



journal de liaison

de l'Association française Sclérose Tubéreuse de Bourneville

N°75 Automne 2016



Faire tomber les barrières...

Page 4

**Retour sur
la journée nationale 2016**

Page 16

**Témoignage :
un succès si banal
et si énorme à la fois...**

Page 19

**En régions :
actions de nos adhérents**



Association française
Sclérose
Tubéreuse de
Bourneville



18 mars 2017 – Journée nationale des patients et de leurs familles

La sclérose tubéreuse de Bourneville : du diagnostic au traitement

Diagnostic génétique et conseil génétique

Lésions cardiaques et diagnostic anténatal

Syndrome de West et épilepsies précoces

Lésions ophtalmo, orthoptie et atteintes cérébrales

Lésions de la peau et traitements locaux

LAM, du diagnostic à la prise en charge

Angiomyolipomes, autres lésions rénales

Avancée de la recherche

Retour sur les dernières conférences internationales

Paris, Hôpital Necker - Enfants malades



Association française
Sclérose Tubéreuse de Bourneville
www.astb.asso.fr

Hôpital Necker - Enfants malades
149 rue de Sèvres
75015 Paris (Métro Duroc, Sèvres-Lecourbe, Pasteur ou Falguière)

Novembre 2016, la communauté scientifique et associative STB se retrouve à Lisbonne pour 5 jours de conférences et de réunions pour faire avancer la recherche. Cette rencontre est organisée sous l'étiquette de l'association internationale STB qui regroupe les associations de malades et de familles de plus de 30 pays.

Chaque association nationale, dans la mesure de ses possibilités, c'est-à-dire de la disponibilité de quelques bénévoles, propose de contribuer à la réalisation d'opérations au profit du plus grand nombre. Ce fut le cas cette année de la jeune association portugaise à l'initiative de Mika, la présidente, et de deux jeunes mamans. 280 participants, 41 nationalités, un programme scientifique d'excellente qualité, le tout accompagné d'une logistique irréprochable. Ce fut un témoignage émouvant de voir comment l'engagement d'une poignée de bénévoles peut contribuer à un projet collectif majeur. Nous pouvons tous les remercier pour ce qu'elles ont réussi à faire.

Emmanuelle Logette et moi avons profité de cette occasion pour mettre à jour nos connaissances, notamment la présentation des résultats de l'essai clinique Exist 3 : l'effet significatif de la rapamycine sur la réduction de l'épilepsie dans la STB est avéré bien qu'à des degrés variables selon les malades. Ceci devrait déboucher prochainement sur une nouvelle autorisation pour le Votubia dans ce domaine.

Une nouveauté : une session fut dédiée aux cellules ciliées - des structures en forme de cils qui se développent sur bon nombre de cellules - c'est un outil indispensable qui leur permet de s'orienter, de se déplacer, de s'organiser... C'est en quelque sorte l'équivalent du mat pour un voilier. La STB perturbe le développement de ces structures et les conséquences sont nombreuses sur le fonctionnement des organes, même dans des zones que les médecins pensaient jusque-là indemnes. Mieux comprendre ce phénomène est une première étape. Là encore la rapamycine semble en capacité de

contrôler la situation.

Enfin la question des troubles neuropsychiatriques (TAND) fut une nouvelle fois mise en avant. Le constat est unanime : ils sont la première source de difficulté à gérer pour les familles, peu diagnostiqués et rarement traités. Pourtant des solutions existent, mais comment les mettre en œuvre efficacement ? Fort de ce constat, un débat a été ouvert entre représentants des malades et chercheurs. J'en retiendrai ici deux points :

la communauté scientifique STB doit renforcer ses axes de recherche sur le traitement des troubles neuropsychiatriques et leurs incidences sur la vie sociale et professionnelle des malades et des familles ;

les associations doivent mieux expliquer la situation quotidienne des malades, des familles et de leurs aidants. Elles doivent dire précisément aux chercheurs quelles sont les difficultés concrètes, les besoins, les priorités...

Un accent tout particulier a été mis sur l'enquête que nous conduisons en France à ce sujet, dans le but de publier un livre blanc qui décrira les besoins et les difficultés quand on vit avec la STB. Notre enquête est une des plus abouties au monde sur ce sujet ; avec plus de 320 participants elle est aussi une des plus significatives. A Lisbonne nous avons pris des contacts avec des équipes de recherche curieuses d'en découvrir les conclusions. Ce fut une bonne surprise de constater cet intérêt inattendu. Grâce à votre soutien nous pourrions finaliser ce projet structurant durant l'année 2017. Continuons à unir nos forces !

Toute l'équipe des bénévoles de l'ASTB se joint à moi pour vous souhaiter une bonne lecture de ce journal ainsi que de très bonnes et heureuses fêtes de fin d'année.

Guillaume Beure d'Augères



SOMMAIRE		
Page 2 : journée nationale 2017	Page 8 : Actualités : Advicenne	Pages 13-14 : Vie pratique
Page 3 : Mot du président et sommaire	Page 9 : Enquête	Pages 18-19 : Témoignage
Page 4 - 5 : Joyeux anniversaire l'ASTB !	Page 10 : Agenda	Pages 20 à 23 : Vive le sport !
Pages 6-7 : résumé des interventions de la journée nationale 2016	Page 11 : Adhérer et soutenir	Page 24 : Journée mondiale de la STB :
	Page 12 : Campagne d'adhésion 2016 / vos délégués régionaux	le livre bleu 2016

25 années d'existence, 25 années de grandes avancées concernant la maladie et sa prise en charge. Continuons à avancer ensemble !

En ce troisième samedi de mars, date traditionnelle de la journée des familles, des adhérents, de plus en plus nombreux, sont venus partager un moment riche de convivialité et d'informations.

Etaient présents les fidèles, qui comme chaque année ont plaisir à se retrouver pour échanger, se donner des nouvelles et discuter tout simplement entre personnes qui se comprennent... mais aussi de nouveaux venus, que nous avons eu plaisir à rencontrer ; ils ont trouvé le courage de franchir le pas, avec la peur de se retrouver un peu plus englués par la maladie et **au contraire, sont repartis plus légers et sans aucun regret.**

Une vidéo de présentation de la journée peut être visionnée sur notre site www.astb.asso.fr et nous remercions tous les adhérents qui ont bien voulu y participer de manière imprévue.

