

# Association Sclérose Tubéreuse de Bourneville

## Rapport d'activité 2017



[www.astb.asso.fr](http://www.astb.asso.fr)



Association française  
sclérose tubéreuse  
de Bourneville

## SOMMAIRE

<b>Qu'est-ce que la sclérose tubéreuse de Bourneville (STB) ?</b>	<b>3</b>
<i>Une maladie génétique « pas si rare »</i>	3
<i>La sclérose tubéreuse de Bourneville, une « maladie modèle »</i>	3
<b>L'Association Sclérose Tubéreuse de Bourneville (ASTB)</b>	<b>4</b>
<i>Gouvernance de l'association</i>	4
<b>Les missions de l'ASTB</b>	<b>6</b>
<i>Informier, partager, mettre en relation</i>	6
Journée nationale d'information des malades et des familles sur la STB :	6
Le journal de liaison et la newsletter	7
Le site internet <a href="http://www.astb.asso.fr">www.astb.asso.fr</a>	7
L'ASTB sur les réseaux sociaux	8
Ligne téléphonique et boîte e-mail	8
Participations aux congrès médicaux	9
Participations à des manifestations, des évènements, des formations	9
Autres actions de l'association	10
Actions menées par des adhérents au profit de l'ASTB	10
<i>Optimiser la prise en charge médicale, éducative et sociale</i>	12
Carnet de santé STB	12
Collaboration avec les centres de référence et les filières	12
Collaboration avec d'autres structures et associations	12
<i>Participer à l'effort de recherche internationale</i>	14
Enquête « Les multiples visages de la STB »	14
L'association Européenne STB	16
Association internationale STB (TSCI)	17
L'ASTB accompagne des projets de recherche français	19
<b>Structurer l'association</b>	<b>21</b>
<i>projet associatif de l'ASTB pour 2015 – 2017 :</i>	21
<i>Se former et mobiliser de nouveaux volontaires</i>	21
<i>Outiller l'association</i>	21
<b>Les projets pour 2018</b>	<b>23</b>
<b>Rapport financier de l'ASTB</b>	<b>24</b>
<i>Financement de l'ASTB</i>	24
<i>Budget</i>	25

# QU'EST-CE QUE LA SCLEROSE TUBEREUSE DE BOURNEVILLE (STB) ?

## UNE MALADIE GENETIQUE « PAS SI RARE »

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

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

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

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

## LA SCLEROSE TUBEREUSE DE BOURNEVILLE, UNE « MALADIE MODELE »

Les malades STB ont besoin d'un suivi médical nécessitant l'articulation de nombreuses spécialités. Le système hospitalier peine à proposer un suivi adapté. Les expérimentations de consultations STB proposent un modèle de prise en charge transversal pour éviter les nombreuses errances des malades dans leur parcours de soins.

Le terrain génétique STB constitue un modèle pour la compréhension de la régulation de la croissance cellulaire chez l'homme. À partir de la STB, les chercheurs explorent des molécules prometteuses pour la lutte contre le cancer ou les maladies du vieillissement.

Le handicap intellectuel et physique lié à la STB peut être assisté par la e-santé. Les malades et leurs familles peuvent contribuer au développement d'objets connectés et de e-services visant à les aider au quotidien et à optimiser les soins.

## L'ASSOCIATION SCLEROSE TUBEREUSE DE BOURNEVILLE (ASTB)

L'Association Sclérose Tubéreuse de Bourneville a été fondée en 1991. C'est une association loi de 1901 gérée et animée par des bénévoles. Elle compte actuellement près de 500 adhérents.

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

- des personnes ayant payé une cotisation à l'association ;
- des personnes, pas nécessairement adhérentes, mais bénéficiant des actions conduites par l'association : près de 700 personnes inscrites sur le groupe Facebook animé par l'ASTB

Le paiement de la cotisation constitue une marque de soutien au projet de l'association, il ne constitue pas un prérequis pour accéder aux services proposés par l'ASTB<sup>1</sup>. Les financements proviennent essentiellement des adhérents et de dons privés.

### GOVERNANCE DE L'ASSOCIATION

Administrateurs	Bureau	 Guillaume Beaura d'Augères Président	 Nathalie Rudelle Vice présidente	 Thibaut Labussiere Vice président	 Patricia Jost Secrétaire	 Agnès Plassard-Bédiat Secrétaire adj.	 Daniel Capy Trésorier													
		 Emmanuelle Logette Recherche	 Ann-Kristell Beaura d'Augères Journées nationales	 Guillaume Rousseau Facebook et Web	 Dominique Le Berre	 Nadine Rié	 Marie-Christine Roger	 Gérard Wolfer	 Bernal Karli	 Pauline Billaud										
Bénévoles	 Fatoumata Komara	 Rachél Brunelle	 Christelle Delbergue	 Sandrine Perrier Infographie	 Marc Ringrave Site web	 Bernadette Milome	 Anaïs Milome	 Dominique Poupée-Fontaine	 Antonella Iera											
Consultant ou salarié	 Camille Longépé	 Ariel Bamberger																		

<sup>1</sup> Sauf journée nationale d'information et participation à l'assemblée générale qui nécessitent une organisation logistique particulière.

