



journal de liaison

de l'Association française Sclérose Tubéreuse de Bourneville

N°76 Eté 2017



15 mai 2017 : Paris aux couleurs de la STB

Page 4

**L'Assemblée générale
2017**

Page 16

**Le point sur la crème
à la rapamycine**

Page 27

**Témoignages /
en régions**



13 mai 2017 : une soirée pour Leny et pour l'ASTB

Rachel Brunelle a organisé le 13 mai 2017 en mémoire de Leny et au profit de l'ASTB le festival « Les Roues du Bus » à Serignan-du-Comtat (84).

Voici le message qu'elle a fait passer à cette occasion, ainsi que des photos de cette soirée.

A toi Leny,

Un combat que tu as mené durant tes trois petites années, si courtes soient-elles, à nos côtés. Ton combat est loin d'être terminé, nous t'avons promis de le continuer.

Ce week-end a eu lieu la première édition du Festival Les Roues du Bus.

Malgré le manque de personnes lors de cette soirée, la qualité était incontestablement présente.

Une soirée menée de front par les bénévoles, les artistes tous présents pour toi, pour ces enfants malades, pour l'association.

Une soirée riche en émotion, si riche de rires, de pleurs, d'une énergie si puissante que tu l'as vécue à nos côtés.

Tout était parfait, tu peux être fier de toutes les belles personnes présentes.

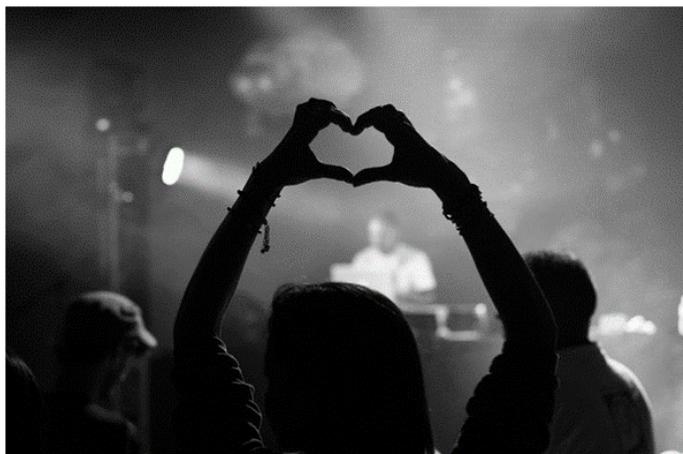
Grâce à toi, à eux, nous avons pu reverser les bénéfices de la soirée, soit 630€, à l'association ASTB afin de continuer la sensibilisation, la recherche pour que personne n'ait à vivre le manque atroce que tu nous procures depuis un an.

Nous décuplerons encore et encore d'énergie, et d'amour pour vaincre cette *** de maladie. On te le promet !

On t'aime mon trésor.

Merci à vous tous, sincèrement.

Vous êtes des personnes extraordinaires.





Les représentants d'associations (France, Grande Bretagne, Suède, Allemagne, Grèce, USA) à l'occasion de la marche militante STB (TSC en anglais) à proximité de la maison Blanche à Washington.

« Intensité » fut le maître mot de ce premier semestre.

L'année a commencé avec la journée des familles à Paris. Un beau succès. L'amphithéâtre à l'hôpital Necker était comble. A cette occasion nous avons partagé les premiers résultats de la grande enquête réalisée par notre association visant à mieux faire connaître les besoins des malades et des familles. Près de 400 d'entre vous ont exprimé leur point de vue, la synthèse de ce travail permet, chiffres à l'appui, d'exposer clairement ce qui pourrait être amélioré.

Cette enquête, qui a mobilisé 6 bénévoles et une salariée pendant un an et demi, a déjà dépassé nos frontières : elle a servi à un séminaire de réflexion auprès de la fondation du Roi Baudouin en Belgique qui envisage de financer des programmes de recherches sur la STB. Outre Atlantique, à Washington, lors de la conférence mondiale sur la recherche sur la STB, nous avons eu l'opportunité de présenter à plus de 200 médecins et chercheurs certaines de nos conclusions, notamment la nécessité d'améliorer la recherche et la prise en charge des TAND (troubles neuropsychiatriques dans la STB) qui constituent la première difficulté à gérer pour les malades et les familles.

Pique-nique en bleu à Paris, obélisque de la place de la Concorde en bleu, écoles en bleu, activités sportives, concert... Grâce à la mobilisation de chacun, la journée mon-

diale de la STB, le 15 mai 2017, fut particulièrement active. Chaque année, de nouveaux événements voient le jour et se multiplient. Ce n'est qu'un début, et nous sommes encore loin d'une couverture médiatique à la hauteur des enjeux, mais la dynamique en place est très positive et nous encourage pour aller encore plus loin en mai 2018.

Une ombre au tableau cependant, au printemps, la relabellisation des centres de références maladies rares n'a pas été favorable à la STB... qui a disparu du centre de référence épilepsies rares ! Un nouveau combat se présente à nous : faire entendre aux autorités de santé que la prise en charge de la STB a aujourd'hui disparu du plan maladies rares. Nous ne manquerons pas de vous mobiliser pour faire connaître cette situation anormale auprès de vos nouveaux députés dans les prochaines semaines.

Le partage de bonnes pratiques avec les autres associations STB dans le monde lors des conférences de Washington met clairement en évidence que c'est d'abord en comptant sur nous-mêmes que la STB va progressivement sortir de l'anonymat qui la caractérise. Chacun de nos petits efforts compte, personne ne les fera à notre place ; ils sont essentiels pour que cette maladie, loin d'être si rare avec 8000 malades en France et une naissance toutes les 20 minutes dans le monde, voit sa prise en charge mieux organisée. Plus que jamais restons mobilisés et mobilisons autour de nous !

Guillaume Beure d'Augères
Président de l'ASTB

SOMMAIRE

Page 2 : Une soirée pour Leny

Page 3 : Mot du président et sommaire

Pages 4 à 10 : Journée nationale des familles / compte-rendu de l'Assemblée générale

Pages 11 à 13 : Résumé des interventions de la journée nationale 2017

Page 14 : Le point sur le Livre Blanc

Pages 16 à 18 : Le point sur la crème à la rapamycine

Page 19 à 21 : Angiomyolipomes et atteintes rénales

Page 22 : Infos pratiques

Pages 23 à 25 : Agenda / campagne d'adhésion 2017 / vos délégués régionaux

Page 26 : Actualités

Pages 27 à 33 : Témoignages / en régions

Pages 34 : Journée mondiale de la STB

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

RÉDACTION :

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

AVEC LA PARTICIPATION DE :

Rudy Amoussou, Rachel Brunelle, Daisy C,
Christelle F, Julie K, Laurine, Marie, Bernard
Paillardet; Sandrine Perrier.

L'équipe de relecture : Christelle Delbergue,
Fatoumata K, et Dominique Poupée.

Retour sur le succès de la Journée nationale des Familles 2017

L'ASTB est très fière de pouvoir conclure qu'une nouvelle fois, la journée des malades et des familles qui s'est tenue cette année à l'Hôpital Necker à Paris, a été un grand succès. Victime de ce succès, nous avons malheureusement dû refuser certaines inscriptions tardives par manque de places. Pour que cela ne se reproduise pas, nous pensons d'ores et déjà à un espace d'accueil plus grand pour 2018. Nous avons cette année compté plus de 120 participants (patients et familles, intervenants et membres de l'association). Depuis 2016, nous avons également instauré un système d'enregistrement vidéo qui permet de garder une trace des conférences, de recueillir des témoignages mais également et surtout d'immortaliser les meilleurs moments d'un tel événement. Une petite vidéo de présentation est d'ailleurs disponible sur notre site internet.

Ce succès n'est possible que grâce à la collaboration de tout le monde :

- les membres de l'association, qui mettent beaucoup d'énergie mais surtout tout leur cœur à organiser et pérenniser de telles journées ;
- les intervenants qui, cette année, ont assuré des conférences d'une qualité exceptionnelle ;
- aussi et bien sûr toutes les personnes, patients ou familles, qui se sont déplacées pour participer à cette journée.

Nous pensons également à toutes celles et tous ceux qui n'ont pas pu s'y rendre. Vous trouverez dans ce numéro les résumés des conférences et les points forts de cette journée. Certaines des présentations seront également disponibles sur notre site internet.



Cette année le thème de la journée des familles a été :

Scélrose tubéreuse de Bourneville : du diagnostic au traitement

Comme de coutume, la journée a débuté avec l'Assemblée générale présentée par le président Guillaume Beures d'Augères ; vous trouverez le compte-rendu à la page suivante.

Vous trouverez également les résumés de la majeure partie des interventions ; certaines ont également fait l'objet d'un dossier plus complet, qui fait suite aux résumés.

Enfin, deux résumés ne figurent pas dans ce journal ; vous les trouverez dans le prochain numéro.

UN ENORME MERCI A VOUS TOUS !

Compte-rendu de l'Assemblée générale du 18 mars 2017

Le projet associatif de l'ASTB

L'ASTB est une association de malades et de leurs familles ; elle a pour valeurs l'entraide, le respect, la fiabilité et l'ouverture. Sa vision est de « Vivre et guérir la Sclérose Tubéreuse de Bourneville » ; elle s'est donné pour mission de mobiliser autour de la STB pour informer, partager, mettre en relation, optimiser la prise en charge médicale, éducative et sociale et participer à l'effort de recherche internationale.

Pour mener à bien ce projet associatif, nous avons conçu un plan d'action en trois phases :

- phase 1 (2015) : structurer l'association ;
- phase 2 (2016) : développer la visibilité de l'association ;
- phase 3 (2017) : mobiliser autour des besoins des malades et de leurs familles.

Rapport moral 2016

La priorité pour 2016 était de développer la visibilité de l'association, pour donner envie à davantage d'adhérents, bénévoles ou médecins de rejoindre ou de faire confiance à l'association. Il s'agit donc de développer des événements emblématiques (journée mondiale STB, 25 ans ASTB, ...), démarrer la médiatisation, structurer la communication vers les médecins (congrès / guidelines / carnet de santé STB), repérer des bénévoles, tester des volontaires ou des bénévoles sur des projets.

Les travaux de l'équipe ASTB

L'équipe ASTB a donc passé du temps pour conduire les projets : conférence skype tous les mercredis soirs ; trois Conseils d'Administration d'une journée dans l'année ; deux jours de travail à Milan pour le carnet de santé STB et parcours de soins, une journée de travail sur le kit événementiel ; quatre journées de travail de groupe sur le livre blanc ; une journée de réunion du centre de référence ; deux journées filières (Défiscience) ; une réunion inter-associations (Alliance maladies rares) ; une journée de rencontre partenariat avec Novartis ; cinq jours de conférences scientifiques internationales à Lisbonne ; à cela s'ajoutent les actions de mobilisation extérieures (TOSCA, conférences médicales, actions en régions, rédaction du journal...)

Informer, partager et mettre en relation

- Journée nationale 2016 (110 participants sur le thème « le cerveau de la STB »).
- Journal de liaison : 2 éditions en 2016 ; l'équipe éditoriale a grand besoin d'être renforcée !
- Site internet : totalement revu et mis en ligne en novembre 2015, inclusion de vidéos en 2016.
- Page Facebook : 569 abonnés.
- Groupe Facebook « Sclérose Tubéreuse de Bourneville » : 466 membres (+17%)
- Animation de la journée internationale sur les Maladies rares 2016 sur les réseaux sociaux.
- Animation de la journée internationale sur la STB le 15 MAI 2016 - diffusion de un fait sur la STB, chaque jour pendant un mois.

L'équipe ATSB en 2016

Bureau : Guillaume Beure d'Augères, Président ; Nathalie Rudelle, Vice présidente ; Agnès Plassard-Bédiat, Secrétaire ; Patricia Jost, Secrétaire adjointe ; Daniel Capy, Trésorier.

Administrateurs : Sébastien Cassagne ; Ann-Kristell Beure d'Augères, Journées nationales ; Guillaume Rousseau, Facebook et Web ; Pauline Billaud, Evènementiel ; Emmanuelle Logette, Recherche ; Bermal Karli ; Dominique Le Berre ; Nadine Rié ; Gérard Wolfer ; Marie-Christine Roger.

Bénévoles : Fatoumata Komara ; Rachel Brunelle ; Elisabeth de Feraudy, Comptabilité ; Sandrine Perrier, Infographie ; Marc Ringrave Site web ; Marie-Christine de la Morlais, Alliance Maladies Rares ; Thibaut Labussière.