La matinée débuta par la conventionnelle assemblée générale où les rapports moral et financier ont été présentés par le président et la vice-présidente de l'association.

Le reste de la journée fut riche d'enseignement : le thème de cette année, LE CERVEAU DE LA STB, a été abordé d'un point de vue médical, chirurgical mais aussi psychologique et psychiatrique.

La première conférence a été animée par le Docteur Dorothee Ville, neuropédiatre à l'hôpital mère-enfant de Lyon et le Pr Bertrand de Toffol, neuropsychiatre et chef de service neurologie au CHU de Tours : toutes les atteintes cérébrales liées à la maladie ainsi que leurs conséquences neurologiques ont été détaillées.

Les questions autour des troubles du comportement



inhérents à la maladie, ainsi que leur prise en charge ont très vite été abordées ; en effet le quotidien des familles peut parfois être déroutant et difficile à comprendre et à analyser. Les échanges entre professionnels et familles ont pu librement exposer les problématiques de certains et tenter de les éclaircir.

La pause du repas permet de poursuivre les échanges et de se rafraîchir avant d'entamer une après-midi dense en informations.

Le Docteur Emmanuelle Logette, biologiste moléculaire, spécialisée en diagnostic génétique et membre du conseil d'administration de l'ASTB, nous a exposé les dernières avancées et études sur la maladie ainsi que les axes de recherche prometteurs que nous pouvons garder en mémoire.

Une petite animation illustrant le fonctionnement de la voie mTor a permis à chacun de bien comprendre le dysfonctionnement de base de la maladie.



Le Docteur Dorothée Ville aborda les moyens alternatifs de prise en charge de la maladie et notamment le régime céto-gène.

Une troisième conférence animée par le Docteur Lisa Ouss, pédopsychiatre psychothérapeute à l'hôpital Necker-enfants malades à Paris et le Professeur Vincent des Portes, neuropédiatre et chef de service neurologie pédiatrique de l'hôpital mère-enfant de Lyon, exposa la problématique des conséquences liées à la STB sur le développement et les comportements au quotidien. L'impact sur la vie des familles doit de plus en plus être pris en compte dans toute réflexion et décision.

Puis le Dr Sarah Ferrand-Sorbets, neurochirurgien pédiatre, et le Docteur Martine Fohlen, neuropédiatre à la fondation Rothschild à Paris, ont présenté les traitements chirurgicaux de l'épilepsie et des SEGA.

Dans ce panel très étendu de présentations, chacun a pu apprendre à mieux connaître, anticiper sa propre problématique liée à la STB, mais aussi a pu l'appréhender via une vision plus large : cela permet d'être sensibilisé à certains points d'attention vis-à-vis de la maladie

et de sa prise en charge, dont nous n'avons pas forcément conscience.

Nous vous remercions vivement de votre présence et de votre participation lors de ces échanges : elles ne peuvent que nous encourager à poursuivre nos efforts dans la préparation de cette journée.

Merci à tous les intervenants pour leur disponibilité et leurs présentations.

PB



Résumé des interventions de la journée nationale

Le Dr Emmanuelle Logette a présenté les dernières avancées de la recherche sur la STB.

Ce qu'il est important de retenir, c'est que le diagnostic en général se fait de plus en plus tôt et est de plus en plus efficace. En effet, le diagnostic génétique des mutations TSC1 et TSC2 est de plus en plus précis, et celui de l'épilepsie se fait également de plus en plus tôt, avant même l'apparition des premières crises ou des premiers spasmes. Un diagnostic précoce signifie nécessairement une prise en charge et des traitements plus précoces et en conséquence, une meilleure maîtrise de la maladie et de ses symptômes.

De gros efforts sont aussi engagés pour trouver des traitements efficaces. Les inhibiteurs de mTOR n'ont plus à faire leurs preuves sur l'amélioration de la LAM, des SEGA et des AML. Reste à savoir s'ils sont efficaces sur l'épilepsie et les troubles du comportement ou les déficits intellectuels. Les chercheurs tentent également de diminuer les effets secondaires qui sont le problème majeur de ces inhibiteurs de mTOR.

Et comme mentionné de nombreuses fois lors de cette journée, les TANDs* ont été abordés et brièvement expliqués – tous ces troubles cognitifs et neuropsychologiques associés à la STB dont on ne parlait même pas il y a cinq ans sont presque devenus la source de préoccupation majeure de la recherche internationale sur la STB.

*La détermination TAND regroupe tous les troubles neuropsychiatriques qui peuvent être associés à la sclérose tubéreuse de Bourneville. Ce sigle provient de la dénomination anglophone TSC-Associated-Neuropsychiatriques Disorders, qui a été conservée dans toutes les autres langues. Ces troubles neuropsychiatriques sont très variés et comprennent par exemple les comportements autistiques, certains troubles psychiatriques, les difficultés d'apprentissage ou de mémoire etc... Certaines personnes ne présenteront que très peu de ces troubles alors que d'autres en présenteront plusieurs, mais toutes les personnes atteintes de STB risquent de développer de tels troubles.

Le professeur Vincent Desportes a de son côté présenté les moyens d'accompagnement des personnes face à tous ces troubles du neurodéveloppement (troubles moteurs, du langage, d'apprentissage de communication etc...) ainsi que leur répercussion sur la qualité de vie des patients et des aidants. Il a évoqué la nécessité d'une bonne évaluation de ces troubles qui doit être faite d'une façon multidisciplinaire, ce qui n'est pas toujours facile. Il a à ce sujet présenté la filière DefiSciences, dont l'ASTB fait partie. Cette filière regroupe plusieurs centres de référence de maladies rares du développement cérébral et des déficiences intellectuelles ; l'une de ses missions principales est d'essayer de répondre à ce besoin de prise en charge des troubles. Pour plus d'information, vous pouvez visiter leur site internet : <http://www.crdilyon.com/defiscience.php>.

