



Rapport d'activité 2014

VIVRE AVEC LA **SCLÉROSE TUBÉREUSE DE BOURNEVILLE** ET EN GUÉRIR

**ASSOCIATION DES MALADES
DE LA STB ET DE LEURS FAMILLES**

**contact@astb.asso.fr
www.astb.asso.fr**



« Vivre avec la sclérose tubéreuse de Bourneville et en guérir »

L'ASTB est une association de malades atteints
par la Sclérose tubéreuse de Bourneville et de leurs familles.....3

La mission de l'association est de mobiliser autour de la STB pour :

- informer, partager et mettre en relation,5
- optimiser la prise en charge médicale, éducative et sociale,.....9
- participer à l'effort de recherche internationale.11

Entraide, respect, fiabilité, ouverture, sont les valeurs qui rassemblent les 500 adhérents de l'association.

L'équipe de l'ASTB est constituée uniquement de bénévoles.

Structurer l'association	16
Les projets pour 2015	19
Rapport financier 2014	20





La sclérose tubéreuse de Bourneville (STB), une maladie génétique « pas si rare »

Plus d'un million d'enfants et d'adultes sont atteints de la STB dans le monde dont 8000 personnes en France. La STB est une maladie dont la fréquence est équivalente voire supérieure à des maladies mieux connues comme l'hémophilie ou la mucoviscidose.

Des dysfonctionnements de l'organisme apparaissent dès le plus jeune âge : épilepsie sévère, retard intellectuel, lésions au visage, insuffisance cardiaque, rénale et pulmonaire. Les conséquences peuvent être très invalidantes.

Les gènes mutés ne permettent pas à l'organisme d'éliminer naturellement les cellules « anormales » qui apparaissent dans les tissus. Les malades ont des tumeurs (non cancéreuses) qui se développent dans de nombreux organes : peau, reins, poumons, yeux, cœur, cerveau...

Il n'existe pas de médicament pour guérir la STB.

La sclérose tubéreuse de Bourneville, une « maladie modèle »

- Les malades STB ont besoin d'un suivi médical nécessitant l'articulation de nombreuses spécialités. Le système hospitalier peine à proposer un suivi adapté. Les expérimentations de consultations STB proposent un modèle de prise en charge transversal pour éviter les nombreuses errances des malades dans leur parcours de soins.
- Le terrain génétique STB constitue un modèle pour la compréhension de la régulation de la croissance cellulaire chez l'homme. A partir de la STB, les chercheurs explorent des molécules prometteuses pour la lutte contre le cancer ou les maladies du vieillissement.
- Le handicap intellectuel et physique lié à la STB peut être assisté par la e-santé. Les malades et leurs familles peuvent contribuer au développement d'objets connectés et de e-services visant à les aider au quotidien et à optimiser les soins.

L'ASTB mobilise environ 500¹ personnes (malades et familles)

L'objectif prioritaire de l'ASTB est de mobiliser largement les personnes concernées par la STB pour qu'elles puissent s'informer et faire entendre leurs voix. C'est donc ce nombre de personnes mobilisées qui constitue un indicateur clé, il se compose :

- Des personnes ayant payé une cotisation à l'association.
- Des personnes, pas nécessairement adhérentes, mais bénéficiant des actions conduites par l'association : 320 personnes inscrites sur le groupe Facebook animé par l'ASTB, 400 carnets de santé STB distribués par exemple.

Le paiement de la cotisation constitue une marque de soutien au projet de l'association, il ne constitue pas un prérequis pour accéder aux services proposés par l'ASTB² dont les actions ont vocation à être diffusées le plus largement, notamment auprès des personnes isolées.

¹ Qui ont pris au moins une cotisation dans les 3 dernières années.

² Sauf journée nationale d'information et participation à l'assemblée générale qui nécessitent une organisation logistique particulière.



Gouvernance de l'association

Président : Guillaume Beure d'Augères - Angers (49) – expert en financement de l'innovation industrielle, cadre dans un groupe financier

Vice-présidente : Nathalie Rudelle - Neuilly sur Seine (92) – docteur en pharmacie - cadre dans un groupe pharmaceutique

Trésorier : Daniel Capy - Gradignan (33) – cadre EDF à la retraite - ancien adjoint à la mairie de Belin –Beliet - ancien président d'un syndicat intercommunal ambulancier

Secrétaire : Agnès Plassard-Bédiat - Rueil-Malmaison (92) - enseignante

Secrétaire adjointe : Patricia Jost - Hindisheim (67) – technicienne de laboratoire (PMA, bactériologie, parasitologie et biologie moléculaire)

Administrateurs :

Ann-Kristell Beure d'Augères - Angers (49) – docteur en chirurgie dentaire

Pauline Billaud – Besançon (25) (élue en mars 2015) – ingénieur, enseignante

Sébastien Cassagne - Marcy (69) – Responsable maintenance dans un groupe agroalimentaire

Bermal Karli - Le Kremlin-Bicêtre (94) (élue en mars 2015) – doctorante-chercheuse en sciences sociales

Dominique Le Berre - La Chapelle sur Erdre (44) – adjointe au maire de la Chapelle sur Erdre et Membre du Bureau métropolitain de Nantes Métropole

Emmanuelle Logette - Lausanne (Suisse) (élue en mars 2015) – docteur en biologie moléculaire - chercheur en neurobiologie à l'EPFL – Lausanne - Biologiste recherche et développement dans une start-up de diagnostic génétique.

Nadine Rié - Azerables (23)

Marie-Christine Roger - Paris (75) - agent de la Ville de Paris

Guillaume Rousseau, Toulouse (31) – ingénieur, cadre dans un groupe aéronautique

Gérard Wolfer - Laon (02)

En 2014 le conseil d'administration de l'ASTB s'est réuni 3 fois.

