



# journal de liaison

de l'Association française Sclérose Tubéreuse de Bourneville

**N°73 Eté 2015**



**Page 4**

**Une journée au collège**

Journée nationale 2015

**Page 7**

**Dossier :**  
**les études cliniques**

**Page 12**

**Recherche :**  
**la jolie histoire**  
**du propranolol**



## La journée nationale 2015 en photos

Les participants, enthousiastes !

### Et vous ?

« Super journée, très intéressante en tout point. Merci à votre association pour tout ce que l'on a appris »



« Bravo à toute l'équipe de l'ASTB, vous faites un boulot formidable »

« Merci à tout le monde !  
Tout était parfait, vivement l'année prochaine ! »



Les administrateurs et leurs « aides de camp » ; de gauche à droite et de haut en bas : Frédéric Jost, fidèle photographe et soutien ; Pauline Billaud ; Agnès Plassard-Bédiat ; Gérard Wolfer ; Nathalie Rudelle ; Patricia Jost ; Guillaume Beure d'Augères ; Bermal Karli ; Sébastien Cassagne ; Emmanuelle Logette ; Marie-Christine Roger (debout) ; Daniel Capy ; Guillaume Rousseau ; Nadine Rié ; Ann-Kristell Beure d'Augères.

JOURNAL DE LIAISON  
DE L'ASSOCIATION FRANÇAISE  
SCLÉROSE TUBÉREUSE DE BOURNEVILLE

RÉDACTION :

Agnès Plassard-Bédiat,  
Emmanuelle Logette,  
Pauline Billaud,  
Patricia Jost

AVEC LA PARTICIPATION DE :

Ann-Kristell BA, Céline G, Julie K, Patricia M,  
Marie-Christine de la Morlais,  
Carole Oberson, Guillaume Rousseau.

Windsor, 11 septembre 2015 – “unlock the cure”

Dans la rue, un tabloïd félicite la Reine pour la durée exceptionnelle de son règne, désormais inégalée. A deux pas de l'imposant château de sa Majesté, le « Windsor Castle Hôtel » abrite la conférence scientifique internationale STB 2015. Ils sont tous là, venus des cinq continents pour faire un point, un an après Pékin, sur l'avancée des recherches.

Trois jours sans que la salle de conférence ne désemplisse. Dès 8h30 les orateurs se succèdent par tranches de trente minutes : génétique, néphrologie, troubles du développement et de l'attention, essais cliniques en cours... L'hôtel est trop exigu pour accueillir les quelques 300 participants, on se bouscule courtoisement dans les couloirs, on se retrouve avec joie, certains plus discrets discutent de leurs projets dans un coin du bar. Des réunions techniques s'organisent dans les salles secondaires. On enlève les chaises, on dresse des tables, on dîne... Un foisonnement d'idées et de projets est à l'œuvre. Objectif « Unlock the cure », en d'autres termes : guérir la maladie.

Emmanuelle Logette, chercheuse en biologie moléculaire, s'est engagée dans l'équipe de l'ASTB pour nous aider à mieux comprendre la complexité scientifique que la STB nous impose. Cette conférence fut donc son baptême du feu, elle aura le plaisir de vous présenter prochainement ce qu'elle en a retenu de ces 48 heures

denses en informations. Il y a beaucoup à dire, laissons -lui un peu de temps.

En contemplant ce brouhaha d'où surnagent des mots anglais aux accents colorés, je me dis que si nous en sommes là, c'est grâce à la volonté des associations de malades et de leurs familles (anglaise et américaine cette fois-ci) qui ont encore su mobiliser avec un grand succès l'industrie et la communauté scientifique pour progresser vers une solution.

Début de journée, une dame monte à la tribune, elle témoigne publiquement du parcours de son fils désormais adulte, de son engagement à ses côtés, mais aussi aux côtés de l'ensemble des malades STB au sein de l'association anglaise. Elle nous invite à sa suite en nous livrant sa devise :

**« La vie ne consiste pas à attendre que les orages passent, mais à apprendre à danser sous la pluie ».**

Inhabituellement, Windsor baignait dans un soleil radieux ce jour-là, idéal pour apprendre !

Guillaume Beure d'Augères

Président de l'ASTB



**En couverture** : une photo tirée du « Livre bleu » réalisé par Sandrine Perrier à l'occasion de la journée mondiale de la STB. Vous trouverez en quatrième de couverture d'autres photos extraites du livre bleu.

<https://www.flickr.com/photos/livrebleu/sets/72157649556089114/>

## SOMMAIRE

Page 2 : la journée nationale 2015 en photos  
Page 3 : Mot du président et sommaire  
Pages 4 à 6 : une journée au collège  
Pages 7 à 11 : Dossier : les études cliniques

Pages 12 à 14 : Recherche  
Page 15 : Infos pratiques  
Page 16 : Actualités : l'ASTB et les réseaux sociaux  
Page 17 : En poésie et en musique...  
Page 18 : Agenda  
Page 19 : Adhérer et soutenir

Page 20 : Campagne d'adhésion 2015 / vos délégués régionaux  
Pages 21 à 23 : Vive le sport !  
Page 24 à 25 : Témoignage  
Pages 26 à 28 : Journée mondiale de la STB

## Une journée au collège !

La journée nationale d'information des malades et des familles s'est déroulée cette année le 21 mars au Collège et Lycée Saint-Nicolas d'Issy-les-Moulineaux.

Dans ce lieu atypique pour une journée des familles, les participants ont véritablement vécu au rythme des collégiens. Après une petite balade au travers des dédales du collège, ils ont été accueillis puis conduits à l'auditorium pour assister à l'assemblée générale, présentée par le président et la vice-présidente de l'association.

### L'Assemblée générale

Lors de l'Assemblée générale ont été présentés et soumis au vote le rapport moral du Conseil d'Administration, le rapport financier, le suitus aux Administrateurs pour la gestion 2014, les élections et réélections d'administrateurs, le bilan d'activité 2014 et le vote du budget 2015, et enfin des questions diverses.

Les participants ont ensuite été dirigés dans leurs salles de classe respectives où chaque expert, tel un professeur, avait minutieusement préparé son atelier et attendait ses élèves.

Le fait marquant de la journée a été cette nouvelle formule proposée exceptionnellement par l'association : 15 ateliers à thèmes dont l'objectif était de proposer de l'experti-

se, de la proximité et des sujets très variés.

Les 89 participants venus de toute la France et de Suisse ont ainsi participé dans la journée par petit groupe de 7 à 16 personnes à 3 ateliers choisis parmi les 15 thèmes proposés.

Les 19 experts qui ont offert leur compétence, leur expertise et leur temps libre, ont permis à tous de profiter pleinement d'information et d'échange de très grande qualité.

### Les ateliers

Les 15 ateliers proposés s'articulaient autour de 3 thématiques : le médical, l'accompagnement du quotidien et un abord plus « macro » de la STB, centré sur la recherche et l'ASTB.

#### Le médical

Les Professeurs Vincent Cottin, pneumologue, et Olivier Rouvière, radiologue spécialisé en néphrologie, venus de Lyon, ont animé respectivement les ateliers très attendus sur la LAM et le rein. Les adhérents ont pu leur poser des questions très précises sur ces deux sujets qui concernent un très grand nombre de malades.

« Le projet d'enfant en étant confronté à la STB », été animé

conjointement par le Dr Renaud Touraine, généticien et Mme Isabelle Layes, psychologue. Leur binôme aguerris de la consultation multidisciplinaire STB de Saint Etienne, accompagné pour chacun des deux ateliers de la journée d'un grand témoin (mesdames Claire de Chambure et Patricia Jost), a permis dans un cadre très humain de poser les questions sur ce sujet difficile, de rappeler les éléments médicaux et scientifiques et surtout de créer un partage autour des témoignages et du vécu des participants.