Salariés pour des missions spécifiques : Camille Longépé ; Ariel Bamberger.

- Réalisation de l'enquête du Livre Blanc. L'objectif est d'alerter sur les manques des malades et des aidants dans leurs parcours de santé, de soins et de vie ; l'ASTB a reçu l'aide du cabinet Adequat international, et a embauché une personne en CDD. Il y a eu 390 participants, et une très forte mobilisation de l'équipe ASTB ; la première restitution a eu lieu lors de la journée nationale 2017.
- Traduction et adaptation de la BD Turbo et Scott.
- Renseignements téléphonique et e-mail : près de 295 contacts gérés, dont 93 appels téléphoniques (durée moyenne de 45 minutes).
- Le livre bleu : 70 photos visibles sur le lien suivant : <https://www.flickr.com/photos/livrebleu/albums/with/72157649556089114>
- Les actions des bénévoles ont rapporté 20 600€ : concert chœur de Thélème ; tournoi de belote des anciens du Philosophe de Vermelles ; actions de Casino France ; soirée musicale à Sainte Foy-Les-

Lyon ; randonnée au domaine des Gaiffettes ; opération Pain Fruit ; Lions Club des Graves ; course solidaire à Poulainville ; foulées de Vincennes ; course de Strasbourg ; marche Groupama de Nantes ; marches familiales ; le club de gymnastique de Maurens pour la Marche maurensoise ; tournoi de golf solidaire ; les bijoux Clo & Lou ; participation au téléthon ; 10km de Lausanne.

- Elaboration d'éléments de communication et d'image pour les actions menées par les bénévoles : sticker pour dos de smartphone, personnalisation de tee-shirts, plaquette de l'ASTB à télécharger sur www.astb.asso.fr

Optimiser la prise en charge médicale, éducative et sociale

➤ **Participation aux congrès médicaux**

L'ASTB a participé aux Assises de la génétique à Lyon, ainsi qu'à la journée de travail à Milan avec les associations européennes pour le carnet de santé STB ; une réflexion est en cours pour une application pour smartphone ; une nouvelle édition du carnet aura lieu en 2017 ; enfin, concernant le projet de diffusion avec l'appui du réseau de Novartis, le contrat a été finalisé.

➤ **Collaboration avec le centre de référence STB**

L'ASTB participe à toutes les réunions du centre de référence : 2 en 2016 (13 février et 9 octobre)

Principaux sujets évoqués : développement en France de la pommade à la rapamycine, édition d'une liste plus complète de médecins référents STB, avancée de la rédaction du PNDS pour la STB (protocole national de diagnostic et de soins), donner une place lisible à la STB dans le nouveau dispositif de « filières du système de soins français », renouvellement des centres de référence : lettre de soutien à une douzaine de centres de référence ou de compétence, projet d'organisation d'une journée STB médecins en 2016 (finalement annulée), rattachement du centre référence STB à la filière DI (Déficience Intellectuelle).

➤ **Autres collaborations**

Collaboration avec la filière Déficiences Intellectuelles

(l'ASTB est membre du comité stratégique),.

Le collectif DI : lettre ouverte aux candidats à l'élection présidentielle.

La filière maladies rares de la peau (l'ASTB est représentée).

L'ASTB est également membre de l'Alliance maladies rares, de la Plateforme Régionale d'Information et d'Orientation sur les maladies Rares (PRIOR) et du Comité de Pilotage REPEHRES Nantes / Angers, d'Eurodis, d'Epilepsie France. A ce titre, plusieurs actions ont été menées en Pays de la Loire : accompagnement des personnes épileptiques en situation complexe et formation de professionnels sur l'épilepsie, dont des établissements.

Participer à l'effort de recherche internationale

L'association Européenne STB

Participation à l'AG et réunion de travail à Lisbonne

L'association internationale STB TSCI

L'ASTB est membre du groupe d'animation de la TSCI. Elle a participé à la rédaction des 31 faits STB pour mai 2016, à la revue des projets de recherche soumis à la TSC alliance pour financement, aux ateliers TSCI sur l'amélioration de la prise en charge.

L'ASTB était représentée par deux personnes lors du congrès de Lisbonne 2016 (une conférence scientifique avec cent médecins et chercheurs) organisé par l'association internationale STB.

TOSCA

TOSCA est une base de données sur plus de 2000 malades de STB pour aider les chercheurs à comprendre la maladie. L'ASTB représente les patients de 32 pays impliqués par sa participation au comité de pilotage et au comité scientifique ; l'ASTB travaille sur la partie des données relatives à la qualité de vie et est co-auteur de publications scientifiques associées. En 2017, le financement de ce programme par Novartis arrive à son terme. Une fondation est en cours de création en Grande-Bretagne pour porter la continuité de ce projet. L'ASTB y représentera les associations de patients en tant qu'administrateur.

La recherche STB en France

L'ASTB participe au financement d'un nouveau projet de recherche sur l'épilepsie avec AdpueriVitam, une jeune société créée en 2014 par le Pr Dulac, le Dr Chiron, leur équipe de recherche CNRS et Hôpital St Anne à Paris et un entrepreneur. AdpueriVitam développe des médicaments pour soigner les épilepsies sévères résistantes dans la STB et le syndrome de Dravet. Un financement de 15k€ par une prise de participation de 4% du capital en janvier 2016 a permis de boucler un financement total de 600k€ dont 400k€ de la BPI.

L'ASTB participe également à une étude clinique sur 15 patients au CHU de Bordeaux, qui consiste à évaluer l'efficacité d'un traitement par propanolol (béta-bloquant) sur le rein ; l'autorisation a été obtenue en novembre 2014.

Enfin, l'ASTB apporte son soutien au projet « Syndrome de West : construction des savoirs et singularité des expériences des familles » en intervenant sur une table ronde au collège de France.

Rapport financier 2016

Les adhérents

Les adhérents représentent 34% des ressources 2016 (50% en 2015).

Nous avons 439 adhésions à 28€ (par personne ou par famille), soit 13% des ressources (20% en 2015). Les dons complémentaire des adhérents s'élèvent à 21% des ressources (30% en 2015) ; les dons issus d'actions au profit de l'ASTB augmentent de 15%.

Les partenariats entreprises

L'ASTB est forte de plusieurs partenariats avec les entreprises : Novartis (don de 20000€ + 1 voyage et hébergement pour Lisbonne + formations + financement du cabinet Adequat international), Fondation Groupama pour la santé (don de 3800€), Casino France (don de 1500€), Crédit Agricole (don de 400€), Liva-nova Cyberonics (demande en cours de 3000€).

	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016
Nombre d'adhérents à jour de leur cotisation	445	468	455	443	393	330	379	439

Evolution du nombre d'adhérents à jour de leur cotisation depuis 2009.

Evolutions des recettes et des dépenses - budget prévisionnel pour 2017

	2014	2015	2016	Budget 2017
Total produits	64 900 €	59 979 €	90 971 €	68 000 €
Cotisations adhérents (1)	9 240 €	10 612 €	12 292 €	13 000 €
Dons (2)	49 433 €	43 623 €	70 079 €	50 000 €
Autres produits (3)	6 227 €	5 744 €	8 600 €	5 000 €
Apport de fonds propres par l'ASTB (7)				37 000 €
Total charges	45 967 €	31 285 €	45 870 €	105 000 €
Frais de fonctionnement (4)	15 791 €	9 832 €	10 616 €	10 000 €
Projets (mobiliser autour de la STB) (5)	15 176 €	21 453 €	18 934 €	70 000 €
Participation à l'effort de recherche international (6)	15 000 €	-	16 320 €	25 000 €
Résultat de l'exercice	18 933 €	28 694 €	45 100 €	0 €

Notes :

(1) Cotisations membres actifs : 28€ en 2016.

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

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

(4) Fonctionnement : appel cotisations, réunions du bureau, conseil d'administration, collecte de dons, fournitures, téléphonie, informatique, impôts.

(5) Projets : Assemblée générale, Journée des familles, collaborations avec d'autres entités, journal de liaison, livre blanc.

(6) Recherche : investissements dans des projets de recherche.

(7) Cet apport de fonds est issu des réserves financières réalisées sur les exercices précédents :

*17 000€ déjà financés par des dons fléchés reçus (2012 et 2014) et non mis en œuvre,

*10 000€ engagés les années précédentes en AG sur fonds propres disponibles de l'association et non dépensés à ce jour,

*et enfin 10 000€ pris sur les réserves de l'association.

**Les comptes
et le procès-verbal
de l'Assemblée générale
sont disponibles
sur simple demande
au siège de l'ASTB.**

Plan d'action 2017

Le projet associatif entre dans sa troisième phase : mobiliser autour des besoins des malades et de leurs familles

Les principaux projets pour 2017 sont :

- Organisation de la Journée des familles 2017 : 11 000 €.
- Préparation d'une conférence famille / médecins pour l'année 2018.
- Recherche : financement du projet « Propanolol » à hauteur de 10 000 € (somme engagée en AG 2010) et probable financement du projet « Tand » à hauteur de 15 000 €.
- Le Livre blanc : aboutissement du projet avec une édition papier ainsi qu'une vidéo ; un salarié sera engagé pour cette mission ; le coût prévisionnel du projet est de 12 000 €.
- Amélioration et mise en place des contenus internet, notamment vidéos : 10 000 €.
- Renforcement de l'équipe éditoriale du journal de liaison.
- Financement du carnet de santé pour 15 000 € (subvention Novartis et CDC 2012 - 2014).
- Participation à la conférence de Washington : 3 000 €.
- Kit de communication / événements / médecins : 7 000 € (dont 2 000 € de subvention Novartis en 2014).
- Support à des actions de communication autour de l'ASTB : 10 000 €.
- Redéveloppement d'un projet de collaboration avec le centre de référence STB et la filière DI.
- Création d'un annuaire des médecins STB : 2 000 €.

Vote

Le **quitus** a été accordé aux administrateurs pour la gestion de 2016.

Le **budget 2017** a été adopté (voir tableau p 8).

Elections d'administrateurs pour 2017

Trois membres du conseil d'administration se représentaient à l'issue de leur mandat :

Nathalie Rudelle

Patricia Jost

Daniel Capy

Un nouveau candidat se présentait :

Thibaut Labussière.

Tous ont été réélus et élus.



Votre nouveau conseil d'administration

Président : Guillaume BEAURE D'AUGERES, Angers (49)

Vice-présidents : Thibaut LABUSSIERE, Suresnes (92)

Nathalie RUDELLE, Neuilly (92)

Trésorier : Daniel CAPY, Gradignan (33)

Secrétaire : Patricia JOST, Hindisheim (67)

Secrétaire adjointe : Agnès PLASSARD-BEDIAT, Rueil-Malmaison (92)

Directrice scientifique : Emmanuelle LOGETTE, Vuarens (Suisse)

Administrateurs :

Ann-Kristell BEAURE D'AUGERES, Angers (49)

Pauline BILLAUD, Dambelin (25)

Bernal KARLI, Le Kremlin-Bicêtre (94)

Dominique LE BERRE, La Chapelle sur Erdre (44).

Nadine RIE, Azerables (23)

Marie-Christine ROGER, Villejuif (94)

Guillaume ROUSSEAU, Castelmaurou (31)

Gérard WOLFER, Laon (02).

Résumé des interventions de la journée nationale

Diagnostic génétique, diagnostic prénatal et conseil génétique

Dr Marie Claire Malinge, généticienne au laboratoire de génétique moléculaire, Angers.

L'équipe de Marie-Claire Malinge du CHU d'Angers travaille sur l'amélioration du diagnostic génétique de la STB (identification au niveau de l'ADN du patient, de la mutation sur les gènes TSC1 ou TSC2 responsables de la maladie). Le diagnostic génétique nécessite d'avoir des appareils assez coûteux. L'ASTB avait contribué à l'achat de ces machines et donc aidé le laboratoire à se mettre en place. Depuis mi-2015, le laboratoire de Marie-Claire Malinge s'est équipé d'appareils encore plus sophistiqués permettant le diagnostic par une nouvelle technique de séquençage plus précise et plus rapide. Son laboratoire reçoit aujourd'hui des échantillons de la France entière.