**Président** : Guillaume Beure d'Augères, cadre dans un groupe financier - Angers (49).

**Vice-président** : Thibaut Labussière, ingénieur commercial - cadre dans un groupe industriel – Suresnes (92)

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

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

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

**Secrétaire adjointe** : Agnès Plassard-Bediat, enseignante - Rueil-Malmaison (92).

**Directrice scientifique** : Emmanuelle Logette, docteur en biologie moléculaire, chercheur en neurobiologie à l'EPFL (Lausanne), biologiste recherche et développement dans une start-up de diagnostic génétique - Lausanne (Suisse).

**Administrateurs :**

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

Pauline Billaud, ingénieur, enseignante - Besançon (25).

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

Nadine Rié - Azerables (23).

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

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

Gérard Wolfer - Laon (02).

Bermal Karli – Paris (75)

# LES MISSIONS DE L'ASTB

## INFORMER, PARTAGER, METTRE EN RELATION

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

Le 18 mars 2017, l'ASTB a organisé à Paris **la journée nationale d'information sur la STB**. Organisé chaque année, cet événement est proposé aux malades et aux familles adhérentes de l'association. C'est un rendez-vous important pour comprendre cette maladie très complexe et un moment fort de rencontre.

Le thème abordé cette année était « **Du diagnostic au traitement** ». Médecins et professionnels de santé ont développé différents aspects de cette thématique : avancées dans le diagnostic génétique, diagnostic et prises en charge des LAM et des angiomyolipomes rénaux par exemple.

La journée fut aussi l'occasion de présenter aux adhérents les actions passées et à venir de l'association, et notamment de restituer les résultats de l'enquête les multiples visages de la STB menée en 2016-2017<sup>2</sup>.



**Cette édition 2017 de la journée nationale des malades et des familles a une fois de plus rencontré un grand succès avec plus de 120 participants.**

Un enregistrement vidéo permet de garder une trace des conférences pour les diffuser sur internet et permettre à ceux qui n'ont pu se déplacer à Paris d'en prendre connaissance.

Ce succès n'est possible que grâce à la collaboration de tous les participants :

- **les bénévoles 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 encore, ont assuré des conférences d'une qualité exceptionnelle ;
- et bien sûr **toutes les personnes, patients ou familles**, qui se sont déplacées pour participer à l'événement.

<sup>2</sup> L'action concernant le Livre Blanc est développée plus loin dans ce document.

## Le journal de liaison et la newsletter

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

### *Impression et routage du journal :*

Fin 2016, l'association profite de la retraite de son imprimeur habituel pour établir une collaboration avec Céline, dirigeante autodidacte de la société GraphiCel's, qui optimise les coûts en fonction des demandes de l'ASTB : impression des journaux, mais aussi convocations aux assemblées générales, etc. Touchée par la cause de l'association, Céline s'est proposée de livrer gratuitement 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. Le réseau Handirect emploie aujourd'hui à travers ses 18 agences nationales une centaine de personnes handicapées.

La **newsletter de l'ASTB** permet d'alerter sur les nouveautés de l'association, et d'informer les adhérents et les sympathisants sur l'actualité de la maladie, en complément du journal biannuel. Des informations spécifiques aux événements régionaux y figurent. Dix newsletters ont été envoyées depuis mars 2017.

## Le site internet [www.astb.asso.fr](http://www.astb.asso.fr)

Le site internet de l'association reçoit en moyenne **15 visiteurs par jour**. Les visiteurs sont en grande majorité des francophones. Le site internet et les applications associées (page Facebook, newsletter, etc.) ont fait l'objet d'un effort de développement depuis plusieurs années. S'il reste encore beaucoup à faire, l'association constate une croissance des flux de connexion sur ces outils de communication.

Suite à la publication des résultats de l'enquête « les multiples visages de la STB » au premier semestre 2017, **les pages « Connaître la STB », « Soigner la maladie » et « Vivre avec la STB » ont été reconstruites**. Il s'agit d'enrichir le contenu avec les données recueillies grâce à l'enquête menée auprès des malades et de leurs familles. Sur certains thèmes, des liens menant vers d'autres associations ou structures ont ainsi été intégrés afin de rediriger les visiteurs vers l'information dont ils ont besoin.

## L'ASTB sur les réseaux sociaux

La page publique de l'ASTB sur Facebook contribue à renforcer la visibilité de l'association, de permettre une large diffusion de ses messages, et de multiplier les points d'entrée. En 2017, la page compte 774 mentions « J'aime » contre 228 en 2016, 788 *followers* (+11,4%). Les publications y ont une forte portée.

