



Les troubles du gène TFE3 : mieux comprendre pour mieux accompagner

Identifiés récemment et ne touchant que quelques dizaines d'enfants dans le monde, les **troubles neurodéveloppementaux liés au gène TFE3** restent méconnus. Cette variation génétique entraîne principalement un **retard global du développement** ainsi qu'une **déficiência intellectuelle**. Derrière ce diagnostic se trouvent pourtant des enfants uniques, chaleureux et communicatifs.



1 Qu'est-ce que le gène TFE3 ?

Dans nos cellules, le gène TFE3 agit comme le « chef d'équipe » du recyclage des déchets.

Le dysfonctionnement

Une mutation survenue par hasard à la conception (*de novo*) empêche ce chef d'équipe de se mettre en pause.

L'impact

En restant actif en continu pendant la grossesse, TFE3 perturbe le calendrier de construction du cerveau.



2 Chiffres clés



-100 enfants et jeunes
répertoriés dans le monde (+15 pays)



2019
première description scientifique



Chromosome X
touche en majorité les filles,
mais aussi quelques garçons

3 Manifestations & symptômes



Socle commun

retard global du développement associé à une déficiéncia intellectuelle (à des degrés variables).



Symptômes fréquents

tâches sur la peau (mosaïcisme) suivant les lignes de *Blaschko*, épilepsie, troubles du sommeil, hypersensibilité, etc.

4 Conséquences au quotidien



Développement moteur & autonomie

retard dans la marche, l'acquisition de la propreté et les gestes du quotidien.



Langage et communication

souvent non verbaux mais très expressifs via des outils alternatifs (gestes, pictos...).



Apprentissage

une déficiéncia intellectuelle nécessitant des adaptations personnalisées.



Un potentiel formidable !

Très chaleureux et sociables, ces enfants de tout âge sont extrêmement réceptifs au monde sensoriel. **Ils n'ont pas d'âge limite pour progresser !**



5 Où en est la recherche ?



Nous sommes **aux débuts de la recherche** scientifique et médicale (France, États-Unis, Italie) pour comprendre comment redonner au gène sa capacité à se mettre en pause.



Association en cours de création

Pour nous contacter :
xx.xx@gmail.com / 06 xx xx xx xx

Nous suivre sur : site + pictos RS