La plupart des patients pour lesquels on demandait un diagnostic génétique étaient, il y a quelques années, uniquement des patients avec des manifestations neurologiques (comme l'épilepsie) ou dermatologiques (comme les angiomyolipomes faciaux) caractéristiques de la STB. L'analyse génétique permettait alors de confirmer le diagnostic et surtout de suivre la famille pour savoir s'il s'agissait d'une forme sporadique (1^{er} cas dans la famille) ou familiale (transmise par l'un des parents). Aujourd'hui, la STB étant beaucoup mieux connue des médecins, des angiomyolipomes (AML), des troubles rénaux ou ophtalmiques peuvent conduire à une demande de diagnostic génétique de STB. Depuis 2002, le groupe de Marie-Claire Malinge a réalisé le diagnostic génétique de plus de 2500 patients.

Une grande avancée concerne le diagnostic prénatal. En effet, on sait aujourd'hui que les rhabdomyomes cardiaques détectés lors d'échographies de routine sont un signe de suspicion de STB. Marie-Claire Malinge a donc

développé le diagnostic génétique de la STB sur des fœtus.

Les rhabdomyomes cardiaques sont détectés vers la 30^{ème} semaine d'aménorrhée (ou 28^{ème} semaine de grossesse). Ils peuvent être uniques ou multiples. Une IRM cérébrale est proposée ; si elle est positive (présence de tubers ou nodules cérébraux), la suspicion de STB est alors renforcée. Dans ce cas, le diagnostic génétique peut être fait pendant la grossesse, ou après la naissance selon le choix des parents. Une IMG (interruption médicale de grossesse) est également proposée. Le diagnostic génétique est très important : il permet de savoir si la maladie est familiale ou sporadique, de proposer un conseil génétique et il est crucial pour le suivi des futures grossesses. Depuis 2003, des données sur plus de 174 fœtus ont été récoltées avec un taux de détection de la mutation de 77% en prénatal, ce qui est très efficace.

Que ce soit en post-natal ou en prénatal, l'équipe d'Angers a récolté un nombre considérable de données sur les patients en relation avec leur mutation génétique. L'analyse de ces données va permettre d'améliorer les connaissances sur le développement de la maladie, les recommandations pour le diagnostic génétique, le suivi des familles et le conseil génétique.

Imagerie pour un diagnostic anténatal : rhabdomyomes cardiaques et autres lésions.

Prise en charge des lésions cardiaques

Dr Guy Vaksmann, cardiopédiatre, Lille.

Le diagnostic de la STB en anténatal peut être posé lors d'une échographie par la mise en évidence de tumeurs cardiaques dans la plupart des cas ou d'une anomalie cérébrale, qui sera confirmée par une IRM.

Le dépistage des cardiopathies congénitales s'est nettement amélioré grâce aux appareils de plus en plus performants.

Les tumeurs rencontrées dans le cœur sont souvent des rhabdomyomes (1), parfois des tératomes ou des fibromes et sont présentes dans la majorité des cas de manière multiple, plus rarement de façon unique.

On distingue à l'échographie des tumeurs hyperéchogènes, bien délimitées qui peuvent être placées n'importe où dans le cœur.

Elles apparaissent au deuxième trimestre de la grossesse et grossissent lors du troisième trimestre. Après l'accouchement, elles régressent et disparaissent dans les premiers mois, voire les premières années de la vie.

La présence de ces rhabdomyomes n'entraîne généralement aucun symptôme, mais ceux-ci peuvent parfois provoquer un trouble du rythme cardiaque. Dans les situations les plus graves, une tumeur de grosse taille ou mal placée peut conduire à une obstruction et un dysfonctionnement du cœur.

Une surveillance toute particulière de la grossesse doit être mise en place.

(1) : rhabdo : rayé- myo : muscle- oma : tumeur

Interventions faisant l'objet de dossiers spécifiques que vous trouverez dans ce journal :

- Dermatologie : du diagnostic à la prise en charge. Retour sur la crème à la rapamycine : indication, prescription et mise en place du traitement.
- Angiomyolipomes et autres lésions rénales, du diagnostic à la prise en charge.
- Présentation du livre blanc de la STB

Interventions que vous trouverez dans le prochain journal :

- Syndrome de West et épilepsies précoces : diagnostic et traitements. Prise en charge alternative aux médicaments des épilepsies pharmaco-résistantes. *Pr. Rima Nabbout, neuropédiatre, hôpital Necker-enfants-malades, Paris.*
- Lésions ophtalmologiques : du diagnostic à la prise en charge. Orthoptie et atteintes cérébrales : impacts sur les apprentissages et rééducation. *Pr Matthieu Robert, neuro-ophtalmologiste, hôpital de la Pitié-Salpêtrière, Paris ; Antoine Tanet, neuropsychologue, hôpital de la Pitié-Salpêtrière, Paris.*

Retour sur les conférences de Lisbonne : avancée de la recherche

Dr Emmanuelle Logette, PhD, administrateur ASTB. Présentation disponible sur notre site internet.

Les conférences internationales annuelles sur la STB sont des occasions uniques pour connaître toutes les avancées de la recherche sur la STB. Depuis plusieurs années, un ou plusieurs membres de l'ASTB assistent à ces conférences pour pouvoir suivre ces avancées et en faire un retour en France. En 2016, cette conférence s'est déroulée à Lisbonne et a été organisée d'une main de maître par l'association portugaise, une toute jeune association qui a su faire de cet événement un moment inoubliable. Plus de 35 chercheurs du monde entier se sont succédé pendant 3 jours pour présenter leurs travaux. Outre les données scientifiques, il faut surtout retenir que beaucoup d'équipes de recherche se consacrent uniquement à la STB, son diagnostic, l'épilepsie, l'autisme, les traitements, les mécanismes de développement de la maladie, les soins chirurgicaux, la voie mTOR, la LAM... Et même si de l'autre côté du miroir, on ne voit que des avancées mineures ou lentes, il n'en est rien. Tous les ans, on comprend mieux la maladie, on la détecte plus tôt, on a de plus en plus de pistes de traitements. Les avancées sont spectaculaires et nous pouvons être chanceux que tant d'équipes de recherche s'intéressent à cette maladie.

Impossible de faire un retour exhaustif de tout ce qui a été discuté et présenté. Cependant, il est important de noter les grandes nouveautés :

- Le diagnostic génétique prénatal suite à la détection des rhabdomyomes cardiaques est une avancée importante pour un diagnostic précoce (voir le résumé précédent).
- L'accumulation et le partage des données sur les patients à travers le monde donnent un espoir sur une meilleure prédiction de l'évolution de la maladie.
- L'épilepsie est l'un des plus grands sujets de crainte des patients et des familles. Même si de nombreuses options de traitement sont possibles, l'épilepsie de la STB présente beaucoup de pharmaco-résistances. Les traitements à base d'inhibiteurs de mTOR (everolimus, rapamycine) sont utilisés depuis près de 10 ans maintenant et occupent toujours une place très importante dans la recherche sur la STB. Ils ont logiquement été

testés pour leur efficacité sur l'épilepsie et même si les premières données montrent une certaine efficacité, ceci ne concerne malheureusement pas 100% des patients. Une grande nouveauté pour la prise en charge médicamenteuse de l'épilepsie concerne les cannabinoïdes, molécules dérivées du cannabis, dont une molécule particulière de cette famille, le cannabidiol ou CBD.

Attention surtout à ne pas faire l'amalgame avec le cannabis ou la marijuana. Le CBD est une molécule parmi plus de 400 présentes dans les plantes de cannabis. Seule cette molécule présenterait des propriétés anti-épileptiques. Elle a déjà montré son efficacité sur l'épilepsie réfractaire du syndrome de Dravet. Une étude clinique sur l'épilepsie réfractaire de patients STB est en cours, et les premiers résultats sont très encourageants.

La recherche fondamentale est toujours également très active. Il s'agit de comprendre les mécanismes moléculaires et cellulaires responsables des symptômes de la maladie. Une nouveauté concerne la découverte de l'implication de cellules spéciales nommées « cilia » puisqu'elles présentent des structures en forme de cils. Il semblerait que des défauts de ces cellules soient responsables de certains aspects de la STB. Des recherches plus approfondies sont nécessaires pour savoir s'il s'agit d'une piste pouvant donner lieu à de nouveaux traitements.

Enfin, la prise en charge des TANDs (troubles neuropsychiatriques) a également été traitée. Même s'ils sont de plus en plus évoqués et considérés, le nombre d'équipes de recherche qui s'y intéressent est encore insuffisant. Malgré tout, les avancées sont considérables et nous avons choisi de consacrer un dossier spécial pour traiter de ces TANDs dans le prochain numéro de notre journal.

LAM, du diagnostic à la prise en charge

Dr Kaïs Ahmad, pneumologue au CHU de Lyon. En collaboration avec le Pr. Vincent Cottin, Hospices Civils de Lyon, centre de référence des maladies pulmonaires rares, Lyon.

Le Dr Ahmad nous a fait un retour très complet sur un des symptômes particuliers de la STB, la lymphangio-léiomyomatose (ou LAM), une atteinte pulmonaire qui affecte de 7.5% à 50% (selon les sources) des patients atteints de STB.

Cette maladie affecte (presque) exclusivement les femmes de 30-40 ans en moyenne (de rares cas ont été trouvés chez les hommes). Des registres des patients atteints de LAM existent en France, mais aussi en Europe (par ex TOSCA) et montrent que 30% des patients atteints de LAM sont des patients STB.

Cette maladie conduit à des troubles respiratoires qui peuvent aller jusqu'à une insuffisance respiratoire grave si elle n'est pas traitée.

D'où vient la LAM ? Ce n'est pas encore très clair pour les chercheurs ou les médecins, mais il semblerait que des cellules anormales (du tissu utérin ou des AML (1) rénaux) seraient capables de proliférer, de former des amas qui seraient ensuite capables de migrer, passer dans la circulation sanguine et atteindre les poumons où ils s'installent et détruisent petit à petit le tissu pulmonaire.

Quels sont les symptômes de la LAM ? Dans 37% des cas, la LAM est asymptomatique. Pour les autres cas, les malades présentent le plus souvent une dyspnée (essoufflement à l'effort), un pneumothorax (collapsus pulmonaire), ou simplement des douleurs thoraciques.

Quel est le diagnostic de la LAM ? Suite à de tels symptômes, le diagnostic de LAM se fait généralement par un scanner qui peut révéler des lésions pulmonaires (kystes ou destruction du tissu) assez précocement (si une STB est associée, la biopsie pulmonaire n'est pas nécessaire).

Quelle prise en charge pour la LAM ? Un diagnostic précoce permet alors de mettre en place un traitement adapté qui peut ralentir l'évolution de la LAM. Sans traitement, la LAM peut rapidement évoluer vers une insuffisance respiratoire jusqu'à demander une transplantation pulmonaire.

Un diagnostic de LAM va conduire à des recommandations générales telles que l'arrêt du tabac, l'information sur le risque de pneumothorax qui est une complication fréquente de la LAM, la recommandation de vaccination anti-grippale, la contre-indication de prise d'œstrogènes, la réadaptation respiratoire ou supplémentation en oxygène si nécessaire. Des traitements sont également disponibles et seront proposés tels que le traitement bronchodilatateur ou les inhibiteurs de mTOR. En effet, plusieurs études ont montré de réels effets bénéfiques des inhibiteurs de mTOR sur la stabilisation et même l'amélioration des fonctions respiratoires.

En résumé, il est impératif de rechercher des symptômes cliniques de LAM chez les patients atteints de STB, en particulier les femmes, et ce, dès 18 ans, par des tests d'effort, afin d'établir un diagnostic le plus tôt possible et d'éviter une évolution grave de cette maladie.

(1) : AML rénaux : angiomyolipomes rénaux, voir p 19 de ce journal.



Résultats de l'enquête menée par l'ASTB

sur l'impact de la STB sur la vie

des personnes atteintes et de leurs aidants

Par Nathalie Rudelle, vice-présidente ASTB, en charge du projet « livre blanc »

Pour faire entendre sa voix, l'ASTB a décidé de mesurer précisément l'impact de la STB sur le quotidien, la vie sociale et professionnelle des personnes atteintes et des aidants dans le but de publier un « livre blanc de la STB ».

A travers une enquête destinée à toutes les personnes atteintes de STB ou leurs aidants (en ligne sur le site de l'ASTB entre juin 2016 et janvier 2017), l'association a recueilli un grand nombre de données et vous communique ci-dessous un état des lieux en 2017.

Ont été abordées des questions comme les problèmes de logement, les aides sociales, l'accès aux structures adaptées, le parcours de soins, le poids de la maladie sur les patients et leurs aidants...

390 réponses nous sont parvenues. Ceci est un grand succès comparé au nombre de réponses des enquêtes anglo-saxonnes.