Les Drs Sarah Ferrand-Sorbets et Martine Fohlen ont présentés les solutions chirurgicales des tubers et des SEGA de la STB. Difficile de résumer cette intervention mis à part que des chirurgies sont possibles et peuvent être très efficaces mais il n'y a aucune règle. Chaque cerveau STB est différent selon les symptômes et leur sévérité, le nombre de tubers et leur localisation, la présence de SEGA, l'histoire du patient... chaque cas est unique et demande une consultation, une prise en charge et une décision propre. Néanmoins, les moyens d'imagerie cérébrale, d'enregistrements électroencéphalographiques, les techniques chirurgicales etc... sont toujours de plus en plus performants, fiables et efficaces et on ne peut qu'espérer que cette alternative chirurgicale ne soit plus une exception.



Une salle comble et comblée... Merci à tous pour votre participation !

Le Dr Lisa OUSS a soulevé le problème des troubles neuropsychologiques et psychiatriques liés à la STB en insistant sur les troubles autistiques qui sont assez fréquents chez les patients STB.

On ne connaît pas encore les mécanismes physiologiques qui sont responsables de ces troubles autistiques, ni si le nombre de tubers est lié à la sévérité de ces troubles. On sait seulement que la mutation TSC2 serait plus favorable à l'apparition de ces troubles en comparaison à la mutation TSC1, et que le plus tôt apparaissent les crises d'épilepsie, le plus sévères seront ces troubles neuropsychologiques.

Néanmoins, même si on ne sait pas soigner ces troubles, une prise en charge et un suivi neuropédiatrique mais aussi pluridisciplinaire (parents, école, médecins...) est essentielle. Une prise en charge adaptée et un travail psychologique suivi permet a minima une amélioration de ces troubles du neurodéveloppement. Les relations parents-enfants seraient essentielles mais un encadrement et un suivi, le plus précoce possible, par un professionnel de santé est indispensable. Plus tôt ces troubles sont diagnostiqués, meilleures seront la prise en charge et les améliorations.

C'est l'une des raisons pour lesquelles le questionnaire TAND, qui est de plus en plus souvent évoqué, a été développé.

Le Dr Dorothée Ville a commencé par présenter les troubles liés à la STB pouvant affecter le cerveau (tubers, SEGA, anomalie de la substance blanche) en insistant sur l'épilepsie. Celle-ci affecte plus de 80% des malades à des degrés différents et est une source de préoccupation majeure des patients et des aidants. De nombreux traitements pharmacologiques et non-pharmacologiques (simulateur du nerf vague, régime cétogène) sont disponibles. Malheureusement chaque épilepsie est unique et demande un traitement personnalisé parfois très long à trouver. Plus de 20% des patients restent également avec une épilepsie résistante à tous les traitements. La vigabatrine (Sabril®) reste néanmoins le traitement de choix, notamment pour les spasmes infantiles. Plus le traitement est précoce, plus il sera efficace.

Le Pr de Toffol a ensuite présenté les TANDs de manière très détaillée, en insistant sur le manque de considération de ces troubles neuropsychologiques et la nécessité de leur prise en charge le plus tôt possible. Il a également présenté les recherches et les études cliniques en cours pour identifier et traiter ces TANDs.

EL

Advicenne : une start'up innovante pour aider à la prise des médicaments

La forme galénique des médicaments prescrits, antiépileptiques ou autres, est souvent source de problèmes pour les enfants ou les malades. Les patients STB sont aussi concernés.

Souvent, les traitements se présentent sous forme :

- de sirops, souvent riches en sucre ou avec un goût prononcé type fraise Tagada™, qui ne sont pas acceptés par les malades ou non adaptés au régime cétogène par exemple ;
- de gouttes avec un goût peu agréable, amer ;
- de comprimés plus ou moins gros, difficiles à avaler pour un enfant ou un malade, qu'il faut donc parfois couper et /ou broyer, ce qui a pour effet dans certains cas de modifier les propriétés du médicament (biodisponibilité, toxicité, stabilité), de libérer le goût peu agréable de la molécule et peut engendrer des imprécisions de dosage ;
- de granules, sans goût mais enrobés de paraffine, qui fondent au contact d'un aliment chaud.

Les problèmes de prise sont liés à la déficience de la personne à traiter, à son âge (par exemple lorsqu'un enfant doit prendre des doses pour adulte), à sa capacité à avaler ou non des comprimés.... Beaucoup d'entre vous ont dû revoir, avec le neurologue ou le pharmacien, la galénique prescrite et adapter le traitement aux capacités du malade.

Advicenne, start-up française, a essayé de répondre à ce manque en proposant une galénique nouvelle d'un antiépileptique : des granulés « de taille semblable aux granules homéopathiques ». **Attention, il ne s'agit nullement d'homéopathie !**

Advicenne lance la commercialisation de Lévétiracétam™ (antiépileptique largement utilisé pour la STB) en granulés enrobés, Levidcen™, désormais disponibles

en pharmacie de ville.

Je ne vois que des avantages à ce projet :

Qui n'a pas donné, avec une facilité surprenante, des granules homéopathiques à son enfant ?

Les granulés sont sans goût, de taille très petite (2 mm) donc sans risque de fausse route, sans excipient indésirable.

Chaque granulé possède 5 mg de principe actif et Levidcen™ est proposé en sachets de 4 dosages (250 mg, 500 mg, 750 mg et 1000 mg), ce qui permet un ajustement individualisé de la dose à administrer.

Les granules peuvent être avalées directement en bouche avec un peu d'eau, ou dans une cuillère d'aliments chauds ou froids, contrairement à d'autres granules.

Ils peuvent également être dilués dans de l'eau s'ils doivent être administrés par sonde.

D'autres molécules, notamment des antiépileptiques, sont en cours de développement par cette entreprise.

La problématique de l'administration de médicaments pour d'autres pathologies telles que la fièvre est souvent rencontrée et l'imagination des parents reste sans limite afin de trouver l'astuce qui fera accepter la prise... Cette innovation simplifiera le quotidien de beaucoup d'entre nous...