Bénévoles	Bureau	Administrateurs				
	 Guillaume Beure d'Augères Président	 Nathalie Rudelle Vice présidente	 Agnès Plassard-Bédiat Secrétaire	 Patricia Jost Secrétaire adjointe	 Daniel Capy Trésorier	
	 Sébastien Cassagne Site Web	 Ann-Kristell Beure d'Augères Journées nationales	 Guillaume Rousseau Facebook et Web	 Pauline Billaud Relations médecins	 Emmanuelle Logette Recherche	
	 Bermal Karli Questions éthiques et juridiques	 Dominique Le Berre	 Nadine Rié	 Gérard Wolfer	 Marie-Christine Roger	
	 Elisabeth de Ferraudy Comptabilité	 Sandrine Perrier Infographie	 Marie-Christine de la Morlais Alliance M Rares	 Stéphanie Degironde		



Informer, partager et mettre en relation

Journée nationale d'information des malades et des familles sur la STB :

Le 22 mars 2014 l'ASTB a organisé à Paris la journée nationale d'information sur la STB. Cet évènement organisé chaque année est proposé aux malades et aux familles adhérentes de l'association. C'est un rendez-vous important pour comprendre cette maladie très complexe et un moment fort de rencontre.

Le thème abordé cette année était « la dermatologie et la sclérose tubéreuse de Bourneville ». Médecins et professionnels de santé ont exposé les différentes conséquences de la STB sur la peau, ainsi que les traitements possibles.

Un long débat a été ouvert sur la mise au point d'une pommade à base de Rapamycine qui soigne les lésions du visage très impactantes pour la vie sociale des malades. Ce produit déjà largement diffusé dans



de nombreux pays peine à être prescrit en France. Ce point constitue un axe à développer, notamment pour que le centre de référence STB en France établisse une recommandation précise sur ce sujet qui mobilise très fortement les malades.

Les fragilités dentaires spécifiques à la STB ont été abordées pour la première fois. L'aspect psychologique des lésions au visage et les solutions comme le maquillage thérapeutique ont également fait l'objet de présentations par des professionnels experts de la maladie.

110 participants ont assisté à cette journée qui a été ponctuée par un déjeuner convivial et qui a permis à chacun de faire connaissance avec d'autres personnes confrontées à des situations similaires, ainsi que de dialoguer en direct avec les professionnels intervenants aux conférences.

Le journal de liaison

Le journal de liaison de l'association est diffusé en version papier et en version électronique à tous les adhérents de l'ASTB ainsi qu'aux médecins et partenaires de l'association qui le souhaitent. Il permet de partager les dernières avancées à propos de la STB : recherche, prise en charge des malades. Il présente également des témoignages, rend compte de la vie de l'association et de sa gestion.

Fin 2014, avec l'arrivée de nouveaux bénévoles dans l'équipe, un comité éditorial a été mis en place pour améliorer encore la qualité de l'information diffusée via le journal. Les journaux diffusés en décembre 2014 et en mars 2015 reflètent cette dynamique qui devrait à terme irriguer le nouveau site internet.





Le site internet www.astb.asso.fr

Reçoit en moyenne 15 visiteurs par jour, ce qui correspond à 11000 connexions sur les deux dernières années. Le site internet et les applications associées (page Facebook, newsletter...) restent un support à développer pour 2015.

Le groupe Facebook lancé en 2013 a connu une forte montée en puissance avec de nombreux échanges. Il s'agit d'un espace d'échange libre dans lequel il est possible de s'inscrire sur validation par l'ASTB, l'objectif étant de réserver l'accès uniquement à des personnes concernées par la maladie. Les échanges quotidiens entre les membres sont actifs et de bonne qualité. L'ASTB intervient ponctuellement pour apporter de l'information et qualifier ou orienter vers des professionnels médicaux.

A noter que plusieurs français expatriés ont utilisé ce canal pour trouver en urgence une compétence suite au diagnostic STB pour leur enfant. Les liens étroits de l'ASTB avec d'autres associations dans le monde ont permis d'apporter de l'aide (orientation d'une famille au Canada ou d'une famille à Londres par exemple)

Ligne téléphonique et boîte e-mail

L'association traite un flux qualifié de 20 email ou appels téléphoniques par jour. Les demandes proviennent d'adhérents et de non adhérents concernés par la maladie, ainsi que de professionnels de santé ou d'entités concernées par les maladies rares (autres associations de malades, collectifs...).

Les demandes des malades ou de leurs proches concernent principalement : l'obtention d'un carnet de suivi STB, la mise en relation avec des médecins spécialistes de la STB, la mise en relation avec d'autres personnes atteintes dans un secteur géographique proche, des renseignements sur la maladie suite à l'annonce d'un diagnostic de STB (chez un enfant ou lors d'une grossesse notamment).

Participations aux congrès médicaux

Pour que la maladie soit mieux connue, l'association assure des permanences (stands) sur plusieurs congrès médicaux qui rassemblent à un niveau national les médecins par spécialités.

Cette présence est l'occasion de distribuer des plaquettes, des carnets de santé et d'échanger verbalement avec des médecins.

En 2014 l'ASTB a assuré une présence :

- aux Assises de la génétique qui se tenaient à Bordeaux,
- à une journée scientifique STB à destination des médecins organisée par Novartis Pharma
- à la journée d'information et de coordination du passage enfant / adulte des patients STB au CHU de Lille





Actions menées par des adhérents au profit de l'ASTB



Tom, atteint de STB, et son équipe courent le semi-marathon Belfort / Montbéliard en joëlette. Cette épreuve a lieu chaque 3ème week-end de septembre. Depuis 4 ans, Tom et son équipe sont champions sur cette course. Ils participeront à la coupe du monde de joëlette qui aura lieu en 2015.



La randonnée maurensoise (Gers) a lieu chaque année le premier week-end de juillet, tout ou partie des bénéfices sont versés à l'ASTB.



