AFSA

Association Française du Syndrome d'Angelman

Dossier de presse

2022

SOMMAIRE

LE SYNDROME D'ANGELMAN

L'ASSOCIATION FRANCAISE DU SYNDROME D'ANGELMAN

SÉBASTIEN LOEB, UN PARRAIN ENGAGÉ

A QUOI SERVENT LES DONS ?

DEVENIR PARTENAIRE

ILS PARLENT DE L'AFSA

ILS NOUS SOUTIENNENT

LE SYNDROME D'ANGELMAN

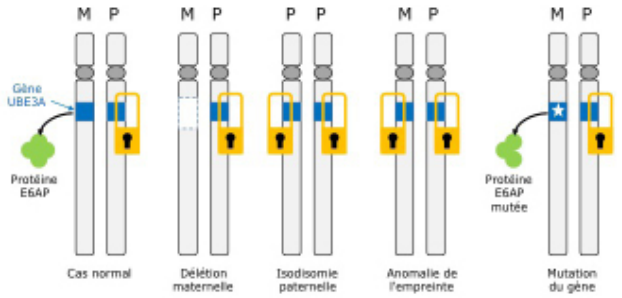
C'est le Docteur Harry Angelman, pédiatre britannique, qui a fait la première description du syndrome en 1965. Auparavant, les personnes présentant le syndrome d'Angelman étaient souvent considérées comme atteintes de troubles autistiques. Il s'agit en fait d'une **maladie rare, d'un trouble neurodéveloppemental sévère dont l'origine est génétique**. Le syndrome d'Angelman est causé par l'absence d'expression au niveau du cerveau d'une région précise (impliquant le gène UBE3A) du chromosome 15 d'origine maternelle. Sa prévalence est estimée à 1/20 000 naissances. Les enfants des deux sexes peuvent être indifféremment touchés par cette maladie.

En France le nombre de personnes avec le syndrome d'Angelman connues par l'AFSA est supérieur à 400. Elles nécessitent un accompagnement constant tout au long de leur vie. Leur tempérament et souvent jovial et affectueux

Quatre anomalies sont recensées :

- Micro-délétion sur le chromosome 15 d'origine maternelle
- Isodisomie uni parentale (2 chromosomes 15 d'origine paternelle)
- Anomalie isolée de la méthylation
- Mutation du gène UBE3A.

M : maternelle / P : paternelle



Signes constants :

- Déficience intellectuelle ;
- Hyper-excitabilité avec attention réduite ;
- Langage absent ou réduit à quelques mots ;
- Ataxie, trouble de l'équilibre avec marche tardive et instable ;
- Motricité saccadée des membres, maladresse ;
- Hyperactivité motrice.

Signes fréquents :

- Crises d'épilepsie ;
- Troubles du sommeil ;
- Accès de rire, réactions émotives excessives.

Prise en charge pluridisciplinaire et précoce :

- **Kinésithérapie et psychomotricité** pour favoriser la marche et le développement de la motricité fine ;
- **Orthophonie** pour développer la compréhension et la communication alternative. L'orthophonie permet également de stimuler la sphère orofaciale ;
- **Suivi neurologique ;**
- **Accompagnement éducatif** pour encourager l'autonomie et favoriser les apprentissages au quotidien.

Vivre avec le syndrome d'Angelman

De manière générale, l'**annonce du diagnostic** est un moment très difficile pour les parents qui peuvent ressentir colère, détresse et isolement profond.