Le Pr Stéphane Auvin, neuropédiatre à l'hôpital Robert-Debré de Paris, a animé un atelier très attendu sur les régimes céto-gènes et plus particulièrement sur le régime Atkins. Les participants ont pu découvrir grâce à cet expert de l'épileptologie neuropédiatrique chercheur à l'INSERM un traitement alternatif et non médical du contrôle des épilepsies pharmaco-résistantes.

L'atelier de neuropsychiatrie « Les étapes du développement de l'enfant » a été animé par le Dr Lisa Ouss, pédopsychiatre et psychothérapeute à l'hôpital Necker. Cette grande spécialiste de la prise en charge des troubles neurologiques et développementaux de l'enfant et de l'adolescent a proposé des clés de compréhension et d'adaptation aux parents qui ont suivi son atelier.

## L'accompagnement du quotidien

L'atelier très interactif de Mme Lamaudie-Joly, infirmière de la consultation de maquillage thérapeutique de Nantes, assistée de Mme Anne Guillemet, ancienne maquilleuse de cinéma, a permis à une dizaine de jeune d'échanger et d'apprendre comment mettre en œuvre un maquillage thérapeutique au quotidien.

Mme Alice Mary, neuropsychologue au centre de compétence STB de Lille a accompagné le groupe d'adolescents qui avait participé à l'atelier de maquillage thérapeutique dans un groupe de parole « J'ai entre 13 et 20 ans et j'ai la STB ». Ils ont pu se retrouver en groupe, poser leurs questions, échanger ou s'exprimer sans crainte d'être jugés.

Mme Estelle Goudon, directrice du SESSAD Les-Tous-Petits, Les Molières a apporté un regard éclairé sur la scolarité en situation de handicap. Les participants de cet atelier ont pu discuter de l'aménagement de la scolarité pouvant être nécessaire pour les enfants et adolescent atteints de STB, des enjeux entre scolarité aménagée (AVS, CLIS, ULIS..) et scolarité adaptée (IME, ITEP, CAT...) et surtout, ils ont pu démystifier les abréviations.

L'atelier « Comment accompagner le passage à l'âge adulte de mon enfant porteur de STB ? » a été animé conjointement par les équipes d'Angers et de Lille. Ces deux hôpitaux, représentés respectivement par le Dr Denis Farges et par Mme Alice Mary, sont parmi les seuls à proposer des consultations spécifiques spécialisées STB. Ils ont proposé des méthodes et ont répondu aux nombreuses questions sur cette



Ambiance studieuse lors des ateliers...

transition délicate qui doit pour bien se faire s'anticiper le plus possible.

L'intervention de Maître Hénaff, notaire à Vannes, a permis d'éclairer de nombreuses personnes sur les démarches de protection juridique des personnes dépendantes, tâche difficile étant donné la complexité et l'étendue du sujet. Y ont été également abordées les questions des choix patrimoniaux pour les personnes dépendantes.

Mme Sheila Warembourg, sexologue, a animé un atelier plus intime sur le thème de la sexualité et du handicap. Cet atelier très apprécié, en petit groupe, a permis aux participants d'échanger sur des sujets parfois délicats à aborder et de poser les questions sans tabou.

L'atelier très interactif animé par Mme France Cottin, psychologue clinicienne en CAMPS, et intervenante lors des journées OCH, est parti des expériences de chacun en tant que frères ou sœurs de personnes porteuses de différence ou de

handicap, pour aboutir à une réflexion plus globale sur vécu des fratries en cas de handicap. La grande diversité des participants, de 7 à 77 ans, a permis des échanges très riches et constructifs.

Mme Nicole Depardon assistante sociale en établissement médico-social a animé un atelier très attendu : « Handicap et STB ; quelle aide puis je attendre du système médico-social ? » Il visait à comprendre le système médico-social, à définir les interlocuteurs en fonction des situations et à donner quelques éléments de réponse sur les aides auxquelles on peut prétendre. Les questions et les situations très variées des participants ont permis de faire un balayage très large et pourtant précis de ce sujet complexe.

### Un abord plus « macro » de la STB

Guillaume Beure d'Augères, président de l'ASTB et Emmanuelle Logette, biologiste en neurosciences

et diagnostic génétique, ont essayé de faire un point le plus complet possible sur la recherche internationale sur la STB, en mettant l'accent sur les études cliniques achevées ou en cours.

Guillaume Rousseau, administrateur de l'ASTB, et Nathalie Rudelle, vice-présidente, ont animé un atelier très interactif sur le thème de l'association. Le but était d'expliquer en quoi l'association pouvait être utile à chacun et comment chacun pouvait y participer à sa manière.

Chaque atelier a regroupé de 7 à 20 participants, un format en petits groupes qui a permis une véritable convivialité.

### Suite de la journée

Après cette première session d'ateliers, tout le monde a rejoint l'auditoire pour une petite session plénière avant le repas : les experts ont été présentés et vivement remerciés pour leur participation, le projet associatif de l'ASTB pour les années à venir a été présenté, les volontaires ainsi que les actions menées en 2014 ont été mis à l'honneur, enfin, un point rapide sur la recherche mé-

dicale STB a été présenté.

Il était temps ensuite de faire une petite pause et surtout le plein d'énergie avant d'entamer la deuxième partie de cette journée marathon. Comme de vrais collégiens, tout le monde a donc patiemment fait la queue au self du collège pour prendre son repas chaud. La salle de repas était certes petite mais ce moment a été l'occasion de pouvoir se retrouver autour d'une table, de faire plus ample connaissance, d'échanger à propos de la matinée ou de poser plus de questions aux experts.

En deuxième partie de journée, chaque adhérent a pu participer à deux autres ateliers qu'il avait auparavant sélectionnés.

### Conclusion

Cette journée, très riche en informations, échanges et émotions, s'est clôturée par un bref discours du président, puis par une magnifique photo de groupe, les bras en l'air, en image de l'union autour de la maladie. Cette photo restera dans les annales des journées nationales.

Il en ressort que le format en ateliers a été un réel succès. Les participants ont largement apprécié le fait de se retrouver en petits groupes, de pouvoir prendre la parole et poser des questions aux experts. Ces ateliers ont également permis les échanges entre parents ou malades qui ont pu partager leurs propres expériences et ainsi, s'enrichir de l'expérience des autres. Le lieu a été également très apprécié, même si le fléchage n'a pas toujours été très efficace.

Merci à tous pour vos encouragements. L'organisation de cette journée a été intense, mais toute l'équipe de l'ASTB a pris un immense plaisir à la préparer et l'animer. Vos retours positifs, encouragements et remerciements en sont la meilleure récompense.

Un grand merci aux 19 experts, aux 2 photographes volontaires qui ont immortalisé cette journée et aux 14 organisateurs, membres de l'association.

Merci à tous pour vos remarques et suggestions, nous ne manquerons pas d'en tenir compte pour les années à venir !

