

## LES SYMPTÔMES CLINIQUES DES PATIENTS ATTEINTS PAR LA MUTATION SUR LE GÈNE USP7

94% Retard du développement moteur et déficience intellectuelle

90% IRM anormale au cerveau

44% Crises d'épilepsie

• Comportement agressif

58%

Trouble du spectre autistique



100%

Retard de langage

58% Troubles alimentaires

25% Non verbale

43% Hypotonie  
40% Marche anormale  
27% Contractures



61% Problèmes oculaire



55% Reflux

36% Constipation et 20% Diarrhée chronique

58%

Hypogonadisme (défaut de l'appareil reproducteur)

35 % Petite taille et difficulté à prendre du poids

Sources : Baylor College of medicine de Houston (Texas)  
Etude réalisée sur 18 cas. 05/2017  
[www.bcm.edu](http://www.bcm.edu)

## COMMENT FAIRE UN DON

Si vous souhaitez aider ZOE au quotidien et faire avancer la recherche, vous pouvez nous envoyer vos dons\* par chèque à l'adresse ci-dessous.

\*Un don >20€ donne droit à une réduction fiscale de 66% de la valeur

**Merci de votre aide et de votre soutien !**



ASSOCIATION MANGER LA VIE  
23, square des Tanneurs 76520 BOOS  
FRANCE

[mangerlavie@outlook.com](mailto:mangerlavie@outlook.com)  
<http://mangerlavie.wixsite.com/association>

Notre association  
est jumelée avec la fondation



USA

[www.usp7.org](http://www.usp7.org)



Zoé

## NOTRE ASSOCIATION A POUR BUT :

### • D'AIDER MATÉRIELLEMENT, FINANCIÈREMENT ET MORALEMENT

les patients atteints d'une mutation ou d'une délétion du gène USP7 afin d'avoir la vie la plus normale possible qui soit, malgré le handicap lié à sa maladie ;

### • DE SOUTENIR, AIDER, PARTAGER L'EXPÉRIENCE VÉCUE DEPUIS LA NAISSANCE DE ZOE

atteinte d'une mutation du gène USP7 avec les familles qui en auraient besoin ;

### • DE FAIRE AVANCER LA RECHERCHE

pour les patients atteints d'une mutation ou délétion du gène USP7 et des maladies rares en général.



## QU'EST CE QUE L'ANOMALIE SUR LE GÈNE USP7 ?

Les **patients** qui sont nés avec une anomalie sur le **gène USP7 sur le chromosome 16 possèdent des troubles de développements moteur et mental et des troubles autistiques**. L'anomalie sur le gène USP7 est soit une mutation, soit une délétion.

Ces anomalies sont diagnostiquées grâce à un séquençage haut débit / exome (Whole Exome Sequencing).

Cette anomalie génétique n'est pas héritée du père et /ou de la mère dans le cas d'une mutation (de novo).

**A ce jour, 26 cas sont identifiés dans le monde (12/2017).**



**AIDEZ NOUS À TROUVER D'AUTRES CAS !**

## L'HISTOIRE DE ZOÉ

Zoé, 4 ans vit à Boos près de Rouen. Comme tous les enfants de son âge, Zoé n'aspire qu'à une chose : **« manger la vie »**, c'est-à-dire grandir, se nourrir, jouer, se déplacer, rire aux éclats.

Malheureusement depuis sa **naissance**, Zoé ne vit pas une «vie normale» car elle est atteinte d'une maladie génétique rare.

Zoé a un retard psychomoteur important : elle ne **marche** pas, ne fait pas de quatre pattes, et son évolution motrice est très lente. Elle a toujours besoin d'être stimulée. Son langage se limite à quelques rares balbutiements.

Les signes précoces de la maladie de Zoé sont apparus dès sa naissance, mis en **évidence** par une morphologie particulière. Elle était **immédiatement** sujette à de sérieux troubles de l'oralité. Zoé refusait les biberons, faisait des fausses routes, avait des reflux, était gênée par des encombrements de la gorge et s'alimenter était une réelle

souffrance devenant une épreuve fatigante pour elle.

Elle dormait énormément et n'aurait jamais réclamé un biberon, comme si elle ne connaissait pas la sensation de faim. Très vite, les médecins décidèrent de faciliter l'alimentation de Zoé par la pose d'une gastrostomie.

Jusqu'à l'âge de 3 ans, Zoé ne s'alimentait qu'avec du lait de croissance. Depuis mars 2016, Zoé mange en journée mais reste hydratée par gastrostomie la nuit.

Zoé est prise en charge depuis 2013 par une orthophoniste, une kiné, une psychomotricienne, une ergothérapeute, une éducatrice spécialisée et une équithérapeute.

N'étant pas scolarisée comme les enfants de son âge, et dans l'attente d'une entrée dans un établissement spécialisé, Zoé va à la crèche GRAFFITI'S (depuis 2014), qui accueille des enfants en situation de handicap.

Son développement psychomoteur passe par des sessions d'éducation conductive dans les locaux de CEC76 à Maucombe.

Après des examens préalables, les généticiens du CHU de Rouen ont dirigé Zoé vers l'institut de Génétique Imagine à Necker de Paris sous la direction du professeur Munnich. **Le séquençage haut débit des gènes** de Zoé effectué par ce service a permis de diagnostiquer sa maladie. **Zoé souffre d'une mutation du gène USP7 sur le chromosome 16**, et ce « par accident » et non de manière héréditaire, comme l'avaient supposé des premiers examens.

Il existe actuellement 26 cas connus dans le monde

dont une très grande majorité de petites filles pour la plupart âgées de 3 à 19 ans, la plupart résidant aux Etats-Unis. L'hôpital Necker a précisé qu'en France aucune **recherche** ne peut être poursuivie car le nombre de cas connus est insuffisant. Il a orienté les parents vers le **Baylor College of medicine de Houston (Texas) ou des recherches sont conduites sur ce gène USP7.**

Pour financer toutes ces actions en vue de la guérison de Zoé, sa famille a créé **l'association « Manger la vie »**. Le but de l'association est aussi d'aider **matériellement, financièrement** et moralement Zoé, les autres patients atteints de cette même maladie et de faire avancer la recherche.

## CONTACTEZ NOUS

Si votre enfant a été diagnostiqué avec une **mutation sur le gène USP7**, nous vous invitons à entrer en contact avec nous pour que nous vous fournissions des informations sur l'anomalie génétique.

**Ce diagnostic est rare, mais vous n'êtes pas seul !**