



AFSA : Mobilisation autour du Syndrome d'Angelman



Depuis 1992, l'Association Française du Syndrome d'Angelman (AFSA), se mobilise pour accompagner au mieux les enfants et les adultes atteints du syndrome d'Angelman et promouvoir la recherche médicale et scientifique. L'association, membre de l'Alliance Maladies Rares, a pour mission d'aider les familles dans l'éducation et le quotidien de leur enfant handicapé, et de contribuer au financement de la recherche, ceci en collaboration avec son Conseil Médical et Scientifique. Le nombre de personnes atteintes du Syndrome d'Angelman connues dans l'association est supérieur à 400 pour la France, c'est une maladie génétique rare et sévère qui nécessite un accompagnement constant de ces enfants qui ont la particularité d'être joyeux, heureux de vivre et affectueux. C'est le docteur Harry Angelman, pédiatre britannique, qui fut le premier à décrire les symptômes du syndrome dès 1965. Auparavant, les personnes présentant le Syndrome d'Angelman étaient souvent considérés comme « autistes ». Il s'agit en fait d'un trouble neurologique sévère dont l'origine est génétique et concerne le chromosome 15 d'origine maternelle. C'est une maladie rare, son incidence est estimée à 1/20 000 naissances. Les enfants des deux sexes peuvent être touchés par ce syndrome.

Interview - Interview - Interview - Interview - Interview - Interview - Interview - Interview - Interview

Présentation avec Denise Laporte, Présidente de l'AFSA

L'AFSA...

Denise Laporte : L'AFSA a été créée en 1992 à l'initiative de Blaise Jankowski lorsque le Syndrome d'Angelman a été diagnostiqué pour sa fille Noémie, diagnostic fait par le Docteur Marie-Odile Livet, neuropédiatre à La Timone à Marseille et par le service de Génétique du Professeur Mattéi.

A l'époque, cette maladie rare touchant un enfant sur 20 000, était très peu connue en France et l'idée de Blaise Jankowski était de réunir les familles pour partager leurs expériences. Au fil des années, l'association s'est structurée et les familles se sont fédérées au sein de l'AFSA. Au début, il ne s'agissait que de réunions de parents pour échanger sur leurs difficultés et partager les expériences. Puis, des bulletins d'informations ont été édités, des rencontres régionales puis nationales ont été

organisées. L'AFSA n'a donc pas cessé d'évoluer. Aujourd'hui, une de nos missions principales est d'encourager la recherche. Nous continuons bien évidemment d'aider et d'informer les familles, nous cherchons aussi à faciliter le diagnostic et la prise en charge par les professionnels. Nous avons notamment une mission d'information auprès des CHU autour de l'existence de ce syndrome. Enfin, nous militons en faveur de la reconnaissance de la personne déficiente intellectuelle.



les enfants grandissent, ils se retrouvent soit chez leurs parents, soit en maison d'accueil spécialisée ou en foyer. Nous avons beaucoup de mal à inclure ces adultes au sein de la société et tout repose sur les parents, avec toujours le regard des autres, les gens étant peu adaptés à la déficience intellectuelle qui fait encore un peu peur.

Quels sont les besoins des familles ?

D.L : Les besoins sont de toutes sortes : soutien psychologique, besoin de matériel adapté, besoin d'adaptation du logement, problèmes financiers liés à l'arrêt de travail ou la mise à temps partiel d'un des deux parents, etc. Les familles sont plongées dans un quotidien extrêmement difficile avec des enfants ou des adultes qui ne sont absolument pas autonomes et qui nécessitent une surveillance 24h/24. En raison des troubles du sommeil, les nuits sont également difficiles et les familles sont souvent épuisées avec, par exemple, des mamans qui sont dans l'obligation de cesser toute activité professionnelle, ou de la diminuer très fortement. Enfin, les familles peuvent avoir besoin d'une personne à la maison pour les aider dans leur quotidien. Les rencontres régionales sont en tout cas très importantes pour montrer à ces familles qu'elles ne sont pas seules et pour échanger sur les trucs et astuces de la vie quotidienne.

