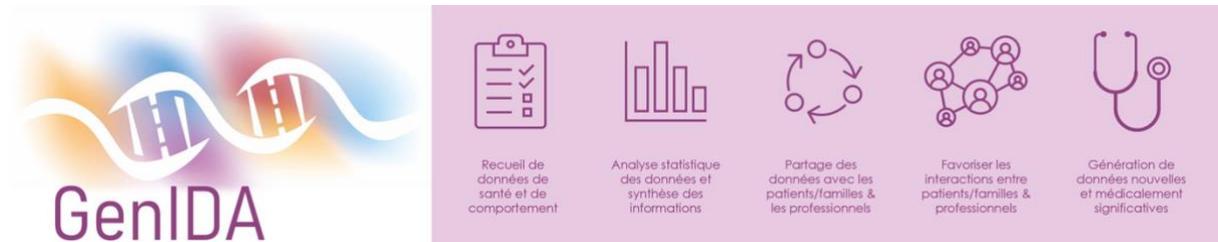


GenIDA - Génétique de la Déficience Intellectuelle et de l'Autisme : recueillir et restituer l'expertise des parents / aidants

Coordnatrice scientifique : P. Burger (IGBMC, Université de Strasbourg)



Le projet GenIDA est un projet participatif de recherche internationale sur les formes de déficience intellectuelle, d'autisme et d'épilepsie d'origine génétique, initié par le Pr Mandel de l'Université de Strasbourg, France.

Ce projet a pour ambition de collecter des informations de santé longitudinales auprès des familles de patients en France et à l'étranger pour qu'elles communiquent leurs observations via un questionnaire structuré portant sur les diverses manifestations (médicales, comportementales, etc.) de la maladie chez la personne atteinte et sur son histoire naturelle (évolution à différents âges). Le questionnaire clinique comprenant 46 questions est actuellement disponible en ligne en 8 langues (anglais, néerlandais, français, allemand, italien, portugais, grec et espagnol).

Les données collectées désidentifiées sont mises à disposition de professionnels bénévoles (cliniciens, chercheurs, etc.) à des fins d'analyse pour générer des connaissances nouvelles médicalement significatives qui peuvent se traduire par une amélioration de la prise en charge des personnes concernées. Les résultats sont également accessibles sous une forme résumée aux associations et groupes Facebook concernés, et aux familles ayant répondu au questionnaire.

GenIDA compte à ce jour près de 2000 participants regroupés dans des cohortes de taille variable, et près de 250 cliniciens et chercheurs enregistrés comme professionnels de référence de diverses cohortes. Les résultats issus de l'analyse des données agrégées pour des cohortes spécifiques, même de petite taille ($n \geq 20$ patients)¹, ou de manière trans-cohortes², ont ainsi pu être publiés dans des revues à comité de lecture. Ces résultats sont cohérents avec les données déjà publiées dans la littérature médicale, tout en apportant une plus grande richesse phénotypique aux pathologies étudiées³, par exemple concernant la susceptibilité à certaines comorbidités ou l'efficacité perçue et/ou les effets indésirables de traitements spécifiques. On peut citer l'exemple du syndrome de Koolen-de Vries (KdVS) pour lequel l'analyse des données collectées auprès de 237 patients a permis de mettre en évidence des aspects de la pathologie non-connus des professionnels⁴ entraînant la tenue à partir des données GenIDA, d'études incidentes portant sur la caractérisation des problèmes musculosquelettiques associés au

¹ Durand et al. (2022) *Clinical Genetics*, <https://doi.org/10.1111/cge.14190>

² Coutelle et al. (2022) *BMC Psychiatry*, <https://doi.org/10.1186/s12888-022-04213-6>

³ Ruault et al. (2024), *Molecular Genetics & Genomic Medicine*, <https://doi.org/10.1002/mgg3.2363>; Forbes*, Morison* et al. (2024), *American Journal of Medical Genetics Part B: Neuropsychiatric Genetics* <https://doi.org/10.1002/ajmg.b.32971>

⁴ Colin*, Burger* et al. (2023) *Genetics in Medicine Open*, <https://doi.org/10.1016/j.gimo.2023.100817>

KdVS⁵ ou visant à approfondir la connaissance de ses manifestations ophtalmologiques⁶. Les données médicales émergeant ainsi ont été transposées sous forme de recommandations cliniques de prise en charge (PNDS-Protocole National de Diagnostic et de Soins / *Professional Clinical Practice Guidelines*)⁷ afin de bénéficier directement aux principaux concernés, à savoir les patients et leurs familles.

⁵ Bouman et al. (2023) *American Journal of Medical Genetics, A*, <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.63334>

⁶ Shalev et al. (2023) *Canadian Journal of Ophthalmology*, <https://doi.org/10.1016/j.jcjo.2023.11.021>

⁷ Thevenon, Marey, Gauthier, et al. (2023) [PNDS - Syndrome de Koolen de Vries](#)