A Soyons, pour faire connaître la STB autour d'eux, les parents d'un enfant atteint de STB ont réuni leur entourage, famille et amis, lors d'un après-midi sportif et d'une soirée afin de récolter des dons pour l'ASTB.




Un adhérent a organisé un concert à la MJC de Sainte-Foy près de Lyon. L'atelier jazz de la MJC ainsi que le groupe « Les Dissidents » ont animé une belle soirée musicale au profit de l'ASTB




A Hellemes (59), une adhérente a organisé un après-midi dansant animé par l'association « L'Accordéon LM, pas toi ? » ; le succès fut au rendez-vous, le public a répondu chaleureusement et généreusement à l'invitation, ce qui lui a permis d'informer sur la maladie et de faire un don à l'ASTB.



A la Souterraine (Limousin), une adhérente a organisé deux soirées de jeux aux profits de l'ASTB.



Une adhérente, le directeur du magasin Géant Casino de Château d'Olonne ont organisé une animation en magasin au profit de la STB1



Le pari que c'est lancé une adhérente était de faire connaître la sclérose tubéreuse de Bourneville et de mobiliser sa famille, ses amis, ses collègues...



Au final ils étaient une vingtaine sur la ligne de départ du 5 ou 10 km de l'amiénoise 2014. Ce fut une belle occasion de faire connaître la maladie.

Optimiser la prise en charge médicale, éducative et sociale

Carnet de santé STB

Pour aider les malades et leurs familles à organiser leurs parcours de soins tout au long de la vie, l'association a imaginé un outil simple et fiable : le carnet de santé STB. Il s'agit d'un livret papier qui permet, conformément aux recommandations internationales de prise en charge de la STB³, de planifier tous les examens médicaux du patient et de mémoriser les résultats.

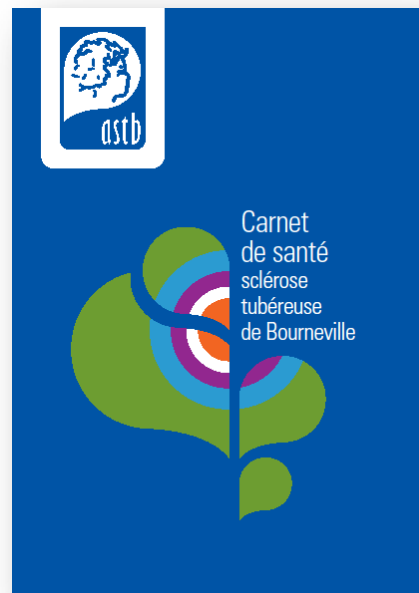
400 exemplaires du carnet de santé ont été édités et distribués à titre de test à des médecins et à des malades adhérents ou non à l'association qui en ont fait la demande.

En juin 2015, à l'issue de ce test, le carnet sera amélioré en tenant compte des remarques des premiers utilisateurs et une seconde édition sera faite en vue d'une diffusion plus large.

Une présentation du carnet de santé a été réalisée devant une assemblée de 80 médecins en décembre 2013, à l'occasion de la journée « jump STB » organisée par Novartis Pharma.

Le carnet de santé a été conçu et piloté par les bénévoles de l'ASTB en collaboration avec le centre de compétences STB Nantes / Angers ; la réalisation graphique a été confiée à une agence de communication / graphisme ; le tableau de recommandations de la prise en charge de la maladie (type d'examens et fréquence) a été validé avec l'aide du centre de référence STB.

La réalisation de ce carnet de santé a fait l'objet d'un financement spécifique de Novartis Pharma et de la Caisse des Dépôts et Consignations (COSOG).



Collaboration avec le centre de référence STB et les filières

L'ASTB est membre du centre de référence STB. Elle participe à chaque réunion du centre de référence à l'Hôpital Necker à Paris. L'ensemble des médecins du centre se réunissent 2 à 3 fois par an sur une journée complète pour faire un point d'avancement sur la prise en charge de la STB.

En 2014, l'association a participé à la seule réunion qui s'est tenue. L'ASTB y a porté des sujets qui n'ont pas nécessairement trouvé de solutions à ce stade :

- développement en France de la pommade à la rapamycine
- édition d'une liste plus complète de médecins référents STB sur l'ensemble du territoire
- avancée de la rédaction du PNDS pour la STB (protocole national de diagnostic et de soin)
- prise en compte des guidelines internationales à défaut de l'existence à ce jour d'un PNDS
- réflexion sur la place de la STB dans le nouveau dispositif de « filières du système de soin Français ».
- mise à jour des fiches Orphanet

³ Guidelines internationales STB publiées en octobre 2013

Une collaboration a également été enclenchée avec la « filière déficiences intellectuelles ». La mise en place de ces filières, à l'initiative de l'Etat, a pour objectif de donner une dimension plus globale et plus européenne aux centres de références maladies rares.

Collaboration avec d'autres associations

A l'initiative du centre de référence « épilepsies rares », l'ASTB a participé fin 2014 à une réunion de mise en contact avec les autres associations « épilepsies rares » (syndrome de Dravet, Syndrome de Sturge Weber, association FRANCE-LAFORA, maladie d'Unverricht-Lundborg, Enfants de West, Angelman).

Ce contact avait pour objectif de faire émerger des points communs et des pistes d'actions pour lesquelles il serait opportun de se regrouper pour être plus visibles et plus impactants.

Le premier sujet abordé est celui de la Clinique de la Transition. Il s'agit d'étudier comment mettre en place un dispositif qui puisse assurer le suivi et la prise en charge de malades épileptiques sur la période du passage de l'enfant à l'adulte. Les adhérents de l'ASTB ont été sollicités par l'hôpital Necker à Paris pour répondre à une enquête visant à mesurer leurs attentes et leurs besoins en la matière.