Quels sont les moyens financiers de l'AFSA ?

D.L : L'essentiel des ressources de l'association provient des dons des particuliers puisqu'ils représentent 53 % des produits. 13 % proviennent des cotisations des adhérents (adhésion annuelle), 18 % de diverses manifestations organisées par des familles (course des Héros, concerts, manifestations sportives...). Nous avons le soutien de quelques entreprises mécènes, qui financent l'édition du bulletin, nous accueillent lors de nos réunions à Paris, mais aussi participent au financement de nos stages de formation pour les parents.

A quoi servent les dons ?

D.L : Les dons servent en priorité à la recherche : recherche fondamentale (recherche internationale sur le gène), médicale (l'AFSA soutient un projet de suivi des adolescents et adultes), et paramédicale (observation des enfants S.A. dans les structures médico-éducatives pour essayer de les évaluer et de mettre en place des prises en charge les mieux adaptées possible). Les dons faits pour la recherche sont comptabilisés sur un compte à part et rigoureusement affectés à ce poste. Les dons servent également aux formations, aux rencontres régionales et nationales, à la publication d'un bulletin d'information trimestriel ainsi qu'à l'information des professionnels médicaux et paramédicaux (réalisation de brochures sur le Syndrome d'Angelman et animation d'un réseau de professionnels) et à la maintenance du site internet.

Comment êtes-vous organisés ?

D.L : L'AFSA compte aujourd'hui 12 bénévoles et une salariée chargée de la communication. Notre travail n'est pas simple car tous les bénévoles ont un enfant malade en charge. Toutefois, nous avons tous une mission bien précise au sein de l'association. En tant que présidente, je m'occupe de l'organisation, de la représentation de l'AFSA et de la détermination de nos objectifs, en lien avec le Conseil Médical et Scientifique (CMS) et le Conseil Paramédical et Educatif (CPME). Nous avons un secrétaire en charge de la recherche internationale ainsi qu'une Trésorière et une trésorière adjointe pour les comptes. Sept déléguées régionales ont en charge les animations en région, chaque déléguée ayant, en général, une responsabilité supplémentaire (impression des bulletins, organisation des formations, réalisation de supports de communication, etc.). Enfin, l'AFSA a un représentant auprès des autres associations, fédérations et collectifs.

Qu'est-ce que le Syndrome d'Angelman ?

D.L : Le syndrome d'Angelman est une maladie neurogénétique rare qui atteint essentiellement certaines parties du cerveau. Elle est liée au dysfonctionnement ou à l'absence du gène UBE3A sur le chromosome 15 maternel. Cette anomalie génétique, responsable d'une déficience mentale, entraîne de nombreux troubles sensoriels et psychomoteurs, une apraxie, une ataxie, une quasi absence de paroles, ainsi que des troubles du sommeil et des crises d'épilepsie.

Quelles sont les difficultés au quotidien que rencontrent les enfants atteints du syndrome ?

D.L : La scolarisation est assez difficile. Certains jeunes parents arrivent à avoir une scolarisation en maternelle, quelques demi-journées et parfois même une scolarisation complète en présence d'une auxiliaire de vie scolaire. Au-delà de la maternelle, c'est, en revanche, impossible de poursuivre dans le milieu scolaire et la plupart des parents doivent se tourner vers une prise en charge en Institut Médico-Educatif. Lorsque

L'AFSA organisera en octobre 2014 le prochain Colloque Scientifique International du SA...