Un travail de réflexion sur vos interpellations est actuellement en cours. Il permettra de qualifier vos besoins pour aller vers un parcours de soins plus efficace et un travail de création du « livre blanc STB » comportant des recommandations et des pistes de solutions.

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.

Les résultats en chiffres clés :

Les résultats sont présentés autour de 3 thèmes :

1) Impact de la STB sur les malades :

- Le quotidien : la manifestation la plus difficile à gérer est « Les Troubles Neuropsychiatriques (TAND) » associés à la STB avec 75% des malades concernés.

L'épilepsie, étroitement liée aux TAND, arrive en seconde position.

- L'autonomie : 50% des malades de plus de 25 ans sont en situation de dépendance (ne vivent ni seuls ni avec conjoint)

- L'avenir : le devenir du malade après la disparition de l'aidant est problématique pour 87% des aidants.

- Le parcours de soins : plus de 50% des adolescents et jeunes malades éprouvent des difficultés significatives à accéder à des professionnels de santé spécialistes de la STB. Une personne atteinte consulte en moyenne régulièrement 4,1 professionnels de santé par an (cela peut aller jusqu'à 11 professionnels pour certains). 94% des médecins coordinateurs des malades sont des spécialistes (neurologue, néphrologue, généticien, etc.) qui, par défaut, vont au-delà de leur mission pour pallier l'absence de coordination d'un parcours de soins particulièrement complexe.

- La scolarité : pour les personnes ayant été scolarisées : 50% d'entre elles estiment que leurs besoins spécifiques n'ont pas été pris en compte dans leur scolarité.

- La vie professionnelle : il n'y a pas d'accès à une activité professionnelle pour 95% des adultes lourdement atteints et pour 18% des adultes modérément atteints. Parmi les malades ayant ou ayant eu une activité professionnelle 53% ont vu leur carrière affectée par la STB et 22% ont perdu leur emploi à cause de la STB.

2) Impact de la STB sur les aidants :

- Coût de la STB : les dépenses annuelles non remboursées par le système de santé, pour les malades lourdement atteints, sont estimées entre 500 et 5000 € pour 42% des aidants. Par ailleurs des pertes de revenus sont

liées à la STB : réduction du temps de travail, congés spéciaux pour les consultations, perte d'emploi, difficulté d'accès aux prêts bancaire...

- Vie professionnelle : 76% des aidants subissent un impact sur leur vie professionnelle ; parmi eux, 36% ont dû réduire leur temps de travail.

- La santé de l'aidant : 64% des aidants déclarent ressentir de l'anxiété, 17% des aidants ont été traités pour dépression.

- Vie de couple, fratrie : 76% des aidants déclarent que la STB a un impact sur leur couple, 71% des fratries sont impactées par la STB.

3) Les priorités pour la recherche :

Elles sont dans l'ordre :

1- éliminer l'épilepsie pour 25% des répondants,

2- empêcher la transmission de la STB à ses enfants pour 23% des répondants,

3- éliminer et prévenir les TAND pour 20% des répondants.

On peut noter que même si les Tands ne sont que la troisième priorité des répondants, ils restent paradoxalement la plus grande difficulté à gérer.

La STB peut se résumer en 4 mots :

Isolement, complexité, imprévisibilité, sans fin...

Nous portons beaucoup d'espoir sur ce projet, qui intéresse fortement la communauté internationale.

En effet, la candidature pour une présentation orale des résultats de l'enquête française au congrès international de la STB (TSCI) à Washington en juin 2017 a été retenue.

Merci à vous tous pour cette belle réalisation !

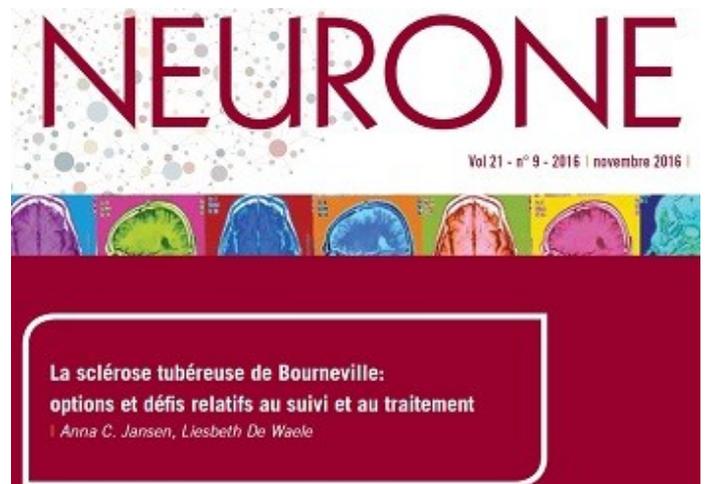


Deux articles sur la STB parus dans Neurone, revue médicale belge

Récemment, un article subdivisé en deux parties est paru dans la revue médicale belge Neurone ; il est écrit par deux médecins belges spécialistes de la STB, et fait le point sur la maladie et les avancées de la recherche sur la STB.

Vous pouvez le consulter en suivant le lien ci-dessous :

<http://www.betsc.be/fr/be-tsc-en-action/112-prise-en-charge-en-traitement-de-la-stb>



La crème à la rapamycine pour le traitement des angiofibromes faciaux : de sa découverte à sa prescription actuelle en France

Quatre-vingt pour cent des patients atteints de STB sont concernés par les angiofibromes faciaux (AF). Ces petites lésions rouges présentes sur le visage ne sont pas dangereuses mais particulièrement inesthétiques et affectent la qualité de vie des patients.

Il a été montré récemment que l'exposition au soleil aggrave l'apparition de ces lésions et qu'il est donc particulièrement important de se protéger du soleil et de mettre une crème solaire (écran total) le plus souvent possible.

Des solutions existent pour le traitement de ces lésions, telles que le laser ou la chirurgie, mais elles ne sont pas toujours efficaces, surtout sur le long terme, puisque les lésions réapparaissent. Il existe également le maquillage thérapeutique. Cependant, une innovation récente majeure a été l'apparition de la crème à la rapamycine.

Les tout premiers tests dans le monde

Les inhibiteurs de mTOR (rapamycine et dérivés) ayant montré une réelle efficacité sur les tumeurs telles que les SEGA et les angiomyolipomes, des chercheurs ont eu l'idée de tester la rapamycine en crème sur les angiofibromes faciaux (AF). Cette application topique s'est très rapidement révélée efficace et près de vingt études provenant de différents pays étaient déjà publiées en 2015. Malheureusement toutes ces études étaient très différentes les unes des autres concernant par exemple :

- le nombre de patients engagés (de 1 à 20 patients),
- le produit actif utilisé (sirolimus / rapamycine, everoli-

mus, tacrolimus),

- les concentrations testées (de 0.05% à 2%),
- le « véhicule » utilisé (crème, gel, pommade, solution, autre),
- la fréquence d'application testée (de 2 fois par jour à 3 fois par semaine).

Toutes ces études, sans exception, ont montré une efficacité réelle sur le traitement des AF. Malheureusement, s'agissant d'essais ouverts (c'est-à-dire sans échelle d'efficacité validée), sur un très petit nombre de patients et avec des protocoles très différents, aucune procédure sur la fabrication ni l'utilisation de cette crème n'était possible suite à ces résultats. De vraies études cliniques sur un plus grand nombre de patients étaient alors nécessaires pour **valider** l'utilisation d'une telle crème.

L'étude de Marie Kay Koenig aux USA

C'est ce qu'a fait Marie Kay Koenig aux Etats-Unis en engageant en 2012 une des plus importantes études cliniques sur ce sujet avec 177 patients (58 patients contrôles, 61 patients utilisant une crème à 0.1% de rapamycine et 58 patients à 1% de rapamycine), répartis sur 10 sites cliniques différents. L'application se faisait 1 fois par jour avant le coucher et les patients ont été suivis pendant 6 mois. Une photo était prise chaque mois et plusieurs critères étaient évalués : le nombre d'angiofibromes, leur taille, leur densité, leur rougeur (les trois



Angiofibromes faciaux de la STB

derniers critères définissant un score appelé « score FASI »).

Comme attendu, cette étude a montré de très bons résultats sur le traitement des angiofibromes avec les points majeurs suivants :

- Tous les critères évalués présentent une amélioration ; le meilleur effet observé concernant la « rougeur » des AF.
- La dose la plus haute présente un meilleur effet.
- Un certain nombre d'effets secondaires ont été observés mais tous mineurs (souvent irritation dermatologique), n'empêchant pas la poursuite du traitement.
- Aucun passage de rapamycine dans la circulation sanguine n'a été détecté chez les patients.

L'étude du Dr Farges en France

Dans la même idée, l'équipe du Dr Farges (médecin coordinateur STB à Angers) a engagé en novembre 2015 la première étude complète et standardisée en France du traitement des AF dans la STB avec la mise en place d'une nouvelle préparation de crème à la rapamycine.

Ce travail a été fait en collaboration avec le Pr Martin, dermatologue à Angers, et mis en place par le Dr Guillaume Bouguéon, pharmacien.

Une nouvelle préparation en 2 étapes

La première phase du travail a concerné l'optimisation du « **protocole de fabrication** ». Cette équipe s'est principalement basée sur les études existantes pour la formulation de leur préparation mais a également réfléchi à une préparation optimale à tous les niveaux :

- efficace (il faut une bonne pénétration)
- confortable
- bien tolérée
- peu coûteuse

Pour une préparation avec une bonne pénétration cutanée et confortable à appliquer, la « crème » paraissait le meilleur compromis.

Pour y incorporer la substance active (sirolimus) le plus efficacement possible, l'équipe a mis au point une préparation en 2 étapes :

- 1^{ère} étape : solubiliser le sirolimus dans une phase huileuse ; en effet, le sirolimus se dissout beaucoup mieux dans une phase huileuse que dans de l'eau. Pour cette étape, ils ont choisi de resuspendre la poudre **de sirolimus dans du « transcutol »**.
- 2^{ème} étape : incorporer ce premier mélange (transcutol-sirolimus) dans ce qui sera la base de la crème. Pour cela ils ont choisi **l'excipient hydrocrème**.

Ils ont également décidé d'une concentration finale de 0.1% de sirolimus – équilibre entre bonne efficacité et peu d'effets secondaires.

Le protocole de fabrication de cette préparation a été publié et peut être consulté par les professionnels (Bouguéon et al, International Journal of Pharmaceutics, 2016, 509(279-284))

Un protocole d'utilisation optimisé

Une fois la fabrication validée et la stabilité de la crème vérifiée (3 mois de stabilité à température ambiante), la deuxième phase a concerné le « **protocole d'utilisation** » de la crème chez les patients. De nouveau, ils ont réfléchi à une fréquence d'utilisation optimale : les applications ne devaient pas être trop fréquentes pour augmenter les chances d'un traitement correctement suivi sur le long terme, tout en gardant une efficacité optimale. Le protocole choisi a été d'une application par jour

pendant trois mois puis de une à trois applications par semaine selon les besoins.

Ils ont ensuite testé cette préparation sur 22 patients, avec un suivi de 5-6 mois en évaluant les critères suivants :

- nombre d'angiofibromes
- score FASI (taille + densité + rougeur)
- tolérance
- satisfaction
- rapamycinémie (passage de la rapamycine dans le sang)

Les résultats

Cette nouvelle crème a donné des résultats spectaculaires :

- 100% des patients ont présenté une réduction du nombre des AF ;
- retour très positif des patients concernant la tolérance et la satisfaction ;
- rapamycinémie négative chez tous les patients ;

- coût le plus faible jamais rapporté (58 euros pour la production et le conditionnement d'un tube de 30g) ;

- 4 patients de l'étude qui étaient déjà traités par everolimimus oral ont également présenté une amélioration significative des AF.

Conclusion

D'autres études standardisées ont également été publiées récemment sur la crème à la rapamycine et toutes confirment l'efficacité de la rapamycine en application locale sur le traitement des angiofibromes faciaux de la STB.

Néanmoins, l'innovation de l'équipe d'Angers concerne une préparation en deux étapes permettant la fabrication d'une crème avec une excellente pénétration de la rapamycine. Cette préparation permet l'utilisation d'une concentration plus faible de rapamycine, une fréquence d'application minimale, mais garantissant une efficacité similaire à des préparations à concentration plus élevée. Tout ceci est en faveur d'une meilleure garantie d'utilisation par le patient, de moins d'effets secondaires potentiels et d'un moindre coût de fabrication.