PB

Note sur le dosage :

L'AMM de Levidcen est accordée pour des dosages de 250, 500, 750 et 1000 mg. Normalement les granulés doivent être pris en dose complète, même si chaque granulé contient effectivement 5 mg de lévétiracétam.

Enquête sur l'impact de la STB sur la vie des personnes atteintes et de leurs aidants



« La STB est une maladie méconnue alors que le nombre de personnes touchées est important comparé à d'autres maladies dites rares.

Chaque jour, l'association reçoit des témoignages de personnes atteintes, d'aidants et de familles, exposant leurs difficultés dans leurs parcours de soins et de vie. Le constat est unanime : le suivi des malades est peu structuré, ça n'est pas normal !

Pour faire entendre notre voix, nous devons mesurer précisément l'impact de la STB sur notre quotidien, sur notre vie sociale et professionnelle, et qualifier nos besoins pour aller vers un parcours de soins plus efficace.

Dans ce but, l'ASTB vous a invité à répondre à une enquête qui a pour objectif de publier un « livre blanc STB ». Ce document public dressera un état des lieux et exprimera des recommandations. Il servira de base de discussion entre l'association et les décideurs du système de santé. Il constituera un outil essentiel dans la mobilisation autour de la STB ».

Voilà le message que nous vous avons fait parvenir au printemps : nous avons besoin de vous , et vous avez répondu à notre demande.

Vous avez été plus de 320, malades, parents, frères et sœurs, familles, aidants, à répondre à cette enquête, à nous rapporter précisément vos besoins et vos difficultés. Le nombre de réponses apportées fait que cette enquête est considérée comme significative.

Le questionnaire, élaboré par Camille Longépé, que nous remercions vivement pour son travail, a été affiné lors des réunions de l'équipe « Livre blanc ». La qualité des questions, et des réponses, en fait l'une des enquêtes les plus abouties sur le sujet.

Camille a dépouillé toutes les réponses, et livré les premières conclusions de cette enquête ; actuellement, elle en poursuit l'analyse, en collaboration étroite avec les membres de l'équipe ASTB. Nous avons prévu de vous faire part d'un premier bilan en mars 2017.

Comme le disait Guillaume Beure d'Augères dans son mot du président, les premières conclusions ont été présentées aux équipes de recherche lors des conférences de Lisbonne au mois de novembre 2016. Toutes ont montré un intérêt certain pour ce que vous nous avez rapporté. La première partie de notre objectif est donc atteinte !

Toute l'équipe de l'ASTB vous dit simplement une grand

MERCI !

Agenda

Jeudi 1er décembre 2016 : journée des grands-parents à Paris
Samedi 28 et dimanche 29 janvier 2017 : week-end des pères à Lille
Samedi 25 mars 2017 : journées de frères et sœurs à Paris, Lyon, Tours
Samedi 11 mars 2017, jeudi 18 mai 2017 et samedi 20 mai 2017 : journées des mères

Renseignements : OCH, Office chrétien du handicap, 01 53 69 44 / contact@och.fr + voir page 15.

Dimanche 29 janvier 2017 : concert Paris en fête

Voir page 19.

Samedi 11 mars 2017 : concert « Le Mariage secret »

Voir page 19.

Vendredi 17 mars 2017 : journée scientifique sur la STB, Hôpital Necker, Paris

Journée destinée aux professionnels de la STB.

Samedi 18 mars 2017 : journée nationale de l'ASTB, Hôpital Necker, Paris

L'ASTB a besoin de vous !
Nous recherchons
des bénévoles
pour dynamiser nos actions en
région.

Contact : Patricia Jost
09 70 44 06 01 / contact@astb.asso.fr



Vivre avec la STB et en guérir

L'Association Sclérose Tubéreuse de Bourneville a pour mission de 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.

Adhérer à l'ASTB

L'ASTB sollicite votre soutien et celui de vos proches (amis, famille, collègues...). Adhérer et « faire adhérer son entourage » à l'association, c'est la rendre plus solide et plus représentative des besoins des malades. Ensemble nous serons plus forts pour mener nos projets. Si vous le pouvez, un don complémentaire permettra de renforcer les actions de l'association.

Les sommes versées à l'ASTB sont déductibles de vos impôts : par exemple, en 2016, un versement de 100€ vous donne droit à une réduction d'impôts de 66€ et ne vous coûte donc réellement que 44 € si vous êtes imposable. Un reçu fiscal vous sera adressé pour votre adhésion et votre don de soutien.

Mr, Mme :

Adresse : CP : Ville :

E-Mail : Tél :

Souhaite adhérer à l'ASTB : membre 28€, membre bienfaiteur 38€

et souhaite faire un don complémentaire de soutien d'un montant de €

Je souhaite recevoir un reçu fiscal par e-mail, par courrier postal

Je souhaite recevoir le journal de l'ASTB par e-mail, par courrier postal

J'ai un lien avec une personne atteinte de STB (information facultative), précisez :

Je suis prêt à participer ponctuellement à la vie de l'association, précisez :

Coupon à retourner avec un chèque à l'ordre de l'ASTB à : A.S.T.B – trésorier, 21 rue de Beausoleil, 33 170 GRADIGNAN

Les informations recueillies sont nécessaires pour votre adhésion. Elles font l'objet d'un traitement informatique et sont destinées au secrétariat de l'association. En application de l'article 34 de la loi du 6 janvier 78, vous bénéficiez d'un droit d'accès et de rectification des informations qui vous concernent. Si vous souhaitez exercer ce droit et obtenir communication des informations vous concernant, veuillez-vous adresser à ASTB, 3 rue des Coquelicots 67150 Hindisheim

A commander : un très beau livre de témoignages

- *écrit par une professionnelle qui a retranscrit les témoignages avec justesse et délicatesse ;
- *émouvant, qui se lit comme un roman et montre toute la diversité des atteintes liées à la STB,
- *très complet avec des pages médicales sur la STB et une présentation de l'association.