Alliance maladies rares : l'ASTB est membre de l'Alliance depuis sa création en 2000. Une représentante de l'ASTB est active dans deux commissions : éthique et communication.

La Plateforme Régionale d'Information et d'Orientation sur les maladies Rares (PRIOR) Nantes / Angers : l'ASTB a participé activement à la mise en place et au fonctionnement de cette plateforme qui a pour objectif d'informer, d'orienter et d'accompagner les malades ainsi que de former les professionnels de santé.

L'ASTB est également adhérente à d'autres associations ou collectifs d'associations dans le but de partager de l'information et des bonnes pratiques : Eurordis (une alliance non gouvernementale d'associations de malades, pilotée par les patients eux-mêmes qui fédère 667 associations de patients atteints de maladies rares dans 61 pays), Epilepsie France, Efacep (Fédération des personnes handicapées par des épilepsies sévères), Ciss – collectif interassociatif sur la santé (Aquitaine et Pays de la Loire)

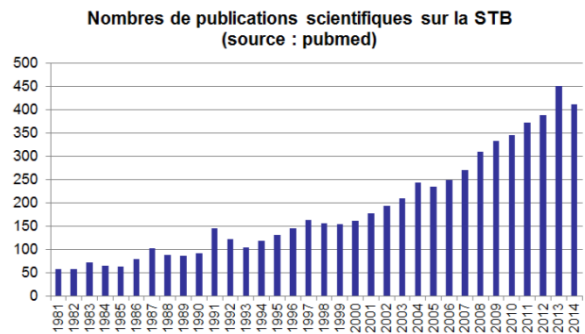




Participer à l'effort de recherche internationale

La mobilisation de la communauté STB dans le monde est grandissante. En 2014 les conférences internationales de Washington, Pékin et Lisbonne ont été le ciment de cette dynamique.

Les associations de malades et de leurs familles y ont un rôle déterminant pour stimuler les équipes de chercheurs, contribuer aux essais de nouveaux médicaments sur l'homme, et inciter les médecins à organiser des parcours de soins mieux adaptés à la complexité de la STB.



Tout ceci ouvre des perspectives très encourageantes pour l'avenir : le nombre de publications scientifiques relatives à la STB augmente fortement depuis plusieurs années, des pistes sérieuses pour de nouveaux médicaments sont identifiées.

Cependant, le plus important est de constater qu'une communauté internationale de chercheurs, de médecins, d'associations de malades et d'industriels de la pharmacie concentre désormais ses efforts sur la STB.

L'association Européenne STB :



L'ASTB est membre fondateur de l'association Européenne STB (ETSC). Cette association créée à l'occasion des conférences STB de Naples en octobre 2012 a eu pour première mission de représenter les malades dans les essais cliniques sur l'homme menés par le laboratoire pharmaceutique Novartis pour le médicament « Votubia » (rapamycine). Ce premier travail a abouti à la mise sur le marché du médicament. D'autres essais cliniques sont en cours.



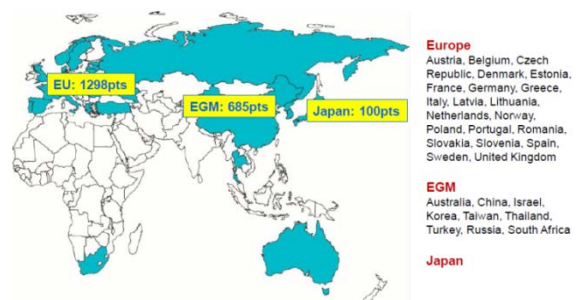
L'ASTB a participé à l'assemblée générale de l'association européenne à Lisbonne, à l'occasion de laquelle s'est tenue une réunion de travail visant à coordonner le développement d'un cycle de conférences en Europe pour sensibiliser les médecins aux troubles rénaux associés à la STB (programme DEA Disseminating expertise and achievement). Une première étape a été organisée en mai 2014 au Portugal.



L'association Européenne a initié le projet TOSCA, une base de données internationale qui regroupera toutes les données médicales et sociales relatives à 2000 patients (250 hôpitaux) dans le monde. Ce projet de grande envergure est financé par le laboratoire Novartis et piloté par un comité scientifique et un comité de pilotage international (Allemagne, UK, France, Italie, Afrique du Sud, Belgique, Pologne).

L'ASTB y représente (avec l'association italienne) les patients de 32 pays. Cette mission consiste à participer à la définition des données à collecter dans la base ainsi qu'à l'analyse des projets de recherche qui souhaitent exploiter ces données pour identifier des pistes de compréhension de la maladie.

TOSCA Countries involved and patients committed



- Europe**
Austria, Belgium, Czech Republic, Denmark, Estonia, France, Germany, Greece, Italy, Latvia, Lithuania, Netherlands, Norway, Poland, Portugal, Romania, Slovakia, Slovenia, Spain, Sweden, United Kingdom
- EGM**
Australia, China, Israel, Korea, Taiwan, Thailand, Turkey, Russia, South Africa
- Japan**





L'ASTB a participé à 2 journées de travail en Europe (Milan) et à 3 conférences téléphoniques, ainsi qu'à un important travail de conception de la partie dédiée à évaluer la qualité de vie des malades. L'ASTB est mentionnée comme co-auteur de publications scientifiques associées. Un prochain lot de données disponible fin mai 2015 fera l'objet de nombreuses publications.

L'ASTB est membre de l'association internationale STB (TSCI)



La TSCI a initié en 2011, avec l'appui de l'association TSC américaine, la réalisation d'un travail regroupant 40 spécialistes de la STB dans le monde afin de déterminer la meilleure façon de diagnostiquer la STB et d'organiser le parcours de soin des malades.

En octobre 2013 ont été publiés des « guidelines » qui recommandent aux médecins comment précisément prendre en charge les patients (type et fréquence des examens à réaliser).

