



March Awareness Month

WWW.GRIN2B.COM

La **Fondation GRIN2B** est une organisation dirigée par des parents qui se consacre à la recherche sur le gène GRIN2B et fournit un soutien et une éducation à la communauté restreinte mais croissante d'individus et de familles touchés par un diagnostic GRIN2B.

Nos objectifs sont de:

- Favoriser la communication, offrir des encouragements et fournir des ressources aux familles.
- Créer un partenariat avec des chercheurs par le biais de collectes de fonds et de subventions pour développer des traitements potentiels et mieux comprendre le diagnostic GRIN2B.
- Faciliter le développement d'un programme international de registre de patients.
 - Rehausser le profil de ce diagnostic extrêmement rare en créant une campagne de sensibilisation.



March Awareness Month

WWW.GRIN2B.COM

Qu'est-ce qu'une mutation GRIN2B?

GRIN2B n'est pas le nom d'une maladie ou d'un trouble, mais le nom d'un gène situé sur le chromosome 12. Sa fonction est de coder une protéine qui forme un récepteur responsable de l'envoi de messages chimiques au cerveau. Une mutation sur le gène GRIN2B signifie qu'une partie de ce code génétique spécifique a été supprimée, dupliquée ou réarrangée.

Quelles sont les causes de la mutation GRIN2B?

Une mutation GRIN2B survient au hasard et spontanément à ou peu après la conception. Les raisons de ces changements génétiques sont inconnues. Il est possible qu'un parent soit porteur de la mutation et la transmette à ses enfants, mais la plupart des cas connus sont de novo (ce qui signifie qu'il se produit spontanément dans l'ADN de l'ovule ou du sperme qui a formé le nouvel enfant).

Qui peut avoir une mutation GRIN2B?

Les mâles et les femelles de toutes les races peuvent naître avec une variation GRIN2B. Jusqu'à présent, plus de 165 personnes viennent de différents pays du monde, notamment l'Australie, la Nouvelle-Zélande, le Canada, l'Angleterre, la France, l'Allemagne, la Pologne, l'Italie, la Belgique, la Chine, le Japon, la Suède, le Danemark, Pays-Bas * et États-Unis.

Je suis confus par les termes. Quelle est la différence entre une variation et une mutation?

Chaque fois qu'un changement est apporté à un gène, il peut être appelé changement, variation, mutation ou parfois réarrangement chromosomique. Ces termes sont souvent utilisés de manière interchangeable.

Quels sont les symptômes?

Les symptômes peuvent varier d'une personne à l'autre en fonction du type et de l'emplacement de la mutation, mais les traits les plus fréquents (rapportés par les parents du groupe GRIN2B) sont l'hypotonie (faible tonus musculaire), le retard global du développement, une forme de handicap et discours non verbal ou retardé.

Y a-t-il une cure?

À l'heure actuelle, il n'y a pas de cure pour une mutation GRIN2B parce qu'elle se produit au niveau génétique d'un individu. Cependant, les médecins prévoient des essais cliniques potentiellement prometteurs pour des médicaments qui pourraient réduire les symptômes associés.

Quels sont les traitements?

Bien qu'il n'y ait pas de remède pour une mutation GRIN2B, les thérapies physiques, professionnelles et orthophoniques peuvent aider à gérer les symptômes chez les enfants et les aider à atteindre les étapes du développement. L'épilepsie, si elle est présente, est traitée par un spécialiste. Il n'y a pas de médicaments connus sur le marché pour soulager spécifiquement les symptômes associés à GRIN2B. Cependant, il y a un certain nombre de médicaments expérimentaux et de traitements homéopathiques dont le succès a été démontré par certains parents du groupe de soutien parental GRIN2B.

Comment diagnostiquer une mutation GRIN2B?

Les changements de GRIN2B ne sont pas diagnostiqués facilement. Souvent, les enfants GRIN2B auront des IRM normales, des EEG normaux et des appariements chromosomiques normaux - des tests communs qui peuvent souvent aider à diagnostiquer d'autres troubles génétiques plus courants. Dans la plupart des cas, les mutations GRIN2B sont découvertes grâce à un test sanguin génétique appelé Whole Exome Sequencing (WES). Ce test sanguin examine l'ensemble de la constitution génétique de l'individu. Ceci est comparé avec les séquences génétiques des parents. Grâce à ce test, des valeurs aberrantes génétiques rares comme les changements de GRIN2B peuvent être déterminées et diagnostiquées. Il est important de noter que ce test n'est vraiment devenu plus largement disponible et couvert par l'assurance au cours des dernières années, ce qui explique pourquoi il y a si peu de personnes connues. Comme ce test devient plus répandu, nous nous attendons à ce que le nombre de personnes diagnostiquées avec un changement de GRIN2B augmente.

