



Rapport d'activité

Association Française du Syndrome d'Angelman **2022**

SOMMAIRE

Édito

1. Fonctionnement et missions support

- Le Conseil d'Administration
- Le bureau
- Le Conseil Paramédical et Éducatif (CPME)
- Le Conseil Médical et Scientifique (CMS)
- Un PNDS pour le syndrome d'Angelman
- Les formations
- Les aides aux parents et professionnels
- Le fonctionnement

2. Représentation et rayonnement de l'AFSA

3. Soutien à la recherche

- L'implication de l'AFSA dans la recherche
- Le 5^{ème} appel à projets de l'Angelman Syndrome Alliance (ASA)
- L'AFSA et l'Angelman Syndrome Alliance
- Le projet Nimangels
- La veille scientifique

4. Actions et réalisations

- Les 30 ans de l'AFSA
- Répit et échanges entre familles
- Pour les personnes porteuses du SA
- Point d'étape du projet SYNAPSE

5. Développement associatif : des acteurs et des actions

- Les adhérents
- Les donateurs
- Les bénévoles et amis
- La JISA
- Les mécènes et partenaires
- Diverses actions

6. Les support de communication et publications

7. Les activités salariées

p.2

p.3

p.9

p.11

p.14

p.19

p.23

p.25

ÉDITO



2022

, l'année des 30 ans de l'AFSA !

Cet anniversaire a été l'occasion de poursuivre inlassablement les 5 missions de l'association (former, informer, rassembler, agir, soutenir la recherche) tout en proposant des nouveautés telles que des webinaires grand public, des webinaires médicaux et un bel événement festif pour les familles au ZooParc de Beauval.

Cette année a également été celle d'un changement à la présidence de l'association, puisque j'ai pris en mai le relais de Lara Hermann qui œuvre désormais comme vice-présidente. Son appui indéfectible, ainsi que celui du Bureau, du CA et des salariées a permis à la vie associative de poursuivre son cours dynamique sans écueil.

2022 nous a vus décider de tracer une feuille de route pour les années à venir, et de réfléchir en profondeur sur le bénévolat de gouvernance, conditions nécessaires pour sécuriser le fonctionnement de l'association à long terme. Ce chantier a été voté en 2022 et sera lancé en 2023.

Sur le plan de la recherche, l'AFSA a maintenu son engagement financier fort au sein de l'ASA pour soutenir la recherche fondamentale, a poursuivi les échanges avec FAST France et Syndrome Angelman France pour servir la communauté Angelman au moment de l'arrivée imminente d'essais cliniques en France.

La situation financière saine de l'association et le dynamisme de nos collectes de fonds nous ont permis de poursuivre l'ambitieux projet de recherche en sciences humaines et sociales « SYNAPSE » dans l'attente du versement de la subvention importante de la CNSA sans devoir réduire l'aide aux familles, au contraire.

Merci à tous ceux, adhérents, donateurs et mécènes, qui nous sont une fois de plus fait confiance, nous donnant les moyens de poursuivre cet accompagnement « à 360° » qui nous tient tant à cœur !



Sophie-Dorothee Montagutelli, Présidente de l'AFSA



Chiffres clés

- 30** ans d'existence
- 20** administrateurs
- 2** salariées
- 374** adhérents
- 10** week-ends de formation
- 1** webinaires
- 3** week-end des familles
- 3** Rencontres Régionales
- 4** bulletins « AFSA-Liaisons »

1. FONCTIONNEMENT ET MISSIONS SUPPORT

Le Conseil d'Administration

Les membres du Conseil d'Administration de l'AFSA élus lors de l'Assemblée Générale du 9 mai 2020 pour un mandat de deux ans jusqu'au 21 mai 2022 :

- **Lara Hermann** : Présidente
- **Nicolas Viens** : Vice-Président en charge de la supervision budgétaire et de la recherche
- **Denise Laporte** : Vice-Présidente en charge du CPME et cheffe du projet SYNAPSE
- **Sophie-Dorothee Montagutelli** : Vice-Présidente, membre du CPME et du CMS
- **Didier Buggia** : Trésorier
- **Elodie Pillot** : Secrétaire Générale et chargée des formations
- **Aïcha Ouachek** : Déléguée Régionale d'Île-de-France
- **Emmanuelle Fontenaist** : Déléguée Régionale-Adjointe d'Île-de-France
- **Sophie Bregeon D'Eaubonne** : Déléguée Régionale du Nord-Ouest
- **Sarah André** : Déléguée Régionale-Adjointe du Nord-Ouest
- **Oriane Lehe** : Déléguée Régionale du Nord-Est
- **Christel Vessella** : Déléguée Régionale du Sud-Est
- **Léa Deleuil** : Déléguée Régionale-Adjointe du Sud-Est
- **Magali Barthère** : Déléguée Régionale du Sud-Ouest
- **Gérard Viens** : en charge de la représentation

du syndrome d'Angelman et de l'AFSA auprès de différentes instances de Santé

- **Delphine Pion** : membre du CPME et de la rédaction d' « AFSA-Liaisons »
- **Ghislaine Varlet Lukac** : membre de la rédaction d' « AFSA-Liaisons »

- **Sébastien Drouelle**
- **Gabriel Camus**

Lors de l'Assemblée Générale du 21 mai 2022, voici les membres élus pour un mandat de 2 ans :