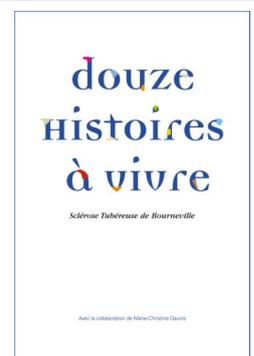
Nom : Adresse :

..... @ :

Je commande exemplaires du recueil « Douze histoires à vivre ».

Pour participer aux frais et soutenir l'association, je joins un don ⁽¹⁾ de : €

(1) Participation minimum de 7€ pour les frais de port, à régler par chèque à l'ordre de ASTB



Quand l'enfant grandit et ne sait pas faire ses lacets, que sa pointure ou ses goûts en matière de chaussures sont tels qu'il devient difficile de lui faire porter des chaussures à scratch, et les lacets sont compliqués à utiliser parce qu'il ne peut les faire seul à l'école... que faire ?

Notre famille a été confrontée à ce problème ; nous avons cherché une solution ; sur internet, nous avons trouvé des tutoriels de parents aux doigts de fée, qui utilisaient de l'élastique rond en guise de lacet avec des boucles de serrage du type de celles qu'on peut avoir pour resserrer les capuches de blouson. Notre problème était de trouver facilement le matériel nécessaire ; de plus, il fallait apprendre à notre enfant à serrer correctement ces nouveaux lacets.

Nous avons également trouvé des lacets élastiques autobloquants de plusieurs types : lacets torsadés, lacets à boucle de serrage du même genre que ceux que proposaient les parents aux doigts de fée, et lacets autobloquants pour les adeptes de la course à pied.

Nous avons choisi de tester les lacets autobloquants des coureurs (de la gamme « xtenex »), parce qu'il était facile d'en trouver rapidement en magasin de sport.

La mise en place du lacet est un peu longue, car il faut régler le serrage pour l'adapter au pied de l'enfant. Une fois que cette étape est passée, il n'y a plus rien à faire si ce n'est lui montrer comment enfiler ses chaussures.

Notre fille a donc testé ces fameux lacets. Elle est totalement indépendante pour se préparer le matin ou changer de chaussures en cours de journée à l'école, et mieux chaussée, car ses chaussures sont déjà fermées correctement, contrairement à celles à scratch qu'elle ne serrait pas forcément, et qui lui laissaient le pied trop libre et la chaussure bien trop lâche. Nous avons privilégié les chaussures ayant un passant sur la languette, de façon à bien garder celle-ci en place quand elle met ses



chaussures. Nous sommes donc contents de ce produit.

Avantage pour nos « ados » : les lacets ne sont pas à la base des accessoires pour personnes handicapées, mais pour les sportifs pratiquant notamment le triathlon, qui ont besoin d'enlever rapidement leurs chaussures en changeant de sport. Du coup, ce n'est pas « la honte » de porter ces lacets...

Plusieurs de nos connaissances ont par la suite testé ces lacets pour faciliter le quotidien de proches ayant des difficultés de motricité (maladies de Parkinson ou neuro-musculaires) ; ils en sont également satisfaits.

Le coût de ces lacets se situe entre 10 et 15 euros la paire. Quand les chaussures sont trop usées, les lacets sont réutilisables sur une autre paire de chaussures à condition de les défaire soigneusement, en les étirant pour leur faire passer les œillets des chaussures. Ils sont vendus sur internet sur le site de la marque ou dans certains magasins de sport au rayon running.

APB

Applications et logiciels pour tablettes, smartphones et ordinateurs

Plusieurs logiciels pour tablettes, smartphones et ordinateurs, destinés aux enfants autistes ou aux personnes handicapées, ont été développés et sont disponibles sur l'app store, google play ou sur internet.

AUTICIEL

Auticiel : la gamme de logiciels auticiel est avant tout destinée aux autistes, mais les applications peuvent très bien être utilisées par les personnes atteintes de handicap mental ou de troubles cognitifs.

Parmi ces applications, on trouve une application destinée à créer un classeur de pictogrammes de type makhaton, qui utilise la synthèse vocale de la tablette afin de simplifier la communication, une application destinée à la gestion du temps dans les gestes du quotidien, une autre qui permet de décomposer les actions en séquences simples pour faciliter l'autonomie, un emploi du temps visuel et simplifié.

Auticiel a également développé une tablette, amikeo, destinée aux personnes handicapées mentales et regroupant une vingtaine d'applications, sous un format et une interface permettant un usage en autonomie ; cependant, cette tablette semble assez petite quand on la voit en photo : cela pourrait gêner les personnes ayant un trouble de la vision ou des difficultés en motricité fine.

www.auticiel.com/



Learnenjoy est également destiné avant tout aux enfants autistes, mais peut également être utilisé pour ceux qui présentent une déficience intellectuelle. Il présente des activités éducatives pour les enfants allant à l'école et ayant des besoins particuliers. Les exercices sont de différents niveaux, et sont destinés notamment à l'apprentissage de la lecture, de l'écriture et des mathématiques. Le logiciel a été développé avec le soutien du ministère de l'éducation nationale.

www.learnenjoy.com



Le **Réseau Lucioles** a également développé l'application tab'lucioles pour les tablettes et smartphones. Cette application est destinée aux personnes présentant un handicap mental sévère, et simplifie l'usage de la tablette en proposant des « boutons » simples pour pouvoir écouter de la musique, regarder des photos, et propose même un exemple de préparation en photos d'une visite chez le dentiste. Il s'agit d'une application gratuite.

Application tab'lucioles sur app store et google play



Enfin, le site **applications autisme** présente de nombreuses applications destinées aux autistes, mais qui peuvent également intéresser les personnes ayant un handicap mental. Certaines applications sont gratuites, comme par exemple celle sur la gestion du temps, celle sur le lavage des mains ou encore celle sur la visite chez le dentiste et le brossage des dents.

www.applications-autisme.com

Pour se simplifier la vie à l'école...