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

À noter que plusieurs Français expatriés ont utilisé ce canal pour trouver en urgence un professionnel de santé compétent sur la maladie suite à un diagnostic STB pour leur enfant. Les liens étroits de l'ASTB avec d'autres associations dans le monde ont permis d'apporter de l'aide (orientation d'une famille au Canada ou d'une famille à Londres par exemple).

Le groupe compte aujourd'hui 800 membres francophones, contre 398 en 2016.

Toujours dans la logique de multiplication des points d'entrée, une page Twitter ASTB France (@ASTB\_asso) a été créée.

## Ligne téléphonique et boîte e-mail

L'association traite un flux qualifié de 20 emails ou appels téléphoniques par jour. Ces contacts sont en augmentation régulière (environ +50% entre 2015 et 2017).

Les demandes proviennent d'adhérents et de non adhérents concernés par la maladie, ainsi que de professionnels de santé ou d'entités concernées par les maladies rares (autres associations de malades, collectifs, etc.). Ces dernières années, le nombre d'appels téléphoniques et d'emails a augmenté sensiblement.

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

Les appels durent en moyenne 45 minutes, et un quart des emails reçus se poursuit par un appel téléphonique.

## Participations aux congrès médicaux

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

Cette présence est l'occasion de distribuer des plaquettes, des carnets de santé STB et de sensibiliser des médecins.

En 2017, l'ASTB a notamment participé un colloque sur le thème de la coordination du parcours de soins dans la phase de la transition enfant-adulte. La continuité de la prise en charge médicale de la pédiatrie vers les services adultes est une difficulté récurrente pour laquelle l'ASTB cherche à sensibiliser les professionnels de santé.

## Participations à des manifestations, des évènements, des formations

La communication autour de la maladie passe également par la participation à des manifestations plus larges, qui permettent une visibilité décuplée.

Thibaut Labussière, vice-président en charge de la communication au sein de l'ASTB, a ainsi participé à la **marche des maladies rares en 2016 et 2017**, et a pu porter le message de l'association lors d'un passage télévisé au moment du Téléthon.

Dominique Le Berre, dans les Pays de la Loire, a participé à l'activité de la **Plate-forme régionale d'information et d'orientation des maladies rares (PRIOR) de Nantes** : colloque sur « La Déficience intellectuelle - transition enfant-adulte », dispositif « Handi-soins », concertation avec le personnel du CHU de Nantes pour conseiller une jeune adulte atteinte de la STB. Elle a également animé un atelier dans le cadre de la **Communauté de pratiques épilepsie** dans la région, un projet porté par les professionnels de santé et les associations de patients en Pays de la Loire.

Nathalie Rudelle, vice-présidente de l'association, a participé à **Rare 2017, la 5e édition des rencontres des maladies rares**, qui accueillait entre autres la ministre des Solidarités et de la Santé Agnès Buzyn. Ces rencontres ont pour but de promouvoir en France une politique de santé et de recherche au service des personnes atteintes de maladies rares.

En juin 2017, sur invitation de la **Fondation du Roi Baudouin à Bruxelles**, l'ASTB et les associations allemande, anglaise, italienne, portugaise et belge ont travaillé sur **les priorités pour la recherche dans la STB**. La Fondation du Roi Baudouin veut diversifier les projets de recherche qu'elle finance et a choisi la STB comme une zone d'expérimentation pour repositionner ses actions vers les maladies rares. Cette opportunité a permis d'orienter cet important organisme financier vers des projets de recherche en Europe visant la guérison de la STB.



L'ASTB a également participé à un groupe de travail sur **l'éducation thérapeutique** à l'hôpital Necker en tant que témoin en octobre 2017.

## Autres actions de l'association

L'association a participé à la traduction et à la relecture de d'une série de livres élaborés aux USA, « *Turbo et Scott* », pour sensibiliser les jeunes enfants et leurs parents, ainsi que les adolescents à la STB.



Le président de l'association et une neurologue de l'hôpital de Brest ont écrit la préface.

## Actions menées par des adhérents au profit de l'ASTB

Chaque année, des bénévoles organisent des actions afin de faire connaître la STB et de collecter des fonds pour l'association. L'année 2017 a été riche de mobilisations avec notamment :