- **Sophie-Dorothee Montagutelli** : Présidente
- **Lara Hermann** : Vice-Présidente
- **Didier Buggia** : Vice-Président et Trésorier
- **Elodie Pillot** : Responsable des formations et Secrétaire Générale
- **Aïcha Ouachek** : Déléguée Régionale d'Île-de-France
- **Fouzia Chemitte** : Déléguée Régionale-Adjointe d'Île-de-France
- **Sophie Bregeon D'Eaubonne** : Déléguée Régionale du Nord-Ouest
- **Sarah André** : Déléguée Régionale-Adjointe du Nord-Ouest
- **Oriane Lehe** : Déléguée Régionale du Nord-Est
- **Christel Vessella** : Déléguée Régionale du Sud-Est
- **Marion Girard** : Déléguée Régionale-Adjointe du Sud-Est
- **Magali Barthère** : Déléguée Régionale du Sud-Ouest
- **Ghislaine Varlet Lukac** : membre de la rédaction d' « AFSA-Liaisons »
- **Denise Laporte** : cheffe du projet SYNAPSE et chargée du CPME
- **Nicolas Viens**

- 6) INTERDIT DE S'ARRÊTER PENDANT LA D
- 7) Ralentir au rideau rouge
- 8) Descendre à droite après le pann

- **Sébastien Drouelle**
- **Gabriel Camus**
- **Élisabeth Martineau**
- **Jean-Vincent Piquerez**
- **Jean-Erick Van Trimponte**

En 2022, 4 réunions du **Conseil d'Administration** se sont déroulées, dont 3 en visioconférence et 1 en mixte (présentiel et visioconférence) :

- 22 janvier
- 19 mars
- 21 mai
- 24 septembre

L'Assemblée Générale Ordinaire pour l'approbation des Rapports d'Activités et Financier 2021 et le vote du nouveau Conseil d'Administration de l'AFSA s'est tenue le 21 mai 2022 en distanciel.

Le bureau

Les membres du bureau de l'AFSA, suite à l'Assemblée Générale du 21 mai 2022 :

- **Sophie-Dorothee Montagutelli** : Présidente
- **Lara Hermann** : Vice-Présidente
- **Didier Buggia** : Vice-Président et Trésorier
- **Elodie Pillot** : Responsable des formations et Secrétaire Générale

Au cours de l'année 2022, les membres du bureau se sont réunis 3 fois par visioconférence le 22 juin, le 19 septembre et le 16 novembre.



Le Conseil Paramédical et Éducatif (CPME)

Depuis 2012, l'AFSA a créé un Conseil Paramédical et Éducatif constitué d'une quinzaine de professionnels du paramédical : orthophonistes, ergothérapeutes, éducateurs spécialisés, formateurs, psychomotriciens, neuropsychologues, médecins, etc.

Les missions du CPME : aide à l'accompagnement paramédical, observation des jeunes enfants Angelman pour prévenir les sur-handicaps, conseils au quotidien, formations, création d'un réseau de professionnels, participation aux Rencontres Nationales, formations intra-établissement et pour les familles.

En 2022, le CPME s'est réuni une fois, le 5 novembre, en présentiel autour de plusieurs points :

- Le déploiement du dispositif SYNAPSE
- Les formations proposées par l'AFSA
- Les rôles du CPME.

Vous pouvez consulter et télécharger le PNDS du syndrome d'Angelman, la synthèse pour le médecin traitant et l'argumentaire scientifique sur le site de l'AFSA : <https://www.angelman-afsa.org/le-syndrome/les-documents-de-referance/publication-du-pnds-du-syndrome-dangelman>, de la Haute Autorité de Santé : https://www.has-sante.fr/jcms/p_3300847/fr/syndrome-d-angelman et de la Filière Maladies Rares DéfiScience : <http://www.defiscience.fr/diagnostic/pnds/>

Le Conseil Médical et Scientifique (CMS)

Le Conseil Médical et Scientifique de l'AFSA est constitué de 12 membres (neuropédiatres, pédiatre, généticiens, psychiatre, pédopsychiatre et neurologue).

Les missions du CMS sont les suivantes :

- aide au diagnostic,
- conseils aux parents sur l'accompagnement médical et paramédical, en particulier dans certaines situations complexes.
- articles dans les bulletins de l'AFSA
- avis sur les projets de recherche nationaux ou internationaux, supervision des fiches pédagogiques sur les essais cliniques en cours.

En 2022, le CMS s'est réuni en visioconférence le 11 juillet.

