QUI SOMMES-NOUS ?



Créée le 30 octobre 2024, par des patients et des parents d'enfants malades, l'Association Francophone COL4A1/A2 a pour mission d'accompagner les personnes atteintes d'une mutation des gènes COL4A1 ou COL4A2 ainsi que leurs familles. L'association agit en lien étroit avec des médecins et des chercheurs spécialisés, réunis au sein de son Conseil médical et scientifique, afin de garantir une information fiable et de contribuer au développement des connaissances sur la maladie.

REJOIGNEZ-NOUS

ADHÉRENTS :

- Une communauté soudée et à l'écoute, partageant expériences et entraide.
- Une association active pour construire un modèle de prise en charge multidisciplinaire et soutenir la création du Protocole National de Diagnostic et de Soins avec le centre de référence.
- Une visibilité accrue sur notre maladie via des appels à projets de recherche en Europe.

PARTENAIRES ET MÉCÈNES :

- **Engagement RSE à fort impact :** donnez du sens à vos valeurs en soutenant une maladie rare multisystémique touchant plus fortement les enfants.
- **Accélérateur de visibilité :** pour réduire l'errance diagnostique et améliorer la qualité de vie des patients.
- **Valorisation et rayonnement :** associez votre image à la conférence internationale annuelle COL4A1/A2 sur les avancées scientifiques majeures.

ENSEMBLE, TRANSFORMONS L'ESPOIR EN ACTIONS CONCRÈTES

Faites un don et/ou adhérez dès aujourd'hui sur
helloasso.com/association-francophone-col4a1-col4a2

Merci pour votre solidarité !

helloasso

VOUS N'ÊTES PAS SEUL

www.asso-col4a1-a2.fr

contact@asso-col4a1-a2.fr

6, rue Jean Rameau - 40160 Ychoux - France

Vous pouvez aussi rejoindre notre groupe **Facebook** privé, un espace bienveillant réservé aux patients et à leurs proches pour échanger, poser des questions et rencontrer d'autres personnes qui vivent la même situation.

Association à but non lucratif.



Ne pas jeter sur la voie publique - Images générées par IA - 2026

Alliance maladies rares

BRAIN-TEAM
Filière Nationale de Santé
Maladies rares du système nerveux central

cervco
Centre de référence des maladies vasculaires rares du cerveau et de l'œil

MALADIES RARES INFO SERVICES
maladiesraresinfo.org
0800 40 40 43 Service et appel gratuits

ASSOCIATION
FRANCOPHONE
MALADIES RARES

COL4A1
COL4A2

Au service des patients et de leurs familles



Informer & Soutenir

Que sont les maladies COL4A1 et COL4A2 ?

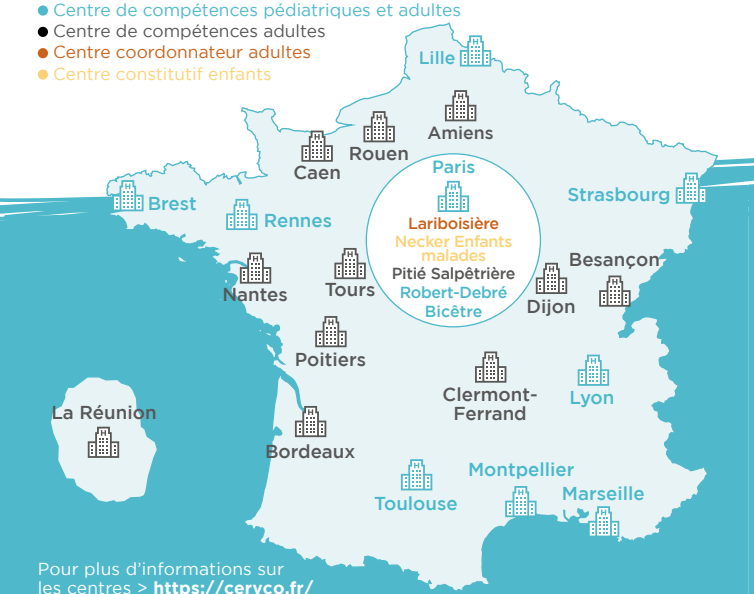
Elles constituent un groupe de maladies génétiques rares et hétérogènes. Toutes affectent le collagène de type IV, une protéine impliquée dans le bon fonctionnement des vaisseaux sanguins.

Certaines mutations peuvent entraîner une atteinte de plusieurs organes, principalement les vaisseaux cérébraux, les yeux, les reins ou les muscles. Les manifestations sont très variables d'un patient à l'autre, allant de formes peu symptomatiques -voire silencieuses- à des formes plus sévères pouvant conduire à un handicap. L'âge d'apparition des symptômes est également très variable : ils peuvent survenir dès l'enfance voire au cours de la vie fœtale, ou se révéler plus tardivement à l'âge adulte.

Le CERVCO, centre de référence national pour les maladies vasculaires rares du cerveau et de l'œil, dispose d'une expertise particulière dans la prise en charge de ces complications cérébrovasculaires, et dans celle des atteintes rétiniennes associées. Il coordonne un réseau de centres experts répartis sur l'ensemble du territoire, permettant d'orienter le diagnostic, d'organiser le suivi spécialisé et d'harmoniser la prise en charge des personnes concernées par une maladie liée à COL4A1 ou COL4A2. L'association prévoit de se rapprocher d'autres filières de santé pour élargir le réseau de coopération et de sensibilisation.