Information à l'attention des personnes atteintes d'angiofibromes faciaux

Suite à cette présentation, lors de la journée des familles organisée par l'ASTB le 18 mars, le Dr Farges, médecin coordinateur STB, et le Dr Ludovic Martin proposent à tous ceux d'entre vous qui le souhaitent des dates de consultations dermatologiques pures (consultations couplées avec les deux médecins) les mardis après-midi de 13 h à 17h30 les **22 août 2017 et 7 novembre 2017**.

Après la consultation, la pommade à la rapamycine vous sera délivrée.

Les RDV sont à prendre au service de dermatologie du CHU d'Angers **en précisant bien que c'est pour une consultation dermatologique STB couplée Dr Martin/Dr Farges**.

Téléphone : 02 41 35 34 19

Vous avez également la possibilité d'obtenir une consultation de **suivi général STB**, coordonnée par le Dr Farges.

Dans ce cas, prenez rendez-vous en pédiatrie 02 41 35 45 46 ou pour les adultes en neurologie 02 41 35 78 56 en précisant que c'est pour **un suivi STB** (sans dermatologie).

Attention : les frais de transport ne pourront pas être pris en charge par la Sécurité Sociale.

Angiomyolipomes et atteintes rénales :

du diagnostic à la prise en charge

Les atteintes rénales sont fréquentes chez les adultes atteints de STB : environ 95 % des malades en présentent. Dans 55 à 75 % des cas, elles se manifestent par des angiomyolipomes (AML) ; dans 30% des cas il s'agit de kystes rénaux, et dans 2 à 3% des cas, on observe des carcinomes à cellules claires.

Nature des atteintes rénales

1- L'angiomyolipome (AML)

L'AML est une tumeur bénigne du rein, jamais un cancer. L'AML n'est pas spécifique de la STB, mais il est plus fréquemment retrouvé dans la STB que dans la population générale. Les AML touchent essentiellement des femmes (80% des cas). Dans les cas non-STB, les AML sont en général uniques, de petite taille et ne concernent qu'un seul rein. Dans le cas de la STB, les AML sont en général multiples et bilatéraux, c'est-à-dire qu'ils touchent les deux reins.

L'étymologie du nom nous indique sa composition :

- « angio » : signifie qu'il contient des vaisseaux. Mais contrairement aux autres vaisseaux, leur paroi est très fragile et peut former des anévrismes (poches de sang artériel). Ces vaisseaux peuvent se rompre, saigner un peu au début. Ces petits saignements sont très douloureux, et ne sont pas visibles tout de suite au scanner ou à l'échographie, mais vont entraîner l'apparition de sang dans les urines. La douleur ou la présence de sang dans les urines doivent donc être des signaux d'alerte.
- « myo » : signifie qu'il contient du muscle, plus particulièrement des cellules musculaires lisses. Ce n'est pas très important, si ce n'est que plus on trouve de muscles, plus on a besoin de vaisseaux pour les alimenter.

- « lipome » : signifie qu'il contient de la graisse. C'est cette caractéristique qui permet de faire le diagnostic au scanner, qui est l'examen de référence.

La complication des AML est fréquente dans la STB (44% des cas STB contre 14% dans la population non STB) avec un risque hémorragique dans 10 à 20% des cas.

2- Les kystes rénaux

Les kystes rénaux se distinguent très facilement des AML au scanner puisque ce sont des lésions bien rondes et lisses avec de l'eau à l'intérieur. Ils ne posent pas de problème, mais nécessitent une surveillance afin de s'assurer qu'il ne s'agisse pas d'un cancer du rein. Ce risque existe chez 3 à 5% des patients STB.

3- Les carcinomes à cellules claires

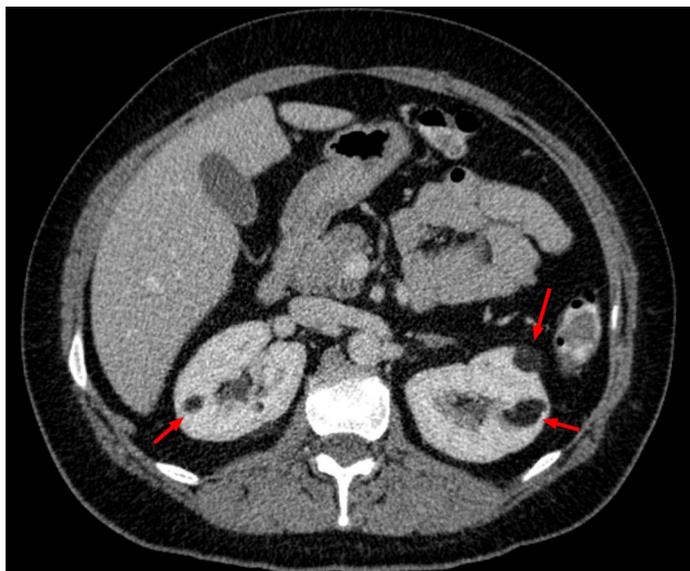
Il s'agit de lésions cancéreuses du rein ; elles sont beaucoup plus rares. Ces lésions nécessitent une exploration plus poussée jusqu'à une biopsie de la lésion.

Nous nous focaliserons ici sur les AML, qui sont les atteintes les plus fréquentes dans le cas de la STB.

Le diagnostic

La détection des AML fait partie du bilan systématique de surveillance lorsque le diagnostic de la STB est certain.

Dans les cas fortuits, les atteintes rénales sont souvent détectées suite à des douleurs abdominales ou à une hématurie récidivante (présence de sang dans les



Scanner montrant des angiomyolipomes rénaux de la STB (indiqués par les flèches rouges) / By Hellerhoff - Own work, CC BY-SA 3.0, <https://commons.wikimedia.org/w/index.php?curid=8337535>

urines). Plus rarement et dans des cas extrêmes, le diagnostic se fait suite à des hémorragies abdominales parfois à l'origine de la découverte de la maladie.

Les AML sont en général détectés autour de l'âge de 7 à 9 ans. Rappelons que la détection d'AML est un critère majeur de diagnostic de la STB (sachant que deux critères majeurs suffisent au diagnostic de la STB).

La vitesse de croissance des AML est difficile à estimer mais elle est toujours plus rapide chez les patients STB avec une augmentation de volume de 18% par an contre 5% par an dans la population non-STB. Il se peut qu'un AML grossisse de plus de 4 cm en un an mais on note en général un plateau des courbes de croissance c'est-à-dire un arrêt de la croissance à l'âge adulte, vers 20 à 25 ans.

Le diagnostic de l'AML dans les formes typiques est assez facile, puisque la masse grasseuse est détectable au scanner : elle apparaît en noir sur l'image. Mais dans 5 à 15% des cas, cette masse de graisse est microscopique et donc indétectable au scanner. Dans ce cas, on peut prescrire une IRM. Si besoin, et de manière exceptionnelle, on peut être amené à réaliser des biopsies des « boules » détectées au scanner ou à l'IRM pour déterminer leur nature.

La problématique des AML

La problématique est d'évaluer le risque d'une rupture de l'AML, ainsi que le moment où cela arrivera. En effet,

lorsque les AML grossissent, les parois des vaisseaux qui les composent peuvent se rompre et saigner, entraînant parfois un déchirement de la capsule du rein et une hémorragie artérielle. Il y a quelques années encore, un patient arrivant aux urgences avec de tels symptômes subissait une amputation partielle ou totale du rein.

Dorénavant, on traite par anticipation afin de sauvegarder le rein et la fonction rénale.

Mais quand traiter ?

On ne sait pas exactement pourquoi l'AML grossit, ni pourquoi il saigne. On sait cependant qu'il y a des facteurs de risques aggravants des saignements, et que les saignements sont un des facteurs de rupture. Si un AML fait plus de 4 cm, il y a entre 12 et 20% de risque qu'il se rompe tous les ans ; statistiquement, en 6 ans, il y a de fortes probabilités qu'il se rompe.

Le risque de rupture dépend aussi de son caractère vasculaire (nombre de vaisseaux anormaux et de poches artérielles), ce qui peut être mesuré au scanner. Enfin, les chocs ou traumatismes, comme une chute par exemple, peuvent entraîner la rupture d'un AML. La grossesse et l'accouchement également présentent un risque, dans la mesure où il y a de fortes variations de la tension artérielle et de la coagulation du sang. Vraisemblablement, la grossesse serait l'un des facteurs qui ferait grossir très vite les AML, par le biais de la stimulation hormonale.

Les traitements existants

L'objectif est de bloquer la croissance des AML rénaux voire de diminuer leur volume afin de diminuer le risque d'hémorragie.

1- Les inhibiteurs de mTOR

L'apparition des médicaments Inhibiteurs de mTOR a été une grande avancée pour la prise en charge des AML. Ce médicament fonctionne puisqu'il entraîne une réduction de près de 50% du volume des AML. Malheureusement, ceci nécessite des doses élevées et des effets secondaires importants. Un autre problème est que l'AML reprend sa croissance dès qu'on arrête le traitement et qu'il grossit plus vite, comme s'il essayait de rattraper le temps perdu. Ceci est vrai pour tous les symptômes traités par les inhibiteurs de mTOR ce qui

signifie que ce traitement nécessite d'être pris à vie.

Rappelons néanmoins que ce traitement permet, parallèlement, d'enranger des bénéfices extra-rénaux, appréciés des patients et de leurs familles : régression parfois spectaculaire des angiofibromes faciaux et des SEGA, dans certains cas diminution de la fréquence, de la durée ou de la sévérité des crises d'épilepsie, et amélioration - qui reste à objectiver - des capacités neurocognitives et des troubles du comportement.

2- L'embolisation

L'embolisation consiste à entrer dans le vaisseau avec un cathéter, y injecter des petits ressorts pour opacifier le vaisseau, c'est-à-dire bloquer la vascularisation. L'AML n'est plus irrigué, le tissu meurt, l'AML diminue et on réduit le risque hémorragique. Cette technique est efficace puisqu'elle permet une réduction de volume des AML de plus de 50%.

Ce traitement n'est indiqué que lorsque les AML sont à haut risque hémorragique ou volumineux. Il a l'avantage de préserver la fonction rénale et peut être associé avec un traitement par inhibiteur de mTOR.

La difficulté de l'opération est de bien cerner l'AML dans sa globalité. Il faut savoir que l'AML de la STB est assez agressif : si on ne le traite qu'à moitié, il repousse, et assez vite.

En post-opératoire, après embolisation, on peut avoir des réactions inflammatoires, parfois très douloureuses car le corps se débarrasse de l'AML. On a aussi de petits infarctus de contact, c'est-à-dire que la région du rein qui est juste au bord de l'AML peut être moins vascularisée.

3- Les alternatives thérapeutiques

- La cryothérapie : on entraîne la mort du tissu par injection de froid.

- La chirurgie : il s'agit de pratiquer une néphrectomie partielle (amputation d'une partie du rein) ; ce traitement n'est indiqué que lorsque les AML sont de grandes tailles et dans une situation d'urgence.

- La néphrectomie totale du rein dans les cas les plus graves avec possibilité de greffe de reins.

La chirurgie, qui atteint significativement la fonction rénale, devient une intervention très rare, réservée aux situations d'urgence, puisque cela peut également aboutir à une insuffisance rénale chronique.

4- La prise de bêta-bloquants

(voir la jolie histoire du propranolol dans notre numéro 73 – été 2015)

Cette étude de l'efficacité du propranolol sur les AML, qui a été compromise par l'arrivée des inhibiteurs de mTOR, n'a finalement été testée que sur 2 patientes. Ces deux patientes n'ont montré aucune réduction du volume des AML, néanmoins leurs AML n'ont pas augmenté. Cette étude a donc été arrêtée.

Consignes de traitement

Pour les AML qui saignent, il faut traiter par embolisation et par corticostéroïdes. Pour les AML qui ne saignent pas, mais de plus de 3 cm de diamètre, il faut traiter d'abord avec des inhibiteurs de mTOR pour les empêcher de grossir et de saigner. Si nécessaire, il faut traiter ensuite par embolisation et corticostéroïdes, ou par une chirurgie.

Quelle surveillance ?

Dans tous les cas, une prise en charge multidisciplinaire et une surveillance régulière améliorent l'efficacité des soins et diminuent le risque de complication. En effet, le risque de développer la maladie rénale chronique (MRC), c'est-à-dire avec une fonction rénale endommagée, est multiplié par cinq chez les patients atteints de STB ; le premier signe de la MRC est une protéinurie élevée.