Les réalisations du CMS au cours de l'année 2022 :

- Participation de sa présidente au congrès scientifique international biennuel de l'ASA (Angelman Syndrome Alliance) à Vienne en septembre 2022.
- Participation aux webinaires médicaux dans le cadre des 30 ans de l'AFSA : Actualités cliniques et pistes thérapeutiques dans le SA, Suivi médical & particularités comportementales des personnes avec SA
- Promotion du PNDS (Protocole National de Diagnostic et de Soins) publié en 2021
- Réflexion sur l'actualité clinique et thérapeutique du SA
- Validation de la veille scientifique annuelle publiée en juillet 2022

Les activités des membres du Conseil d'Administration

Au cours de l'année 2022, de nombreux groupes de travail et réunions ont occupé les membres du CA en dehors des réunions du Conseil d'Administration:

- les déléguées régionales se sont réunies avec les membres du bureau le 11/1 et le 29/6
- un groupe de travail s'est mis en place pour organiser les Rencontres Nationales de 2023
- un groupe de travail réfléchit avec notre salariée Stéphanie Duval à l'évolution du site internet de l'AFSA
- la présidente, les deux vice-présidents et les deux salariées se réunissent toutes les semaines (en dehors des périodes de vacances) pour faire le point sur les dossiers et projets associatifs en cours et à venir
- le comité de rédaction d'« AFSA Liaisons » se réunit deux fois en amont de la sortie de chaque numéro, soit quatre fois par an

De plus, un travail de réflexion a été mené sur la réglementation européenne RGPD (Réglementation Générale sur la Protection des Données), ce qui a abouti à la rédaction d'une charte pour l'AFSA et à sa mise en œuvre dans la gestion des données personnelles des adhérents et donateurs.

Pour finir, sur demande de Groupama, qui organise chaque année des **Balades Solidaires** au bénéfice d'associations de maladies rares sur l'ensemble du territoire, l'AFSA a recensé ses adhérents disponibles et intéressés à être les interlocuteurs locaux de Groupama dans le cadre de cette opération solidaire.





Les formations

À l'occasion des 30 ans de l'AFSA, le catalogue 2022 des formations pour les familles était particulièrement étoffé et varié, offrant le double des formations habituellement proposées. 50 familles ont bénéficié de ces 10 formations avec des retours toujours très positifs, nous confortant sur le choix de poursuivre cette action dans les années à venir.

Voici les formations qui ont été proposées en 2022 :

Inclusion scolaire des enfants porteurs du SA

Formatrice : Magali Barthère, référente handicap indépendante et formatrice
23 janvier, en visio

Apprendre autrement

Formatrice : Pascale Gracia, formatrice consultante en éducation spécialisée
5 & 6 février

Les adultes porteurs du SA

Formatrice : Pascale Gracia, formatrice consultante en éducation spécialisée
12 & 13 mars

Les classeurs de communication PODD

Formatrice : Mathilde Suc-Mella, enseignante, formatrice et consultante en CAA certifiée PODD par Gayle Porter depuis 2018
19 & 20 mars

L'approche sensori-motrice André Bullinger

Formatrice : Catherine Langlois, psychomotricienne, formée à l'approche sensorimotrice André Bullinger
9 & 10 avril

Être grands-parents d'un enfant porteur du SA

Formatrice : Pascale Gracia, formatrice consultante en éducation spécialisée
7 mai

Gérer les comportements problématiques

Formatrice : Magali Belarbi, psychologue
18 & 19 juin

Premiers conseils éducatifs

Formatrice : Pascale Gracia, formatrice consultante en éducation spécialisée
1er & 2 octobre

Inclusion scolaire des enfants porteurs du SA

Formatrice : Magali Barthère, référente handicap indépendante et formatrice
13 novembre

Troubles de l'oralité

Formatrice : Emeline Lesecq, orthophoniste
14 & 15 janvier 2023

Journée de formation en partenariat avec DéfiScience

Une journée de formation sur le SA a été proposée le 17 mars à Paris. Cette journée, organisée en collaboration avec la Filière Maladies Rares DéfiScience, a réuni familles et professionnels autour de la communication alternative et des spécificités sensorielles des personnes avec SA. Une nouvelle journée est prévue pour l'année 2023.

Les webinaires

Pour son année anniversaire, l'AFSA a également proposé une série de 7 webinaires gratuits, à destination du grand public ou médicaux. Tous ces webinaires sont détaillés à la page 15 de ce rapport d'activités.

Les aides aux parents et aux professionnels

L'une des missions fondamentales de l'AFSA est celle de venir en aide aux parents et professionnels. Ainsi, en 2022, l'Association a continué d'accueillir, renseigner et soutenir les familles venant d'apprendre le diagnostic ou en période de questionnement quant à l'avenir et/ou l'accompagnement de leur enfant (orientation, rupture de parcours, recours MDPH, contacts, etc).

L'AFSA, sur demande des familles, prend contact avec les instances officielles (ESMS, MDPH, mairies, etc) pour soutenir leur demande ou recours. Le territoire a été divisé en 5 régions avec chacune à sa tête une ou plusieurs déléguées qui accompagnent les familles avec davantage de proximité et organisent des rencontres et temps d'échanges avec les familles.

Enfin, l'AFSA continue à alimenter en information son réseau d'aidants familiaux ou professionnels via son site internet et ses différents moyens de communication.

Le fonctionnement

Stéphanie Duval occupe le poste de chargée de communication et développement à 100% ETP. Régine Gomis occupe le poste de chargée administrative et financière à 80% ETP. Elles partagent un bureau au sein des locaux de Groupama Centre Manche, à Bois-Guillaume (76), qui leur est mis à disposition gratuitement dans le cadre d'un mécénat en nature.