En 2014 les travaux ont plus particulièrement porté sur la mise au point et la diffusion d'un questionnaire destiné à évaluer annuellement les troubles neuro psychiatriques spécifiques des malades STB. Il s'agit du premier outil d'évaluation à la disposition des médecins à ce jour.



Les membres de la TSCI en session de travail (Italie, Canada, Nouvelle Zélande, Allemagne, Brésil, Afrique du Sud, Portugal, France, Israël, Mexique, Suède, Chine, USA)

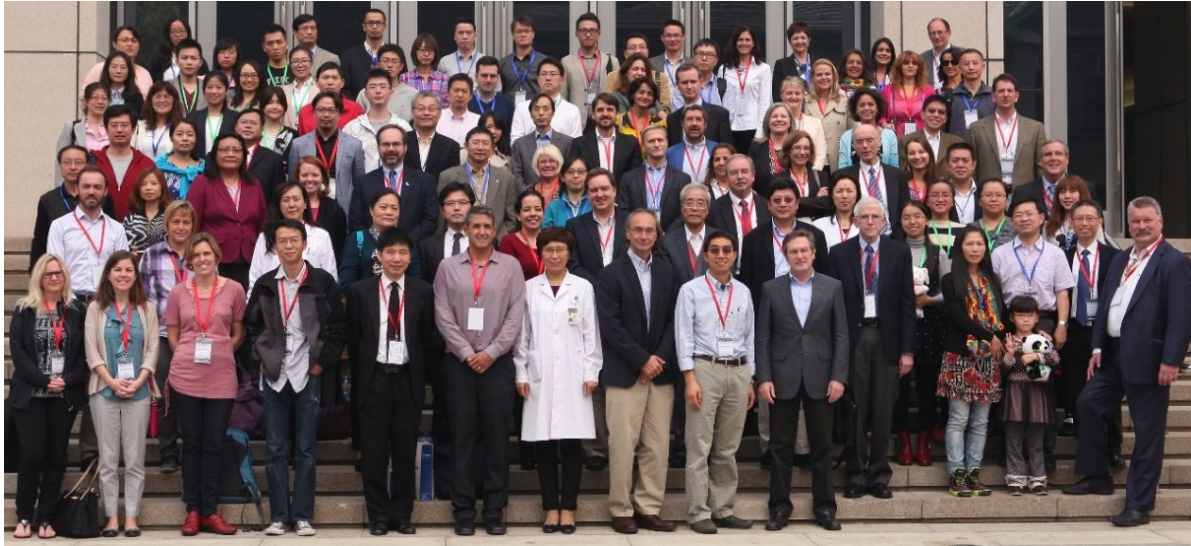
L'ASTB a activement participé aux travaux de la TSCI à l'occasion des congrès de Washington en 2011 et 2013, de Naples en 2012 et de Pékin en 2014. Cette implication a permis de proposer ces guidelines au centre de référence STB en France et de publier une synthèse de ces recommandations internationales dans le carnet de santé STB, alors même que le PNDS français peine à voir le jour.





100 médecins et chercheurs rassemblés à Pékin pour la STB en Octobre 2014

A l'initiative de l'association chinoise des malades de STB et du docteur Zhang de l'académie chinoise des sciences médicales, s'est tenue une conférence scientifique internationale STB à Pékin.



Les médecins, chercheurs et représentants d'associations et des laboratoires pharmaceutiques présents à la conférence STB de Pékin en octobre 2014

Les avancées dans la compréhension de la STB sont nombreuses ces dernières années. Cependant les mécanismes, notamment ceux de la désormais fameuse « voie MTOR », se révèlent très complexes et posent de nombreuses questions. En parallèle, le développement de molécules à base de Rapamycine ont conduit à plusieurs essais cliniques sur l'homme lancés simultanément dans de nombreux pays pour trouver suffisamment de malades répondant aux caractéristiques requises. Le défi de la STB est donc de taille, c'est une sorte d'Everest scientifique, dont la conquête ne peut se concevoir qu'au travers d'une collaboration internationale qui saura mobiliser et faire collaborer les compétences techniques rares, là où elles sont dans le monde.



Le DR Franz (USA) et le Dr Curatolo (Italie) interviennent à la tribune dans un amphithéâtre situé sur un site historique de l'université de médecine de Pékin

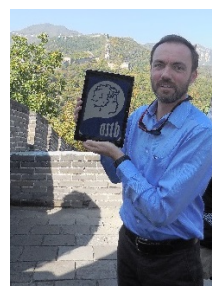
Il est donc essentiel d'organiser très régulièrement des conférences internationales qui permettent aux équipes de recherche de mettre en commun leurs résultats, de partager leurs interrogations, de porter des points de vue critiques, ou encore de faire émerger les axes d'exploration les plus prometteur pour l'avenir. Les conférences sont aussi une occasion à ne pas manquer pour entretenir et développer la mobilisation des équipes de chercheurs autour de la STB. C'est en inscrivant les malades au cœur du processus de recherche, en s'appuyant sur leurs expériences et leurs témoignages que les chercheurs peuvent optimiser leurs connaissances de la maladie et trouver des solutions.

Il s'agit de donner du sens collectif à la mobilisation de toutes ces formidables intelligences.

Pékin 2014 poursuivait donc cet objectif ; la présence des associations STB y était indispensable. L'association internationale STB (la TSCI) a donc décidé de financer le déplacement d'un représentant de



chacune des 32 associations nationales qui la composent. Les fonds ont été levés auprès du laboratoire Novartis Pharma. L'ASTB pour la France était représentée par son président.



L'équipe de la TSCI sur la muraille de Chine, descente en luge jusqu'au parking

L'ASTB accompagne des projets de recherche français

En 2010 l'ASTB avait co-financé sur ses fonds propres 3 projets de recherche en France pour un montant global de 75.000 Euros.