EL et AKBDA

### Et vous ?

« Un petit groupe permet des échanges fructueux entre l'intervenant et les participants et les participants entre eux. Les expériences de chacun enrichissent les autres »

« Nous sommes venus pour la première fois avec beaucoup d'appréhension, nous partons ravis, riches d'informations et rassurés »

« J'imagine le boulot pour l'équipe d'organisation, waouh !!! Mille mercis aux intervenants et un Grand Bravo »

« Une journée très importante pour moi qui suis atteinte de STB »

« Merci pour les ateliers, nous avons eu l'impression d'être acteurs de cette journée »

La mise au point d'un nouveau médicament est longue. Sur environ 10 000 médicaments potentiels subissant tous les tests nécessaires, un seul sera disponible au final pour traiter des patients. Les premiers tests en laboratoire sont effectués pour connaître les propriétés du produit. On réalise ensuite des tests de toxicologie, qui sont effectués en général sur l'animal et permettent d'éliminer les substances qui seraient trop toxiques. Lorsque les résultats obtenus à la suite de ces différents tests le permettent, le produit peut être testé chez l'homme, c'est à ce niveau qu'interviennent les études cliniques.

## Qu'est ce qu'une étude clinique ?

Les études cliniques sont des études de recherche impliquant des personnes physiques.

Il y a différentes sortes d'études cliniques : certaines permettent de tester de nouveaux traitements, de nouvelles méthodes de diagnostics ou encore des produits de cosmétiques.

Une étude clinique ne peut-être engagée qu'après de longues et inten-

sives recherches en laboratoire. Dans chaque pays, des institutions spécialisées régulent l'autorisation et le déroulement d'une étude clinique.

## Les étapes d'une étude clinique

Une étude clinique complète est généralement longue et se déroule en trois ou quatre étapes appelées « phases » :

**Phase I** : On teste la non-toxicité et la dose sur un petit nombre de volontaires (d'après les tests en laboratoire et les tests précliniques sur les animaux). Les résultats d'une phase I déterminent :

- 1) si un médicament est sans danger (non-toxique)
- 2) à quelle fréquence et à quelle dose ce médicament doit être administré. L'efficacité n'est généralement pas prise en considération lors de cette phase

**Phase II** : On teste la tolérance, l'efficacité et toujours la non-toxicité sur un plus grand nombre de per-

sonnes. Les résultats d'une phase II aident les chercheurs à déterminer si un médicament semble efficace pour traiter une condition ou un symptôme particulier.

**Phase III** : A ce stade, la dose optimale établie du médicament est testée en comparaison avec un traitement standard si existant ou un placebo (molécule sans effet). Le traitement standard ou le nouveau traitement est assigné à chaque participant d'une manière aléatoire et en aveugle (ni le patient, ni le médecin en charge du suivi n'ont connaissance du traitement attribué). Les phases III impliquent généralement (lorsque cela est possible) un nombre plus important de patients. L'efficacité est le critère majeur de cette phase.

**C'est à l'issue de la phase III que les résultats peuvent être soumis aux Autorités Européennes de Santé (EMA) pour obtenir une autorisation de commercialisation appelée AMM (Autorisation de Mise sur le Marché).**

**Phase IV** : Les essais de phase IV sont réalisés une fois le médicament commercialisé, sur un nombre

de patients souvent très important et permettent d'apprécier les effets à long terme du médicament : tolérance et effets indésirables rares qui n'ont pu être mis en évidence lors des autres phases d'essai.

### Qui peut participer à une étude clinique?

Toute personne qui se porte volontaire pour une étude clinique n'est pas forcément acceptée, car les chercheurs établissent des « critères d'éligibilité ».

On distingue des critères de sélection positifs dont **la présence** est indispensable (tranche d'âge, sexe, santé générale ou symptômes particuliers en sont quelques exemples), et des critères de sélection négatifs (aussi appelés critères d'exclusion), dont **l'absence** est indispensable.

Le nombre de personnes requis pour chaque étude est défini au départ.

### A quoi faut-il penser avant de participer à une étude clinique?

Si vous êtes intéressé pour participer à une étude clinique, vous devez :

- vous renseigner le plus possible à propos de cette étude,
- discuter et poser vos questions au personnel médical en charge de l'étude (un exemple de questionnaire à imprimer est disponible à la fin de cet article),
- peser le pour et contre c'est-à-dire les bénéfices – risques.

### Quels sont les bénéfices potentiels ?

En participant à une étude clinique :

- vous vous impliquez activement dans la prise en charge de votre santé
- vous avez accès à de nouveaux traitements potentiels
- vous aidez la recherche médicale.

### Quels sont les risques possibles ?

Certains risques sont connus et prévisibles :

- sérieux et pénibles effets secondaires (prévisibles ou non) ;
- inefficacité du traitement pour certaines personnes ;
- demande d'une disponibilité certaine (temps, attention et rigueur).

Mais il faut savoir qu'il y a d'autres risques inconnus et être conscient des risques encourus est essentiel. (voir encart sur les risques\*\*)

### Quelle est l'autorité compétente en charge du respect de la loi sur les études cliniques en France ?

L'ANSM (qui a remplacé l'Afssaps en 2012) est l'autorité compétente pour les recherches biomédicales sur les produits de santé : médicaments, biomatériaux et dispositifs médicaux. Elle délivre l'autorisation préalable, dans un délai maximum de 60 jours après la demande faite par le promoteur de l'essai.

L'ANSM peut à tout moment, au

cours d'une recherche, demander :

- des informations complémentaires au promoteur,
- des modifications à apporter au protocole,
- la suspension ou l'interdiction de la recherche s'il existe des risques pour la santé publique, s'il y a eu des modifications des conditions de la demande d'autorisation de la recherche ou si la loi n'est pas respectée.

L'ANSM établit un répertoire des recherches cliniques autorisées en France et peut communiquer aux associations de malades ou d'usagers du système de santé, des informations sur les protocoles autorisés (sauf opposition motivée du promoteur ou demandes abusives et répétées des associations).

Pour chaque essai clinique, le répertoire renseigne notamment sur :

- le titre de l'essai (titre complet et titre abrégé) et son numéro d'enregistrement dans la base de données européenne des essais cliniques de médicament (Numéro EudraCT) ;
- l'identité, les coordonnées, le statut du promoteur et les coordonnées du contact en France pour toute question sur la recherche ;
- l'origine du financement de la recherche ;
- le cas échéant, la liste des pays dans lesquels il est prévu d'inclure des personnes dans l'essai ;
- une brève description facilement compréhensible de la recherche telle que transmise par le promoteur à l'Agence,

- les objectifs de la recherche, la méthodologie utilisée, la condition médicale ou pathologie étudiée, les principaux critères d'inclusions des personnes qui se prêtent à la recherche ainsi que le nombre prévu de personnes à inclure dans la recherche en France et dans l'ensemble des pays où se déroule la recherche,
- l'état d'avancement de la recherche :
  - essai non débuté en attente d'inclusion,
  - essai en cours et date d'inclusion de la première personne dans l'essai en France
  - essai terminé et date de fin de l'essai en France,
  - les médicaments étudiés, identifiés par :
    - le nom de spécialité , la dénomination commune internationale (DCI) ou, le cas échéant, le nom de code attribué par le promoteur,
    - la voie d'administration.

Pour de plus amples informations sur un essai, il convient de se rapprocher du contact du promoteur cité pour cet essai.