Dans le cadre d'une prise en charge STB, il est donc primordial de faire un bilan systématique des reins. Il s'agit alors d'effectuer :

- un bilan biologique (prélèvement d'urine et/ou sanguin) pour évaluer la fonction rénale comprenant un hémogramme (numération formule sanguine), un dosage d'urée et de créatinine, un examen cyto bactériologique (ECBU), une évaluation de la protéinurie sur échantillon ou sur 24h, un bilan de la MRC (maladie rénale chronique), un bilan radiologique (échographie des reins et de l'arbre urinaire, scanner et/ou IRM abdominale).

D'après les recommandations internationales, il faut passer une IRM abdominale tous les un à trois ans pour surveiller l'évolution de la maladie sur les reins et ailleurs, et vérifier la pression artérielle et la fonction rénale au moins une fois par an.

Infos pratiques



Carte mobilité inclusion

La carte mobilité inclusion (CMI) a pour but de faciliter la vie quotidienne des personnes en situation de handicap et de perte d'autonomie. Elle est accordée sous conditions et permet de bénéficier de certains droits notamment dans les transports. Elle remplace progressivement depuis le 1er janvier 2017 les cartes d'invalidité, de priorité et de stationnement.

Cette nouvelle carte a un format plus compact et sécurisé et est réalisée par l'Imprimerie nationale.

Les personnes qui possèdent déjà des cartes en cours de validité peuvent les conserver jusqu'à leurs dates d'expiration. Elles portent en effet les mêmes droits que la Carte mobilité inclusion.

La nouvelle carte est obtenue avec le dossier de demande MDPH.

www.service-public.fr/particuliers/vosdroits/F34049

Vacances artistiques dans le Sud-Ouest

L'Association Domino propose un séjour d'expression artistique à Roquesérière (31) pour des adultes présentant un handicap mental, du 30 juillet au 13 août 2017.

Au programme : atelier d'initiation à l'expression théâtrale, jardinage, cuisine...

Contact : Association Domino 05 61 92 47 32 ou www.associationdomino.org

Des sites pour les aidants familiaux



www.aidants.fr : site de l'association française des aidants, qui oriente et soutient les aidants localement notamment via l'animation du Réseau national des Cafés des Aidants® et la mise en place d'Ateliers santé des Aidants, assure des formations sur les questions liées à l'accompagnement pour les proches aidants et les équipes professionnelles, diffuse l'information, développe des partenariats et participe à la construction d'outils pour mieux appréhender les attentes et les besoins des aidants.

www.e-aidants.com : réseau social destiné aux aidants familiaux.

Agenda

Café-rencontre, les premiers jeudis du mois, de 16h00 à 17h30, Neuilly sur Seine

Organisés par l'OCH (Office Chrétien des personnes Handicapées), des temps de rencontres pour les personnes malades ou handicapées, leurs amis, leurs familles, à l'église Bienheureuse Isabelle, 1 bis place de Bagatelle, Neuilly sur Seine (92).

Contact : 01 53 69 44 30 / ecoute-conseil@och.fr

Mercredi 27 septembre 2017, de 10h à 12h, à Paris, « Médiation par la musique »

Réunion-débat organisée par le Centre de Ressources Multihandicap, destinée à toute personne concernée par la polyhandicap.

Inscription : contact@crmh.fr / 01 53 10 37 37

Samedi 7 octobre 2017 : la rando des papas

Papas d'une personne malade ou en situation de handicap. A Angers, Lyon, Marseille, Paris, en Drôme-Ardèche, Vendée, dans le Nord... Journée organisée par l'Office Chrétien des personnes Handicapées.

Informations et inscriptions : www.och.fr / papa@och.fr

Samedi 7 octobre 2017, « Mon frère, ma sœur est malade ou handicapé »

Après-midi, de 14h à 17h30, destiné aux enfants de 7 à 12 ans, organisé par l'OCH.

Informations et inscriptions : jeunesfreresetsoeurs@och.fr / 01 53 69 44 30

20-21 janvier 2018 : week-end des couples, à Lyon

Destiné aux couples parents d'un enfant malade ou en situation de handicap, organisé par l'OCH.

Informations et inscriptions : www.och.fr

**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 2017, un versement de 100€ vous donne droit à une réduction d'impôts de 66€ et ne vous coûte donc réellement que 34 € 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.

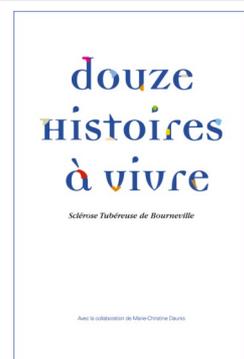
Nom : Adresse :

..... @ :

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



Campagne d'adhésion 2017

Depuis plusieurs années, nous sommes « presque 500 » adhérents à jour de cotisation au 31 décembre ! C'est déjà beaucoup... mais trop peu si l'on considère que nous sommes 8 à 10 000 personnes touchées par la STB en France.

Notre objectif est d'augmenter le nombre d'adhérents pour être plus représentatifs et assurer une rentrée de fonds régulière. N'oubliez pas de renouveler votre adhésion pour 2017, et faites connaître l'association autour de vous : faites adhérer vos parents, frères et sœurs, oncles et tantes, cousins, amis, etc. Utilisez le bulletin qui se trouve dans ce journal, photocopiez-le et diffusez-le largement : **tous les dons et cotisations versés avant le 31 décembre 2017 ouvriront droit à un crédit d'impôt à valoir sur votre prochaine déclaration d'impôt sur le revenu.**

**Plus nous serons nombreux, plus nous serons forts et crédibles,
plus nous pourrons lutter contre la maladie
et soutenir les familles touchées par la STB.**

MERCI !

Vos
délégués
régionaux

Grand Sud-Ouest

M. Daniel CAPY
21 rue de Beausoleil
33 170 GRADIGNAN
05 56 89 69 28
capy.daniel@neuf.fr

Pour tout premier contact :

Mme Patricia Jost
3 rue des coquelicots
67 150 HINDISHEIM

09.70.44.06.01

contact@astb.asso.fr

N'oubliez pas le site internet :

Consultez-le et alimentez-le en nous informant des manifestations intéressantes dans vos régions.

Alsace

Mme Patricia JOST
3 rue des coquelicots
67 150 HINDISHEIM
09 70 44 06 01
astb.alsace@gmail.com

Limousin

Mme Nadine RIÉ
Lotissement du Bourg,
23 160 AZERABLES
05 55 63 42 40

Grand Ouest

Mme Dominique LE BERRE
1, rue du Champ de l'Alouette
44 240 LA CHAPELLE S/ERDRE
02 51 12 99 80
astb.grandouest@wanadoo.fr

Picardie

M. Gérard WOLFER
201, Rés. Albert Jamin
rue de la Linotte
02 000 LAON
03 23 23 03 19

Avis à nos lecteurs !

Votre adresse mail : Merci de nous communiquer votre adresse mail pour faciliter la diffusion de l'information et l'envoi des courriers de façon plus économique.

Changements d'adresse : Merci de penser à nous en informer !

Une collaboration sociale et solidaire en adéquation avec nos valeurs : Entraide, Respect, Ouverture

Octobre 2016 : L'imprimeur avec qui nous avons l'habitude de travailler depuis six ans prend sa retraite et n'a pas trouvé de repreneur ! A deux mois de la sortie du nouveau numéro du journal de liaison nous nous retrouvons à nouveau sans partenaire...

La publication et l'expédition via un routeur au niveau national du journal à moindre coût ne sont pas aisées : quantité trop grande pour certains prestataires, trop petite pour d'autres...

Depuis quelques temps déjà, nous nous disions qu'il fallait avoir un partenariat avec un ESAT car cela correspondait vraiment à nos valeurs.

Du coup, c'est tout naturellement que lors des prospections d'un nouvel imprimeur et d'un nouveau routeur nous avons cherché des structures accueillant des personnes en situation de handicap.

Et c'est dans une petite bourgade alsacienne que nous avons trouvé la collaboration idéale d'une autodidacte professionnelle de l'impression, Céline, dirigeante de la société GraphiCel's et de la société de routage Handirect Services.

Grâce à une étroite collaboration avec ses partenaires, GraphiCel's optimise les coûts en fonction de nos demandes : impressions des journaux, convocations à l'assemblée générale... Elle coordonne les impressions et garantit le respect des délais de livraison.

Touchée par notre cause, Céline s'est même proposée de livrer gratuitement toutes nos commandes d'impression à la société de routage Handirect Services.

Cette dernière est une entreprise dite adaptée qui emploie plus de 80% de personnes en situation de handicap et valorise les compétences des travailleurs handicapés à travers un projet économique durable et rentable.



Les employés de Handirect services et Céline de GraphiCel's

ble. Le réseau Handirect emploie aujourd'hui à travers ses 18 agences nationales une centaine de personnes handicapées.

Une première collaboration avec ces deux nouveaux partenaires de l'ASTB s'est déroulée sans problème avec l'appel à cotisation fin novembre !

C'est donc en toute confiance que nous avons fait appel à leurs services pour la convocation à notre journée des familles le 18 mars (près de 800 envois) et que nous leur confierons tous nos travaux qui demandent une prestation impression et routage.

Merci à Patricia pour son travail de prospection, à Céline pour sa générosité et à la société Handirect services !

L'écriture comme thérapie

Témoignages / En régions



Laurine, Christelle et Julie, nos trois auteurs !

Lors de la journée des familles 2016, j'ai eu le plaisir de rencontrer trois jeunes femmes avec une particularité similaire, l'écriture. J'ai voulu vous la faire partager tant cette singularité semble être une évidence et une aide capitale à leur équilibre.

Toutes trois sont atteintes de la STB. Le combat qu'elles mènent contre la maladie est permanent et imprévisible, plus ou moins lourd de conséquences sur leur quotidien et elles ont trouvé dans l'écriture une force supplémentaire pour mener ce combat.

Dans tous les articles sur l'art-thérapie, on peut lire que l'écriture est un outil qui permet de gérer les angoisses, d'aider à voir plus clair dans sa vie, ou de décharger une énergie négative. A travers l'écriture, nous trouvons plus facilement des réponses à nos interrogations personnelles ; mettre sur du papier nos émotions et nos pensées, présentes ou passées, permet aussi de créer une distance avec notre état. Ainsi, nous sommes moins pris dans notre drame.

Alors qu'en est-il de Julie, Laurine et Christelle ?

Julie a choisi la poésie ; ses poèmes sont régulièrement diffusés dans le journal de liaison ; Laurine travaille sur le journal intime et Christelle a publié un livre autobiographique, *Ma greffe, mon espoir*, aux éditions Persée, relatant son expérience.

Ces trois formes similaires mais bien distinctes, puisque destinées à des lecteurs différents, répondent à un besoin également différent pour leur auteur : besoin de communication, recherche d'une aide personnelle, parfois les deux. Quoi qu'il en soit, le bénéfice tiré de l'écriture est primordial pour elles, voire salutaire.

Avec les réseaux sociaux, nombre d'entre nous également apprécie de partager leurs expériences et émotions et y puisent une force insoupçonnée.

Mais au fait, et moi à cet instant, pourquoi je vous écris ? Je crois que vous avez deviné... Je suis moi-même maman d'un enfant atteint de STB.

Mais revenons à nos trois drôles de dames. Je les ai interviewées et voici leurs réponses.

Pour quelles raisons avez-vous eu envie d'écrire ?

Laurine : J'ai eu envie d'écrire un journal car tous les jours, j'avais des milliers de questions au sujet de mon état de santé, de mon chemin scolaire et je doutais de moi. J'ai donc décidé de prendre un stylo et des feuilles pour trouver des réponses.

Christelle : Apprenant ma pathologie (la LAM) et découvrant qu'elle était une manifestation rare de la STB, j'ai eu un déclic. L'ayant su seulement 4 ans après ma greffe pulmonaire, j'ai eu besoin de m'exprimer, de le dire au monde entier et faire sortir ma maladie de l'ombre.

Julie : J'ai des difficultés à m'exprimer oralement, écrire des poèmes est une façon pour moi de communiquer autrement.

Était-ce une envie ou un besoin ?

Laurine : Au moment de sa création, ce journal était un besoin. N'étant pas bien moralement, l'écriture m'a permis de me détendre mais également de faire des confidences lorsque des problèmes se présentaient.

Christelle : Une envie.

Julie : Plus un besoin ; cela me libère de mes émotions intérieures.

Depuis quand écrivez-vous ? Écrivez-vous encore ?