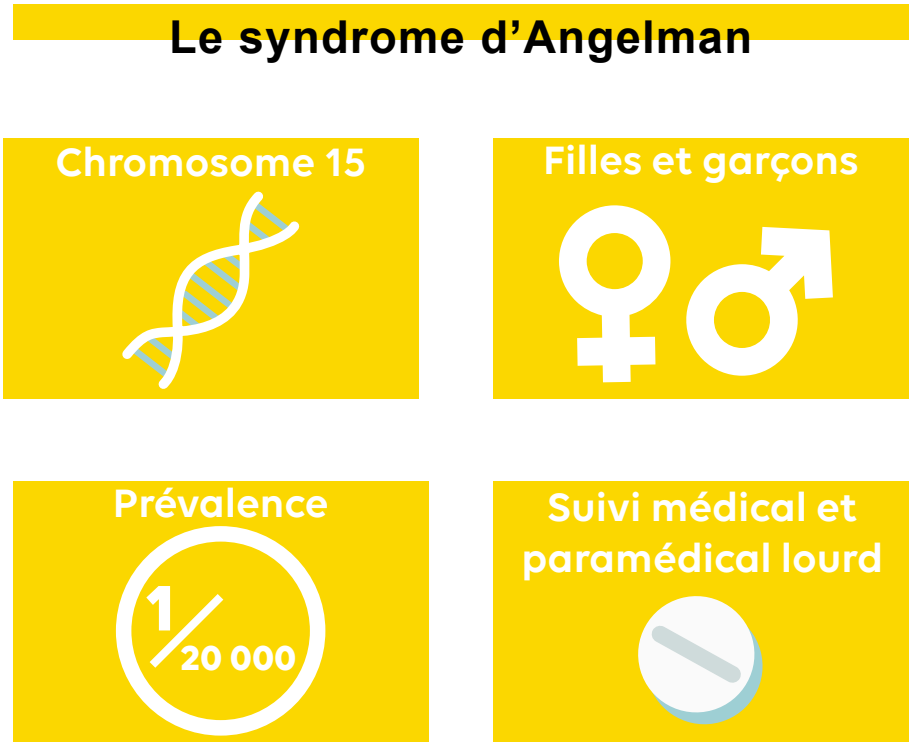
Ensuite, **la prise en charge** de l'enfant, comme celle de l'adulte, lourde et continue, fait que l'organisation de la vie quotidienne, les repères habituels, les priorités au sein de la famille sont bouleversés. Pour certains parents, il est difficile de préserver le couple, de consacrer suffisamment de temps à la fratrie. Les frères et sœurs peuvent quant à eux ressentir de la culpabilité ou même de la jalousie, et une aide extérieure peut permettre d'améliorer la communication au sein de la famille.

Les soins médicaux parfois lourds, les décisions concernant les traitements et le regard des autres sur son enfant sont également difficiles à supporter seuls.

La vie de famille est profondément modifiée. La prise en soin (orthophonie, psychomotricité, kinésithérapie…) est contraignante et certains parents doivent aménager ou quitter leur activité professionnelle pour s'occuper de leur enfant. Des préoccupations financières, techniques et administratives peuvent alors survenir.

Souvent, même lorsque l'enfant développe une certaine autonomie dans les gestes quotidiens, la présence quasi permanente d'un proche (parent, frère ou sœur) ou d'un aidant professionnel est nécessaire pour l'aider à initier des actions ou à soutenir leur réalisation. Une surveillance permanente est nécessaire, parfois même la nuit en cas de troubles du sommeil.

Depuis plus de 30 ans, l'**Association Française du Syndrome d'Angelman** accompagne et soutient les proches aidants au quotidien et dans les différentes phases de la vie de leur proche porteur du syndrome.



L'ASSOCIATION FRANÇAISE DU SYNDROME D'ANGELMAN

Depuis 1992 l'Association Française du Syndrome d'Angelman (AFSA) se mobilise pour accompagner au mieux les personnes porteuses du syndrome d'Angelman et leur famille et promouvoir la recherche médicale et scientifique. L'AFSA est une association d'intérêt général régie par la loi du 1er juillet 1901.

L'association, rassemblant 400 familles adhérentes, se mobilise pour accompagner les personnes porteuses du syndrome d'Angelman et leurs familles. L'AFSA a pour mission d'aider les proches dans l'éducation et l'accompagnement quotidien de leur enfant touché par cette maladie génétique rare, quel que soit son âge et de financer des recherches. La validation des projets se fait en collaboration avec le Conseil Médical et Scientifique et le Conseil Paramédical et Éducatif de l'AFSA.

