

LA NEWSLETTER GenIDA



Numéro 1 / Janvier 2024

PUBLICATIONS 2023

Colin*, Burger*, et al. (2023) GenIDA, an international participatory study of medical and natural history data in genetic forms of neurodevelopmental disorders: novel observations in a large cohort of patients with Koolen-de Vries syndrome. *Genetics in Medicine Open*,

<https://doi.org/10.1016/j.gimo.2023.100817>

Burger, et al. (2023) GenIDA: An international participatory database to gain knowledge on health issues related to genetic forms of neurodevelopmental disorders. *Journal of Neural Transmission*,

<https://doi.org/10.1007/s00702-022-02569-3>

Mollereau, et al. (2023) A burning question from the first international BPAN symposium: is restoration of autophagy a promising therapeutic strategy for BPAN? *Autophagy*,

<https://doi.org/10.1080/15548627.2023.2247314>

Bouman, et al. (2023) Clinical and radiological assessment of scoliosis in Koolen-de Vries syndrome, *American Journal of Medical Genetics, A*,

<https://doi.org/10.1002/ajmg.a.63334>

Shalev, et al. (2023) Ocular Manifestations in Koolen-de Vries Syndrome – an International Study, *Canadian Journal of Ophthalmology*,

<https://doi.org/10.1016/j.jcjo.2023.11.021>



La plupart de ces articles sont libres d'accès, et il suffit de suivre le lien pour y accéder ; pour obtenir les autres, n'hésitez pas à nous contacter.

EDITO

Tout d'abord, laissez-nous vous présenter tous nos vœux pour la nouvelle année.

Qui dit nouvelle année, dit nouveaux projets, et pour bien démarrer, nous avons souhaité vous proposer la newsletter GenIDA, pour vous tenir informés de nos avancées.

Ce premier numéro constitue essentiellement un bilan de nos actions en 2023, année très fertile, notamment en termes de publications concernant les données collectées (voir bandeau ci-contre). A noter également la parution du [PNDS Syndrome de Koolen-de Vries](#) auquel GenIDA a contribué (*Guide officiel de diagnostic et de soin d'une maladie*).

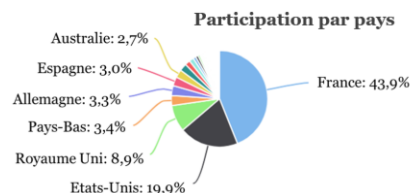
Un grand merci à vous tous, patients et familles participantes, pour votre implication dans GenIDA ! Merci de répondre favorablement à nos sollicitations, qu'il s'agisse de répondre à un nouveau questionnaire implémenté sur le site, d'actualiser vos données, etc. Merci également à tous les professionnels qui s'engagent à nos côtés dans l'analyse des données collectées et favorisent ainsi le développement et la bonne marche de GenIDA.

L'équipe GenIDA

Un grand merci à vous tous, patients et familles participantes, pour votre implication dans GenIDA !

GenIDA EN QUELQUES CHIFFRES

2023 a constitué une excellente année en matière de recrutement, avec le seuil de 1900 familles participantes dépassé en décembre dernier, et plus de 200 professionnels ayant manifesté un intérêt pour l'analyse des données collectées.



> 1900 participants

> 60 nationalités

> 30 cohortes de plus de 10 participants

> 230 collaborateurs professionnels

6^{ème} RENCONTRE DE NOTRE CONSEIL SCIENTIFIQUE INTERNATIONAL

2023 a été l'occasion pour GenIDA de renouer avec la tenue en présentiel de la rencontre annuelle de notre Conseil Scientifique international lors de la conférence de la *European Society of Human Genetics*, qui s'est déroulée du 10 au 13 juin dernier, à Glasgow, Ecosse. Après avoir ouvert cette réunion en faisant le point sur l'évolution de GenIDA depuis le dernier Conseil Scientifique (recrutement de participants, publications, etc.), nos collaborateurs ont pu témoigner de leur expérience en matière d'analyse des données collectées via notre base de données. A l'ordre du jour figurait ensuite un point crucial concernant l'amélioration de l'ergonomie du site web de GenIDA, qui permettrait de faire encore progresser le recrutement de familles participantes, mais également de professionnels impliqués dans l'analyse des données.



De gauche à droite: Michael Patton, Londres, UK (représentant Patients Syndrome de Noonan); David Koolen, Nijmegen, NL ; Thomas Smol, Lille, FR ; Manon Chrétien, Strasbourg, FR ; Julien Thevenon, Grenoble, FR ; Klea Vyshka, Paris, FR ; Ece Gepni, Istanbul, TR ; Hulya Kayserili, Istanbul, TR ; Pauline Burger, Strasbourg, FR ; Tijtske Kleefstra, Rotterdam, NL ; Delphine Héron, Paris, FR ; Sylvie Odent, Rennes, FR ; Benjamin Durand, Strasbourg, FR ; Jean-Louis Mandel, Strasbourg, FR.

PROJETS 2024

Le grand projet pour cette nouvelle année sera la mise en place de la nouvelle interface web de GenIDA, plus ergonomique et plus friendly. Les premières maquettes de la nouvelle interface nous ont été livrées en décembre et une version du site devrait être délivrée d'ici l'été 2024.

Des études spécifiques portant sur les cohortes DDX3X, SLC6A1, POGZ, KBGS et SETD5 sont actuellement en cours ; nous partagerons les résultats dès que possible (si vous êtes concernés et intéressés, contactez-nous pour en savoir plus).

N'OUBLIEZ PAS ...

- Pour faire connaître GenIDA autour de vous (familles et professionnels), notre flyer est toujours disponible sur simple demande en version électronique (Français, Anglais, Allemand, Néerlandais, Italien, Portugais, Grec, Bulgare, Roumain et Espagnol) ou directement téléchargeable sur notre site.
- Encouragez si vous en avez l'occasion, d'autres familles concernées à participer au projet.
- Pensez également à actualiser vos réponses au questionnaire de santé en vous reconnectant sur notre site internet.

CONTACT

GenIDA - IGBMC
1, rue Laurent Fries, 67400 Illkirch, France

Courriel : genida@igbmc.fr

 Genida International Project

 @GenIDaproject

 Genida project

<https://genida.unistra.fr/>