### **Comment les patients sont-ils protégés ?**

Dans le cadre des essais cliniques, l'information des patients est capital, validé par un CPP (comité de Protection des Patients). Tout patient susceptible de s'engager dans un protocole d'essai clinique doit signer un document dit de « **consentement éclairé** » qui garantit qu'il a

reçu de la part du médecin investigateur (ou d'un médecin qui le remplace) toutes les informations concernant :

- les objectifs, la méthodologie et la durée de la recherche,
- les bénéfices attendus de la recherche,
- les contraintes et les risques prévisibles y compris en cas d'arrêt de la recherche avant son terme,
- des éventuelles alternatives médicales,
- la prise en charge médicale en fin de recherche si nécessaire ou en cas d'arrêt prématuré ou d'exclusion de la recherche,
- l'avis du CPP et l'autorisation de l'autorité compétente,
- si besoin, l'interdiction de participer simultanément à une autre recherche et/ou la période d'exclusion qui suit la recherche ainsi que l'inscription du participant dans le fichier national,
- le droit au refus de participer,
- la possibilité de retrait du consentement à tout moment sans encourir aucune responsabilité ni aucun préjudice,
- la communication au participant des informations concernant sa santé au cours ou à l'issue de la recherche,
- l'information sur les résultats globaux de la recherche à la fin de l'essai selon des modalités qui sont précisées dans le document d'information.

Par ailleurs, il est fréquent que soient constitués dans les essais cliniques des Comités d'experts

chargés de régler différents problèmes. On distingue ainsi :

- Le Comité directeur de l'essai (ou Comité scientifique ou steering committee) chargé de la bonne marche de l'essai. Il intervient dans la rédaction du protocole de l'essai, le choix des investigateurs, le suivi du déroulement de l'essai. Il peut décider d'arrêter l'essai clinique si nécessaire et surveille le bon déroulement de l'analyse des résultats de l'essai et la publication de ces résultats.
- Le Comité d'évaluation des événements critiques (ou Critical Event Committee) chargé de l'analyse des circonstances de survenue des accidents morbides ou mortels dans un essai clinique.
- Le Comité de sécurité (ou Data Safety and Monitoring board, DSMB) constitué d'experts indépendants, non-investigateurs de l'essai, chargés d'analyser en permanence les risques de l'essai pour les patients.

### **Comment les enfants sont-ils protégés lorsqu'ils participent aux essais ?**

La loi de santé publique qui régit la recherche biomédicale prévoit une protection particulière des personnes vulnérables, notamment des enfants.

Les enfants ne peuvent être sollicités que si une recherche d'une efficacité comparable ne peut être effectuée sur les personnes majeures. De plus, il faut que l'importance du

bénéfice attendu soit de nature à justifier le risque prévisible et que ces recherches soient justifiées au regard du bénéfice attendu pour d'autres mineurs. Les risques et contraintes de la recherche doivent être minimales. L'autorisation de participer doit être donnée par les deux parents.

Pour les enfants, il est nécessaire d'adapter l'information à leur capacité de compréhension et il ne peut être passé outre leur refus ou la révocation de leur acceptation.

### **Les participants aux essais sont-ils rémunérés ?**

La loi française pose en principe général qu'il n'y ait pas de contrepartie financière pour les participants à une recherche biomédicale, hormis le remboursement des frais liés à la recherche (exemple : frais de transport). Toutefois, il est possible de verser aux participants une indemnité de compensation des contraintes subies aux conditions suivantes :

- l'indemnité est versée par le promoteur,
- le montant annuel de l'indemnité est plafonné par arrêté ministériel (actuellement 4 500 € sur 12 mois).

Le montant de l'indemnité ainsi que les modalités d'indemnisation des personnes doivent être communiqués au CPP qui donnera son avis sur ces 2 points. Le versement d'une telle indemnité est interdit pour les personnes vulnérables (enfants, personnes sous tutelle...).

### **Comment éviter l'inclusion de patients dans un nombre excessif d'essais ?**

La loi du 20 décembre 1988 (dite loi Huriet-Sérusclat) a institué un fichier national des sujets volontaires sains ou de patients volontaires pour une recherche sans rapport avec l'état pathologique. La loi de Santé publique d'août 2004 a élargi la possibilité d'inscrire dans ce fichier, sur demande du CPP, tout participant à une recherche.

Cette inscription est effectuée par l'investigateur et a comme objectif la sécurité des personnes. Elle permet notamment de s'assurer que la personne respecte bien la période d'exclusion (période pendant laquelle une personne ne peut participer à un autre essai) et que le plafond de l'éventuelle indemnisation est bien respecté.

### **Comment améliorer le recrutement des patients ?**

« Recruter plus de patients, plus vite et mieux » Telle est la mission du GIP/CeNGEPS (Centre national de Gestion des Essais de Produits de Santé). L'objectif est de gagner en efficacité et en image pour renforcer l'attractivité de la France pour la conduite des essais cliniques internationaux à promotion industrielle en revoyant leur organisation administrative, leur financement et leur gestion. Le CeNGEPS dispose à cet effet d'un budget annuel financé par les Entreprises du Médicament par une taxe supplémentaire sur leur chiffre d'affaires.

[www.cengeps.fr](http://www.cengeps.fr)

### **Les registres d'essais cliniques?**

Les entreprises du médicament ont pris la décision de la transparence en mettant à la disposition du public des portails Internet mondiaux spécialement dédié aux essais cliniques. Il est possible ainsi d'accéder à l'ensemble des essais en cours réalisés par les entreprises et à leurs résultats lorsque ces essais sont terminés (<http://www.who.int/ictpr/fr/> ou <https://clinicaltrials.gov/> )

#### ***\*\*Note :***

*Le risque zéro n'existe pas. Les risques peuvent être liés au produit testé lui-même, ou aux examens nécessaires à la recherche. Si de manière générale les examens participent à la qualité des soins, ils font cependant parfois courir des risques propres.*

*En recherche clinique, de nombreuses mesures sont prises pour limiter les risques encourus par les patients. D'abord, des programmes d'expérimentation animale sont conduits avant toute administration à l'homme. Ensuite, les plans de recherche prévoient d'exposer d'abord de très faibles nombres de volontaires en bonne santé à de faibles doses de produit avant d'augmenter les doses puis le pas-*

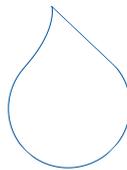
sage à un plus grand nombre de patients. Ces précautions sont appelées « pré-requis » de la recherche.

La maîtrise du risque encouru par les patients est la première préoccupation de toutes les personnes impliquées dans cette recherche. En France, la législation est particulièrement attentive à ce point et est

certainement la plus rigoureuse d'Europe. Les patients sont en effet informés des effets indésirables attendus qui figurent dans le protocole de l'essai. Le promoteur doit informer l'ANSM et le CPP de la survenue de tout événement indésirable grave et inattendu survenu pendant l'essai clinique ou de tout fait nouveau susceptible de porter atteinte à

la sécurité des personnes. Il doit également préciser les mesures de sécurité d'urgence qu'il peut avoir été amené à prendre en accord avec les investigateurs.

EL



## Appel à idées

Soyons brefs et percutants pour parler de la maladie... Nous comptons sur votre créativité !

L'association veut faire connaître la maladie, c'est un point essentiel pour mobiliser des médecins, des chercheurs et des donateurs qui contribueront à la mise au point de solutions pour mieux vivre avec la STB et en guérir un jour.

Pour y parvenir, nous devons présenter la maladie en quelques mots brefs et percutants : une phrase, un slogan, un cri... Objectif : ne laisser personne indifférent, et donner envie en quelques secondes à un inconnu de s'intéresser un instant à notre cause.

Pour trouver les mots justes, pour trouver les mots forts, nous comptons sur ce qu'il y a en vous. Imaginez : si vous aviez 15 secondes pour exprimer au pays tout entier en quoi il faut aider les malades de la STB et les familles, que diriez-vous ? Si vous pouviez écrire quelques mots sur une banderole portée par une équipe de coureurs du marathon de Paris, lesquels choisiriez-vous ? Si vous deviez faire un spot TV pour dire ce dont vous avez besoin, à quoi ressemblerait-il ?