Le Conseil d'Administration est constitué de 20 administrateurs, tous bénévoles, parents ou proches de la famille d'un enfant porteur du syndrome. Épaulés par deux salariées, ce sont eux qui mènent projets, actions et événements. De nombreux bénévoles organisent des manifestations solidaires sur l'ensemble du territoire, qui font vivre l'association en permettant de mieux faire connaître ce syndrome.

Depuis 2017, l'AFSA est agréée en tant qu'association représentant des usagers du système de santé par le Ministère de la Santé. L'association est également membre de l'Alliance Maladies Rares, d'Eurordis, de l'association internationale Angelman Syndrome Alliance et du Collectif Déficience Intellectuelle. Elle est représentée dans deux des filières de santé Maladies rares : DéfiScience et AnDDI-Rares.

Les missions principales de l'AFSA

- **Informer** les aidants familiaux sur leurs droits et les méthodes d'accompagnement de leur proche avec le syndrome d'Angelman.
- **Rassembler** les familles en leur proposant des moments de répit et de partage, tant au niveau régional que national.
- **Former** les proches aidants et les professionnels sur les méthodes d'accompagnement adaptées.
- **Agir** pour faire connaître davantage le syndrome auprès du corps médical, des instances publiques, etc.
- **Encourager et soutenir la recherche** pour améliorer la qualité de vie des personnes porteuses du syndrome d'Angelman.

Pour mener à bien ses missions, l'AFSA est divisée en cinq régions animées par des déléguées régionales, dont l'objectif est d'écouter et soutenir les familles au moment de l'annonce du diagnostic et tout au long du développement de leur proche, mais aussi d'organiser des rencontres régionales pour favoriser l'entraide et l'échange entre parents.

L'Association Française du Syndrome d'Angelman

SÉBASTIEN LOEB, UN PARRAIN ENGAGÉ

Sébastien Loeb, nonuple champion du monde des rallyes et parrain de l'AFSA depuis 2012, a renouvelé son engagement auprès de toutes les familles touchées par cette maladie génétique rare en participant à une vidéo de sensibilisation et d'appels aux dons.

> ***« Je suis heureux d'apporter un peu d'aide aux enfants de l'AFSA pour combattre leur maladie. Si je peux permettre aux familles de rester positives, j'en serai comblé. Nous avons passé une belle journée lors du tournage, c'était sympa de partager ces moments avec Gatien, l'équipe et l'association. J'apporte tout mon soutien à l'AFSA, tout comme le Sébastien Loeb Racing et nous serons ravis d'accueillir les enfants à l'avenir, sur les circuits ou pour d'autres événements.»***

Sébastien Loeb

À QUOI SERVENT LES DONS ?

Aujourd'hui, aucun traitement n'existe pour soigner les personnes porteuses du syndrome d'Angelman.

Le financement de la recherche a permis en 1997 de découvrir l'implication du gène UBE3A dans le syndrome d'Angelman. Cette découverte a amené des progrès dans les techniques génétiques et un meilleur diagnostic du syndrome. Cela a aussi conduit à proposer un dépistage prénatal en cas d'antécédent dans la famille. Depuis 2012, les associations européennes et internationales se sont regroupées pour créer l'Angelman Syndrome Alliance (ASA) qui a deux objectifs majeurs :

- Organiser des rencontres scientifiques internationales sur le syndrome d'Angelman afin de faciliter les échanges entre **les associations** et les chercheurs ;
- Créer des appels à projets pour financer la recherche internationale sur cette maladie.

Chaque année, l'AFSA soutient des projets de recherche pour un montant dépassant souvent 30 000€.