2. REPRÉSENTATION ET RAYONNEMENT DE L'AFSA

Représentation de l'AFSA

Grâce à un patient travail de réseau initié par les administrateurs bénévoles de l'association il y a plusieurs années, l'AFSA est de plus en plus connue, reconnue et sollicitée au niveau des instances officielles et associatives pour représenter le syndrome d'Angelman, mais aussi la déficience intellectuelle sévère avec troubles de la parole associés.

Voici un aperçu des activités de représentation et rayonnement au cours de l'année 2022 :

- **France Assos Santé** : participation aux réunions de la Commission du réseau du collège Handicap et à l'Assemblée Générale. Participation au conseil de la CPAM des Hauts-de-Seine en tant que représentant de France-Assos-Santé.
- **Conseil National Consultatif des Personnes Handicapées (CNCPH)** : participation aux réunions mensuelles de la Commission santé et bien-être, en tant que porte-parole de la fédération EFAPPE Epilepsies
- **Alliance Maladies Rares** : participation aux réunions périodiques des membres et aux Universités d'Automne où l'AFSA est intervenue dans l'atelier consacré à la place des associations dans la recherche internationale, et, en séance plénière, sur les apports des fédérations internationales, réseaux de référence et groupes européens de représentants de patients aux associations nationales de malades. L'AFSA était présente avec un stand au CHU de Rouen le 2 mars dans le cadre de la Journée des Maladies Rares ; une délégation de l'AFSA était présente à la Marche des Maladies Rares à Paris le 3 décembre.
- **EFAPPE Epilepsies** : participation à l'AG, échanges avec les autres membres d'EFAPPE siégeant dans les différentes commissions du CNCPH

- **Groupe National de Coopération Handicaps Rares (GNCHR)** : participation aux AG et à différents groupes de travail, en particulier sur les sujets suivants : « Mon Carnet de Parcours de Vie – Ma mémoire partagée », les pôles d'expertise CAA (Communication Alternative et Améliorée), rédaction d'un plaidoyer collectif sur la CAA¹

- **Collectif DI (déficience intellectuelle)** : participation aux réunions du collectif, notamment au moment du pic de la crise dans le secteur médico-social

- **Eurordis** : participation à l'AG et intervention à la Summer School le 10 juin (patient engagement)

- Obtention par un membre du bureau du **DIU « Maladies Rares-Comprendre les particularités de la conception et de la conduite d'un essai thérapeutique »**, pour sa première éditions en 2021-2022.

- **Filière Maladies Rares DéfiScience** : participation à la journée annuelle des associations le 20 mai à Paris, aux réunions du Comité Stratégique le 5 avril et 11 octobre, au groupe de travail interfilière (DéfiScience et Anddi-Rares) sur la création de documents en FALC (Facile à Lire et à Comprendre) pour les personnes en situation de handicap ; en collaboration avec DéfiScience : à l'occasion des 30 ans de l'AFSA, organisation d'une journée de sensibilisation au SA pour les familles et les professionnels le 17 mars à Paris et des plusieurs webinaires à sujet médical (cf. page 15 «des formations et webinaires»).

- **Filière Maladies Rares Anddi-Rares** : participation aux journées des associations le 23 juin et 17 novembre ; groupe de travail interfilière (cf plus haut).

¹ « Plaidoyer pour une stratégie nationale d'appui et de développement de la CAA » <https://gnchr.fr/quel-que-soit-son-handicap-communiquer-est-un-droit-fondamental> (février 2023)

- **Haute Autorité de Santé (HAS)** : publication de « Recommandation de bonne pratique : Accompagnement de la personne présentant un TDI – volet 1 » ; deux administratrices de l'AFSA ont participé à ce groupe de travail en tant que « parents experts »² en 2021 ; en représentation d'EFAPPE Epilepsies, participation au groupe de travail en vue de la rédaction de « Recommandations sur le parcours de l'enfant et adolescent présentant une épilepsie » (sortie prévue en 2023) ; participation au Comité d'Interface et de Suivi (engagement des usagers dans l'évaluation des technologies de santé).

- **Collectif Handicaps** : participation aux AG et à certains groupes de travail en représentation du GNCHR.

- **Comité Consultatif Handicap d'Île-de-France** : participation aux réunions.

- **Participation au Comité d'experts de la recherche participative « Polyordinaire »**, CERMES 3, CNRS.

- **Participation au Comité d'experts et au Comité scientifique de la recherche participative « ParticipAAction »**, Gipsa-Lab, Université de Grenoble Alpes, CNRS, soutenue par l'AFSA.

- **Poursuite du groupe de travail commun AFSA - FAST France - Syndrome Angelman France** autour de la recherche clinique sur le SA. Réalisation conjointe d'un livret « Les essais cliniques, vos questions, nos réponses »³ publié en mai 2022 sur le site de l'association, et mis à la disposition de la Filière DéfiScience.

- **Equipe Relais Handicaps Rares (ERHR) Île-de-France** : participation au séminaire sur l'accompagnement des personnes avec handicaps rares en Île-de-France, organisé par l'ERHR et l'ARS, le 11 avril ; participation à la construction d'un

² « Accompagnement de la personne présentant un TDI – volet 1 » https://www.has-sante.fr/jcms/p_3237847/fr/l-accompagnement-de-la-personne-presentant-un-trouble-du-developpement-intellectuel-tdi-volet-1 (septembre 2022)

³ <https://www.angelman-afsa.org/afsa/ses-publications/les-essais-cliniques-vos-questions-nos-reponses>

⁴ <https://lacompaniedesaidants.org/se-former/>

module de sensibilisation au SA à destination des professionnels des établissements médico-sociaux.