Libérez votre humour, votre colère, soyez créatifs, innovants, décalés et postez vos messages (courts, vous l'avez compris !) à l'adresse [contact@astb.asso.fr](mailto:contact@astb.asso.fr).

Vous n'avez pas d'idées ? Alors mobilisez votre entourage qui a évidemment plein de chose à dire sur le sujet.

Avec vous, nous avons l'ambition de faire émerger les mots qui révéleront qui nous sommes, notre caractère, et pourquoi nous nous battons chaque jour.

GBA

# La jolie histoire du propranolol

En 2013, l'ASTB a choisi de soutenir financièrement le projet de recherche du Dr Claire Rigother, néphrologue au CHU de Bordeaux, concernant le traitement des angiomyolipomes par un bêta-bloquant, le Propranolol.

L'objectif de l'étude proposée était d'évaluer, dans une série pilote de 15 patients STB présentant des angiomyolipomes (AML), l'efficacité d'un traitement par Propranolol sur le volume et la vascularisation de ces tumeurs rénales.

La découverte à la même période du Votubia, un inhibiteur de mTOR pour le traitement des angiomyolipomes, a retardé ce projet de manière significative. Mais récemment, le groupe du Dr Rigother a obtenu l'inclusion de 2 patientes, permettant enfin le début des essais cliniques.

Le Propranolol fait partie de la famille des bêta-bloquants (c'est à dire des molécules qui bloquent les récepteurs bêta), développés pour le traitement de l'hypertension artérielle ou les troubles du rythme cardiaque.

Le Propranolol est l'un des tout premiers bêta-bloquants développés (1960). Il est dit « non cardio-sélectif » car il bloque aussi bien les

récepteurs bêta-1 cardiaques que les récepteurs bêta-2 non cardiaques (présents dans les vaisseaux ou les bronches). Il est aujourd'hui remplacé par des molécules plus **cardio-sélectives** (spécifiques des récepteurs bêta-1 du cœur), mais reste une molécule de choix pour le traitement de l'hypertension ou de certaines cardio-myopathies.

Alors comment le Propranolol est-il devenu un traitement potentiel pour les angiomyolipomes de la STB ? Ici commence la jolie histoire du Propranolol.

Quelques-unes des plus importantes découvertes en médecine sont arrivées par accident, telles que la découverte des rayons-X ou de la pénicilline.

La découverte de l'utilisation du Propranolol pour le traitement des hémangiomes infantiles, est certes moins spectaculaire, mais en fait partie.

Les hémangiomes infantiles sont des tumeurs vasculaires bénignes se présentant sous la forme d'excroissances cutanées bleutées ou rougeâtres. La plupart des hémangiomes sont de petite taille, régressent spontanément et ne nécessitent pas de traitement particulier. Mais dans certains cas, notamment





- A. Hémangiome segmentaire du front et de la paupière supérieure à risque d'amblyopie et risque esthétique chez un nourrisson de 8 semaines.  
 B. Après 6 mois de traitement par propranolol, résorption complète de la partie profonde et pâlisement de la composante superficielle. Arrêt du traitement.  
 C. Maintien du résultat à l'âge de 20 mois, fonction visuelle parfaite, persistance de quelques télangiectasies accessible à un traitement par laser avant la scolarisation si nécessaire.

C. Léauté-Labrèze / Archives de pédiatrie 22 (2015) 452–455.

L'ASTB remercie vivement le Dr Léauté-Labrèze pour l'autorisation d'utilisation de ses photographies.

pour les hémangiomes faciaux infantiles, ils peuvent être très volumineux et inesthétiques ou même handicapants, voire cliniquement dangereux (obstruction oculaire, obstruction respiratoire haute, obstruction nasale, troubles sphinctériens, troubles de l'alimentation ...). Le traitement de première intention était alors les corticostéroïdes par voie orale.

En 2008, l'équipe de C. Léauté-Labrèze de Bordeaux, traite un enfant aux corticostéroïdes pour un hémangiome capillaire nasal sévère. Malheureusement, cet enfant développe rapidement une cardiomyopathie obstructive, probablement un effet secondaire des corticostéroïdes, nécessitant alors un

traitement au Propranolol. Le lendemain même de la prise de Propranolol, l'hémangiome changea de couleur, devint plus souple et aucune recroissance de l'hémangiome ne fut observée après l'arrêt des corticostéroïdes.

Un second enfant en charge pour un hémangiome orbital et intra cervical sévère, développa également des effets secondaires cardiaques aux corticostéroïdes et dû être traité au Propranolol. Sept jours plus tard, le volume de l'hémangiome était significativement réduit et l'enfant était capable d'ouvrir l'œil. De même, aucune nouvelle croissance de l'hémangiome ne fut observée après l'arrêt des corticostéroïdes.

Après ces deux observations fortui-

tes, l'équipe de C. Léauté-Labrèze décida de traiter neuf autres enfants, présentant des hémangiomes sévères ou défigurants, au Propranolol et tous présentèrent des réponses similaires aux deux premiers patients, à savoir une réduction significative de l'hémangiome.

Depuis cette découverte, les effets spectaculaires du Propranolol sur les hémangiomes infantiles sévères ont été reproduits par plusieurs équipes dans plusieurs pays avec un taux de réponse reporté de 95 à 97%. De plus, aucun effet secondaire sérieux nécessitant l'arrêt du traitement n'a été reporté si bien qu'aux Etats-Unis, la FDA a reconnu et approuvé le Propranolol comme thérapie des hémangiomes pro-

lifératifs infantiles sévères. Mais en Europe, une étude clinique de Phase III prouvant le bénéfice d'un nouveau traitement en comparaison à un traitement standard ou un placebo est nécessaire pour pouvoir obtenir une autorisation de mise sur le marché d'un médicament. L'équipe de C. Léauté-Labrèze a publié en février 2015 les résultats positifs d'une telle étude sur un total de 460 patients, ce qui a permis l'autorisation du Propranolol pour le traitement des hémangiomes sévères infantiles dans certains pays d'Europe (Hémangiolo®).

Même si les chercheurs ont quelques pistes sur les mécanismes d'action du Propranolol, on n'explique pas encore totalement comment le Propranolol agit sur la réduction des hémangiomes. Une des hypothèses serait l'effet vasoconstricteur périphérique de ce médicament jusque là considéré comme un effet secondaire (la vasoconstriction est la réduction du calibre des vaisseaux sanguins entraînant la diminution du flux sanguin. Le terme périphérique désigne les vaisseaux se trouvant à la périphérie du corps : mains, pieds, têtes ....)

Voilà comment le Propranolol a révolutionné le traitement des hémangiomes infantiles sévères et comment les effets secondaires de certains médicaments peuvent être mis à profit.

Ces résultats spectaculaires sur la réduction des hémangiomes ont conduit le Dr Rigotherier et son équipe à s'intéresser au Propranolol pour le traitement des angiomyolipomes rénaux (AML). En effet, les AML ont des caractéristiques similaires aux hémangiomes puisque ce

sont également des tumeurs bénignes, en partie vasculaires. Il est aussi démontré que les AML surexpriment les récepteurs bêta-2, cibles du Propranolol. La STB était alors une maladie de choix pour évaluer l'efficacité du Propranolol sur les AML.

