

# Rapport d'activité 2025

# 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 2025

|   |     |                         |
|---|-----|-------------------------|
|   | 278 | adhérents               |
| + | 225 | donateurs non adhérents |
| + | 2   | entreprises mécènes     |
| = | 505 | 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



Céline  
Bertrand-Hardy



Nicolas  
Desbaillets  
Médecin  
STB Suisse



Rachel Huss



Thibaut  
Labussière



Diana  
Lasserre



Dominique  
Le Berre



Frédéric  
Le Berre



Bernadette  
Milome



Philippe  
Poupée

Bénévoles



Christian Martin  
Base des  
médecins STB

## 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

- Assemblée générale
- Réunions opérationnelles en visio-conférence tous les mercredis soir à 21h30

# Nos actions en 2025



# 1<sup>er</sup> trimestre 2025

## Janvier

- 31 janvier : journée STB à Reims

## Février

- Groupe de travail vieillissement et troubles du comportement

## Mars

- 5 mars : conseil d'administration
- **15 mars : journée nationale ASTB France, à Paris**
- **16 mars : tournoi de badminton Morbihan**
- 21 mars: 2<sup>eme</sup> CAIR Café Associations Patients "Imaginent la recherche"
- **1-31 mars action de Lou Ann (14 ans !) au Super U de Montlouis**
- **ASTB élue pour 3 ans en tant qu'association représentante au comité stratégique de la filière DefiScience**



# 2<sup>e</sup> trimestre 2025



## Avril

- 7 avril : participation à réunion CREA (Complex Rare Epilepsy Alliance)
- 11 avril : participation au Comité stratégique de la filière DefiScience

## Mai

- 15 mai : présentation ASTB et échanges avec néphrologues au CHU Montpellier
- 15 mai : Participation journée recherche DefiScience avec tenue stand ASTB - Paris
- **17 mai : pique-nique à Paris pour les adhérents d'Ile de France et leurs familles**
- 20 mai : participation webinaire « Santé, Génétique et Ethique : Les Aidants » - hôpital la Timone- Marseille
- 22 mai : participation Journée des Associations AnDDI-Rares - Paris

# 2<sup>e</sup> trimestre 2025

## Juin

- Participation d'une médecin généticienne du CHU Angers au congrès recherche TSCA (Washington,) financé par l'ASTB
- Action solidaire de l'ensemble scolaire Saint Théodard à Montauban (82)
- Participation CAIR 3eme Café des Associations Patients "Imaginent la recherche" - Institut Imagine Paris
- Participation webinaire « Extension du dépistage néo natal PERIGENOMED »
- Participation webinaire « présentation du document complémentaire MDPH pour handicaps rares et maladies rares »
- 23 juin : Réunion du Centre de référence maladies rares avec déficience intellectuelle de Nantes



# 3<sup>e</sup> trimestre 2025

## Juillet

- Rendez-vous avec laboratoire Infectopharm (crème sirolimus)
- Concert de Harpe au bénéfice de l'ASTB
- **RDV avec France maladies Rares (recueil de besoins pour développer une application pour les maladies rares pour fin 2026)**



## Septembre

- 9 septembre : réunion avec le comité scientifique de l'ASTB France pour réfléchir à de potentiels projets de recherche.
- 17 septembre : visio avec Jacqueline Simon Lahren : discussion sur livre qu'elle a écrit sur le parcours de sa fille atteinte de STB (« Ma fille Marie: sa lutte interminable pour vivre »)
- 19 septembre: réunion du groupe de travail vieillissement avec filière DefiScience
- 30 septembre : webinaire « Handicap Santé Vieillissement » - Coactis santé

# 4<sup>e</sup> Trimestre 2025

## Octobre

- 4 octobre : réunion des associations du centre de référence épilepsies rares de Necker (Rima Nabbout)
- 7/8 octobre: participation au congrès Alliance Maladies Rares, à Paris
- 9-10 octobre : « TOR » de France à Nice => congrès sur la voie mTOR (financement ASTB : 5000 € )
- 12 octobre: concert de harpe dans l'Aude au bénéfice de l'association
- 3 octobre : participation 10e journée Nationale de la filière FIMARAD -présentiel Paris
- 16 octobre: webinaire BNDMR RV des associations
- RDV avec laboratoire Infectopharm (crème sirolimus)

# 4<sup>e</sup> Trimestre 2025

## Novembre



- 15 novembre : participation journée transition ado/adulte- CHU de Toulouse
- **21 novembre : participation à la journée STB pour les médecins, organisée par le Centre de référence épilepsie rares (Lyon)**
- 22 novembre : vente objets artisanaux au profit de l'ASTB
- 25 novembre : intervention à la journée annuelle de la filière Brain team pour présenter la problématique STB de relever de plusieurs filières de soins, pour une seule maladie
- 26 novembre : groupe de travail médecins/assos sur le vieillissement => décision DefiScience **d'écrire un PNDS sur le vieillissement des personnes avec troubles du neuro-développement**
- 27 novembre : participation à la journée anniversaire des 15 ans de PRIOR

# 4<sup>e</sup> Trimestre 2025

## Décembre

- **Envoi du dossier pour remboursement de la crème HYFTOR à l'HAS (cf slide suivante)**
- Participation à la réunion du centre de référence Défiscience intellectuelle de Nantes
- Participation à la journée pour les associations organisée par la filière DefiScience
- Participation à la marche des maladies rares à Paris, et présence sur plateau télé pour le Téléthon
- Signature d'une convention avec Fondation Maladies Rares pour un nouvel appel à projets de recherche.
- **Diffusion du PNDS sur comportement DEFI avec contribution ASTB ➔ en ligne sur le site ASTB**
- Formation des internes en génétique de toute la France: la communication avec les patients



# A retenir de 2025

## La recherche avance avec l'ASTB !

- Retour du **congrès international STB sur la recherche** → vidéo disponible sur le site [astb.asso.fr](http://astb.asso.fr)
- **Projet de recherche Artemis/épilepsie** (2024-2027), financé par l'ASTB au CHU d'Angers (intervention Pr Estelle Colin- CHU d'Angers)
- **Travail avec le comité scientifique ASTB** sur axes prioritaires de recherche
- **Lancement d'un nouvel appel à projets de recherche** en partenariat avec la Fondation Maladies Rares (intervention Chloé Morel de FMR)
- **Projet AURA/détection des crises**=> étude pilote terminée. Présentation des 1ers résultats le 26 mars à La Teppe et à la Fondation Adolphe de Rothschild.

# A retenir de 2025

## Vers une amélioration de la qualité de vie des patients

- **Arrivée possible de la crème HYFTOR (Sirolimus) en pharmacie**, fin 2026/début 2027 (?) (Laboratoire Infectopharm)
  - ➔ AMM Europe obtenue depuis fin 2023.
  - ➔ **dossier complété par l'ASTB pour argumenter auprès HAS de l'intérêt de cette crème pour les patients STB pour l'obtention de son remboursement**
- **Journée STB pour les médecins** organisée par centre de référence Epilepsie rares (Lyon). Intervention de l'ASTB à la table ronde (Newsletter diffusée)
- **Annuaire des médecins STB** : Une première liste a été transmise par le centre de référence début mars 2026

# Actions de soutien aux familles, tout au long de l'année 2025

- Réponses à environ **80 appels téléphoniques & SMS** et **400 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, carnets de santé ... )
- **Comptabilité** (589 écritures comptables)
- Emission de **411 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
- **TSCE** (Association européenne STB)
- **TSCI** (Association internationale STB)