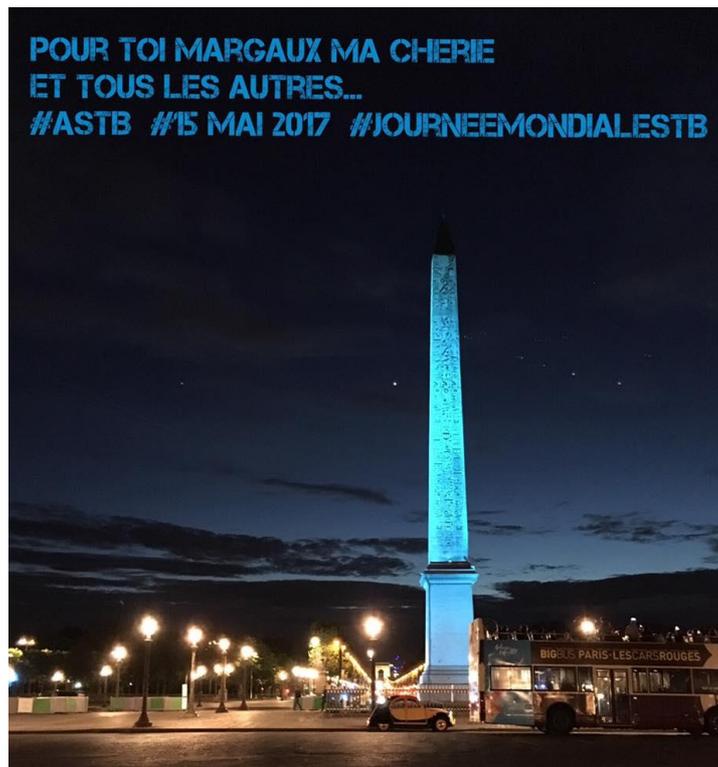
- Une journée Tattoo
- Plusieurs courses à pied
- Mud Race
- Handicirque Pinder
- Opération tous en bleu à l'école
- Marches
- Ateliers cuisine





De nombreuses actions de mobilisation ont également été menées le 15 mai 2017, à l'occasion de la journée mondiale de la STB :

- pique-nique en bleu sur le pont des Arts à Paris ;
- illumination de l'obélisque de la place de la Concorde en bleu avec le soutien de la Mairie de Paris ;
- Animation dans un club de danse
- Événement dans un club de sport
- Publications de 31 faits sur la STB sur la page Facebook et dans les réseaux sociaux de l'association



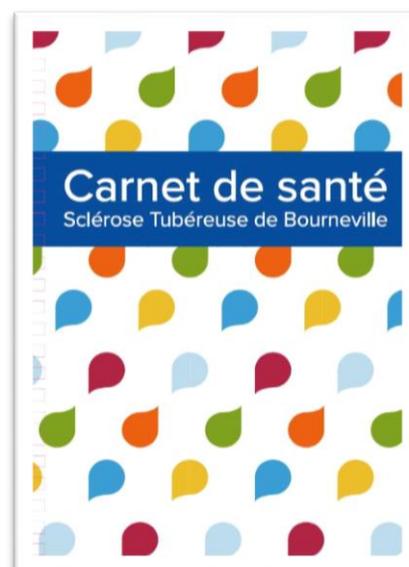
## OPTIMISER LA PRISE EN CHARGE MEDICALE, EDUCATIVE ET SOCIALE

### Carnet de santé STB

Pour aider les malades et leurs familles à organiser leur parcours de soins tout au long de la vie, l'association a imaginé un outil simple : le carnet de santé STB. Il s'agit d'un **livret papier qui permet, conformément aux recommandations internationales de prise en charge de la STB<sup>3</sup>, de planifier tous les examens médicaux du patient et de mémoriser les résultats.**

La première version de ce carnet est née en 2014, et a été distribuée à tous les patients en faisant la demande.

Après cette phase de test, le carnet a évolué. Sa nouvelle version est aujourd'hui proposée avec un contenu et une ergonomie améliorée. La technologie Whynote® a ainsi été intégrée, et un stylo spécifique permet désormais d'effacer / modifier certaines notes devenues inutiles.



Le carnet est mis à disposition gratuitement pour tous les malades.

### Collaboration avec les centres de référence et les filières

En 2017, le ministère de la santé a procédé à l'évaluation et à la re labellisation des centres de référence maladies-rares. L'avis des associations était demandé. L'ASTB a apporté son soutien écrit à une dizaine de centres de référence en lien avec les diverses manifestations de la STB (déficience intellectuelle, épilepsie, dermatologie, génétique, néphrologie notamment).

A cette occasion le centre de référence épilepsies rares et STB a perdu sa dénomination STB et a été relabellisé « épilepsies rares » au motif que le ministère estime que les centres de références ne doivent plus se focaliser sur une maladie spécifique.

### Collaboration avec d'autres structures et associations

**Filière Déficiences intellectuelles :** l'ASTB a collaboré en 2017 avec la filière Déficiences Intellectuelles (DI), dont elle est membre du comité stratégique. Le collectif DI a été créé en 2011 de manière informelle, afin de porter une parole commune sur la déficience intellectuelle. Il est devenu Filière en 2014 dans le cadre du deuxième plan Maladies Rares. La filière regroupe 27 centres de référence et 79 centres de compétences aux expertises complémentaires sur l'ensemble du territoire national. La filière a notamment envoyé une lettre ouverte de mobilisation aux candidats à l'élection présidentielle.

<sup>3</sup> Guidelines internationales STB publiées en octobre 2013

**Filière Maladies rares de la peau** : l'ASTB est également représentée au sein de la filière Maladies rares de la peau.