Sujet de recherche	Organisme de recherche	Montant du financement par l'ASTB	Avancement	Conclusions du programme
Etude de la source des crises d'épilepsie dans le cerveau et des mécanismes associés, en utilisant des tissus humains et un nouveau modèle animal muté	Institut de Neurobiologie de la Méditerranée (INMED) - Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale (INSERM) Dr. Dr Nail Burnashev, Dr. Carlos Cardoso, Dr. Rosa Cossart.	25000€	Terminé Projet lancé en 2010 Rapport final remis 2013 Publication d'un article dans la revue Nature en 2014	Un récepteur neuronal (GluN2C/D) est anormalement exprimé en cas d'atteinte par la STB. Ce récepteur constitue une cible intéressante pour un médicament à mettre au point qui viserait à traiter l'épilepsie chez les malades
Etude clinique sur 15 patients : évaluer, l'efficacité d'un traitement par propranolol (béta-bloquant) sur le volume et la vascularisation de ces tumeurs rénales.	CHU de Bordeaux – Unité de néphrologie – Dr Rigother et PR Combe.	25000€	En cours : Autorisations administratives obtenues en juin 2014. Inclusion des patients prévue en 2015 Suivi de l'étude et résultats fin 2016	Intermédiaire : inclusions retardées car concurrence avec les patients traités par Votubia
Etude pour le développement d'une souris mutée TSC1 qui développe des lésions comparables à l'humain (Reins peau cerveau) Constitution d'une banque de tissus humains TSC Génération de cellules souches mutées	Réseau de recherche sur la STB coordonné par le Dr Mario Pende (Inserm U845, Université Paris Descartes) et comprenant les équipes de Fabiola Terzi (Inserm U845, Université Paris Descartes) et Adam Telerman (ENS)	25000€	Terminé Rapport intermédiaire en dec 2011 Présentation des travaux aux colloques de Washington (2013) et de Pékin (2014) Publication dans le journal Nature Medicine en 2011	L'inactivation de gènes TSC1 à différents stades du développement de façon aléatoire a permis d'obtenir une souris TSC1 qui présente des lésions telle qu'attendues (reins peau cerveau) Sur cette base l'équipe de recherche collabore désormais étroitement avec les équipes américaines de pointe sur la STB.

Soutien au projet « Syndrome de West : construction des savoirs et singularité des expériences des familles »

Sophie Arborio, Anthropologue, Maître de conférences - Université de Lorraine Chercheur au laboratoire du CREM (EA 3476) a sollicité le soutien de l'ASTB en décembre 2014 pour la réalisation d'un projet de recherche fondé sur une méthode d'anthropologie pour décrire la construction des savoirs des malades et des familles de malades atteints du syndrome de West (épilepsie du nourrisson chez beaucoup de malades STB) et le rôle de celle-ci dans les modalités d'appropriation du diagnostic et des traitements.



L'ASTB y voit une possibilité de mieux décrire les besoins des familles concernées et fera partie du comité de pilotage de ce projet.

Le Pr Raffo (service de neuropédiatrie, hôpital d'enfant de Brabois – CHU de Nancy), et le Dr Auvin (neuropédiatre à l'hôpital Robert Debré à Paris et directeur d'un groupe de chercheurs au sein du laboratoire Inserm U676) apportent leur expertise dans ce projet.

Soutien au développement du registre national de la Lymphangioliomyomatose (LAM) La LAM est une atteinte des poumons qui conduit à une insuffisance respiratoire chez une majorité de femmes souffrant de STB.

Ce registre (Base de données RE-LAM-CE) a pour vocation de mieux connaître cette maladie grâce à un recensement permanent et exhaustif des données médicales relatives aux personnes atteintes.

Ce projet a été lancé en 2012 par l'équipe du Professeur Vincent Cottin (Centre National de référence des maladies pulmonaires rares - Hôpital Louis Pradel - UMR 754 - Université Claude Bernard Lyon 1), en étroite collaboration avec l'association de malades FLAM.

L'ASTB a apporté son soutien en incitant les membres de l'association à participer à la constitution de ce registre.



Structurer l'association

Renouvellement du projet associatif de l'ASTB pour 2015 – 2017 :

L'équipe de l'ASTB a travaillé en 2014 à l'élaboration d'un projet associatif pour les 3 ans à venir. Ce travail lancé fin 2013 a été finalisé en décembre 2014 avec l'aide du cabinet spécialisé Adequat international (Ariel Bamberger) qui a animé les travaux et apporté son expertise.



L'objectif était de mieux adapter l'ASTB « vieille » de 25 ans aux enjeux qui se présentent. Le monde de 2014 a vu arriver en peu de temps l'Internet et les réseaux sociaux, l'émergence d'une communauté scientifique internationale de 150 médecins et chercheurs spécialistes de la STB, les premiers médicaments

inhibiteurs de Mtor, une communauté associative internationale très active notamment autour de la base de données TOSCA, un centre de référence STB, ou encore la publication de recommandations internationales détaillées sur le diagnostic et la prise en charge médicale de la STB. Tous ces éléments interrogent les finalités de l'ASTB et le positionnement de ses actions.

Un cycle de travail dense a été mené, alternant 5 journées de travail à Paris⁴, visio conférences et travaux individuels.

Le projet associatif a reformulé la carte d'identité de l'association :

- **Le positionnement** : « Une association de malades et de leurs familles »
- **Les valeurs** : « Entraide, Respect, Fiabilité, Ouverture »
- **La vision** : « **Vivre avec la Sclérose Tubéreuse de Bourneville et en guérir** »
- **La mission** : « **Mobiliser autour de la STB pour** :
 - informer, partager et mettre en relation,
 - optimiser la prise en charge médicale, éducative et sociale,
 - participer à l'effort de recherche internationale. »
- **Objectif de communication** : « faire connaître la maladie et mobiliser »

Ainsi que les 5 enjeux prioritaires :

1. Faire de la STB une maladie mieux connue
2. Connaître les attentes des 8000 malades STB en France
3. Avoir plus de volontaires au service de l'association
4. Etre une association représentative des malades
5. Appartenir à la communauté France et internationale STB

Un plan d'action détaillé sur 3 ans a été établi pour mettre en œuvre ce projet.