- **Compagnie des aidants** : deux administratrices ont participé au groupe de travail pour la construction d'un parcours en ligne de formation des aidants⁴.



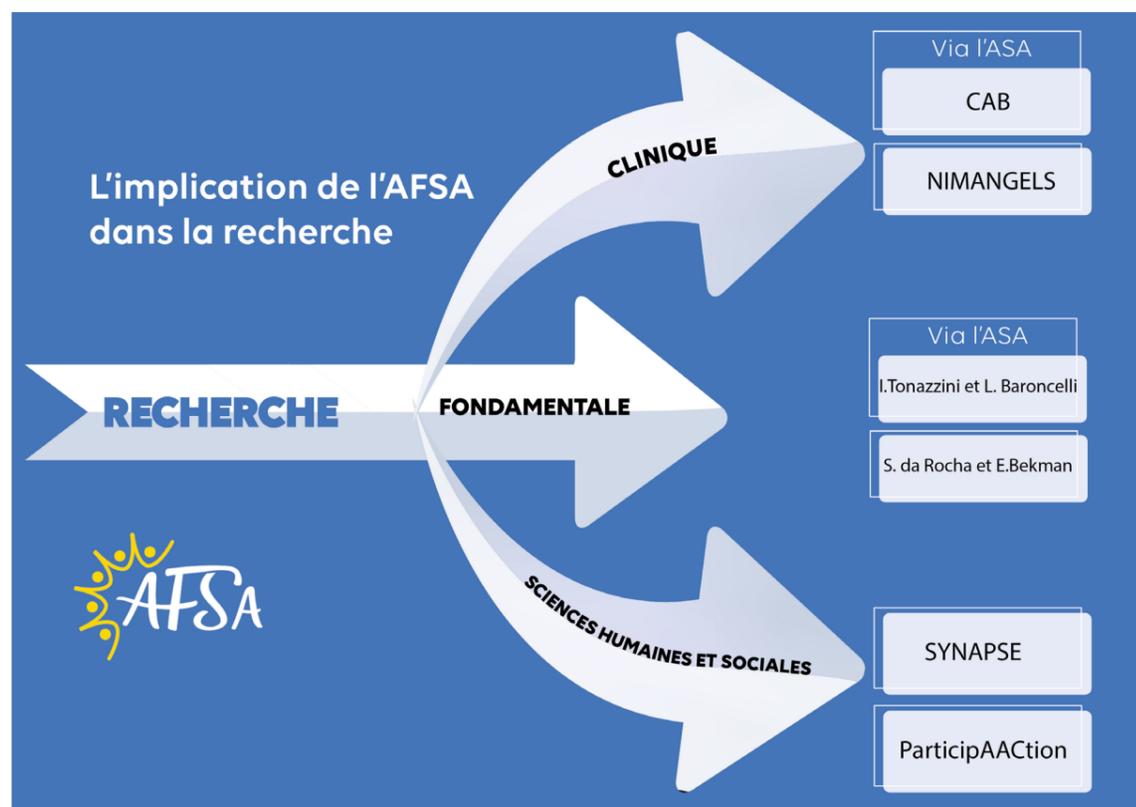


3. SOUTIEN À LA RECHERCHE

L'implication de l'AFSA dans la recherche

L'AFSA poursuit son engagement dans différents domaines de la recherche, selon ses valeurs d'accompagnement à 360° des personnes porteuses du SA et de leurs familles.

Le terme « recherche » est en effet très vaste et comprend, en ce qui concerne le SA, plusieurs domaines, comme présenté ci-dessous.



Pour en savoir plus : <https://www.angelman-afsa.org/afsa/missions-et-actions/les-projets-de-recherchesoutenus-par-lafsa>

L'AFSA a participé aux réunions avec le Global Community Advisory Board (CAB), comité composé d'experts formés et qualifiés qui représente la communauté Angelman lors des échanges avec les acteurs internationaux impliqués dans la recherche, le développement, la mise à disposition et le remboursement de thérapies ou de procédés biomédicaux pour les personnes porteuses du SA.

L'AFSA a également poursuivi ses échanges avec les différents laboratoires pharmaceutiques.

Le 5^{ème} appel à projet d'Angelman Syndrome Alliance (ASA)

L'AFSA s'est engagée dans ce cadre à soutenir à hauteur de 60 000€ sur 2 ans les projets suivants :

Ilaria Tonazzini, Laura Baroncelli (Nanoscience Institute - Consiglio Nazionale delle Ricerche, Pise, Italie)

Les thérapies basées sur les oligonucléotides antisens (ASO) pour réactiver l'allèle paternel de UBE3A sont très prometteuses dans le traitement du SA. Ces perspectives ont créé des attentes immenses et représentent une percée pour la communauté Angelman. Cependant, le mode d'administration, de mesure et de dosage des ASO est très important, et peut avoir un impact non seulement sur la qualité de vie des personnes avec SA (par exemple caractère invasif des injections intrathécales, potentiels effets secondaires), mais aussi sur le devenir de ces molécules dans l'organisme. En effet, les ASO ne passent pas la barrière hématoencéphalique (qui protège et isole le cerveau) ; à l'heure actuelle, le seul mode d'administration des ASO pour le SA est donc l'injection intrathécale, qui est invasive, nécessite une anesthésie, présente un risque infectieux, et qui ne permet pas de prédire quelle proportion de la dose injectée va effectivement atteindre le cerveau.