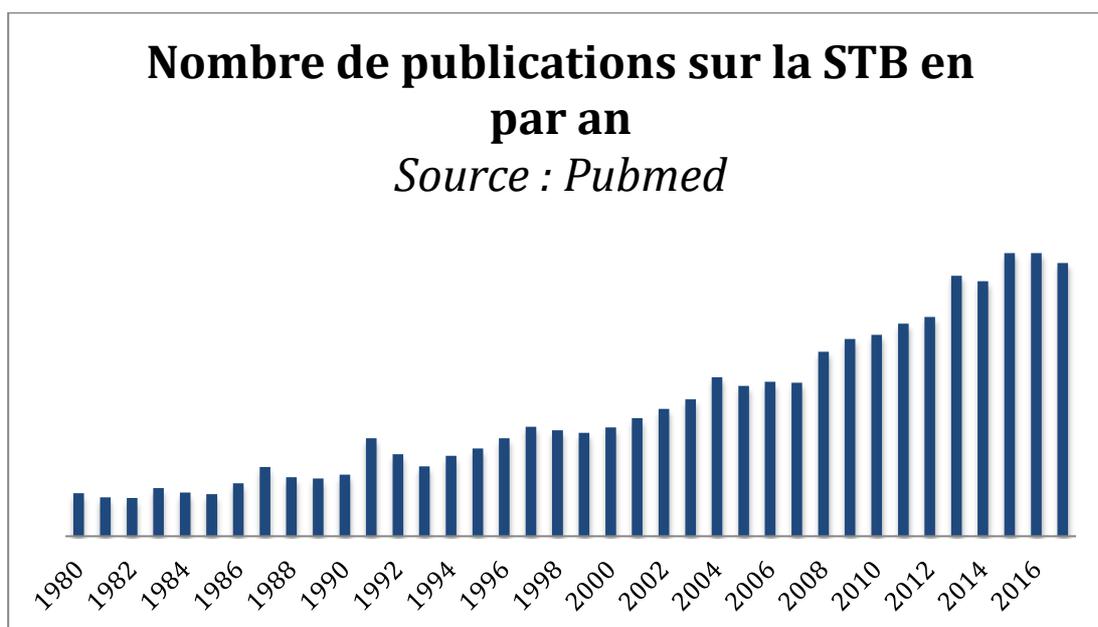
**Filière AnDDI-Rares** : la filière AnDDI-Rares est dédiée aux maladies avec anomalie du développement somatique et cognitif. Elle regroupe l'ensemble des acteurs français impliqués dans le diagnostic, le suivi, la prise en charge, la recherche et la formation de ces maladies. L'ASTB y participe.

**Alliance Maladies Rares** : l'ASTB est membre de l'Alliance depuis sa création.

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

**L'ASTB est également adhérente à d'autres associations ou collectifs d'associations dans le but de partager de l'information et des bonnes pratiques** : Comité de pilotage REPEHRES Nantes/Angers, Eurordis (une alliance non gouvernementale d'associations de malades, pilotée par les patients eux-mêmes, qui fédère 667 associations de patients atteints de maladies rares dans 61 pays), Épilepsie France, Ciss – collectif inter associatif sur la santé (Pays de la Loire).

**Dans le cadre de ces coopérations, des actions ont été menées en Pays de la Loire** : accompagnement des personnes épileptiques en situation complexe et formation de professionnels sur l'épilepsie.



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

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

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

### Enquête « Les multiples visages de la STB »

L'association s'est donnée pour mission de soutenir la recherche médicale autour de la STB ; elle n'a cependant pu que constater un manque de connaissances sur les conditions de vie des malades et de leurs familles. Afin d'y remédier, l'ASTB a mené en 2016-2017 **une enquête auprès de près de 400 malades STB et aidants**. Le but : disposer de données représentatives pour alerter sur leurs besoins des malades dans leur parcours de santé, de soins et de vie.



Pour construire cette enquête, l'ASTB a embauché en CDD une jeune diplômée de Sciences Po Paris, Camille Longépé. L'association s'est également appuyée sur Ariel Bamberger du cabinet Adequat International (journées de travail financées par Novartis), ainsi que sur l'expertise bénévole de Claire Montlahuc, médecin de santé publique, et sur Cécile Gérard, graphiste.

Toute l'équipe de l'association s'est fortement mobilisée autour de ce projet, qui s'est avéré être une réussite. Les premiers résultats ont été présentés lors de la Journée nationale d'information des malades et des familles en mars 2017.

Ce travail de qualité a fait l'objet d'une présentation orale lors de la conférence mondiale de la STB à Washington. L'association a ainsi eu l'opportunité de présenter ses conclusions à plus de 200 médecins et chercheurs ; elle a pu insister sur **la nécessité d'améliorer la prise en charge des TAND** (troubles neuropsychiatriques liés à la STB), qui constituent la première difficulté à gérer pour les malades et les familles.

**Les résultats de cette grande enquête ont été envoyés à tous les membres de l'association et aux médecins** en lien avec l'ASTB. **Une vidéo** a été réalisée à partir de ces résultats afin de mieux communiquer sur la maladie ; celle-ci est visible sur la page d'accueil du site internet de l'association.

