



Le contexte du projet GENIDA

Situation actuelle pour les formes génétique de déficience intellectuelle (ID), troubles du spectre autistique (TSA) et l'épilepsie

- La **déficience intellectuelle**, avec ou sans manifestation d'**autisme** ou d'**épilepsie**, touche entre **1.5 et 2%** des enfants ou jeunes adultes (~0.4-0.5% pour les formes les plus sévères). Grâce à l'utilisation du séquençage d'exome et du génome, il est estimé que 50-60% des cas ont une **cause génétique unique** (mutation dans un gène ou variation du nombre de copies - CNV). Il s'agit donc d'un **problème majeur de santé publique**.
- De nombreux **CNVs récurrents** et **plus de 700 gènes*** sont impliqués dans les formes génétique de déficience intellectuelle (DI) et troubles du spectre autistique (TSA) (et sont fréquemment associés à de l'épilepsie), et sont donc autant de maladies rares différentes. Dans la plupart des cas, les gènes et CNVs ont été récemment identifiés (et de nouveaux gènes sont ajoutés à la liste continuellement). Il y a généralement une quantité **très limitée d'information sur le spectre clinique, les comorbidités** ainsi que sur **l'histoire naturelle** (l'évolution de la pathologie au cours de la vie).
** L. E. L. M. Vissers, C. Gilissen and J. A. Veltman - Nat Rev Genet 2016 (doi:10.1038/nrg3999)*
- Comment pouvons-nous **efficacement construire des cohortes de patients** (dans le contexte de pathologies (très) rares), et obtenir suffisamment de données de qualité pour identifier de nouvelles informations d'intérêt médical pour les familles et professionnels ?



Le projet GENIDA

Une base de donnée internationale de collecte d'information médicale sur les formes génétiques de DI / TSA, pour les familles et professionnels

- Collecter des informations de santé longitudinales sur les **formes génétiques** de déficience intellectuelle (DI), troubles du spectre autistique (TSA) et épilepsies associées à de la DI, grâce à la **participation directe des familles sur internet** (<https://genida.unistra.fr>). Les familles répondent à un **questionnaire** à choix multiple structuré et cinq « question ouvertes » additionnelles concernant les problèmes de santé majeurs et affectant la qualité de vie.
- Permettre aux **familles** et **professionnels** d'avoir accès à nos **analyses statistiques dés-identifiées**, une fonction déjà activée pour les cinq plus grandes cohortes.
 - **Impliquer les familles** en leur permettant de participer directement au projet et en leur faisant un retour sur les caractéristiques de santé spécifiques aux anomalies génétiques présentent chez leurs enfants.
- Produire, pour chaque forme spécifique de DI/TSA, **des connaissances nouvelles et médicalement significatives** qui peuvent se traduire en une amélioration de la prise en charge.
- Etre une **plateforme pour les professionnels** qui veulent soumettre **des questions additionnelles** à certains patients ou en recruter dans le cadre d'études cliniques et/ou des projets de recherche. De telles requêtes devraient être préalablement validées par le(s) comité d'éthique adéquat et le conseil consultatif du projet GENIDA.