

Ensemble avec les Kool Kids

Les malades et leur entourage sont confrontés à l'errance diagnostique, aux insuffisances de la prise en charge, au manque d'information des professionnels de santé et du médico-social ainsi qu'à l'investissement insuffisant des pouvoirs publics.

L'association agit au bénéfice des malades et de leurs familles :

- Soutien et conseil aux familles
- Page Facebook privée www.facebook.com/koolendevriesfrance 
- Aide administrative
- Regroupement des familles Halloween 2021
- Site web www.koolendevriesfrance.org
- Traduction d'une vidéo en langue anglaise présentant le syndrome
- Création de visuels permettant l'identification de l'association
- Collaboration à un projet participatif de recherche médicale



Pour faire un don

www.koolendevriesfrance.org



Partenaire de :



Membre de :



Contact :

@ contact@koolendevriesfrance.org

✉ 9, rue Molière - 80470 Ailly-sur-Somme

☎ 03 22 48 31 98

Merci de ne pas jeter sur la voie publique



ASSOCIATION KOOLEN-DE VRIES FRANCE

Nous sommes les
KOOL KIDS !!!



Nous avons
un syndrome très rare,
1 bébé / 16 000 naît avec
le même syndrome.

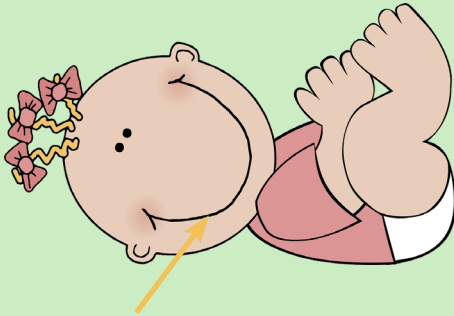
www.koolendevriesfrance.org

Les Kool Kids

Les personnes porteuses du syndrome sont généralement **très sociables, amicales, affectueuses, empathiques, coopératives et téméraires**. Elles aiment rire et font beaucoup de blagues. Ce sont des personnes ouvertes sur les autres et pas du tout repliées sur elles-mêmes.

Symptômes les + fréquents* :

Faible tonus musculaire général (hypotonie)



Succion difficile (parfois nécessité de recours à une sonde gastrique)

Retard :
Tenue de la tête
Position assise
Station debout
Acquisition de la marche (jusqu'à 4-5 ans)

Côté génétique

Le syndrome de Koolen-De Vries, connu aussi sous le nom de syndrome de microdélétion 17q21.31, est causé par des modifications génétiques qui éliminent la fonction d'une copie du gène KANSL1 dans chaque cellule. Les personnes les plus touchées ont une partie manquante sur le chromosome 17 qui comprend le gène KANSL1. Ce type d'anomalie génétique est appelé microdélétion. Un petit nombre de personnes atteintes du syndrome de Koolen-de-Vries ne présente pas de microdélétion du chromosome 17, mais une mutation au sein du gène KANSL1 qui entraîne une copie du gène qui ne fonctionne pas.

Origine de l'association



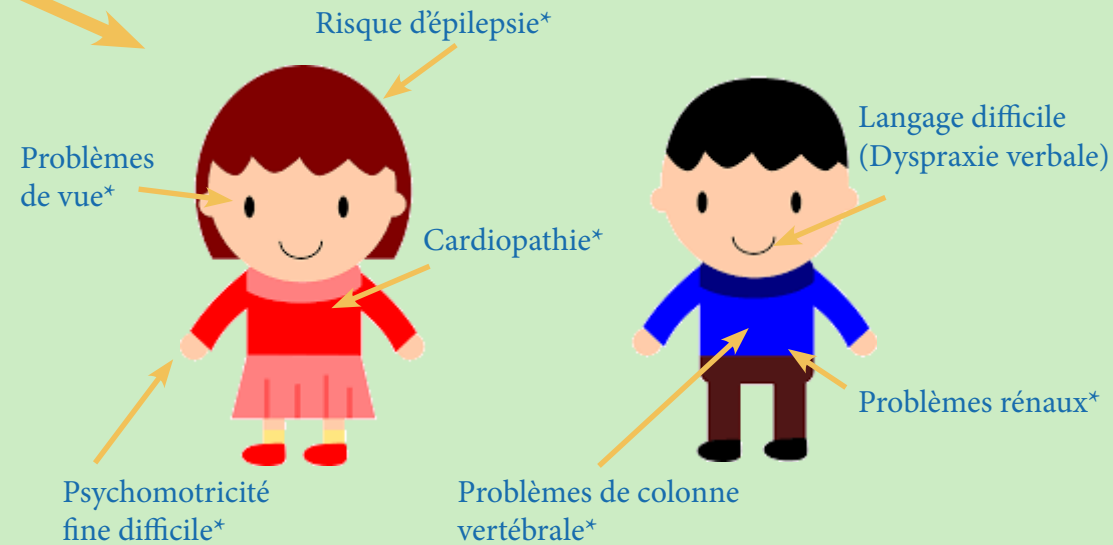
Le syndrome n'ayant été décrit que récemment (2006), la plupart des personnes connues porteuses de ce syndrome sont encore des enfants ou des jeunes adultes.

L'association Koolen-De Vries France a été créée à l'initiative de parents d'enfants atteints du syndrome de Koolen-De Vries. Elle a pour finalité l'amélioration du parcours de santé et de vie des personnes atteintes du syndrome ainsi que de leurs familles.

Pour cela, elle se donne pour buts prioritaires :

- D'aider, de soutenir et d'informer les personnes atteintes du syndrome de Koolen-De Vries et leurs familles
- De mettre en relation les familles et les personnes atteintes du syndrome de Koolen-De Vries.

Petites tailles (problème d'hormones de croissance)*



Les **parcours scolaires sont aussi très variés en fonction du niveau de handicap mental**. Beaucoup apprennent à lire, quelques-uns arrivent à écrire avec un crayon. On relève, quasiment pour tous, une absence de bosse des maths.

* Toutes les personnes atteintes du syndrome n'ont pas nécessairement tous ces symptômes, chacun de ces symptômes touche environ 50% d'entre eux. Symptômes basés sur le guide microdélétion 17q21.31, association anglaise Unique, traduction association Valentin APAC, Alliance Maladies Rares et Association Koolen-De Vries France.