Laurine : J'ai commencé à écrire dans le courant de l'année 2008 quand j'étais en internat à Toul ar c' hoart. Mon journal de bord a été d'ailleurs le départ de mes inspirations d'écrivaine. Aujourd'hui, je ne tiens plus de

journal cependant je continue d'écrire. J'essaie une autre forme, une romance ou une histoire.

Christelle : J'ai commencé à écrire en réanimation. Quand j'étais petite je rêvais secrètement d'écrire un jour mon propre livre et de le faire éditer.

Julie : J'écris depuis plusieurs années et encore aujourd'hui je continue à écrire, je fais également des bricolages et des dessins selon les périodes.

Qu'est-ce que cela vous apporte ou vous a apporté ?

Laurine : Étant écrit avec des dates précises et avec beaucoup de descriptions, ce journal m'a apporté des réponses. Il m'a fait aussi me remémorer la progression de la maladie, les soins que j'ai eus et les nombreux spécialistes que j'ai rencontrés depuis ma naissance. Mais également il m'a permis de reconnaître mes torts comme dans mon parcours scolaire et professionnel.

Christelle : Cela m'a permis d'avancer dans ma vie et de la vivre pleinement en gardant le sourire quoi qu'il arrive et d'être dans la positivité

Julie : Cela me permet de m'exprimer sur différents sujets de conversation.

Pourquoi cette forme d'écriture et pas une autre ?

Laurine : J'ai décidé d'écrire sous cette forme car je voulais écrire mon journal comme un témoignage personnel.

Christelle : Car cela m'a procuré une délivrance de pouvoir extérioriser et de tourner la page afin de continuer mon chemin de vie.

Julie : J'ai choisi cette forme d'écriture parce que j'ai plus de difficultés à construire le fil d'une histoire.

Pour qui écrivez-vous ? Ciblez-vous un public en particulier ?

Laurine : Au début, j'écrivais pour moi de manière à me rassurer et rester optimiste. Je ne cible pas un public particulier, néanmoins je pense que mon journal intéressera plus les personnes atteintes ainsi que leurs proches. Cependant, j'ai rencontré des personnes non concernées par la STB mais qui étaient malgré tout intéressées par mon témoignage. Elles voulaient connaître cette maladie et savoir comment on la vivait au quotidien.

Christelle : En premier lieu pour ma fille, j'avais besoin de lui laisser une trace de mes pensées, je voulais les lui transmettre en héritage. Puis j'ai voulu également

faire connaître la greffe pulmonaire, le don d'organes à travers la lymphangioliomyomatose.

Julie : Si j'écris c'est d'abord pour moi avant tout. Après, tout le monde peut lire mes poèmes.

Quel est le but recherché par la diffusion de vos écrits ?

Laurine : Tout d'abord, mon objectif principal est de rassurer le plus possible à travers la transmission de mon témoignage. Je reste convaincue qu'il est important de transmettre pour sortir de l'isolement dans lequel les malades se trouvent parfois, mon journal peut en être un bon moyen. Ensuite, j'aimerais qu'il soit utile aux familles, aux patients et aux lecteurs dans la prise de conscience que les personnes atteintes peuvent réaliser plein de belles choses malgré la maladie et profiter de moments agréables. Enfin, ce projet pourrait regrouper des personnes afin de produire des événements à Rennes ou dans la Région. La diffusion de mon témoignage me permettrait donc de faire de nouvelles connaissances, car la communication, pour moi, est essentielle pour rester optimiste et dynamique.

Christelle : D'éveiller les consciences et dire que ça peut arriver à n'importe qui.

Julie : Permettre de me faire connaître et faire comprendre à mes lecteurs que je reste une jeune femme comme les autres malgré la maladie qui hante le quotidien

Avez-vous un autre projet en vue ?

Laurine : Non. Le travail de mon manuscrit est presque terminé. Il reste juste une dernière lecture. Cependant, le plus dur reste à faire c'est à dire l'édition, la publication et la diffusion.

Christelle : J'écris de nouveau. Je suis en phase de finition d'écriture d'un roman policier fantastique.

Julie : J'ai comme projet de créer des recueils avec mes poèmes.



Daisy...

...un si grand chagrin à fleur de peau

Mon histoire a commencé dès l'enfance. J'ai eu une tache au niveau de ma paupière gauche, puis plus tard un relief sur ma paupière droite. Rien d'inquiétant quand on est enfant, surtout quand une de ses sœurs possède des taches de naissance sur le visage... cependant, en entrant au collège, j'ai vu apparaître des reliefs au niveau de mes joues, c'était vilain, mais je croyais que c'était à cela que ressemblait l'adolescence...

Quelques années plus tard, je demande à mon médecin traitant des conseils pour enlever un relief situé sur la droite de mon dos. Durant cette période, une fille cherche à se découvrir et à se plaire, donc avoir des impuretés sur son corps, non merci ! Le docteur m'affirme qu'il s'agit de cicatrices de vergetures. En effet, étant petite, je me trouvais assez bien portante pour mon âge... Je n'ai donc eu aucun traitement suite à ses remarques... Je suis devenue une jeune femme qui a du mal à aimer son visage dominé par de gros boutons douloureux et qui subit les critiques de toutes parts (camarades, familles et leurs soi-disant amis.. : je suis née au sein d'une famille où l'hypocrisie et la mise en avant des défauts sont innées...

J'ai consulté différents dermatologues mais aucun ne m'a soignée correctement, ils ne m'ont donné que des traitements inefficaces, qui m'ont laissé des traces sur la peau. J'ai une peau fragile qui s'irrite facilement, que je gratte jusqu'au sang et qui marque... j'ai donc des cicatrices.

Été 2012, suite à une discussion dans un groupe, je parle d'un excès de peau au niveau de mon petit orteil droit (c'est une tumeur de Koenen) qui me dérange pour mettre du vernis : il fait beau et je souhaite porter des tongs à longueur de journée... Une des filles me suggère de consulter un médecin généraliste pour qu'il m'enlève ce

surplus de peau comme une quelconque verrue. A la vue de mon orteil, ce nouveau médecin traitant m'envoie vers une de ses consœurs dermatologues.

Elle soupçonne que ma « cicatrice de vergeture » est une plaque en peau de chagrin ! Mais qu'est-ce donc ? Elle préfère avoir confirmation de son diagnostic par un de ses confrères dermatologue spécialiste. Je suis inquiète car on m'envoie dans un hôpital à cause de mon orteil et d'une vilaine plaque dans le dos. Décembre 2012, l'hypothèse d'une maladie est émise... Pourquoi moi ? Je me sens comme le vilain petit canard de la famille. Personne n'a de symptômes comme les miens. Le Dr P. me propose plusieurs rendez-vous afin de déterminer les dommages causés par la maladie ainsi qu'un bilan génétique.

Mon père m'a accompagnée au rendez-vous de dermatologie où le laser devait enlever l'excès de peau car je ne pouvais pas conduire. Personne dans ma famille ne me croit, personne ne me soutient. Tout mon entourage me dit la même chose : « c'est dans ta tête, ça peut être soigné avec des médecines alternatives ou avec le temps » comme l'acné juvénile « qu'il ne faut pas toucher pour ne pas que ça laisse de marques » !

Je suis souvent allée seule à l'hôpital pour les prises de sang avec le généticien. Mon petit ami m'a déjà accompagnée à l'hôpital car j'ai peur d'affronter « ça » toute seule...

Je reçois en décembre 2014 les résultats du généticien. La maladie est due à la mutation du gène TSC1. Il m'a précisé lors de l'entrevue « le risque de 50% de transmission de la maladie à son enfant ». Alors comment oser penser à une future grossesse ? Au risque de faire souffrir un futur nouveau-né et de lui faire subir X douleurs (car la Sclérose Tubéreuse de Bourneville atteint

des organes importants du corps humain : yeux, reins, poumons, cerveau) et au risque d'être handicapé dès la naissance... ? Il n'aura peut-être pas « la chance » d'avoir juste ce petit désagrément que je connais depuis longtemps... Je ne veux pas maltraiter mon enfant alors qu'il n'existe même pas, mais je ne veux pas m'auto-stériliser alors que tant de femmes désirent être mères !

C'est la première fois que je pleure depuis que je connais l'existence de cette maladie. J'ai commencé à surfer sur internet et à découvrir l'association ASTB. Ayant fait des études scientifiques de base, j'ai cherché à m'impliquer dans les recherches. J'ai lu quelques récits, notamment le témoignage de mères qui décrivent à quel point il était difficile pour leur enfant de vivre au quotidien et de travailler plus tard, à quel point c'était handicapant de se mouvoir, et qu'il était atroce de voir son enfant faire des crises d'épilepsie... Comment avoir envie d'être enceinte dans plusieurs années sachant cela ? Mon copain est loin de moi et ne comprend pas mon point de vue. Pour lui il ne faut pas penser à ça, ce n'est qu'une possibilité. Mais s'il s'avère que ça arrive, comment gérer ce malheur ? Je ne veux infliger ça à personne...

C'est à partir de ce moment-là que j'ai essayé de prendre du recul. J'évite de me regarder en détail dans le miroir, ça me rend triste et me rappelle ma maladie, je ne souhaite pas pleurer de nouveau...

Ma sœur, qui a des taches de naissance, est enceinte de son premier enfant. Elle décide donc de se faire dépister suite à ma maladie génétique. Tout va bien.

Cette année, ma deuxième sœur, l'aînée, a décidé de se faire dépister aussi, par prévention. Il n'y a pas d'inquiétude la concernant.

J'ignore ce qui a ravivé les souvenirs légèrement enfouis de ma maladie. Serait-ce parce que me regarder dans le miroir me fait peur et mal ? Peur que mes angiofibromes se soient peut-être répandus ? Que ma plaque en peau de chagrin ne se soit agrandie ? Que mon fibrome péri-unguéal soit revenu ? Je suis seule, personne ne m'a jamais réellement soutenue mais devrais-je en faire autant ?

Je suis bénévole dans plusieurs associations, alors pourquoi ne pas m'intéresser de nouveau à l'ASTB ? Mieux connaître ma maladie pour aider ceux qui ont réellement besoin de soutien ou d'aide au quotidien ? Alors pourquoi ne pas être bénévole pour une vraie

cause ?

Je me suis caché la vérité trop longtemps car elle fait mal et parce que je me sens seule à supporter cette douleur... Mais c'est faux ! Nous sommes nombreux avec cette maladie, elle est estimée à une personne atteinte sur 8 000. Beaucoup de personnes sont très atteintes et méritent toutes les attentions.

J'ai mis du temps à réaliser que j'avais besoin de m'investir pour la STB et de contribuer à sa lutte. Cela a commencé par partager les événements de l'association via les réseaux sociaux.

J'ai recontacté l'Association de la Sclérose Tubéreuse de Bourneville. J'ai demandé à être en contact avec des gens qui souhaitent partager leur expérience et leur savoir ou tout simplement rencontrer de nouvelles personnes pour oublier leur quotidien.

J'ai voulu acheter le livre **12 histoires à vivre** et réserver le futur carnet de santé dédié à la STB.

Je suis prête à lire de nouveaux témoignages et à pleurer pour une bonne cause, une cause juste et non égoïste...

Je suis devenue membre bienfaiteur de l'association. J'ai changé ma couverture Facebook pour diffuser l'événement de la journée mondiale de la STB du 15 mai 2017.

D'un côté je veux faire connaître à tout le monde l'existence de cette maladie, mon vécu, mon ressenti, faire savoir que cette maladie est, certes, rare et orpheline, mais qu'elle demande autant de soutien moral et financier que toutes les maladies qui existent au monde !

D'un autre côté je me sens rejetée, abandonnée, non écoutée, seule, vulnérable, faible...

Je me demande si je ne devrais pas raconter mon histoire via un « nouveau » compte personnalisé. Il s'agirait de « mon combat » et non d'un compte personnel où je ne publie que ce qui me semble intéressant à partager avec mon entourage...

J'ai reçu un e-mail de la secrétaire de l'ASTB ce dimanche 30 avril 2017. J'en ai eu les larmes aux yeux, encore une fois... Elle me demande de m'exprimer, de témoigner auprès de toutes les personnes qui pourraient être intéressées par mon histoire, mon vécu. Et pourtant je n'ai rien d'extraordinaire contrairement à tous ceux qui ont besoin de soutien moral de manière quotidienne.

