

Qu'est ce que le syndrome de Pitt-Hopkins ?

Le syndrome de Pitt-Hopkins est marqué par un retard psychomoteur et mental très sévère, une épilepsie, des crises d'hyperventilation, un retard de croissance, une microcéphalie et une dysmorphie faciale caractéristique.

SYMPTOMES DE DAMON

Microcéphalie, front bombé, perte de cheveux, microphthalmie, nez large, macrostomie, lèvres épaisses, troubles respiratoires, retard moteur et mental très sévère, hypoplasie, épilepsie, hypotonie, hypertonie, face grossière, hypertélorisme, pli palmaire transverse, valgus, petite taille, constipation, apnée, problèmes digestifs, gencives douloureuses, absence de parole, pas d'assise, alimentation mixée.

Damon est le seul cas au monde

Pour Damon, il ne s'agit pas uniquement d'une mutation ou d'une perte du gène TCF4 (gène en cause dans le Pitt Hopkins) mais également d'une perte d'une partie du chromosome 18 dans la région 18q2.1.

Damon a un tableau plus complexe qu'un Pitt Hopkins « simple ».

Il n'y a pas d'autres cas avec une telle perte chromosomique et ce, dans la littérature mondiale.

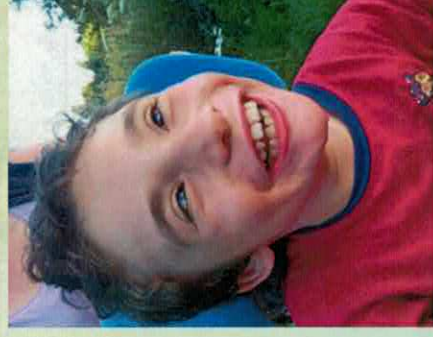
1ère association de France

Notre association est fondée aux dispositions de la loi du 1er juillet 1901 et du décret du 16 août 1901.

BUTS

- . Les appareillages et matériel médical spécifique pour faciliter les déplacements, pour aider au maintien et pour le confort et la stimulation
- . L'avance des frais de soins (avant remboursement partiel ou total, suivant les soins)
- . L'acquisition d'un véhicule aménagé ou à aménager afin de rendre les déplacements plus facile, confort
- . L'amélioration de l'habitat pour faciliter le confort
- . La prévention des différents frais de soins dans l'avenir
- . Et d'une façon plus générale, subvenir à tous les besoins matériels de Damon, y compris les dépenses auxquelles la famille peut être contrainte.
- . Dans l'avenir, venir en aide aux familles étant confrontées au syndrome de Pitt-Hopkins.

Site : <http://www.petittresor72.asso1901.com/>



« La maladie de Damon fait partie d'une de ces maladies orphelines qu'on ne peut pas traiter car il est impossible de redonner des gènes manquants aux enfants qui sont constitués de cette manière depuis leur conception. »

Mme MARTIN-COIGNARD, Généticienne C.H LE MANS

NOUS SOUTENONS



Si vous voulez aider l'association

Vous pouvez :

- En parler autour de vous
- Participer aux manifestations
- Faire un don



DAMON

Syndrome de Pitt-Hopkins

Pour soutenir Damon,

Merci d'envoyer vos courriers ou don à :

Association « Un Amour de Petit-Trésor »

Mr DENIS Pascal

10 Résidence des Noyers
72220 ST GERVAIS-EN-BELIN

Pour les contacter par téléphone

02.43.25.36.38 Siège social
06.78.43.08.57 Pascal

Par courrier électronique

petit-tresor.sph@outlook.fr

Journal Officiel N°26

Du 28 juin 2008

Annonce 1010

Sarthe

Les ressources de l'association sont :

Le montant des cotisations

Les subventions acceptées

Les recettes des manifestations

Les ressources autorisées par la Loi

Dons financiers