⁴15 février, 12 avril, 17 mai, 13 septembre, 6 décembre





Se former et mobiliser de nouveaux volontaires

Le travail sur le projet associatif a rapidement mis en évidence le besoin de renforcement de l'équipe de bénévoles pour mener des actions concrètes et utiles : réaliser un carnet de santé STB, rendre un service ponctuel lors de la journée nationale, réaliser une action de collecte de dons, ou prendre un engagement au conseil d'administration ou au bureau par exemple. Ce sont les femmes et les hommes qui constituent la plus importante, mais aussi la plus rare, des richesses de l'association.

Le travail sur le projet associatif a été l'occasion de re-mobiliser des volontaires ayant par le passé marqué un intérêt pour l'association. Au bilan 3 nouvelles personnes sont candidates pour des postes d'administrateurs et ont pris une part très active dans l'association en 2014.

Cette démarche de mobilisation doit se poursuivre en 2015, avec progressivité pour permettre à chacun de trouver une place et de monter en compétences.



Un accent a été mis sur la formation en 2014 avec la participation de certains membres de l'équipe à des sessions de formations dispensées notamment par l'ADEMA (association pour le management associatif) :

- Responsabilité du dirigeant associatif
- Utilisation d'internet et des réseaux sociaux
- Développer des relations avec les entreprises
- Recruter et manager des bénévoles
- Gestion de la base « adhérents » et de la comptabilité

L'équipe est disséminée sur tout le territoire (Bordeaux, Toulouse, Angers, Paris, Strasbourg, Lausanne et Lyon). Ce travail de mobilisation est donc animé par des téléconférences (Skype) hebdomadaires en soirée et de 3 à 4 réunions plus formelles à Paris, dans les locaux mis à disposition par Alliance maladies rares.

Outiller l'association

Pour se concentrer sur des actions efficaces de mobilisation autour de la STB, l'association devait améliorer les outils informatiques en place qui ne pouvaient pas être partagés à distance alors que l'équipe est répartie dans toute la France.

Un gros effort a été mené fin 2014 pour trouver des solutions relatives à la gestion des adhésions, à la comptabilité, aux mailings et aux appels téléphoniques.

Des outils répondant à ce besoin de partage à distance des données ont été mis en place :

- Numéro de téléphone unique (Skype) permettant de partager la prise des appels
- Migration de la base des adhérents sur l'outil Ciel associations évolution ultraflex, avec mise à jour de l'ensemble des données et saisie des pièces comptables à partir de janvier 2015
- Mise en place d'un outil de diffusion de newsletter par e-mail
- Mise en place de groupes de discussion par e-mail pour faciliter la collaboration de l'équipe.

L'arrivée sur le marché d'offres particulièrement adaptées aux besoins des associations a permis d'accéder à ces outils moyennant un loyer qui s'avère être bien inférieur au coût des anciennes solutions hébergées sur un serveur propriétaire.





Financement de l'ASTB par les entreprises et la collecte de fonds

A ce jour l'ASTB est animée par une équipe de bénévoles et n'est financée que par des dons privés.

Les cotisations

Les cotisations des adhérents ainsi que les dons complémentaires qu'ils font constituent près de la moitié des ressources financières de l'ASTB.

Le prix de la cotisation est fixé à 28€ (bienfaiteur 38€), pour une personne seule ou pour une famille. Les cotisations représentent une part minoritaire des ressources de l'association.

	2009	2010	2011	2012	2013	2014
Nombre d'adhérents à jour de leurs cotisations	445	468	455	443	393	330

La baisse du nombre de cotisations depuis 2010 est notamment due au fait que peu d'actions d'appel à cotisation et de relances ont été engagées. L'association s'est dotée fin 2014 d'un outil informatique plus performant pour gérer le flux d'adhésions, ce qui devrait permettre la mise ne place d'opérations d'appel à cotisation plus efficaces.

La montée en puissance des réseaux sociaux sur lesquels l'ASTB n'est pas encore fortement positionnée, ainsi que la crise économique persistante qui affecte particulièrement les personnes fragilisées par le handicap contribuent certainement à cette érosion.

Les actions en régions au profit de l'ASTB

Au-delà des ressources financières apportées par les cotisations, les initiatives prises par des partenaires ou des adhérents pour organiser à titre personnel des événements au profit de la STB constituent un apport financier significatif (12% des ressources) mais aussi contribuent à faire connaître la maladie et ses enjeux. En 2014, 6 actions ont rapporté près de 8000 € à l'association (voir le détail de ces actions chapitre « informer, partager et mettre en relation »).

Le soutien des entreprises et des partenaires

Le soutien par des entreprises est nécessaire pour que l'ASTB puisse réaliser ces projets. A ce titre l'association présente régulièrement ses projets à des partenaires potentiels (par exemple un point d'avancement est organisé 2 à 3 fois par an avec Novartis Pharma). Le soutien ainsi obtenu permet à l'ASTB de réaliser ses projets comme : le carnet de santé STB, la formation des bénévoles, la diffusion d'un journal de Liaison et d'une lettre électronique, la conception d'un site internet plus interactif et informatif ou encore la participation aux congrès scientifiques internationaux sur la recherche dans le domaine de la STB.