J'ai rendez-vous ce mardi 9 mai 2017 à 15h15. Je suis effrayée à l'idée d'aller dans une ville inconnue pour être de nouveau examinée... Une personne de l'association m'a informée qu'un essai thérapeutique à base de rapamycine était proposé au CHU d'Angers. Le Dr. P avait évoqué l'existence de cet essai en 2014 en alternative au traitement au laser sur mes angiofibromes faciaux. Cette opération aurait laissé des marques car j'ai une peau naturellement bronzée. J'ai réussi à me convaincre d'aller de l'avant et d'affronter seule cette opportunité qui s'ouvre à moi.

Serait-ce bon pour moi d'ouvrir mon journal de bord concernant ma maladie, mes démarches, mes peines ?

Serai-je assez forte pour surmonter cette maladie seule ? Ou devrai-je juste m'en tenir à mon rôle de bénévole pour l'association ? Cela m'éviterait peut-être de trop penser à mes problèmes personnels de peau...

Je remercie l'association de soutenir les personnes qui sont malades et qui ont besoin d'elle, de vous, de nous. Merci de m'avoir ouvert les yeux.

Daisy C



Rudi Amoussou, toujours partant pour l'ASTB

A 8 ans j'ai commencé le judo...

A 36 ans j'ai commencé le running...

A 37 ans je participe au championnat de France du marathon pour la 1^{ère} fois...

J'aime le sport et avec le soutien de l'ASTB, de sportifs solidaires, de tous mes amis et ma famille, à 7 jours du départ je peux vous dire que cela sera dur mais je vous promets de me donner à fond !

J'y arriverai ! Je suis confiant !

Hugo et son Papa Rudi Amoussou sont fiers et heureux de vous présenter leur nouveau maillot. Désormais, nous participerons aux courses en portant les couleurs de l'ASTB, l'Association Française Sclérose Tubéreuse de Bourneville, et chaque kilomètre parcouru par la Team représentera une grosse pensée pour Hugo et toutes les personnes touchées par cette maladie !

Rudi Amoussou



Marie et son ange...

Voici un message que Marie La Rebelle a posté sur Facebook... elle nous a autorisé à le publier. Ecrit avec « ses tripes », bourré d'émotion et de concret... Merci Marie d'avoir si bien su exprimer ce que tant de parents ressentent !

Un petit mot ce jour, mon bébé va un peu mieux ce jour et hier aussi, bon, on n'ira pas dehors vu les cordes qui tombent... Une question, qui restera sans réponse, je le sais bien : notre vie n'est pas celle dont on avait rêvé, mais a-t-on une vie rêvée ??? Avec un enfant différent à charge, c'est tout qui change, nos vies, nos regards, nos envies, nos désirs, nos souhaits, notre santé aussi hélas ! Et puis on s'y fait, on aménage notre vie autour de ce handicap, on apprend tant de choses sur tout, notre pouvoir d'encaisser les choses, de rester des heures entières à la veiller, ou que ce soit de se remettre en question, de toujours se mettre au second plan pour elle, pour son bien-être, mais ça se fait naturellement ; et si on a un après... notre vie sera comment ? Pas celle rêvée, non plus, on aura tant donné de nous, il nous manquera cette béquille si fragile et si forte, cette béquille qui nous fait souffrir mais dont on a besoin pour avancer ; cette béquille qui nous soutient, elle tombera et nous tomberons avec...

On vivra...

Un enfant différent, c'est compliqué, avant, pendant et après, ça nous « bouffe » le cerveau tout le long de la vie, mais on en a besoin autant qu'elle a besoin de nous, ELLE est notre rayon de soleil tous les jours même les plus mauvais, elle est notre étincelle, notre Amour.

PS : la note d'humour !

Vous nous verriez, le soir, au moment de la coucher, mon dieu ! Deux « vieux cons » qui couchent leur princesse, bordée par son papa, un échange de jet de peluches qui la fait sourire ou pas ! Des bisous quand elle le veut, papa qui lui dessine ses gros sourcils épais avec sa main, puis on la regarde se fouiner le nez dans ses oreillers sur tous les côtés du lit pour la caler et ne pas se cogner pendant les crises, et parfois on a droit à un sourire narquois de sous la couette où elle est bien fourrée, on la voit à peine, elle est recroquevillée sur elle-même et puis par moments elle passe sa petite tête pour avoir un bisou, notre chipie !

Marie La Rebelle



Arthur, tout juste né et déjà solidaire !

Les parents d'Arthur ont eu une jolie idée de cadeau de naissance... Voici ce que leurs proches ont pu lire :

« Arthur a fait sa liste de naissance !

Beaucoup nous ont déjà gâtés et d'autres nous ont sollicités pour une liste de naissance.

Arthur a la chance d'avoir une grande sœur et donc de récupérer Sophie la girafe, une tonne de petits gilets trop mignons ou encore de superbes layettes roses !

Ainsi, nous vous proposons plutôt d'aider Margaux et son association l'ASTB (Association Sclérose Tubéreuse de Bourneville) pour faire avancer la recherche sur cette maladie rare ! »

Merci infiniment pour cette touchante attention, félicitations pour la naissance d'Arthur qui a déjà la chance d'être entouré de parents attentifs aux autres !

Concert à Sainte-Foy-lès-Lyon

C'est le 13 Mai qu'a eu lieu le concert au profit de l'ASTB, coorganisé par la MJC de Ste-Foy-lès Lyon et des adhérents locaux.

Hasard du calendrier, cette année la date était proche de notre journée nationale du 15 Mai.

La MJC avait de nouveau mis à disposition sa sympathique petite salle, et ses moyens logistiques (régisseuse, secrétariat, etc...)

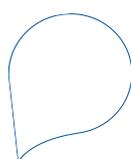
La salle a de nouveau résonné au son de l'atelier Jazz de la MJC et du groupe "Les Dissidents" pour des reprises pop/folk en français ou en anglais.

Un bar avait également été mis en place avec des informations sur l'ASTB.

L'ambiance était au rendez vous et votre serviteur a même été invité à se joindre au Dissidents pour un rock de Chuck Berry enflammé.

Une remise de chèque aura lieu sous peu et ce sera pour nous l'occasion de remercier à nouveau la MJC pour son implication, ainsi que les musiciens qui ont participé bénévolement et avec enthousiasme à cette soirée.

Bernard Paillardet



Randonnée maurensoise édition 2017

Marie-Josée Raso organise, comme chaque année, la randonnée maurensoise. L'édition 2017 aura donc lieu le 2 juillet 2017 à Maurens.

Tous vous attendent nombreux pour une belle promenade dans la joie et la bonne humeur !

Pour plus d'information, vous pouvez consulter le site internet de l'ASTB.

**15 mai 2017 :
journée
mondiale
de la STB**

Une course de 10 heures à Lausanne pour sensibiliser à la STB

Lorsque je cours sur mon tapis de course dans le fitness Viv'eden que je fréquente à l'EPFL, c'est un moment propice à la réflexion. M'est alors venue l'idée d'essayer d'organiser un événement le lundi 15 mai pour la journée mondiale de la STB – « Et si je réunissais suffisamment de personnes pour organiser une course de 10 heures sans interruption et ainsi mobiliser autour de la STB ? ». Une façon de montrer que l'union fait la force. L'idée de départ est posée. Après une discussion avec le gérant du fitness, je me vois mettre à disposition 5 tapis de course gratuitement pendant la journée et l'événement est lancé. Aidés par un professionnel de la communication (merci Johan de tout cœur !), nous arrivons à diffuser largement l'événement sur Facebook et même les ondes radio. Je m'occuperai de faire des crêpes pour offrir à tous les coureurs. Le fitness propose des sandwiches pour l'occasion. L'association suisse se joint également à moi et me propose de me fournir des t-shirts aux couleurs de STB Suisse à offrir aux coureurs.

C'est parti, nous sommes le 15 mai, on installe un stand, une table pour les crêpes et les sandwiches, un planning de courses pour noter chaque coureur et les kilomètres parcourus.

Nous n'avons pas longtemps à attendre. Dès 11h30, les 5 tapis tournent aux couleurs de la STB, c'est déjà un succès. Les coureurs n'oublient pas de réclamer leur crêpe après l'effort. Certains courent 2 km, d'autres marchent seulement, les plus entraînés affichent 13km au compteur en 1h, les tapis tournent et les kilomètres s'accumulent. Il est 13h, on a déjà parcouru près de 80km. Heureusement que le gentil GO du Fitness est là pour me seconder !

L'après-midi est plus calme (les coureurs sont en obliga-

tion professionnelle !), alors je me lance à mon tour sur le tapis pour qu'il n'arrête surtout pas de tourner, et vois très vite arriver mes amis fidèles qui m'avaient promis de participer et m'aider si besoin.

Puis dès 16h30, les coureurs affluent de nouveau. Moment fort de la journée, Indiana, 14 ans, atteint de STB, vient ajouter ses kilomètres à notre grande course. A la grande joie de tous et surtout de sa maman, Indiana prend un immense plaisir à marcher sur ce tapis, au point qu'il nous invente une petite chorégraphie bien à lui.

19h, deuxième moment fort, la secrétaire de l'association suisse nous rejoint et participe à l'événement. Les deux associations réunies pour un seul et même but, réunir les gens et faire parler la maladie. Merci infiniment Dominique pour ta présence et ton soutien.

Les coureurs et les kilomètres défilent, les crêpes diminuent, les photos s'accumulent, les sourires sont là...

Au total, près de 50 personnes se sont relayées pendant plus 10 heures au fitness, parcourant plus de 200Km pour sensibiliser et mobiliser autour de la maladie.

L'événement se termine vers 21h45 – on a tenu plus de 10h, le défi est remporté.

Ceci n'aurait jamais été possible sans l'aide du Fitness qui nous a accueillis et nous a quasiment laissé carte blanche pour l'événement. Un grand merci à Etienne pour son soutien avant, pendant et après l'événement. Et un merci tout spécial à tous les coureurs qui nous ont permis de parcourir plus de 200Km en 10h spécialement pour la STB !

EL



Un monde si petit

15 mai, journée internationale STB, qu'est-ce que je peux faire ? Toute seule dans ma campagne !

Réfléchissons : ce jour-là, c'est mon jour d'activité « cours de pilates » (il est suivi d'un cours de zumba auquel je ne participe normalement jamais). J'ai alors demandé à Pao, notre prof, si elle voulait bien accorder un peu d'attention à la maladie ce soir-là, en me donnant la parole quelques minutes et en demandant à tous de venir tout de bleu vêtus.

Je ne toucherai peut-être que 40 personnes, mais je sais que parmi elles, il y a des professeurs des écoles, des infirmières, une sage-femme... comme les grands fleuves sont faits de petits ruisseaux, j'espère alors... quelque chose sans savoir quoi ?

Lors de mes présentations, quelle ne fut pas ma surprise lorsqu'une personne est venue me voir en me disant « Dans mon travail, je connais un jeune de 18 ans qui vient d'être identifié atteint de STB. Il habite à 15 km d'ici ». Puis une deuxième, « Mon neveu a la STB ! ».

Parmi ces 40 personnes, statistiquement, quelle chance avais-je de faire de telles rencontres ?

On se sent moins seule tout à coup... et cela fait un bien fou.

Voilà à quoi sert cette journée : sensibiliser, informer, et faire des rencontres fortuites !

PB



Les membres du cours de pilates réunis pour le 15 mai

Le livre bleu 2017 est paru !



Vous pourrez retrouver les compositions du livre bleu sur le lien suivant :

<https://www.flickr.com/photos/livrebleu/sets/72157683782074685/>

15 mai 2016 : journée mondiale de la STB : L'obélisque de la Concorde se pare de bleu...

Le 15 mai était la journée mondiale de la Sclérose Tubéreuse de Bourneville

L'objectif était de communiquer par tous les canaux (médias, manifestations, réseaux sociaux) pour sensibiliser et mobiliser autour de la maladie.

Plus de 60 personnes ont participé à un pique-nique en bleu sur le Pont des Arts.

Bleu comme la couleur de la STB...

L'obélisque de la place de la Concorde était illuminé en bleu grâce au soutien de la Ville de Paris, permettant ainsi une visibilité exceptionnelle.

Un grand merci à Thibaut pour son action, et à tous ceux qui nous ont fait parvenir leurs photos !



Les joyeux « Dîneurs en bleu » du Pont des Arts...



Une vue magnifique de l'obélisque de la Concorde illuminé en bleu... et un défi se profile dans le fond pour une prochaine année !



Et voici le visuel que nous avons diffusé sur les réseaux sociaux, en anglais pour cette journée mondiale