Deux blogs destinés aux parents et aux professionnels, proposant des idées et astuces pour faciliter l'apprentissage scolaire des enfants ayant des difficultés :

➤ <http://www.maitresseuh.fr/>

Blog d'une enseignante spécialisée du RASED qui vient en aide aux élèves en difficultés scolaires, ayant travaillé également en CLIS et en IME.

Elle présente les activités qu'elle fait avec les élèves en difficulté, telles que les lettres à modeler, l'exploitation de tous les sens pour mémoriser, les moyens permettant « d'aider les élèves qui ont la bougeotte », parce que certains enfants ont besoin de bouger pour pouvoir se concentrer...

➤ <https://fantadys.com/>

Blog d'une maman ayant un enfant dyspraxique, secondée par sa propre mère, ancienne enseignante. Elle partage son expérience pour faire apprendre « autrement » et adapter les apprentissages scolaires aux difficultés de son enfant, qui n'est pas en situation de handicap mental, qui suit une scolarité classique, mais qui a des besoins particuliers en termes d'apprentissages. Elle a notamment développé le travail de mémorisation par le biais de cartes mentales, qui peuvent être utilisées par tous quand la leçon « classique » ne passe pas...

Ces deux blogs présentent des idées qui sont utilisables pour tous les enfants ; pour les enfants en situation de handicap mental, tout n'est pas exploitable évidemment, mais on trouve des idées intéressantes et adaptables à chaque situation.

... et à la maison



L'ancien concours « papas bricoleurs, mamans astucieuses & Cie » a changé de nom et devient « fablife » ; le site est basé sur le partage en réseau d'astuces et d'idées d'inventions permettant d'améliorer le quotidien des personnes handicapées et de leurs proches.

Sur le site, on trouve de nombreuses inventions pour les personnes en fauteuil roulant (canopy, housse de pluie, manteau facile à utiliser, adaptation pour pouvoir se promener à vélo avec son enfant en fauteuil...), des adaptations pour sécuriser les lits classiques ou les transformer en lits médicaux (pour un coût réduit de moitié), des stabilisateurs de vélo ou des remorques adaptées, divers aménagements pour la maison,

<http://www.concoursfablife.org/>

Se poser, échanger, se ressourcer

L'OCH (office chrétien des personnes handicapées) organise des journées de rencontre pour les familles de personnes handicapées.

Journée des grands-parents le jeudi 1er décembre 2016 à Paris

Journées des pères samedi 28 et dimanche 29 janvier 2017 à Lille

Journée de frères et sœurs samedi 25 mars 2017 à Paris, Lyon, Tours

Journées des mères samedi 11 mars 2017 à Dijon et Versailles, jeudi 18 mai 2017 à Lyon, Paris, Bordeaux, Nantes, Toulouse et samedi 20 mai 2017 à Colmar

Contact : OCH 01 53 69 44 / contact@och.fr

Un succès si banal et si énorme à la fois : vivre avec la STB et en guérir, à notre façon.

Aujourd'hui c'est fête à la maison. Et cela fait 15 mois que nous préparons cela. Mais aujourd'hui nous avons réussi. HIP HIP HOURRA ! Et je veux le partager avec vous.

L'infirmière Delphine en tremble encore et va en rêver encore quelques nuits. Et pourtant on pourrait croire qu'il ne s'agit pour elle que de son quotidien, que d'un acte banal, une simple prise de sang... Mais long fut le chemin de la rééducation pour Tom et nous tous.

Rééducation, car Tom, il y a 18 mois a dit « Non ! Ça suffit ! » de toutes ses forces et à sa manière : on pouvait lire la peur, l'angoisse et les appels à l'aide dans son regard...

Moi je m'étais un peu résignée à le voir maintenu et bloqué (par deux, puis trois, puis cinq personnes) pour des soins si anodins tel que l'auscultation des oreilles lors d'otite, la prise de certains médicaments, les prises de sang...

Même si on ne s'y habitue pas, je n'avais pas d'autres solutions, on ne m'en proposait pas d'autres...Il fallait faire vite, les autres patients attendaient... (une excuse parmi tant d'autres)

Mais Tom grandissait et du haut de ses 1m60 et 80kg, il a su nous rappeler à l'ordre et il était temps ! Avec le recul, on se rend compte que l'on frisait la maltraitance et l'inhumain.

Donc, depuis 15 mois et avec l'aide de soutiens précieux, nous avons œuvré à faire que cet acte devienne normal pour lui aussi ; la maladie – le handicap n'autorise pas tout... La finalité doit rester la même que pour un autre enfant, les moyens pour y arriver sont juste à adapter, à imaginer, à créer, c'est tout.

Pour cela, le cabinet d'infirmières de la maison médicale

de Pont-de-Roide nous a accueillis chaque semaine, bénévolement, chaleureusement, patiemment. Des protocoles ont été mis en place spécifiquement pour Tom avec l'aide des conseils de la référente de la plateforme autisme, les éducateurs de son IME ont intégré dans le projet individuel de Tom des petits rappels.

Nous avons défini un lieu, décortiqué l'acte en une succession de gestes, référencé chaque objet pour un seul objectif : Tom doit passer un très bon moment lors de sa visite.

Alors, petit à petit, nous avons introduit chaque objet, l'un après l'autre, chaque geste en usant d'astuce, d'ingéniosité... afin qu'ils deviennent familiers.

Je me rappelle la première fois que le garrot a été posé sur la desserte : Tom a bondi de son siège en hurlant et a couru vers la sortie. Il a fallu donc remplacer le garrot par un foulard, puis un tensiomètre tout en l'habituant à voir ce garrot dans d'autres circonstances : maman le porte en faisant la cuisine... Après un mois et demi, Tom acceptait la pose du garrot.

Autre exemple : pour que Tom accepte d'être piqué, et pour que la seringue lui devienne familière, il devait la manipuler sans risquer de se faire mal ou de se mettre en danger ; mon mari a alors fabriqué une fausse seringue en bricolant une vraie et un critérium jetable. De même, pour le faux sang dans les tubes...