Le questionnaire de l'enquête a par ailleurs été largement partagé avec les autres associations européennes, elles ont souhaité s'en inspirer pour conduire des études similaires dans leur pays.

*Extraits de l'enquête :*

## L'association Européenne STB



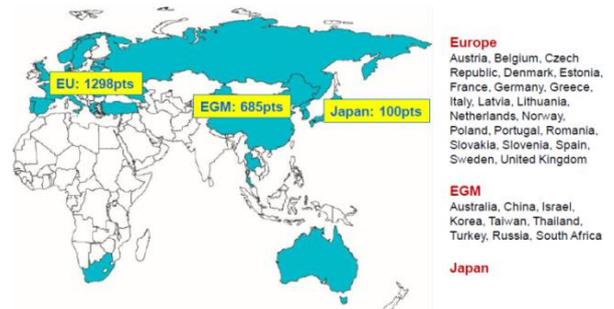
L'ASTB est membre fondateur de l'Association Européenne STB (ETSC). Cette association créée à l'occasion des conférences STB de Naples en octobre 2012 a eu pour première mission de représenter les malades dans les essais cliniques sur l'homme menés par le laboratoire pharmaceutique Novartis pour le médicament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

L'association participe à l'assemblée générale annuelle de l'ETSC et à ses instances dirigeantes.



L'ETSC a initié le projet TOSCA, une base de données internationale qui regroupera toutes les données médicales et sociales relatives à 2000 patients (250 hôpitaux) dans le monde. Ce projet de grande envergure est financé par le laboratoire Novartis et piloté par un comité scientifique et un comité de pilotage international (Allemagne, UK, France, Italie, Afrique du Sud, Belgique, Pologne). L'ASTB y représente (avec l'association italienne) les patients de 32 pays. Cette mission consiste à participer à la définition des données à collecter dans la base ainsi qu'à l'analyse des projets de recherche qui souhaitent exploiter ces données pour identifier des pistes de compréhension de la maladie.

### TOSCA Countries involved and patients committed



L'ASTB travaille sur la partie des données relatives à la qualité de vie et est co-auteur de publications scientifiques associées. En 2017, l'association a relu et validé du point de vue patient une vingtaine d'abstracts pour des interventions orales dans des congrès médicaux, ainsi que des publications dans des revues internationales.

En 2018, le financement de ce programme par Novartis arrivera à son terme. Une fondation a été créée au Royaume-Uni pour porter la continuité de ce projet et collecter des fonds. L'ASTB, en la personne de Guillaume Beure d'Augères, son président, fait partie des cinq administrateurs de cette nouvelle fondation aux côtés de médecins belge, sud-africain et britanniques.

## Association internationale STB (TSCI)



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

En octobre 2013 ont été publiés des « guidelines » qui recommandent aux médecins comment précisément prendre en charge les patients (type et fréquence des examens à réaliser). En 2014, les travaux ont plus particulièrement porté sur la mise au point et la diffusion d'un questionnaire destiné à évaluer annuellement les troubles neuro psychiatriques spécifiques des malades STB. Il s'agit du premier outil d'évaluation à la disposition des médecins à ce jour.



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

L'ASTB a activement participé aux travaux de la TSCI qui se tiennent généralement à l'occasion des congrès scientifiques internationaux. Cette implication a permis de proposer ces guidelines au centre de référence STB en France et de publier une synthèse de ces recommandations internationales dans le carnet de santé STB, alors même que le PNDS français peine à voir le jour.

L'ASTB a participé à la rédaction des 31 faits STB publiés le 15 mai 2017, mais aussi 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.



15 mai – Journée mondiale de la STB

Dans le cadre de la TSCI, une **conférence scientifique internationale** réunissant médecins, chercheurs et associations du monde entier est organisée presque chaque année. Ces conférences sont l'occasion de faire le point sur les progrès accomplis notamment dans le traitement des manifestations de la STB.

Ces progrès ont été nombreux au cours des dernières années. Cependant, les mécanismes, notamment ceux de la « voie MTOR », se révèlent très complexes et posent de nombreuses questions. En parallèle, le développement de molécules à base de Rapamycine ont conduit à plusieurs essais cliniques sur l'homme lancés simultanément dans de nombreux pays. Le défi de la STB est donc de taille ; la conquête de cet Everest scientifique ne peut se concevoir qu'au travers d'une collaboration internationale qui saura mobiliser et faire collaborer les compétences techniques rares, là où elles sont dans le monde.

Ces conférences internationales permettent aux équipes de recherche de mettre en commun leurs résultats, de partager leurs interrogations, de porter des points de vue critiques, ou encore de faire émerger les axes d'exploration les plus prometteurs pour l'avenir.

Les conférences sont aussi une occasion à ne pas manquer pour entretenir et développer la mobilisation des équipes de chercheurs autour de la STB. C'est en inscrivant les malades au cœur du processus de recherche, en s'appuyant sur leurs expériences et leurs témoignages que les chercheurs peuvent optimiser leurs connaissances de la maladie et trouver des solutions.