En 2014, les structures suivantes ont apporté leur soutien financier :

- Novartis Pharma
- Caisse des Dépôts (COSOG)
- Lions Club La Souterraine
- Lions Club de Graves
- Mairie de Marcillac





Les projets pour 2015

Le projet associatif élaboré en 2014 a permis de sélectionner des projets prioritaires pour l'année 2015. Les fonds collectés seront prioritairement orientés sur ces objectifs :

Doter l'association d'un site Internet plus efficace permettant d'informer mieux et plus largement les 8000 malades en France, les médecins et les chercheurs souvent peu connaisseur de la maladie. Les contenus seront également accessibles dans l'ensemble de la francophonie, très demandeuse d'informations qualifiées. Le développement des réseaux sociaux sera inclus dans ce projet. Le site web actuel est une simple vitrine qui ne correspond pas aux besoins d'information des malades, des médecins, et des chercheurs.

Mener un recensement détaillé des besoins des malades et de leurs familles sur un large spectre : diagnostic de la maladie, parcours de soins, qualité de vie, accès à l'emploi, ressources... L'objectif est de réaliser un livre blanc qui exprimera clairement ce dont les malades ont besoin pour vivre avec le STB et qu'ils ne trouvent pas dans le dispositif de santé actuel. Cette étude proposera des solutions et servira de base de discussion entre l'association représentative des malades et les entités du système de santé. Cet outil est un élément clé pour appuyer la démarche de mobilisation autour de la STB.

La mise à jour et la réimpression d'un millier des carnets de santé STB sera lancées, associé à une diffusion large de ce document auprès des médecins et des malades

En 2016 l'ASTB aura 25 ans, ce sera l'occasion d'organiser une journée nationale encore plus conviviale pour mettre en relation malades, familles, soignants, chercheur et grand public.

L'association se mobilisera pour se rendre au congrès scientifique international de Londres et participer activement à ce moment important de mobilisation des chercheurs pour trouver des médicaments pour guérir la STB

L'étude clinique sur 15 malades au CHU de Bordeaux sera poursuivie et fera l'objet d'un financement de 10.000€ par l'association

En parallèle l'association poursuivra sa structuration et son déploiement, notamment l'intégration de nouveaux bénévoles ainsi que la diffusion de toute l'information qualifiée qu'elle aura pu collecter.

**L'ASTB est financée uniquement par des dons,
pour que tous ces projets puissent se réaliser,
l'ASTB a besoin de votre soutien.**





Rapport financier de l'ASTB

	2012	2013	2014
Total produits	78 697 €	47 587 €	64 900 €
<i>Cotisations adhérents (1)</i>	11 075 €	11 004 €	9 240 €
<i>Dons (2)</i>	62 900 €	29 688 €	49 433 €
<i>Autres produits (3)</i>	4 722 €	6 895 €	6 227 €
Total charges	31 066 €	24 389 €	45 967 €
<i>Frais de fonctionnement (4)</i>	5 435 €	10 953 €	15 791 €
<i>Projets (mobilisation autour de la STB) (5)</i>	25 631 €	13 436 €	15 176 €
<i>Participer à l'effort de recherche international (6)</i>			15 000 €
Résultat de l'exercice	47 631 €	23 198 €	18 933 €

Dons en nature : l'ASTB a bénéficié en 2014, en plus des dons financiers, de dons en nature pour un montant d'environ 6200€ (logiciels, formations et déplacement sur des congrès scientifiques STB principalement)

(1) Cotisations membres actifs : 28€ en 2014

(2) Les dons 2014 proviennent des adhérents (en plus de la cotisation de base), de particuliers, d'entreprises, de collectivités locales et d'associations, notamment en 2014 :

- Lions Club La Souterraine
- Lions Club de Graves
- Caisse des Dépôts (COSOG)
- Mairie de Marcillac
- Novartis Pharma

(3) Autres produits : participation aux repas de la journée nationale d'information STB, produits financiers, transfert des charges.

(4) Frais de fonctionnement : organisation des conseils d'administration et défraiement des administrateurs, défraiement des membres du bureau et des membres actifs (transport, hébergement, repas) assurances, téléphone, site internet, affranchissement du courrier, papeterie, frais financiers, formation des bénévoles.

On note une augmentation de ce poste depuis 2012 qui s'explique par plusieurs facteurs :

- Les membres du bureau et les administrateurs ne sont plus en région parisienne mais répartis sur Angers, Strasbourg, Toulouse, Bordeaux, Lyon, Nantes Paris et Lausanne (Suisse).
- Le nombre de membres actifs dans l'association a augmenté
- Le nombre de déplacements à l'étranger a augmenté (association européenne, congrès internationaux)
- La mise en place d'un outil informatique de gestion de l'association avec la formation associée.

Une partie de ces charges de fonctionnement ont été engagées suite à des dons spécifiquement destinés à les couvrir (Cf dons Novartis Pharma visant à aider l'association à se structurer)



(5) Projets (mobilisation autour de la STB) : organisation de l'assemblée générale et de la journée nationale d'information, réalisation, impression et diffusion du journal de liaison, réalisation du carnet de santé STB (en partie sur 2013), réalisation de supports de communication, financement du travail de conception d'un nouveau projet associatif en 2014, adhésion à d'autres associations ; recueil d'informations sur la maladie : participation aux congrès médicaux et congrès internationaux STB (Pékin 2014). Certains frais liés à la participation aux conférences STB internationales sont directement pris en charge par l'association internationale STB (TSCI) (Billets d'avion et hôtel) et n'apparaissent pas dans la comptabilité de l'ASTB (Cf dons en nature)

(6) 75000€ de provisions avaient été pris en 2010 pour des engagements financiers relatifs au financement de 3 programmes de recherche. Deux projets ont été réalisés et clôturés sur les exercices précédents. Le dernier projet a mis du temps à obtenir les autorisations administratives (étude clinique). Il a démarré fin 2014 avec un premier versement de 15000€ au CHU de Bordeaux. 10000 Euros seront à verser à la clôture prévue en 2016. Par ailleurs, les frais liés au programme de recherche TOSCA sont directement pris en charge par Novartis et n'apparaissent pas dans la comptabilité de l'ASTB (Cf dons en nature).