Egalement, il a été nécessaire de s'organiser entre le planning des infirmières, celui de Tom et ses humeurs, celui du reste de la famille ; il a été nécessaire de faire des pauses parfois quand les visites semblaient être une contrainte trop grande pour Tom ou les multiplier lorsque Tom progressait...

Lors des premières visites de Tom à la maison



médicale se sont succédées différentes infirmières, puis il y a eu Karine, qui a plu à Tom et qui a su l'apaiser. A la fin de chaque séance, je rédigeais un descriptif du déroulement de la séance, envisageais des améliorations et donnais les objectifs des séances suivantes. Il commença à apprécier ces visites.

La méthode était efficace, j'étais persuadée que nous y arriverions, il fallait persévérer et lui laisser le temps. Quelques séances plus tard, c'est Alicia qui a repris le flambeau avant son congé maternité. Puis il y a neuf mois, Tom rencontra Delphine, toujours positive et confiante. Une étroite collaboration commença : chaque changement pouvait angoisser Tom, il fallait doser ses mots, ses exigences. L'humour et la patience permirent beaucoup... Delphine a joué le jeu : apprendre et chanter LA chanson pour canaliser l'attention de Tom lors de la pose des tubes, remplacer les pansements par ceux que je lui fournissais avec des nounours dessus, etc....

Maintenant, nous n'allons plus « faire le petit pansement » mais « voir Delphine » (mot de Tom) avec bien sûr le petit cahier de soin que nous avons inventé pour qu'il comprenne bien ce qui allait se passer. Puis un jour, alors que Tom semblait prêt, il a fallu oser, y croire jusqu'au bout (car l'erreur aurait été tragique) et Delphine a osé, avec succès.

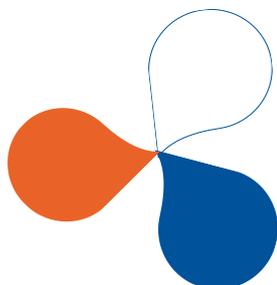
Nous lui en sommes grandement redevables. Nous ?, les parents... Nous ?, Tom.... Nous ?, toutes les autres personnes qui seront amenées à pratiquer un soin sur Tom....

Dorénavant, je ne brusque plus Tom pour les soins. J'essaye d'anticiper, d'imaginer, de préparer car tout est possible avec nos enfants. La méthode est fastidieuse (1- toujours travailler à plusieurs ! 2- tout noter pour analyser), mais le bénéfice énorme.

Et à ce jour, je souhaite que notre témoignage vous donne la force d'y croire, la force d'oser demander l'aide nécessaire et vous donne l'énergie et la patience d'attendre que nos enfants progressent à leur rythme. Nous le valons bien !

Encore Merci, merci Olga, merci beaucoup Delphine et merci à toutes les autres personnes qui ont indirectement participé à cette belle réussite.

Les parents de TOM, le 05/09/2015



En cette journée internationale
Nous nous rassemblons pour faire connaître cette mala-
die qui cavale
Et nous oblige bien à s'approcher des villes
Pour mieux la soigner, telle est la Sclérose Tubéreuse
de Bourneville
Dont je suis atteinte
Et que je combats dès que se lève le matin.

En cette journée mondiale, il est plus que l'heure
De sécher nos pleurs
Et faire connaître nos souffrances
Avec lesquelles on avance
Telle la STB
Contre laquelle je lutte depuis que je suis bébé.

Nous ne savons que dire
Pour en finir
Avec ce démon qui nous grignote de l'intérieur
Et nous fait rencontrer bien des peurs
Car en nous il attaque nos organes
Alors que nous faisons tout pour qu'il ne gagne.

En cette journée d'espoir
Il faut continuer à croire
En ces avancées
Qui déplacent des montagnes par milliers
Et réchauffent nos cœurs qui fleurissent
Au fur et à mesure que la recherche fait des progrès
thérapeutiques.

Au quotidien, bien que nous ayons un suivi médical
Et social,
Nous allons créer un futur
En cassant les murs
Que nous met la maladie
Tout au long de nos vies
Et que l'on continue de regarder droit dans les yeux.

N'oubliez-pas, nous sommes avant tout des humains
Qui vous tiennent la main
Et qui saisissent leurs crayons
Telle une journée de téléthon.

C'est qu'avec un coup de craie
Que nous finirons par tirer un trait
A cette douleur quotidienne
Dont on a la haine.

C'est pourquoi nous devons apprendre à revivre
Au-delà de ce que l'on peut ressentir
Et qui nous fait bien souffrir
Car aujourd'hui nous devons rester bien fermes
En lui disant un grand « Merde » !

JULIE
Mai 2016

Merci !

Cette année encore, vous avez été nombreux à organiser des événements pour le bénéfice de l'ASTB. Vos actions permettent à l'association de continuer son action en faveur des malades et pour la recherche sur la STB. Voici quelques exemples des actions de ceux qui nous ont soutenus :

Concert chœur de Thélème ; Tournoi de belote des anciens du Philosophe de Vermelles ; Casino France ; Soirée musicale à Sainte Foy-Les-Lyon ; Randonnée au domaine des Gaiffettes ; Opération Pain Fruit ; Lions Club des Graves ; Course solidaire ; Marche Groupama de Nantes ; Marche familiale ; Mme Raso et le club de gymnastique de Maurens pour la Marche maurensoise, Tournoi de golf solidaire et tout récemment les bijoux Clo & Lou.

Concerts « Fa Si-La différence » à Paris

Séances de cinéma « Ciné-ma différence » en France

L'association Ciné-ma différence organise des concerts et séances de cinéma destinées aux personnes handicapées et leurs familles, quelque soit le type de handicap (autisme, troubles du comportement, handicap mental...). Des bénévoles encadrent les séances et spectacles. Un accueil spécifique, des informations destinées à tous et des aménagements sont prévus pour que tous les spectateurs se sentent à l'aise, même si une personne s'agite ou crie.

Concerts avec la Philharmonie de Paris

Prochains concerts :

Dimanche 29 janvier 2017 à 19h, « Paris en fête », concert participatif en famille, avec des extraits d'œuvres célèbres chantées par le chœur et le public

Samedi 11 mars 2017 à 15h, extraits de l'opéra « Le Mariage secret » de Domenico Cimarosa

Lieu : Philharmonie de Paris, 221 avenue Jean Jaurès Paris 19e.

