique.

Site internet : <http://www.valentin-apac.org>





## Association AGAT – Groupes Amitié Turner

Créée à l'initiative d'un groupe de parents, A.G.A.T (Association des Groupes Amitié Turner) poursuit plusieurs buts :

- regrouper les personnes ayant un syndrome de Turner et leurs familles, en créant des liens de solidarité.
- développer l'information en liaison avec les médecins, sur les traitements susceptibles de résoudre les problèmes posés par le syndrome de Turner :
  - > hormone de croissance
  - > oestroprogestatif
  - > fécondation in-vitro



Cela, au moyen des réunions nationales et régionales, et grâce au bulletin de l'association.

- soutenir les jeunes filles ayant un syndrome de Turner et les familles concernées (permanence téléphonique).
- accompagner les jeunes filles et leurs familles dans les démarches d'adoption et les aider à faire valoir leurs droits auprès des administrations et des associations concernées.
- aider, dans la mesure du possible, la recherche médicale dans les domaines évoqués ci-dessus et défendre les intérêts des personnes ayant un syndrome de Turner pour obtenir les traitements les mieux adaptés.

D'une manière générale, agir collectivement dans l'intérêt des personnes ayant un syndrome de Turner et de leurs familles sur toute question concernant le syndrome.

Site internet : <http://www.agat-turner.org>



## Turner et Vous

Présente dans toute la France et pays avoisinants, l'association fédère les patient(e)s et familles et tend à favoriser la création et/ou le renforcement de liens de solidarité entre ses membres. Avec plusieurs centaines de familles fédérées, nul doute que la solidarité est près de chez vous...



Faire face à une maladie rare, relève parfois du parcours du combattant au quotidien. Leurs équipes vous accompagnent pour identifier les professionnels de santé, mobiliser et maintenir l'accès à vos droits sociaux, et bien plus encore.

Avec plus de 800 membres actifs, cette association forme une communauté sûre et fiable. C'est ce qui fait sa force au sein de son projet associatif, et qui lui permet d'agir directement avec les personnes concernées et leurs familles.

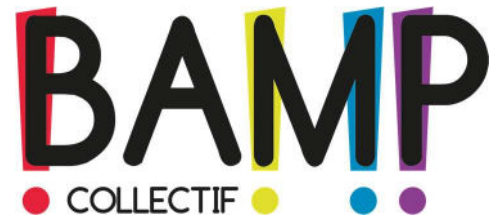
Leur devise le dit si bien, "Ensemble, on est plus fort !".

L'association s'engage à sensibiliser, informer, développer les connaissances de la population générale et du corps médical autour du Syndrome de Turner et de ses incidences

Site internet : <http://turneretvous.org>



## BAMP Collectif



Une association loi 1901, reconnue d'intérêt général et agréée par le ministère de la Santé et de la Prévention

Association de patients et d'ex-patients de l'assistance médicale à la procréation, de personnes infertiles ou stériles, ayant recours aux techniques d'assistance médicale à la procréation. Mais aussi association de parents et futurs parents d'enfants nés via l'amp intraconjugale ou l'amp avec don de gamètes.

Les objectifs de l'association se centrent autour de 4 axes :

- Témoigner, informer et agir sur les différents aspects de l'infertilité, de la stérilité, du recours à l'AMP et aux dons de gamètes.
- Accompagner et soutenir les personnes infertiles et stériles, les personnes ayant recours à l'AMP, les donneurs et les donneuses de gamètes (ovocytes, spermatozoïdes, embryons)
- Assurer des fonctions de représentativité dans le cadre de la démocratie sanitaire.
- Promouvoir la Semaine de Sensibilisation à l'Infertilité et toutes les actions de sensibilisation et d'information

L'association est animée par des bénévoles présents dans plusieurs régions. Les activités du Collectif sont nombreuses : organisation de groupes de paroles, actions de sensibilisation sur l'infertilité, rédaction d'articles, témoignages dans les médias, liens avec les équipes médicales, participations à des colloques médicaux, participation à des groupes de travail avec les instances publiques, etc. Nous agissons aussi en partenariat avec d'autres associations et aussi avec des professionnels de l'AMP.

Site internet : Infertilités : tous concernés ! - Bamp!





Le \_\_\_\_\_  
à \_\_\_\_\_

Avec le Dr/Pr \_\_\_\_\_

Le \_\_\_\_\_  
à \_\_\_\_\_

Avec le Dr/Pr



**Autres Notes :** \_\_\_\_\_

This image shows a single sheet of white paper with horizontal ruling lines. The lines are evenly spaced and run across the width of the page. There are no margins, text, or other markings on the paper.