L'ASTB participe régulièrement à ces manifestations :

- En 2011 2013 deux membres de l'association découvraient le monde de la recherche STB à l'occasion **des conférences de Washington** d'où ils sont notamment revenus avec l'idée de la pommade à la Rapamycine désormais disponible en France grâce au travail de mobilisation de l'ASTB
- En 2014, l'ASTB se rendait à la **conférence internationale de Pékin**, organisée par l'association chinoise des malades de la STB et le docteur Zhang de l'académie chinoise des sciences médicales.
- En 2015, deux membres de l'ASTB participaient à la **conférence internationale de Londres**. Environ 300 participants étaient réunis pour ces deux journées, avec un objectif : « *Unlock the cure* », c'est-à-dire trouver le traitement qui permettra de guérir la STB. Emmanuelle Logette, directrice scientifique de l'association, y a présenté un état des lieux de l'avancée de la recherche.
- En 2016 deux membres de l'ASTB participaient à la **conférence internationale de Lisbonne**
- En 2017, le président de l'ASTB se rendait à la **conférence internationale de Washington**, organisée par la Tuberos Sclerosis Alliance (association américaine des malades de la STB) pour y présenter les résultats de l'enquête « les multiples visages de la STB ». Il a également pris part aux assemblées générales de la TSCI et de l'ETSC qui ont eu lieu lors de cette conférence. Une marche militante s'est tenue à la Maison Blanche et sur le Mall.



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

Par ailleurs, la directrice scientifique de l'association, Emmanuelle Logette, participe au **comité de pilotage des actions de la TSCI**, et notamment en ce qui concerne les actions de la journée internationale de la STB, le 15 mai. Il s'agit par exemple de préparer des actions-types pouvant être déployées dans les pays du monde entier.

### **L'ASTB accompagne des projets de recherche français**

En 2017, l'ASTB a participé à la gouvernance de la société **Adpuerivitam** dont elle est actionnaire et membre du conseil d'administration.

Adpuerivitam est une jeune société créée en 2014 par le Professeur Dulac, le Docteur Chiron, leur équipe de recherche du CNRS, l'hôpital Sainte-Anne à Paris et un entrepreneur. Son but est de développer des médicaments pour soigner les épilepsies sévères résistantes dans la STB et le syndrome de Dravet.

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

L'ASTB y voit une possibilité de mieux décrire les besoins des familles.

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

L'association a collaboré avec le **CHU d'Angers** pour la mise en place d'**une consultation STB spécifique STB et pour la mise à disposition des patients d'une pommade à la Rapamycine** pour traiter les angiofibromes du visage. Cette consultation a été ouverte à la France entière et a incité d'autres CHU à se doter de la possibilité de produire et de prescrire cette pommade très attendue des malades.

Emmanuelle Logette, directrice scientifique de l'ASTB a participé à la **traduction de l'anglais vers le français du questionnaire de détection et d'évaluation des troubles neuropsychiatriques liés à la STB (TAND)**.

## STRUCTURER L'ASSOCIATION

### PROJET ASSOCIATIF DE L'ASTB POUR 2015 – 2017 :

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



L'objectif était de mieux adapter l'ASTB « vieille » de 25 ans aux enjeux qui se présentent.

En 2017, l'association a maintenu le cap et a poursuivi le déroulement de ce projet associatif.

### SE FORMER ET MOBILISER DE NOUVEAUX VOLONTAIRES

En accord avec le projet associatif, l'ASTB a continué de mobiliser de nouveaux volontaires. Le 30 septembre, elle a ainsi organisé une réunion de rentrée autour de 10 anciens et 7 nouveaux bénévoles prêts à renforcer l'équipe. Cette réunion a été l'occasion de présenter les projets en cours et d'exprimer les besoins de l'association pour mener ceux-ci à bien.

À la fin de la journée, il n'y avait plus d'anciens ni de nouveaux bénévoles, mais une équipe soudée souhaitant faire avancer la cause des malades et des familles.

En 2017, l'ASTB a également mis en place une formation pour que les bénévoles puissent alimenter eux-mêmes le site web de l'association.

### OUTILLER L'ASSOCIATION

L'association, dont les membres sont répartis dans toute la France, a besoin d'outils informatiques efficaces pouvant être partagés à distance. En 2017, l'ASTB a poursuivi ses efforts en ce sens. Elle s'organise autour de ces outils et maintient leur utilisation :

- Numéro de téléphone unique (Skype) permettant de partager la prise des appels
- Gestion de la base des adhérents sur l'outil Ciel associations évolution ultraflex, avec mise à jour de l'ensemble des données et saisie des pièces comptables
- Outil de diffusion de newsletter par e-mail
- Groupes collaboratifs pour faciliter la collaboration de l'équipe.