Cette étude pilote va s'effectuer sur 15 patients présentant des AML de plus de 4cm. Le volume et la vascularisation des AML vont être mesurés après 6 mois et 1 an de traitement. Les lésions cutanées et l'aspect dermatologique des angiofibromes faciaux qui sont présents chez plus de 80% des malades vont également être évalués.

Deux patientes sont aujourd'hui incluses. Il nous faudra donc être patients pour savoir si la jolie histoire du Propranolol aura un deuxième chapitre.

NB : L'apparition des inhibiteurs de mTOR sur le marché, comme le Votubia (Everolimus) ou la Rapamycine ont été une véritable révolution pour le traitement et la prise en charge de la STB, s'avérant efficaces sur la réduction des SEGAs et des AML. Néanmoins, tous les patients ne sont pas éligibles pour un traitement aux inhibiteurs de mTOR ou présentent des effets secondaires graves nécessitant l'arrêt du traitement. De plus, les effets à long terme des inhibiteurs de mTOR ne sont pas encore connus et il n'est pas certain qu'un patient puisse être traité toute sa vie avec ces inhibiteurs. Il est donc crucial de promouvoir et supporter la recherche et le développement de thérapies alternatives. Le Propranolol semble être une voie intéressante qui, s'il s'avère efficace, pourrait donc être une

thérapie alternative de choix pour la prise en charge des AML – d'autant plus qu'il a déjà la particularité de présenter très peu d'effets secondaires, ce qui est un critère non négligeable pour le traitement de maladies telles que la STB.

EL



## Infos pratiques

### Rentrée scolaire :

L'association EFFAPE reprend sur son site internet des informations essentielles pour préparer la rentrée scolaire, avec des liens vers les sites officiels.

<http://efappe.epilepsies.fr/?p=1401>

### Gratuité des places de parking pour les handicapés :

Les mesures contenues dans la loi visant à faciliter le stationnement gratuit des personnes handicapées, publiée au Journal officiel du jeudi 19 mars 2015, viennent d'entrer en vigueur.

Les personnes handicapées munies d'une carte de stationnement (ou les personnes les accompagnant) peuvent désormais utiliser gratuitement et sans limitation de durée toutes les places de stationnement ouvertes au public. Cependant, si elles le souhaitent, les autorités compétentes en matière de stationnement ont la possibilité de fixer une durée maximale de stationnement. Cette durée ne doit pas être inférieure à douze heures. Enfin, les titulaires de la carte de stationnement peuvent être soumis au paiement d'une redevance pour se garer dans les parcs de stationnement munis de bornes d'entrée et de sortie accessibles aux personnes handicapées depuis leur véhicule.

**À noter :** la carte européenne de stationnement permet à son titulaire ou à la personne qui l'accompagne de stationner sur les places réservées aux personnes handicapées. Elle est délivrée par la MDPH.

<http://legifrance.gouv.fr/eli/loi/2015/3/18/AFSX1331973L/jo/texte>



### Salon Handi'kid Expo:

Le salon international Handi'kid Expo, dédié aux enfants et adolescents en situation de handicap ou porteurs d'une maladie invalidante, ainsi qu'à leur famille, expose toutes les solutions conçues pour améliorer la vie de ces enfants aux besoins particuliers et favoriser leur pleine intégration au sein de la société.

Il se déroulera à EUREXPO LYON (Hall 4.1), les 5 et 6 mars 2016, et au parc floral de Paris, les 25, 26, 27 mars 2016.

<http://www.handikidexpo.com>

## Suivez les News de L'ASTB sur les réseaux sociaux !

Afin de permettre un meilleur rayonnement de l'association, notamment sur les réseaux sociaux où nous étions peu présent, le conseil d'administration a voté la création d'une page communautaire de l'Association sur FACEBOOK :



<https://www.facebook.com/ASTB2015>

L'objectif pour l'Association est de pouvoir communiquer les événements locaux ou nationaux, les informations importantes concernant l'évolution de la recherche au niveau français ou international, bref une source supplémentaire d'information !



N'oubliez pas de cliquer sur

cette page pour la rendre plus visible et être notifiés des futurs messages et événements à paraître !



En complément, sachez qu'il existe plusieurs groupes de parole fermés (échanges non visibles depuis l'extérieur) pour échanger entre personnes concernées par la maladie.

Exemple : « [Sclérose Tubéreuse de Bourneville](#) » (353 membres)

<https://www.facebook.com/groups/180327348660028/>



Un compte Twitter a aussi été créé pour envoyer des messages brefs (maximum 140 caractères) : [@ASTB\\_asso](#)

[https://twitter.com/ASTB\\_asso](https://twitter.com/ASTB_asso)

**Il vous est aussi possible de vous abonner à ces notifications !**

Nota : la création d'un compte Facebook ou twitter est obligatoire pour accéder à ces sites.

**Des difficultés avec les réseaux sociaux ? Envoyez un petit message à [contact@astb.asso.fr](mailto:contact@astb.asso.fr) et nous vous accompagnerons du mieux possible.**

Guillaume R

En poésie  
et  
en musique...

## Bonne nouvelle

Aujourd'hui, nous fêtons de plus belle  
Cette nouvelle  
Qui est d'avoir maintenant  
Un traitement  
Pour soigner mon visage  
Tout en continuant à mon âge  
De rester sage.

Aujourd'hui, je suis contente  
Malgré la méchanceté gratuite extérieure qui me hante  
Au quotidien  
Je peux commencer une nouvelle vie  
Car grâce à la prescription  
De cette crème  
Je vais pouvoir revivre  
Et arrêter de souffrir  
Face à cette société  
Qui ne me fait pas de cadeau  
N'acceptant pas que je sois atteinte de STB  
Une maladie que j'ai du mal à accepter  
Car c'est elle que je vois tous les jours  
Et qui en moi court.

Cela fait si longtemps  
Que j'attends ce traitement  
Ce qui est une victoire face à cette foutue maladie  
Qui me pourrie la vie  
Une victoire que l'on fête aujourd'hui  
Après les nombreuses pluies  
Que je peux subir dans mon combat journalier  
Et dont je peux fêter  
En avançant pas après pas.

JULIE  
Juin 2015



Montage réalisé par Julie  
pour le « Livre bleu »

## Concert à Sainte Foy lès Lyon

Bernard Paillardet, fidèle adhérent, organise une soirée musicale au profit de l'ASTB le samedi 9 janvier 2016. Cette soirée sera animée par le groupe « The James ».

Cette soirée aura lieu à la MJC, 112 Avenue Maréchal Foch, 69110 Sainte-Foy-lès-Lyon / 04 78 59 66 71.

Pour toute information : B. Paillardet, 06 38 59 75 35.



## Agenda

### **9 - 12 septembre à Londres**

9 septembre : réunion du comité de pilotage de la base de données TOSCA - L'ASTB participe à cette réunion

10 - 12 septembre : Conférence scientifique internationale sur la STB - Deux membres de l'ASTB suivent les conférences

11 septembre : assemblée générale de l'association européenne STB - L'ASTB est participante.

### **Du mardi 3 au vendredi 6 novembre 2015 : Journées françaises de l'épilepsie à Montpellier**

Destinées aux professionnels et aux associations / nouveauté : l'après-midi du vendredi 6 novembre sera consacré à des conférences grand public et donc ouvert à tous.

Renseignements et inscriptions : [www.jfe-congres.fr](http://www.jfe-congres.fr) / 04 67 61 67 61

### **27 novembre à Paris : « Jump STB »**

Journée organisée par Novartis pour sensibiliser les médecins à la STB - A cette occasion l'ASTB prendra la parole pour faire connaître les besoins des malades et de leurs familles.