A côté de cela, l'association met en place de nombreux projets et actions pour accompagner au mieux les familles :

- 5 régions d'action avec une référente par région ;
- Réunions régionales et nationales favorisant les rencontres et les échanges entre familles ;
- Sensibilisation des professionnels médicaux et paramédicaux ;
- Édition du semestriel *AFSA-Liaisons* adressé à tous les adhérents et partenaires. Dans chaque numéro, un dossier est consacré à un des aspects de la prise en charge ;
- Édition de la newsletter *AFSA-Actus*, envoyée plus largement ;
- Conception et diffusion, auprès des familles et institutions, de fiches techniques et éducatives spécifiques concernant la psychomotricité, l'orthophonie, la kinésithérapie et l'éducatif ;
- Réunions annuelles du Conseil Médical et Scientifique regroupant notamment des généticiens, neuro-pédiatres, neurologues ;
- Réunions pluriannuelles du Conseil Paramédical et Éducatif composé, entre autres, d'orthophonistes, éducateurs spécialisés, ergothérapeutes, psychomotriciens, psychologues ;
- Week-ends de formation à destination des familles sur les différents aspects de la prise en charge tels que la communication alternative, orthophonie, ergothérapie, neuropsychologie ;
- Mise à disposition d'un guide de scolarisation de l'enfant porteur du syndrome d'Angelman ;
- Réalisation d'un film d'animation sur la différence et le handicap dont le personnage principal est porteur du syndrome d'Angelman : « Le Secret de Maël » à l'intention du grand public et en particulier des enfants ;
- Mise à disposition d'un livret d'accueil du syndrome d'Angelman pour les familles et professionnels ;
- Organisation de week-ends pour les familles adhérentes ;
- Mise en place de dispositifs d'aide financière.

VOUS FINANCEZ...

Avec 40€

L'accueil d'une famille à une journée de rassemblement pour rompre l'isolement et vivre un moment de répit.

Ce don ne revient qu'à **13€** après déduction fiscale.

Avec 60€

Les frais de fonctionnement pour la recherche pour une journée (produits chimiques, réactifs, etc.).

Ce don ne revient qu'à **20€** après déduction fiscale.

Avec 150€

Une journée de formation sur les méthodes d'accompagnement (orthophonie, communication alternative, éducatif, etc.).

Ce don ne revient qu'à **51€** après déduction fiscale.

Avec 200€

Une journée de recherche sur le syndrome d'Angelman (sur la base d'un chercheur post-doctorant).

Ce don ne revient qu'à **68€** après déduction fiscale.

Avec 400€

L'achat d'une tablette (outil de communication alternative) pour un enfant qui ne peut pas parler afin d'échanger avec ses proches et de se faire comprendre.

Ce don ne revient qu'à **153€** après déduction fiscale.

DEVENIR PARTENAIRE

Pourquoi devenir partenaire ?

1. FAIRE VIVRE DES PROJETS

Pour aider plus de 400 familles dans leur quotidien et leur combat contre la maladie.
Pour favoriser la reconnaissance et agir pour l'inclusion des personnes déficientes intellectuelles, porteuses de handicap complexe.
Pour permettre à l'association de mener à bien ses missions et de financer de nouveaux projets toujours dans l'intérêt des personnes porteuses du syndrome d'Angelman et leurs familles.

Exemple de projets financés grâce aux partenariats :

Montant du don	Projets financés	Réduction d'impôt	Coût net
2 000€	Organisation d'une journée de formation	1 200€	800€
6 000€	Financement d'un mois de recherche à temps complet sur le syndrome d'Angelman (sur la base d'un chercheur post-doctorant)	3 600€	2 400€
20 000€	Organisation d'un week-end répit pour 100 personnes	12 000€	8 000€

2. DES AVANTAGES FISCAUX

Le mécénat est défini par l'arrêté du 6 janvier 1989 comme le soutien apporté sans contrepartie directe de la part du bénéficiaire, à une œuvre ou à une personne pour l'exercice d'activités présentant un intérêt général.

Depuis la loi du 1er août 2003, le mécénat est encouragé par des déductions fiscales. Les entreprises qui font des dons ou engagent des actions de mécénat au profit de l'Association Française du Syndrome d'Angelman bénéficient d'**une réduction d'impôt égale à 60% de la valeur du don**, dans la limite de 0,5% du chiffre d'affaires de l'entreprise (cf. exemple tableau ci-dessus). Si le plafond est dépassé, l'entreprise peut reporter l'excédent sur les 5 années suivantes.