Quel est le pronostic?

À ce jour, nous ne connaissons aucun décès survenu chez des personnes en raison de complications liées aux changements de GRIN2B. En outre, ce trouble ne semble pas progressif, ce qui signifie qu'il ne s'aggrave pas avec le temps. Mais gardez à l'esprit, il y a probablement une plus grande population là-bas avec des changements GRIN2B non diagnostiqués, de sorte que le phénotype et le pronostic continueront d'évoluer.

Que puis-je faire pour aider?

Envisagez de faire un don à notre organisation. Vos dons nous aideront à poursuivre notre mission.



TRAITEMENTS

Il n'y a pas de cure pour une mutation GRIN2B, mais la thérapie, le soutien nutritionnel et les médicaments peuvent aider à gérer les symptômes, prévenir les complications et améliorer la qualité de vie.

SPECIALISTES

Généticien: Diagnostique et gère les troubles héréditaires.

Neurologue: Traite les troubles du système nerveux.

Spécialiste orthopédique: surveille le système musculo-squelettique et aide à la recommandation d'équipement.

Orthophoniste: Spécialisé dans le développement de la motricité orale et de la communication.

Ergothérapeute: améliore la vie quotidienne et les compétences professionnelles des patients.

Thérapeute du développement: met l'accent sur l'intégration des compétences cognitives, du langage et de la communication, des compétences et du comportement socio-émotionnels, de la motricité globale et fine et des compétences d'entraide.

Thérapeute de la vision: adapte les environnements d'apprentissage pour accommoder les déficiences cognitives et perceptives

Physiothérapeute: Fonctionne pour améliorer la force musculaire et la fonction grâce à des mouvements physiques, de l'exercice et des étirements.

Nutritionniste: Spécialisé dans les recommandations alimentaires et diététiques et fournit des conseils sur les complications digestives.

THERAPIES

Physiothérapie

Orthophonie

Ergothérapie

Thérapie développementale

Lucy Thérapie Thérapie comportementale

Hippothérapie

Thérapie de natation

Musicothérapie

Thérapie récréative

Éducation conductive

Système de communication par échange d'images (PECS)

Techniques de brosse thérapeutique - La pression profonde Wilbarger et la technique proprioceptive et la technique tactile orale

Oxygénothérapie hyperbare

Diététique et suppléments

Soutien nutritionnel

Régime cétogène (pour ceux qui ont des crises)

Régime sans gluten

Régime sans produits laitiers

Acupuncture

Suppléments d'huile de poisson

Huiles essentielles

Huile de chanvre (Plusieurs enfants utilisent spécifiquement Haileigh's Hope)

MEDICAMENTS

Les parents qui ont rempli notre sondage nous ont dit que leurs enfants prenaient auparavant ou prenaient actuellement des médicaments pour aider à réguler les crises d'épilepsie, les reflux, les problèmes digestifs, le TDAH, le sommeil et / ou l'anxiété.

Les deux médicaments suivants sont couramment discutés dans notre groupe Facebook:

Memantine - Memantine est un antagoniste des récepteurs NMDA. Ce médicament est normalement utilisé chez les patients atteints de la maladie d'Alzheimer, mais est en cours de ré-utilisation pour les patients GRIN2B. La mémantine doit être utilisée avec une extrême prudence chez les ENFANTS; la sécurité et l'efficacité chez les enfants n'ont pas été confirmées. Pour plus d'informations sur d'éventuels essais cliniques à venir, rendez-vous sur News.

Huile de cannabis - utilisée pour le traitement des crises épileptiques et pour améliorer les problèmes cognitifs et comportementaux. Vous devrez vérifier avec les lois de votre état ou pays concernant l'utilisation de l'huile de cannabis, car elle varie, selon l'endroit où vous vivez.

Rapport d'une enquête auprès des parents sur l'usage de cannabis enrichi au cannabidiol (résumé seulement).

Le récepteur cannabinoïde 1 s'associe aux récepteurs NMDA pour produire une hypofonction glutamatergique.

ÉQUIPEMENT

Orthèses (afo et smo)

Dispositif de Communication Augmentative et Alternative (AAC)

Marcheur

Fauteuil roulant

Stander

Transporteur

Kinderpack

Tula Carriers

Chaise de pot de besoins spéciaux