### **Samedi 9 janvier 2016 : concert de B. Paillardet à Sainte-Foy lès Lyon**

Voir page 17.

### **Mercredi 18 mai 2016 : La sclérose tubéreuse de Bourneville : surveillance et suivi / Centre de Référence des Epilepsies Rares**

Hôpital Necker à Paris ; renseignements et inscriptions : secrétariat du CRÉER, Annick Frappin.  
[secretariat.creer@nck.aphp.fr](mailto:secretariat.creer@nck.aphp.fr) ou 01 44 38 15 36.

**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](mailto: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 2015, 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.

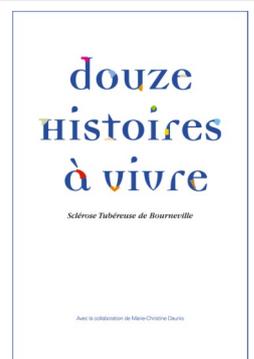
Nom : ..... Adresse : .....

..... @ : .....

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

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

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





Vive  
le sport !

## Course solidaire pour lutter contre la STB

organisée par l'association sportive de Poulainville

L'idée d'une course solidaire est née il y a quelques mois, et grâce au dynamisme de l'association sportive de Poulainville le projet de cette course a pu se concrétiser.

Nous sommes le jour J : 3 courses sont organisées et nous avons enregistré 81 inscriptions.

10 h départ pour les plus petits (4-6 ans) pour parcourir 400 m à un rythme incroyable ! Le départ est donné, toutes et tous partent à une vitesse effrénée, certains sont accompagnés de leur maman ou papa. L'arrivée se fait sous les applaudissements du public.

 Et déjà voilà les premiers arrivés : **Nour est la grande gagnante ! Younes est le premier garçon du 400m.**

10h30 départ des moyens pour 1,3 km et départ quelques minutes après pour les plus grands (6-13 ans) ils vont courir 2,6 km. La course a lieu dans le centre du village et les enfants sont encouragés par les passants. Voilà de quoi redoubler d'effort avant de pouvoir terminer la course et recevoir la médaille sous les applaudissements.

 **Gagnants de la course 1.3 km : Hugo et Sarah**

 **Gagnants de la course 2.6 km Matthys et Shémila**

Chaque participant a reçu sa médaille avec fierté et chaque vainqueur, fille et garçon, a reçu une belle coupe remise par le maire du village.

Nous retiendrons de cette action, un très bel engagement de chaque participant, un événement rempli de générosité et de très belles émotions.

Un grand merci aux membres de l'association sportive de Poulainville, aux bénévoles, aux participants, à la mairie.

Pour la première édition de cette course solidaire nous avons récolté 200 euros, une belle communication autour de la maladie puisque relayée dans la presse régionale et surtout de larges sourires sur les visages des enfants et parents.

Céline G.

# Championnat du monde de joëlette

À Fouras, 15 mai 2015

Bravo à Tom Pouss ASTB !

Parmi les 75 équipes participantes, la Tom Pouss ASTB, équipe participante aux couleurs de l'ASTB peut être satisfaite de sa performance : 22<sup>ème</sup> !

Outre l'exploit sportif, résultat d'un travail d'équipe, le sourire de Tom fut notre plus belle récompense et c'était bien là le leitmotiv de chaque équipe : la bonne humeur et la solidarité.

Après un bref échauffement et la rencontre d'autres équipages venant d'Espagne, de Suisse, du Portugal, de la Réunion..., le départ fut donné à 10h et une course, haute en couleurs, se déroula à travers bois, plage et sable mouillé puis centre ville de Fouras.

Les participants se régalerent lors du ravitaillement final, où ils purent déguster des huîtres. L'animation enchantait le public avec une troupe des percussions. Le repas fut pris ensemble, avec toutes les équipes, et l'ambiance festive continua d'animer le reste de l'après-midi.

Parmi les participants, nous avons rencontré Philippe Croizon, figure emblématique du Handisport et symbole du dépassement de soi. A le voir et l'entendre, on se demande qui est le plus handicapé de tous, lui ou nous ?

Il nous a rappelé que tout est possible, à l'image de son dernier exploit,



L'équipe Tom Pouss avec Philippe Croizon (au centre)

qui fut de parcourir la diagonale des fous à la réunion en joëlette. Il suffit d'y croire !

Il nous a précisé que chaque réussite est un travail d'équipe...on est plus fort à plusieurs et c'est tellement plus agréable.

Alors nous aussi, à l'image de tous ces sportifs, luttons tous unis, et avec courage, pour que la maladie devienne notre force.

Si participer à un tel évènement vous tente, le 07 mai 2016 aura lieu

le 10<sup>ème</sup> Championnat du monde de joëlette à Rochefort : ce sera l'opportunité de nous rassembler pour soutenir la ou les équipes ASTB. Vous ne le regretterez pas !

Pour un petit aperçu, vous pouvez visiter le site :

[www.championnatdumondejoelletary.com/](http://www.championnatdumondejoelletary.com/)



L'équipe Tom Pouss attendant le départ / l'équipe Tom Pouss et ses supporters, entourant Pauline Billaud, administratrice ASTB

## Et vous ?

### Participer à une course de joëlette...

L'ASTB prépare un partenariat avec une équipe de coureurs à pied pour participer à des courses en joëlette. Quatre coureurs font équipe avec un enfant ou adolescent atteint de STB, n'ayant pas la capacité de courir, qui est assis dans une joëlette, fauteuil adapté à la course, tiré et poussé par les coureurs.

Trois courses sont au programme et nous espérons pouvoir y afficher un équipage ASTB pouvant courir une longue distance :

- Le Paris-Versailles, le 27 septembre 2015 (départ de Paris, arrivée à Versailles),
- Le Téléthon, les 4 et 5 décembre 2015 (à Paris également),
- Le Marathon de Paris, le 3 avril 2016.

Seriez-vous candidat pour prendre place dans la joëlette et participer à l'un de ces événements sportifs de premier plan ?

Faites-vous connaître en nous contactant sur [contact@astb.asso.fr](mailto:contact@astb.asso.fr), nous étudierons ensemble comment rendre cela possible.

Roxane, notre fille de deux et demi, est épileptique. Ses spasmes infantiles ont débuté très tôt, nous ne les avons pas vus, ou plutôt nous les avons ignorés. A six mois, juste au moment de l'arrêt de l'allaitement, un vendredi matin d'avril, au petit déjeuner, elle a eu une absence de 3 à 5 minutes : ses bras étaient ballants, ses yeux révulsés, son corps était totalement mou. Les pompiers sont arrivés rapidement. Elle était déjà revenue à elle.



Au CHU, la pédiatre de service était neurologue. Je lui ai décrit les sursauts de Roxane à l'endormissement. Nous avons filmé « ses sursauts » mais sans les avoir revus. Dès que la neurologue a vu le film, le diagnostic est tombé : Roxane était épileptique. La neurologue a tout de suite posé des questions sur nos antécédents familiaux ; elle ciblait la STB. En août, les résultats de l'analyse génétique sont arrivés : Roxane est TSC2 sans antécédent familial.

Nous avons été préparés avant le résultat : elle avait deux tâches blanches, des microkystes sur les reins, plus l'épilepsie...

Mais...

Nous avons adhéré à l'association tout en ne voulant pas trop chercher à connaître plus précisément la maladie. La neurologue était rassurante et à notre écoute, mais il y avait le syndrome de West à éviter, cela faisait beaucoup.

