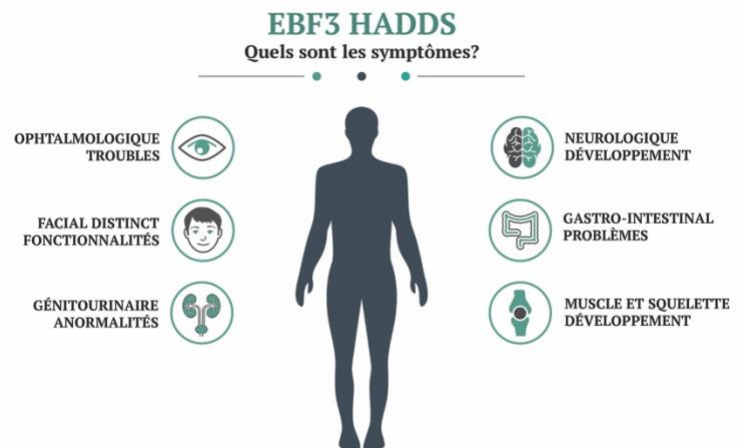


GUIDE RAPIDE HADDS

Qu'est-ce Que EBF3 HADDS?

L'hypotonie, l'ataxie et le syndrome de développement retardé (HADDS) du facteur B-Cell précoce 3 (EBF3) est un syndrome neurodéveloppemental causé par une mutation du gène EBF3, un gène contrôleur maître sur le chromosome 10, qui est important pour la fonction neurologique. Le gène EBF3 contrôle la façon dont les autres gènes sont activés et désactivés dans les cellules. Une mutation du gène EBF3 provoque un dysfonctionnement dans la région du cervelet du cerveau, ce qui a un impact sur le développement.

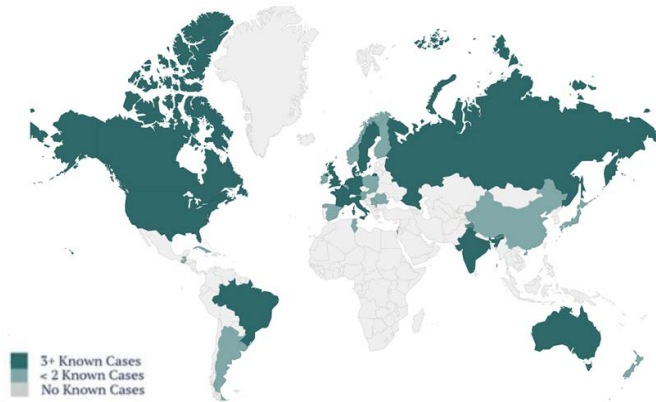
Le HADDS est souvent caractérisé par un retard global du développement, une déficience intellectuelle modérée à sévère, une ataxie (problèmes d'équilibre) et une hypotonie (faible tonus musculaire) rendant difficile la coordination et la marche, un retard de la parole, un strabisme (yeux croisés), une dysphagie (problèmes de déglutition), constipation chronique, dysfonctionnement de la vessie et risque élevé d'infections des voies urinaires et des reins. Les personnes atteintes de HADDS sont souvent également plus à risque d'avoir des crises.



La Communauté HADDS Grandissante

HADDS a été découvert en 2016 à l'hôpital pour enfants du Texas à Houston, au Texas, par le Dr Hsiao-Tuan Chao, le Dr Michael Francis Wangler et le Dr Hugo Bellen. En 2023, il y avait environ 200 à 250 personnes dans plus de 35 pays à travers le monde avec le diagnostic HADDS, mais il peut y avoir plus de quelques milliers de personnes non diagnostiquées dans le monde. Beaucoup ne sont pas diagnostiqués parce qu'ils sont des adultes, ignorant les tests génétiques les plus récents, tels que le test de séquençage complet de l'exome (WES) ou vivent dans des pays et / ou des pays où l'information et l'accès aux soins ne sont pas aussi facilement disponibles.

Pour soutenir la communauté grandissante, la Fondation a facilité des conférences internationales HADDS et des événements sociaux, sensibilisé via des campagnes sur les réseaux sociaux, ainsi que fourni des bourses de voyage aux membres de la communauté HADDS pour s'assurer qu'ils sont en mesure de participer à la recherche et de se connecter avec les principaux spécialistes médicaux à Houston, TX.



Recherche HADDS - Une Entreprise à Long Terme

La recherche est en cours chez les Drs. Hsiao-Tuan Chao et la clinique et laboratoire HADDS de Michael Wangler, situés au Texas Children's Hospital et au Jan and Dan Duncan Neurological Research Institute (Houston, Texas, États-Unis). L'objectif est d'étudier des modèles de mouches des fruits et de souris pour mieux comprendre la nature neurologique du syndrome. L'espoir à long terme est que la recherche pourra être appliquée au développement de thérapies géniques pour mieux gérer les symptômes associés au syndrome HADDS.

Ensemble, en sensibilisant et en augmentant le financement, nous pouvons aider les personnes vivant avec HADDS à s'épanouir et à recevoir le soutien qu'elles méritent!

APPRENDRE, CONNECTER et FAIRE UN DON

www.HADDS.org

