

• LE SYNDROME DE **WHITE-SUTTON**



Le syndrome de White-Sutton est un trouble neurodéveloppemental rare qui affecte différents systèmes du corps humain. Il se caractérise principalement par un retard de développement, avec ou sans déficience intellectuelle, des troubles du spectre autistique (*TSA*), des retards de parole et du langage, des difficultés motrices...

Il a été découvert par le **Professeur Vernon Reid Sutton** et le **Docteur Janson White** aux États-Unis en 2014.



• LA CAUSE DU SYNDROME

Une modification du code génétique peut parfois entraîner des problèmes physiques et/ou difficultés de développement. Le syndrome de White-Sutton se produit lorsque l'une des deux copies du **gène POGZ** a perdu sa fonction normale.

La grande majorité des cas connus sont secondaires à une variation dite « *de novo* », c'est-à-dire que la variation du gène est apparue alors qu'aucun des parents ne la possède dans son patrimoine génétique. Plus rarement, un parent peut être atteint et transmettre la variation à ses enfants.



• UNE MALADIE **PEU CONNUE**

Décrite en 2016, très peu de cas ont été diagnostiqués jusqu'alors. Toutefois, l'utilisation croissante des dernières technologies de séquençage génétique permettra sans doute de diagnostiquer plus de personnes au cours des prochaines années.

En France, on dénombre 18 cas en juin 2019.



• LES SYMPTÔMES

Les caractéristiques provenant de cette mutation sont encore mal connues. Toutefois, le rapprochement de plusieurs études internationales sur **le rôle du gène POGZ** a permis de cerner certains points communs entre les individus atteints par cette malformation génétique :

- **RETARD DE DÉVELOPPEMENT ET/OU DÉFICIENCE INTELLECTUELLE**
- **RETARD DE LA PAROLE, DE LA LANGUE ET DU LANGAGE**
- **TROUBLE DU SPECTRE AUTISTIQUE**
- **AUTRES PROBLÈMES DE COMPORTEMENT**
- **DIFFICULTÉS MOTRICES**
- **TRAITS DU VISAGE DISTINCTS**
- **FAIBLE TONUS MUSCULAIRE**
- **SURPOIDS**
- **PERTE AUDITIVE**
- **PROBLÈMES DE VUE**
- **PROBLÈMES GASTRO-INTESTINAUX**
- **ANXIÉTÉ ET PROBLÈMES D'ATTENTION**
- **PROBLÈMES DE SOMMEIL**
- **MIGRAINES ET VOMISSEMENTS SÉVÈRES**



• UN **TRAITEMENT ?**



En 2019, il n'existe pas de médicaments ou de traitements spécifiques à ce syndrome. Cependant, le diagnostic permet une meilleure surveillance des personnes atteintes, la mise en place de thérapies appropriées (ergothérapie, orthophonie, thérapie comportementale...) et **des adaptations individualisées** en fonction des difficultés rencontrées.



• LE RÔLE DE L'ASSOCIATION

Informier le public, le corps médical et les autorités sanitaires et sociales de façon à améliorer l'état des connaissances scientifiques et médicales, faciliter les diagnostics et **faire connaître et reconnaître le syndrome de White-Sutton** (journées de sensibilisation, tenue de stands d'informations, participation et représentation à des réunions diverses)

“ Notre but est d'apporter écoute et soutien aux patients et familles confrontées au syndrome de White-Sutton avec des rencontres entre les enfants et les familles.

Nous voulons contribuer à l'effort de la recherche médicale et à l'amélioration des pratiques de soins relatifs au syndrome de White-Sutton, par exemple en entretenant les liens avec les différents réseaux de recherche au niveau national et international.

”

Karine JOBARD-GAROU
Présidente White-Sutton France

• NOUS REJOINDRE

helloasso.com/associations/white-sutton-france/adhesions/formulaire-d-adhesion

• NOUS SOUTENIR

helloasso.com/associations/white-sutton-france/formulaires/1/widget

L'association est membre de l'**Alliance maladies rares** et partenaire de la filière **AnDDI-Rares** et de l'association **ASDU**



48 rue Jules d'Arbaumont 21000 DIJON • FRANCE

Karine JOBARD-GAROU • 06 98 96 18 77
white.sutton.france@gmail.com

<https://whitesuttonfrance.wixsite.com/accueil>



ASSOCIATION LOI 1901

Le contenu de ce dépliant a été validé par le Centre de Référence Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs de l'Interrégion Est.

*"Connu aujourd'hui,
reconnu demain."*



ASSOCIATION FRANÇAISE
DU SYNDROME DE WHITE-SUTTON