L'organisation familiale a été complètement revue. Maman est passée à mi-temps grâce aux aides de la CAF et de la maison départementale des personnes handicapées, a obtenu un poste différent, plus proche du domicile. Roxane pouvait se reposer à la maison, un jour sur deux, elle a quitté la crèche pour une nounou avec une chambre isolée. Après huit mois de traitement,

on a arrêté les médicaments anti-épileptiques. Au bout de dix mois de traitement sans médicament, constitué d'un régime alimentaire avec un apport en sucre réduit, nous avons le plaisir de constater que les crises s'estompaient en quantité et en intensité. Nous étions plus sereins.

Lorsque le journal de l'hiver 2014-2015 est arrivé, je rentrais de mon dernier rendez-vous avec la neurologue. Je lui avais apporté l'invitation de l'association pour la journée du 21 mars à Paris. L'intervention du docteur Auvin sur le régime alimentaire m'intéressait, je craignais que ce soit encore trop tôt pour moi. Elle ne m'a ni encouragée ni décou-

ragée, elle m'a juste indiqué que les intervenants étaient des spécialistes dans leur domaine. Après la lecture du journal, j'étais convaincue : j'irai, même seule si nécessaire. Dix jours avant le 21 mars, j'ai pris ma décision. Je n'ai pas eu le temps d'angoisser malgré « la peur de se faire peur en étant confronté à la maladie des autres ». Il a fallu organiser la nuit d'hôtel, le train (vive internet !) la garde des deux filles (merci mamie !) et nous étions à Paris. Mon mari m'avait suivie, sans conviction, avec de la curiosité mêlée de beaucoup de craintes.

Et finalement, nous avons été convaincus.

« Vivre avec la STB et en guérir », et oui en guérir ! Jamais auparavant

je ne l'aurais dit et encore moins écrit.

Toutes les rencontres que nous avons faites ce jour-là, les échanges que nous avons enfin pu avoir sur la maladie (des échanges et de la compréhension qui n'avaient même pas besoin de passer par les mots), cela nous a fait un bien fou à tous les deux. Mon mari et moi avons entendu les mêmes choses lors de cette journée. Nos choix de vie, de traitement face à la maladie ont été confortés. Cette journée nous a aussi permis de parler entre nous plus facilement de la maladie. Une vraie thérapie de couple en plus !

De retour à la maison, j'ai anticipé de six mois, suivant les conseils du

docteur Lisa Ouss, qui intervenait sur un atelier, le bilan de psychomotricité grâce auquel un problème de vue a été détecté, ainsi que le bilan orthophonique, à la suite duquel 60 séances ont été prescrites.

Désormais, les personnes qui animent l'association ont un visage et je souhaite les accompagner sur ce parcours qui aboutira à la guérison des malades atteints de STB. La recherche avance. Je souhaite faire connaître la STB, faire connaître les évolutions de la recherche pour peut être faire avancer plus vite la recherche.

Patricia M.



## Pique-nique de l'Alliance Maladies Rares

L'Alliance Maladies Rares, pour fêter ses 15 ans d'existence, a organisé un pique nique sur le champ de course de Maisons Laffitte (78) le dimanche 5 juillet. France Galop avait mis à notre disposition un espace avec une tente qui a été bien utile lors de l'orage !

Nous étions une centaine de personnes. La course dédiée à l'Alliance a eu lieu à 14h. C'était un peu avant la pluie. Nous avons eu beaucoup de chance. Plusieurs personnes ont parié pour la première fois, certaines ont même gagné ! Comme il y a eu une photo pour désigner le cheval vainqueur, cela a permis de passer en boucle sur le grand écran du champ de course notre film sur la marche des maladies rares. Le président de l'Alliance a remis les prix puis, fait un discours. Ensuite, à la grande joie des petits et des grands, nous avons trinqué et surtout entamé une superbe pièce montée faite de centaines de bonbons Haribo. Ce chef d'œuvre était le fruit du travail d'une de nos mamans dynamique et pleine de goût. Lorsque je me suis éclipsée, il en restait encore assez pour encourager les marcheurs qui ne manqueront pas de se joindre à l'Alliance lors du prochain téléthon.

Marie-Christine de la Morlais

## La journée mondiale de la STB : le jet d'eau de Genève était

# BLEU !

Tout a commencé par une phrase lancée lors de la journée nationale de l'ASTB à Paris, lorsque Guillaume Beure d'Augères dit à l'assemblée : et vous, que ferez-vous pour que le 15 mai 2015 soit bleu ???

Une question simple pour une vraie prise de conscience : que ferons-nous pour mettre du bleu et que cela se sache en Suisse ?

Bien entendu les années précédentes nous n'avons pas « rien fait » mais qu'avons-nous entrepris qui soit fort, visible et qui offre une réelle sensibilisation face à la stb ???

Alors, sous la forme d'un pari fou, nous nous lançons ce défi qui deviendra notre challenge : illuminer le jet d'eau de Genève, lieu hautement symbolique, en bleu !

S'ensuivit alors une multiplication de contacts, de mails, de discussions et de longues demandes écrites qu'il fallut faire pour obtenir notre Graal... Sans douter mais sans aucune certitude que notre toute petite association nationale STB Suisse puisse intéresser les détenteurs des lumières du jet d'eau...

Pour finalement recevoir LA réponse tant espérée : OUI ! le jet d'eau de Genève sera bleu le vendredi 15 mai 2015 pour la journée internationale de la sclérose tubéreuse de

Bourneville.

Dès lors, avec un peu plus d'un mois pour tout organiser, le comité STB Suisse s'est démené pour trouver un lieu offrant une vue imprenable sur le jet d'eau, organiser le cocktail, cibler les invités et envoyer les invitations, prévoir les orateurs, chercher la couverture médiatique et gérer les imprévus tout en priant pour que le vent ne souffle pas le 15 mai auquel cas le jet d'eau ne pourrait être allumé...

Et le jour J arriva enfin, apportant avec lui son lot d'émotions car tout ceci se destine à nos enfants, nos malades, nos amis d'ici et d'ailleurs, en Suisse mais aussi en France où nous avons fait de si belles rencontres.

Comme une justice ou un sacré coup de main du destin, le temps fut clément et le vent absent.

Le Grand Hôtel Kempinski permit une réception magnifique, le champagne y coula à flots, les petits fours furent délicats et les invités se montrèrent enchantés.

Nos orateurs offrirent un discours positif et plein d'espoir, les rencontres furent fortes et riches et nos malades heureux et entourés de personnes aimantes.

Et plus fort encore, la couverture médiatique obtenue amena une jeune femme atteinte de la sclérose tubéreuse de Bourneville à nous rejoindre et à rencontrer, pour la toute première fois, d'autres malades et surtout en environnement autour de sa maladie.

Progressivement, au cours de la soirée, le jet se para d'un magnifique bleu qui offrit alors une vue incroyable à chaque convive, et à chaque personne de Genève, comme une promesse d'espoir pour nos malades.

Une merveilleuse soirée en bleu portée par le cœur et l'amitié.

Un de ces moments magiques que l'on garde au chaud pour les mauvais jours.

Car tous ensemble, nous sommes plus forts !!!

Carole Oberson,  
Présidente STB Suisse,  
membre ASTB France



Julien 24 ans, atteint de sclérose tubéreuse de Bourneville  
Hanako, 23 ans, atteinte de sclérose tubéreuse de Bourneville  
Loanne, 9 ans, atteinte de sclérose tubéreuse de Bourneville  
Louis, 9 ans, atteint de sclérose tubéreuse de Bourneville

# 15 mai 2015 : journée mondiale de la STB : 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/72157649556089114/>