L'idéal serait d'être capable, dans le SA, d'administrer les ASO de façon non-invasive et contrôlée, mais le défi est de taille. Par ailleurs, la communauté Angelman manque d'outils d'évaluation pour mesurer l'efficacité de tels traitements, au niveau préclinique (modèles animaux) et clinique (chez le patient).

Le but final de ce projet est de développer des outils innovants pour la délivrance et l'évaluation de thérapies ASO dans le SA, avec 2 objectifs principaux :

- Développer des nanoparticules

biodégradables et biocompatibles pouvant servir de nanotransporteurs des ASO jusqu'aux neurones après une administration par voie nasale, qui est non-invasive.

- Démontrer la validité de méthodes d'imagerie comme biomarqueurs du fonctionnement du cerveau dans le SA, chez la souris et chez l'homme.

Ce projet est développé à Pise (Italie), par une équipe associant différentes : neurobiologistes, spécialistes en neurosciences et cliniciens.

Simão Da Rocha, Evguenia Bekman (Instituto Superior Técnico, Universidade de Aveiro, Portugal)

L'absence d'expression du gène UBE3A dans le SA entraîne des dysfonctionnements en différents endroits du système nerveux central, notamment l'hippocampe et le cervelet. Le rôle de l'atteinte cérébelleuse dans les phénotypes cognitifs et moteurs associés au SA reste inexpliqué à ce jour.

En obtenant des cellules souches pluripotentes induites (iPSCs) pour des patients avec SA, puis des organoïdes à partir de celles-ci, plusieurs modèles précliniques personnalisés du SA peuvent être créés, représentant une approche alternative à l'utilisation de modèles murins dans des études précliniques.

Cette équipe a montré préalablement des anomalies de neurodifférenciation dans des organoïdes cérébelleux issus d'iPSCs de patients porteurs de mégadélétions sur le chromosome 15 maternel, cohérentes avec les observations cliniques laissant entrevoir un dysfonctionnement cérébelleux associé au SA. Cependant, pour identifier les causes de ce dysfonctionnement, les chercheurs se proposent d'élargir leur collection de modèles précliniques de SA : ils vont développer de nouvelles iPSCs issues de patients hommes et femmes avec méga délétions et d'individus apparentés sains, ainsi que de cellules souches embryonnaires isogéniques obtenues par édition du génome. Ces nouveaux modèles



cellulaire permettront de réduire la variabilité interindividuelle et de souligner les particularités associées au syndrome.

Une analyse globale de l'expression des gènes sera faite à différentes étapes critiques de la différenciation neuronale.

Ceci devrait permettre de comprendre quand apparaissent les troubles du neurodéveloppement dans les organoïdes cérébelleux avec AS, et d'étudier la structure et le fonctionnement des neurones cérébelleux au sein de ces organoïdes SA en comparant à ceux des organoïdes sans SA.

La mise au point de ces organoïdes cérébelleux SA peut également aider à identifier de potentielles cibles thérapeutiques, ainsi que servir de plateformes pour tester des molécules dans le cadre du développement de nouveaux traitements pour le SA.

L'AFSA et l'Angelman Syndrome Alliance (ASA)

Participation au Congrès Scientifique International biennal de l'ASA à Vienne (Autriche) du 15 au 17 septembre 2022.

La présidente du CMS, l'un des membres du bureau et un administrateur ont pu assister aux présentations de chercheurs experts dans le SA

Lors de cette conférence s'est également tenue l'assemblée générale de l'ASA, qui a élu un nouveau bureau. Les pays membres de l'Alliance ont été invités à indiquer le montant de leur soutien pour le prochain appel à projet (2024-2026) ; l'AFSA s'est engagée pour un montant de 60 000€, le soutien de la recherche internationale faisant partie de ses missions.

Le projet Nimangels

Contacts réguliers avec le D^r Gaudin-Drouelle et la DRCI du CHU de Brest (porteur du projet), suivi du projet ; le recrutement ne devrait pas débuter avant fin 2025.

La veille scientifique

Depuis plusieurs années, Stéphanie Bury-Moné, microbiologiste et professeure à l'Université Paris-Saclay, propose à l'AFSA son aide pour réaliser une veille scientifique et un résumé simplifié d'articles concernant la recherche sur le SA.

Cette veille scientifique est désormais inscrite dans le cursus de Master 2 qu'elle dirige.

En juillet 2022, elle a supervisé une veille scientifique réalisée par deux de ses élèves sur les articles scientifiques relatifs au SA publiés entre avril 2021 et mai 2022.



4. ACTIONS ET RÉALISATIONS

Les 30 ans de l'AFSA

Une vente aux enchères

À l'occasion de ses 30 ans en février 2022, l'AFSA en collaboration avec la maison de vente aux enchères Aguttes, a organisé le jeudi 17 février une vente aux enchères d'objets liés au monde de l'art, de la culture et du sport. Née de l'impulsion d'un papa adhérent de l'association et journaliste cinéma, la vente intitulée « Angel Art » a réuni un ensemble d'objets « collectors » ayant pour dénominateur commun les arts, la culture et le sport.