Réservation obligatoire à handicap@philharmoniedeparis.fr, copie à fasiladifference@cinemadifference.com

Séances de cinéma

plusieurs salles en France et Belgique, films actuels ou plus anciens.

Informations : <http://www.cinemadifference.com/>

Tournoi de golf solidaire à Bourg-lès-Valence



Rachel et Julien sont les parents de Tino, 5 ans, Maël et Lény, 3 ans, tous trois atteints de la STB. Lény est décédé en avril. Dimanche 23 octobre, ils ont organisé un tournoi de golf solidaire au golf des Chanalets pour la recherche sur la STB. Un t-shirt a été spécialement créé en souvenir de Lény, et a été porté lors de ce tournoi. Toutes les recettes ont été reversées à l'ASTB.

Tous les participants ont été très touchés par l'histoire de cette famille, et très sensibles au message de Rachel : « On dit que quand nous touchons à notre souffrance, nous commençons à la transformer. Aujourd'hui survivre à son absence, c'est poursuivre son combat, pour que d'autres puissent vivre avec la STB et en guérir ». Rachel pense organiser d'autres actions très prochainement, nous vous en tiendrons informés via le site web et par mail.

Merci à vous quatre pour cette journée. Nous sommes de tout cœur avec vous et admirons sincèrement votre action.

Vive
le sport !

Les foulées de Vincennes

Rudi A., l'un de nos soutiens du groupe Facebook, a participé aux dix kilomètres populaires des foulées de Vincennes, sa première course, le 7 février 2016. Il a terminé 949ème sur 4000 participants, et a couru les dix kilomètres en 48 minutes et 58 secondes.

Le challenge lui a plu, puisqu'il court de nouveau et représente avec succès l'ASTB. Merci Rudy !



2^{ème} édition de la course solidaire pour enfants – Fêtes de Poulainville



Dimanche 12 juin dernier, au lendemain de la traditionnelle réderie et après le beau feu d'artifice organisé par la commune, soixante dix-sept petits coureurs ont pris part à l'édition 2016 de la course solidaire pour enfants. Solidaires de la maladie orpheline de la sclérose tubéreuse de Bourneville, les différentes courses (trois au total) ont pu débuter malgré l'incertitude d'un printemps picard maussade.



Mais c'est dans la bonne humeur qu'environ trente enfants âgés de 4 à 6 ans, courant sur une distance de 400 m, tout autant chez les 6-10 ans courant 1,3 kms et une bonne quinzaine de pré-ados, courant 2 kms, ont couru dans les rues du village pour goûter à ce plaisir si particulier qu'est la course à pied, pour la bonne cause mais aussi pour se dépasser. Certains d'entre eux cherchaient même la performance puisque les vainqueurs Hugo sur 1,3 km et Mathys sur 2 km sont les mêmes que l'an dernier ! Gabriel D. a gagné chez les 4-6 ans.



Des récompenses pour tous les coureurs à l'arrivée, de la joie pour petits et grands, des sourires sur les visages parfois rougis par l'effort, des riverains qui applaudissent au passage des petits sportifs, des encouragements à foison, bref, cette seconde édition fut une réussite et il n'a même pas plu !

Céline G

15 mai 2016 : journée internationale de la STB et marche pour l'Europe à Strasbourg



Le 15 mai 2016, journée internationale de la STB, s'est déroulée également la marche pour l'Europe à Strasbourg. Cet évènement a été l'occasion pour nos adhérents de la région Est de se retrouver et de marcher, équipés de t-shirts aux couleurs de l'association. Ils ont pu ainsi faire connaître la maladie auprès de nombreux autres marcheurs !



Patricia Jost, déléguée Alsace, entourée de Juliette et Julie.



En marche en direction du parlement européen...



Le groupe des joyeux marcheurs de l'ASTB !

Une marche en famille qui va faire des petits : merci à tous !



Baptiste, fier de nous présenter son tee shirt.

Le 25 septembre 2016, Séverine et David Krystoforski ont organisé une marche familiale près de leur domicile : une cinquantaine de personnes se sont retrouvées pour trois kilomètres de marche, ensemble, avec à l'arrivée un pique-nique familial.

Voici les mots de Séverine :

« Il y a très longtemps que je voulais organiser quelque chose pour mon fils et l'Association, je voulais me rendre utile. Mais cette marche était également l'occasion d'expliquer, autour de moi, la maladie dont souffre Baptiste. Beaucoup ne savaient pas exactement ce qu'il avait et ne pouvaient encore moins mettre un nom sur sa maladie.

Aujourd'hui c'est chose faite, et tout le monde a apprécié d'en savoir plus sur la maladie et l'Association. La marche s'est très bien passée, il faisait beau, on a tous passé une très bonne journée. Et tout le monde attend l'année prochaine avec impatience pour renouveler ce moment convivial.

Nous en avons profité pour communiquer un petit article dans les journaux locaux. Suite à l'article, j'ai eu beaucoup de retours, de questions, et des personnes en dehors de la famille souhaiteraient y participer l'année prochaine. Je pense donc que nous recommencerons courant 2017 avec plus de monde et j'espère encore plus de dons. »

Une belle initiative qui a permis de faire connaître la maladie et l'association : notre réseau le plus proche est souvent notre famille et puis les amis, mais mettre des mots sur le quotidien de la maladie n'est pas toujours chose facile. Cette marche est un bon exemple de communication pour nous tous.



Une grande famille autour de Baptiste, Séverine et David.



Séverine K et PB

15 mai 2016 : journée mondiale de la STB : un nouveau livre bleu !

Les photos figurant sur cette page sont extraites du Livre bleu réalisé par Sandrine Perrier à l'occasion de la journée mondiale de la STB ; vous pourrez trouver l'intégralité de ce livre sur internet :

<https://www.flickr.com/photos/livrebleu/sets/72157665762218743/>