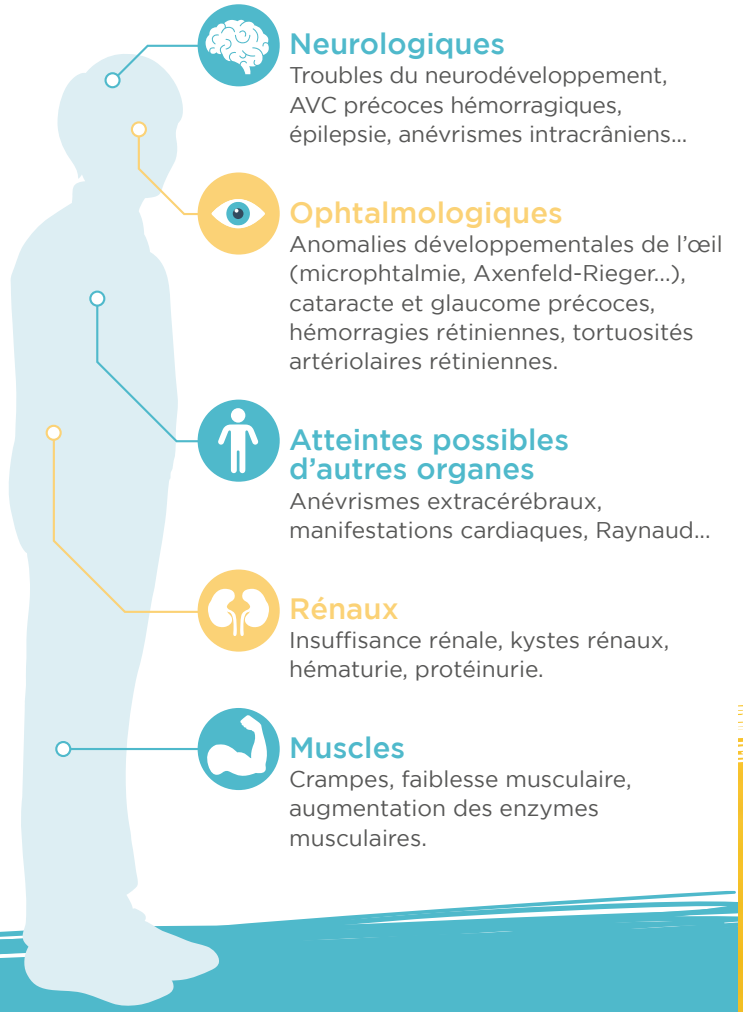
Réseau de compétence CERVCO

- Centre de compétences pédiatriques et adultes
- Centre de compétences adultes
- Centre coordonnateur adultes
- Centre constitutif enfants



Pour plus d'informations sur les centres > **https://cervco.fr/**

Quels peuvent être LES SYMPTÔMES ?



Neurologiques

Troubles du neurodéveloppement, AVC précoces hémorragiques, épilepsie, anévrismes intracrâniens...

Ophtalmologiques

Anomalies développementales de l'œil (microphtalmie, Axenfeld-Rieger...), cataracte et glaucome précoces, hémorragies rétiniennes, tortuosités artériolaires rétiniennes.

Atteintes possibles d'autres organes

Anévrismes extracérébraux, manifestations cardiaques, Raynaud...

Rénaux

Insuffisance rénale, kystes rénaux, hématurie, protéinurie.

Muscles

Crampes, faiblesse musculaire, augmentation des enzymes musculaires.

ENSEMBLE POUR DEMAIN

L'Association Francophone COL4A1/COL4A2 rassemble les patients, leurs proches et les professionnels engagés autour de ces maladies rares. En favorisant le partage d'expérience et en travaillant au développement d'un registre de patients, elle participe activement à l'amélioration des connaissances et au progrès de la recherche.

Que signifie VOTRE DIAGNOSTIC ?

Vous avez reçu la confirmation génétique de votre diagnostic. Celui-ci marque un point de départ : il permet d'adapter votre suivi médical et d'instaurer une prise en charge pluridisciplinaire adaptée à votre cas particulier.

Une consultation de conseil génétique vous sera proposée afin de mieux comprendre les modalités de transmission de la maladie, d'évaluer les risques potentiels pour vos proches et d'être accompagné dans la démarche d'information familiale. Pour vos proches asymptomatiques qui le souhaiteraient, une consultation de génétique pourra être proposée afin de discuter d'un éventuel test génétique présymptomatique, dans le cadre d'une démarche spécialisée associant information, accompagnement et temps de réflexion.

QUELLE PRISE EN CHARGE ?

Actuellement, il n'existe pas de traitement spécifique des maladies liées à COL4A1 et COL4A2. La prise en charge repose sur la prévention, le dépistage et le traitement des manifestations associées. Il est donc nécessaire d'observer un suivi spécialisé régulier, et de discuter avec les médecins tout au long de sa vie (projet parental, grossesse, accouchement, adolescence, ménopause, andropause...).