Cette vente aux enchères caritative ouverte à tous s'est tenue à la maison de vente Aguttes à Neuilly-sur-Seine et en ligne. Une dizaine de participants se sont déplacés pour assister à cette vente aux enchères et une centaine de personnes y ont assisté en ligne.

A l'issue des deux heures d'enchères, 60 lots sur les 71 mis en vente ont trouvé acquéreur, ce qui a permis de collecter 22 950€. Les deux places pour le concert d'Angèle avec accès aux répétitions ont été le lot vendu le plus cher pour la somme de 3 150€.

Cette belle somme a permis à l'AFSA de financer une partie de son week-end anniversaire au ZooParc de Beauval pour ses familles adhérentes.



Un week-end des familles au ZooParc de Beauval

L'AFSA a souhaité fêter sa trentième année d'existence avec ses familles adhérentes comme elle l'avait fait pour ses 25 ans à Eurodisney. Une façon de les remercier d'être toujours présentes et actives auprès de l'AFSA et de se retrouver pour partager un moment convivial.

C'est au ZooParc de Beauval que 60 familles, soit 233 personnes, se sont réunies le week-end du 26 et 27 mars pour fêter les 30 ans de l'AFSA.

Certaines familles sont arrivées dès le vendredi 25 afin de pouvoir profiter pleinement de ce week-end. La journée du samedi était dédiée à la visite du ZooParc puis le soir les familles se sont retrouvées autour d'un apéritif organisé dans le dôme équatorial privatisé pour l'AFSA. La soirée s'est poursuivie avec le spectacle en Makaton des Soeurs Lampions, adapté aux enfants, adolescents et adultes en situation de handicap.

Le dimanche, les familles ont pu terminer leur visite du ZooParc et regagner leur région respective. Des moments indispensables pour nos familles qui aiment se retrouver et échanger.





Des formations et webinaires

En 2022 pour ses 30 ans, l'AFSA a souhaité développer son catalogue de formations annuel et a proposé exceptionnellement 9 formations sur l'année. Toutes ces formations sont détaillées en page 7, au chapitre formations.

Pour son année anniversaire, l'AFSA a également proposé une série de 7 webinaires gratuits. Des webinaires à destination du grand public ou médicaux.

Une première série de 4 webinaires « grand public » a abordé les thèmes suivants :

- La communication alternative avec et par les personnes avec SA – Amélie RochetCapellan - CNRS, GIPSA Lab
- Répit pour moi, vacances pour nous: quelles solutions ? – Gwénaëlle Sébilo GNCHR, Elodie d'Andréa – Les Bobos à la ferme, Laurent Thomas – Réseau Passerelles, Jean Ruche – Familles Solidaires
- La fratrie – Clémence Dayan, psychologue, et le témoignage de Pierre, frère d'une jeune adulte avec SA
- Le projet Synapse – Denise Laporte, cheffe de projet, AFSA, Sophie Arborio – Université de Lorraine, Vanessa Rémerly Université de Montréal, Myriam Mewly - Workstream

Un deuxième cycle de 3 webinaires était consacré à des sujets médicaux et a été proposé en collaboration avec la Filière Maladies Rares DéfiScience parmi lesquels :

- Actualités cliniques et pistes thérapeutiques – Dr Marie Hully, neuropédiatre, Hôpital Necker Enfants Malades, présidente du Conseil Médical et Scientifique de l'AFSA
- Suivi médical & particularités comportementales des personnes avec SA – Dr Sylviane Peudenier – neuropédiatre, CHU de Brest, Dr Perrine Charles, neurologue, Hôpital Pitié Salpêtrière, Paris, Pr Angèle Consoli, pédopsychiatre, Hôpital Pitié Salpêtrière, Paris

- La communication alternative avec et par les personnes avec SA – Amélie RochetCapellan, CNRS, GIPSA Lab

Tous ces webinaires ont été enregistrés et sont disponibles en replay sur la chaîne Youtube de l'AFSA.

Répit et échanges entre familles

Aparté des Anges

En région parisienne, les déléguées régionales d'Île-de-France, ont organisé un « Aparté des Anges », réunion informelle réservée aux parents de personnes porteuses du SA. L' Aparté a eu lieu le 20 avril en soirée dans un restaurant à Paris.

Chaque Aparté est l'occasion de prendre des nouvelles, garder le contact, tisser des liens durables entre familles et aborder un thème, choisi par les participants en amont de la réunion.

Les Rencontres Régionales

Entre septembre et octobre se sont déroulées les Rencontres Régionales de l'AFSA pour les régions Île-de-France, Sud-Est et Nord-Ouest. La rencontre régionale Nord-Est a dû être annulée suite à un imprévu de dernière minute.

L'occasion pour nos adhérents de pouvoir s'éloigner le temps de quelques heures des prises en charge et du quotidien du handicap et de passer un moment convivial en famille.

Ces Rencontres n'auraient pas pu avoir lieu sans le soutien des mécènes suivants: la Fondation Groupama, Groupama Grand-Est et Groupama Centre-Manche. Ces mécènes ont généreusement financé les Rencontres Régionales 2022 qui tiennent tant à cœur aux familles adhérentes de l'AFSA. Ce financement a permis de demander aux familles une participation financière symbolique.