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

L'ASTB s'est connecté à la plateforme de collecte de dons HelloAsso. Cette structure simplifiée permet de soutenir les initiatives des bénévoles (concerts, événements sportifs, etc.). La plateforme sert à collecter et gérer les dons, et elle est entièrement gratuite : 100% des dons sont reversés à l'association.

## LES PROJETS POUR 2018

Pour 2018, de nombreux projets sont d'ores et déjà en cours. Les fonds collectés seront prioritairement orientés sur ces objectifs :

**Développer le site web de l'association** afin d'informer mieux et plus largement les 8 000 malades en France, les médecins et les chercheurs souvent peu connaisseurs de la maladie. Les contenus doivent être actualisés et rendus également accessibles dans l'ensemble de la francophonie, très demandeuse d'informations qualifiées. Le développement des réseaux sociaux doit être poursuivi.

**Réaliser un Livre blanc réunissant des propositions pour l'amélioration de la prise en charge et des conditions de vie des malades et de leur famille**, en se basant sur l'enquête menée en 2017. Les adhérents au groupe Facebook de l'association seront interrogés sur les différents thèmes abordés dans l'enquête et leurs propositions seront réunies afin de pouvoir présenter un éventail de solutions possibles. L'enquête et le Livre blanc pourront ainsi servir de base de discussion entre l'association représentative des malades et les entités du système de santé. Ces outils seront un élément clé pour appuyer la démarche de mobilisation autour de la STB.

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

**En 2018, l'ASTB projette l'organisation d'un week-end des familles en région parisienne** : exceptionnellement, cette journée de mobilisation se déroulera sur un week-end. Le samedi, des conférences scientifiques seront proposées aux adultes, tandis que les enfants et adolescents auront accès à des activités ludiques. Un dîner et une soirée conviviale concluront la journée. Le dimanche sera réservé à des activités favorisant la mise en contact entre familles, malades, fratries, pour partager et favoriser la lutte contre l'isolement dont souffrent malades et familles.

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

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



# RAPPORT FINANCIER DE L'ASTB

## FINANCEMENT DE L'ASTB

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

### Les cotisations

Les cotisations des adhérents ainsi que les dons complémentaires qu'ils font constituent 20% des ressources financières de l'ASTB. Le reste des ressources de l'association repose sur des dons.

Le prix de la cotisation est fixé à 28€ (bienfaiteur 38€), pour une personne seule ou pour une famille.

	2015	2016	2017
Nombre d'adhérents à jour de leurs cotisations	319	439	469

Depuis 2015, le nombre d'adhérents a crû de près de 50%.

### Les actions de collecte de fonds au profit de l'ASTB

Les initiatives prises par des partenaires ou des adhérents pour organiser des événements au profit de l'ASTB constituent un apport financier significatif (13% des ressources) mais aussi contribuent à faire connaître la maladie et ses enjeux. En 2017, 6 actions ont rapporté près de 8300 € à l'association (voir le détail de ces actions chapitre « informer, partager et mettre en relation »).

### Le soutien des entreprises et des partenaires

Le soutien d'entreprises et d'associations représente 16% du financement de l'ASTB. Cet apport est indispensable pour que l'ASTB puisse réaliser ses projets. A ce titre l'association présente régulièrement ses projets à des partenaires potentiels. Le soutien ainsi obtenu permet à l'ASTB de réaliser ses projets comme : le carnet de santé STB, la formation des bénévoles, la diffusion d'un journal de liaison et d'une lettre électronique, la conception d'un site internet plus interactif et informatif ou encore la participation aux congrès scientifiques internationaux sur la recherche dans le domaine de la STB.

En 2017, 18 structures ont apporté leur soutien financier :

Adhex Pharma	Lions club des Graves
APJH FSE les Sapins	Lions club la Souterraine
Association AFODIL	Liva Nova
Association Stop Affaires	Rhone vallée bâtiment
Commune d'Armous	SA AGS Meubles
Commune de Dizy	SARL Dutech
EURL AFH Menuiserie	SARL établissements Soumeillan
Festival les roues du bas	SARL Pessoa Deco
Handicirque	SAS optique la Halle

## BUDGET

	2015	2016	2017
<b>Total recettes</b>	<b>59 979 €</b>	<b>90 971 €</b>	<b>64 906 €</b>
Cotisations adhérents	10 612 €	12 292 €	13 132 €
Dons privés	43 623 €	70 079 €	47 016 €
Autres produits (1)	5 744 €	8 600 €	4 758 €
<b>Total dépenses</b>	<b>31 285 €</b>	<b>45 870 €</b>	<b>33 289 €</b>
Frais de fonctionnement (2)	9 382 €	10 616 €	8 698 €
Projets (mobilisation autour de la STB) (3)	21 453 €	18 934 €	22 062 €
Participer à l'effort de recherche international	-	16 320 €	2 529 €

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

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

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

## Contact :

[contact@astb.asso.fr](mailto:contact@astb.asso.fr)

[www.astb.asso.fr](http://www.astb.asso.fr)



Association française  
sclérose tubéreuse  
de Bourneville