

# Rapport d'activité 2024

# Le projet associatif de l'ASTB France

- **Le positionnement** : «Une association de malades et de leurs familles»
- **Les valeurs** : « Entraide, respect, fiabilité, ouverture »
- **La vision** : « Vivre et guérir la Sclérose Tubéreuse de Bourneville»
- **La mission** : « Mobiliser autour de la STB » pour :
  - Informer, partager et mettre en relation
  - Optimiser la prise en charge médicale, éducative et sociale
  - Participer à l'effort de recherche internationale.

# L'équipe ASTB France en 2024

278	adhérents
+ 254	donateurs non adhérents
+ 5	entreprises mécènes
= 537	soutiens actifs

## Une équipe dirigeante

Administrateurs  
et co-Présidents



Aurore Ducroquet  
Co-présidente



Lise Meissonnier  
Co-présidente



Dominique Poupée-Fontaine  
Co-présidente



Matthieu Rudelle  
Co-président  
Trésorier



Nathalie Rudelle  
Co-présidente

Administrateurs



Guillaume Beaura d'Augères



Ann-Kristell Beaura d'Augères



Nicolas Desbaillets  
Médecin  
STB Suisse



Rachel Huss



Thibaut Labussière



Diana Lasserre



Dominique Le Berre

Bénévoles



Christian Martin  
Base des  
médecins STB



Anais Milome  
Logistique

## Un comité scientifique, lancé le 27 février 2024 :

Pr. Stéphane Auvin – *neuropédiatre Paris* (coordinateur)

Pr. Stéphanie Baulac – *chercheur épilepsie INSERM*

Pr. Vincent Cottin- *Pneumologue adulte Lyon*

Pr. Philippe Derambure- *Neurologue adulte Lille*

Pr. Anna Jansen – *Neuropédiatre/ projet TANDem Brussel, Belgique*

Pr. Dominique Joly – *néphrologue adulte Paris*

# Gouvernance de l'ASTB France

- Assemblées générales
- Réunions opérationnelles en visio-conférence tous les mercredis soir à 21h30

# Nos actions en 2024



# Janvier

- 9-12 janvier : Participation aux assises de la génétique
- 29 janvier : Webinaire Vie Affective et Sexuelle, *co-construction ASTB avec filière Defiscience et AnDDI Rares*: thème « Apprivoiser un corps qui change »
- 31 janvier : Présentation de la Recherche sur la voie M-TOR par M. Pende

# Février

- 01 février : e- web AnDi Rares sur « l'extension du dépistage néonatal »
- 7 février Réunion avec AURA
- 13 février à Nantes réunion membre du Copil pour organiser une soirée « Théâtre-Forum » : « L'épilepsie et alors ?! »
- 22 février 2024 au CHU d'Angers: Présentation avec le Dr Denis Farges en Visio de la STB à 6 établissements, accueillant un résident atteint de STB
- 27 février: Webinaire Vie Affective et Sexuelle, *co-construction ASTB avec filière Defiscience et AnDDI Rares* ; thème sur l'autodétermination
- 27 février : 1er conseil scientifique ASTB formé d'experts reconnus de la STB (Pr. Stéphane Auvin, Pr. Vincent Cottin, Pr. Philippe Derambure, Pr. Dominique Joly, Pr. Anna Jansen, Pr. Stéphanie Baulac)

# Mars

- 16 mars: Journée nationale ASTB à Paris
- 26 mars: participation au purple day (journée internationale de sensibilisation à l'épilepsie) au ministère de la santé
- 27 mars: Webinaire Vie Affective et Sexuelle, *co-construction ASTB avec filière déficience et AnDDI Rares*; thème: « les jeunes concernés, ils en pensent quoi? »
- 28 mars 2024 au CHU de Tours: Cours aux 3èmes années de médecine sur le rôle des associations



# Avril



- 6 avril ; soirée festive en Alsace
- 9 avril: Webinaire Vie Affective et Sexuelle, *co-construction ASTB avec filières Defiscience et AnDDI Rares*: thème « Accompagner son enfant même adulte » (témoignage adhérente ASTB : Céline Bertrand –Hardy)
- 27 avril: soirée Karaoke dans le Morbihan au profit de l'ASTB
- Envoi de carnets de santé dans tous les centres de références épilepsies rares de France