3. UNE IMAGE SOLIDAIRE

En agissant aux côtés de l'AFSA, vous mettez en avant l'image d'une entreprise engagée et responsable. 91% de l'opinion publique est sensible aux actions de mécénat et 93%* des collaborateurs sont fiers de l'engagement de leur entreprise. Grâce à votre mobilisation à nos cotés, vous pourrez fédérer vos salariés autour de projets concrets, sensibiliser vos clients sur les questions de responsabilité sociétale et les impliquer dans votre stratégie d'entreprise citoyenne.
Hormis si vous ne le souhaitez pas, votre logo et votre nom sera systématiquement utilisé et cité dans les communications du/des projets que vous avez soutenu.

* données Admical

Comment devenir partenaire ?

Plusieurs types de mécénats sont possibles :

1. MÉCÉNAT FINANCIER

Le mécénat financier est l'apport d'un montant numéraire (en argent) au profit d'un projet d'intérêt général. Il peut prendre différentes formes : le financement de l'intégralité d'un projet, d'un poste de dépenses bien défini, d'une thématique précise ou un financement non affecté à un projet, et donc affectable selon les priorités de l'association.

2. MÉCÉNAT EN NATURE

Comme 39% des entreprises mécènes*, vous pouvez également pratiquer un mécénat en nature. Il comprend tout type de dons et prêts de biens et d'immobilisations tels que du matériel informatique, la mise à disposition d'un local, de denrées alimentaires pour des événements, etc.

3. MÉCÉNAT DE COMPÉTENCES

Cette forme de mécénat concerne la mise à disposition des salariés de votre entreprise au bénéfice de l'AFSA pour permettre le transfert de compétences ou d'une expertise de votre personnel à notre profit. Votre entreprise peut déduire 60% du salaire et des charges sociales de l'employé en mission de mécénat de l'impôt sur les sociétés, dans la limite de 0,5 % du chiffre d'affaires (loi Aillagon du 1er août 2003).

4. MÉCÉNAT DE VISIBILITÉ

Vous souhaitez nous soutenir mais vous ne disposez pas actuellement de moyens matériels et financiers suffisants pour soutenir nos projets ? Vous souhaitez « parrainer» symboliquement notre association ? Vous pouvez vous engager à nous inclure à vos évènements de communication et/ou à vos relations publiques, afin de mobiliser vos collaborateurs et/ou clientèle autour de nos projets via une communication préparée conjointement.

Vous avez d'autres idées, suggestions, vous souhaitez avoir plus d'informations ? N'hésitez pas à nous contacter, nous étudierons avec vous le partenariat qui correspond le mieux à vos objectifs.

Stéphanie Duval, Chargée de communication et développement
stephanie.duval@angelman-afsa.org
07 56 80 22 13

* données Admical

ILS PARLENT DE L'AFSA

ILS NOUS SOUTIENNENT

Fondation Groupama – vaincre les maladies rares

Groupama Centre Manche

UZIK

cnsa – Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie

ILS NOUS ACCOMPAGNENT

Membre de Alliance maladies rares

DéfiScience – Maladies Rares du Neurodéveloppement – Filière nationale de santé

AnDDI-Rares – Filière de Santé Anomalies du Développement avec ou sans Déficience Intellectuelle de Causes Rares

France Assos Santé – La voix des usagers

HAS – Haute Autorité de Santé

EURORDIS – Rare Diseases Europe

GNCHR – Groupement national de coopération Handicaps Rares

Collectif Handicaps – Une voix à faire entendre

Bientôt vous ? N'hésitez pas à nous contacter !

Stéphanie Duval, Chargée de communication et développement
stephanie.duval@angelman-afsa.org
07 56 80 22 13

Association Française du Syndrome d'Angelman - AFSA
39 rue de l'Amiral Mouchez
75013 Paris
01 89 47 12 65

Contact Presse : Stéphanie Duval
stephanie.duval@angelman-afsa.org
07 56 80 22 13

www.angelman-afsa.org