

Association Française du Syndrome d'Angelman

Dossier de presse



" Ensemble nous sommes plus forts,
plus heureux, plus dignes "



www.angelman-afsa.org

Présidente : Lara Hermann

Association Française du Syndrome d'Angelman

81 rue de Réaumur

75002 Paris

Tel. : 01 77 62 33 39

contact@angelman-afsa.org

Association loi 1901. Déclaration préfecture : 0803001809-CNIL 1007184

Siret : 751 287 392 00011

Agrément Ministériel n°N2016AG0047

Le syndrome d'Angelman

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 considérées comme atteintes de troubles autistiques. Il s'agit en fait d'une maladie rare, d'un trouble neurologique sévère dont l'origine est génétique. Le syndrome d'Angelman affecte le chromosome 15, avec une prévalence estimée à 1/20000 naissances. Les enfants des deux sexes peuvent être indifféremment touchés par cette maladie.

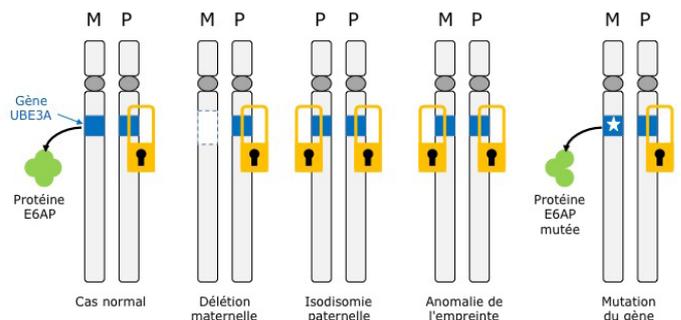
Le nombre d'enfants atteints du syndrome d'Angelman connu dans l'association est supérieur à 400 pour la France : c'est une maladie génétique rare et sévère qui nécessite un accompagnement constant de ces enfants dont la particularité est d'être joyeux, heureux de vivre et affectueux.

Quatre anomalies sont recensées (Cf. schéma)

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

Signes constants et fréquents

- Déficience mentale sévère
- Hyper-excitabilité avec attention réduite
- Langage absent ou réduit à quelques mots
- Ataxie, trouble de l'équilibre avec marche instable
- Motricité saccadée des membres
- Hyperactivité motrice
- Crises d'épilepsie
- Troubles du sommeil
- Attirance très marquée pour l'eau



M : Maternelle
P : Paternelle

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

L'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 atteints du syndrome d'Angelman et promouvoir la recherche médicale et scientifique.

L'association, constituée de 600 familles adhérentes, a pour mission d'aider les familles dans l'éducation et le quotidien de leur enfant touché par cette maladie génétique rare 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'Administrations est constituée de 18 administrateurs, tous bénévoles, parents ou membres de la famille d'un enfant porteur du syndrome. Epaulés par une salariée, ce sont eux qui mènent projets, actions et événements. De nombreux bénévoles organisent des manifestations solidaires qui font vivre l'association.

L'AFSA a reçu en 2016 l'Agrément du Ministère des Affaires Sociales et 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.



Missions principales de l'AFSA

- Promouvoir et diffuser les informations sur le syndrome d'Angelman auprès des professionnels afin d'en faciliter le diagnostic et la prise en charge.
- Aider les familles en leur apportant des moyens techniques, des formations pour appréhender le quotidien des enfants.
- Encourager, soutenir et financer la recherche médicale et scientifique,
- Contribuer à l'élaboration et la mise en place de projets éducatifs adaptés aux spécificités du syndrome d'Angelman.

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



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.

Il est accompagné dans ce spot par Gatien, porteur du syndrome d'Angelman

Visionnez la vidéo : <https://youtu.be/YWQgKP7pbbM>



« 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

A quoi servent les dons ?

Aujourd'hui, aucun traitement n'existe pour soigner ces enfants

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 une meilleure identification de 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 qui a deux objectifs majeurs :

- Organiser des rencontres internationales scientifiques sur le syndrome d'Angelman afin de faciliter les échanges entre les différents 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 30000€.

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 Bulletin « 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.
- 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 généticiens, neuro-pédiatres et neurologues.
- Réunions pluriannuelles du Conseil Paramédical et Éducatif composé de : orthophonistes, éducateurs spécialisés, ergothérapeutes, psychomotriciens, psychologues...
- Week-ends de formation à destination des familles sur les différents aspects de la prise en charge : communication alternative, orthophonie, ergothérapie, neuropsychologie...
- Réalisation 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.
- Réalisation d'un Livret d'Accueil du syndrome d'Angelman pour les familles et professionnels



www.angelman-afsa.org

Association Française du Syndrome d'Angelman

Contact presse : Stéphanie Duval
stephanie.duval@angelman-afsa.org

Association loi 1901. Déclaration préfecture : 0803001809-CNIL 1007184

Siret : 751 287 392 00011

Agrément Ministériel n°N2016AG0047