# Mai

- 13 mai : Webinaire Vie Affective et Sexuelle, *co-construction ASTB avec filières Defiscience et AnDDI Rares* sur le thème « Trouble du développement sévère et vie affective et sexuelle » (témoignage adhérente ASTB : Nathalie Rudelle)
- 31 mai: 1ère réunion réunion CREA (Complex and rare epilepsy alliance) => Groupement européen des épilepsie rares (EUPATI)
- 29 mai : Comité stratégique filière Defiscience
- 31 mai : Congrès de l'Alliance Maladies Rares : « des décennies de combats et de victoires! »

# Juin



- 04 juin : e-RV AnDiRares: « les nouvelles technologies au service du diagnostic pré- natal » Dr Aurore Garde
- 18 juin en Visio entre Nantes et Angers: Réunion du Copil PRIOR- EQUIPE RELAIS HANDICAP RARE et PLATEFORME d'EXPERTISE Maladies Rares
- 7 juin Course solidaire au profit de l'ASTB à Montauban (750 élèves mobilisés)
- 24 juin: réunion de synthèse organisée par la FMR avec le comité scientifique qui a classé en premier, de façon unanime, le projet présenté par le Pr. Estelle Colin.

# Septembre

- 9 septembre au CHU de Nantes: formation des étudiants en 3ème année de médecine sur le handicap intellectuel.
- 10 septembre: Conseil d'Administration ASTB France /choix unanime du lauréat de l'appel à projets « Sclérose Tubéreuse de Bourneville »



# Octobre



- 16 Octobre: Conseil d'Administration ASTB France /renouvellement du bureau
- 18 octobre au CHU de Nantes: réunion du Centre de Référence Déficience intellectuelle de Nantes (Pr. Mercier)
- 20 octobre: balade solidaire au profit de l'ASTB à Vacquiers (31) organisée par une adhérente avec Groupama
- Mise à jour de la fiche association sur ORPHANET

# Novembre

- 5 novembre: Comité stratégique filière Defiscience
- Participation à plusieurs Réunions du collectif DI (regroupement de plusieurs associations avec déficience intellectuelle)
- 21 novembre: réunion CREA (Complex and rare epilepsy alliance) → groupement européen des épilepsies rares → congrès prévu à Barcelone en mai 2025
- Témoignage d'encouragement pour les jeunes parents de Matthieu Machado (23 ans) atteint de STB qui est parti faire un tour du monde => lecture témoignage
- 26 novembre : Signature contrat de recherche avec AURA
- 30 novembre: participation à la marche des maladies rares



# Décembre

- 9 et 10 décembre au CHU de Nantes:
  - Consultations simulées pour les internes de génétique. Formation de tous les futurs généticiens à l'annonce de la maladie génétique.
  - Cours de FALC (Facile à lire et à comprendre) donné à tous les internes.
- 8 décembre: signature du courrier de soutien pour la re-labellisation de la Filière Defiscience
- 12 décembre :Participation journée associations de la filière Defiscience (qui regroupe les centres de références Epilepsies rares)

# Actions de soutien aux familles, tout au long de l'année 2024

- Réponses à environ **80 appels téléphoniques & SMS** et **350 e-mails**.
  - Explications sur la maladie
  - Informations sur parcours de soins et coordonnées de médecins
  - Informations aide à l'organisation d'évènements au profit de l'ASTB
- **Newsletters** : webinaires Défiscience et AnDDI-Rares, infos diverses, etc..
- Mise à jour du **site internet** <https://astb.asso.fr>
- Administration du forum **Facebook**
- **Envois postaux** (flyers, Kakemono, T shirts, ... )
- **Comptabilité** (747 écritures comptables)
- Emission de **417 reçus fiscaux**



# Autres collaborations

L'ASTB France est membre de :

- **Alliance maladies rares**
- **CREA** (Complex and rare epilepsy alliance)
- **Eurordis** (Association européenne des maladies rares)
- **Epilepsie France**
- **Efappe** – Fédération nationale d'associations en faveur des personnes handicapées par une épilepsie sévère
- **TSCCE** (Association européenne STB)
- **TSCI** (Association internationale STB)