D.L : Avec les maladies rares, la grande difficulté est de trouver des chercheurs et des laboratoires pharmaceutiques qui sont prêts à se lancer dans la recherche fondamentale et pharmacologique. En France, nous étions démunis, mais la situation n'était pas meilleure en Europe. A l'initiative d'une fédération néerlandaise, Nina Fondation, les associations européennes ont donc commencé à se réunir. Le premier rassemblement a eu lieu à Rotterdam, aux Pays Bas, en 2012 et, cette année, nous nous sommes réunis à Rome, en Italie. L'année prochaine, le Colloque Scientifique International se tiendra à Paris. A cette occasion, nous réunissons les chercheurs internationaux, essentiellement américains, allemands, anglais, italiens et français, pour qu'ils puissent, durant une journée, échanger sur leurs recherches. C'est extrêmement stimulant et cela permet de mutualiser les connaissances. De plus, à l'issue du colloque, au sein de la fédération européenne, un comité scientifique choisit un ou plusieurs projets qui paraissent utiles pour faire avancer la recherche fondamentale. Le fait de s'organiser en fédération européenne nous permet de récupérer de l'argent pour soutenir les différents projets.

Quel message souhaiteriez-vous transmettre aux personnels hospitaliers ?

D.L : Grâce à notre conseil médical et scientifique, nous sommes en train de réaliser une carte de soins et d'urgence pour que les personnels hospitaliers sachent rapidement quoi faire lors de l'hospitalisation d'un enfant ou d'un adulte Angelman. Mon fils a été hospitalisé à plusieurs reprises, le plus souvent j'ai reçu un accueil

extrêmement délicat et très humain. Mais ce n'est pas toujours le cas. Le message est donc le suivant : prenez soin de la personne mais aussi des parents qui l'accompagnent et qui sont le plus souvent désemparés, car nos enfants et adultes ont souvent des réactions imprévisibles, et les séjours en hôpitaux sont donc extrêmement stressants pour eux. Et aussi, écoutez les parents, qui sont devenus, de par le handicap de leur enfant, des experts de la maladie. Une des difficultés et des obstacles les plus importants lors de l'hospitalisation d'une personne Angelman, est, outre leur absence totale d'autonomie, l'absence de sommeil et l'hyperactivité qui font qu'il est difficile de les maintenir alités.

Comment avez-vous rencontré Sébastien Loeb, aujourd'hui parrain de l'AFSA ?

D.L : C'est un adhérent, Sébastien Robert, passionné de sport automobile, qui nous a mis en contact avec Sébastien Loeb. Il a rapidement accepté ce rôle de parrain malgré son emploi du temps très chargé. Même s'il est très occupé, il reste sensible à nos problèmes. Dès qu'il peut, Sébastien Loeb rencontre des familles à l'image de sa récente rencontre avec une famille d'Alsace en marge d'un rallye automobile.

Qu'aimeriez-vous développer désormais au sein de l'association ?

D.L : J'aimerais que l'AFSA soit davantage sur le terrain avec les familles : faire davantage de rencontres régionales et pouvoir les aider financièrement pour certaines familles qui ne peuvent jamais participer à nos rencontres ou formations faute de moyens financiers (nous subventionnons les formations et les rencontres régionales mais

nous ne pouvons pas les offrir gratuitement). Par ailleurs, il est indispensable d'intervenir dans les structures médico-éducatives pour faire connaître le syndrome et les spécificités de sa prise en charge, nous avons commencé à le faire en 2012/2013 (avec une orthophoniste et une éducatrice du conseil paramédical et leur travail a été récompensé par un 3ème prix aux Etats Généraux de la Santé en Régions). C'est l'un de nos gros objectifs en 2014, et nous recherchons des dons afin d'y parvenir. Enfin, nous travaillons au sein d'un collectif « Déficience Intellectuelle » afin de sensibiliser les structures publiques ou administratives (ARS, MDPH, CDAPH, conseils généraux, etc.) à la spécificité de la prise en charge des personnes déficientes intellectuelles.



Association Française du Syndrome d'Angelman

81 rue de Réaumur
75002 Paris

Tél : 01 77 62 33 39

contact@angelman-afsa.org

Denise Laporte :

presidence@angelman-afsa.org

Portable : 06 16 07 21 00

www.angelman-afsa.org