Détails des Rencontres :

Dans le Nord-Ouest (02), Sophie Bregeon d'Eaubonne a organisé la Rencontre le week-end du 10 et 11 septembre sur le site préservé de la Réserve Naturelle Régionale des Landes. Le samedi, les 7 familles présentes ont pu profiter des dernières chaleurs sous un beau soleil et partager un pique-nique et une balade. Au programme du dimanche : visite des menhirs et déjeuner breton « galettes/crêpes ». Des retrouvailles sous le signe du partage et de la bonne humeur.

Dans le Sud-Est (04), Christel Vessella et Marion Girard ont organisé la Rencontre le week-end du 1^{er} et 2 octobre à Autrans-Méaudre, dans l'Isère. 16 familles se sont retrouvées pour partager un programme convivial qui a ravi petits et grands : ouverture de cadeaux, goûter, repas et speed luge pour nos familles.

Dans la région Ile-de-France (01), Aïcha Ouachek et Fouzia Chemitte, les déléguées régionales, ont organisé la rencontre le dimanche 9 octobre à La Bergerie nationale de Rambouillet (78). 17 familles, soit 67 personnes, se sont réunies sous un grand soleil lors de la rencontre régionale Île-de-France et ont pu découvrir les animaux de la ferme, faire une balade en calèche ou encore partager un pique-nique avec les autres familles.



Pour les personnes avec le SA

Donnons Une Voix (DUV)

En 2022, grâce au mécénat en nature de l'entreprise Chanel, la 7^{ème} édition de l'opération « Donnons une voix à nos enfants » (DUV) a pu avoir lieu: 20 enfants et adultes ont pu ainsi recevoir un Ipad récent reconditionné à utiliser avec des applications de CAA ou éducatives (non fournies). L'AFSA est en mesure de proposer l'opération DUV grâce au soutien de mécènes (entreprises, fondations).

Coup de Pouce

L'AFSA a proposé pour la première fois en 2022 l'opération « Coup de Pouce », qui a permis de soutenir 27 familles dans leurs frais liés au handicap de leur enfant non totalement couverts par les financements « classiques », tels que la PCH, les mutuelles, la Caisse d'Assurance Maladie. Un total de 5 369 € ont été attribués. Les demandes parvenues à l'AFSA concernent, par exemple, des séjours adaptés (familiaux ou individuels), l'achat de matériel adapté, de logiciels et applications de CAA... Cette opération a été financée sur fonds propres de l'AFSA, grâce notamment à la générosité des donateurs.

Remboursement mélatonine

L'AFSA continue à se mobiliser auprès des instances officielles pour essayer d'obtenir le remboursement de la mélatonine à libération prolongée (nom commercial Circadin® ou Slenyto®) après l'âge de 18 ans. Une saisine officielle de l'Agence Nationale de Sécurité du Médicament (ANSM) a été faite par l'AFSA en janvier 2022, avec le soutien de France Assos Santé; des relances sont faites régulièrement.



Point d'étape projet SYNAPSE

Fin 2022, après 2 et demi de travail, les chercheuses Sophie Arborio, pour la partie anthropologique, Vanessa Rémerly et Myriam Mewly, pour la partie d'analyse des pratiques professionnelles et de construction du dispositif de formation, ont rendu leur travail de recherche de terrain. Ensemble nous avons commencé à construire le programme de formation en collaboration avec les futures formatrices expertes du syndrome d'Angelman et membres du CPME de l'AFSA : Catherine Langlois, psychomotricienne, Emeline Lesecq, orthophoniste, Pascale Gracia, éducatrice spécialisée et formatrice.

La construction du programme s'échelonne de décembre 2022 à décembre 2023.

1. Les livrables de la recherche-action

Ils sont issus du travail de terrain en anthropologie et en sciences de l'éducation. Ils sont nombreux :

- Le rapport final de la recherche anthropologique de Sophie Arborio et la pièce filmée qui en découle, par la compagnie Entre les Actes.

- Les livrables de la recherche en sciences de l'éducation :

- le référentiel d'activité,
- les documents de travail (vidéos des familles, des professionnels libéraux et des établissements médico-sociaux partenaires du projet, entretiens d'auto confrontation, fiches d'étude de cas)
- l'architecture du programme de formation ainsi que la méthodologie d'animation des ateliers de partage parents/professionnels.

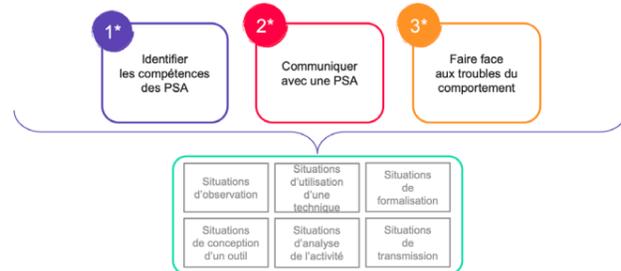
2. Le programme de formation

Le prototype de formation, dont la construction occupera une bonne partie du 1er semestre de 2023, prend pour base trois activités typiques modélisées à partir des données de la recherche :

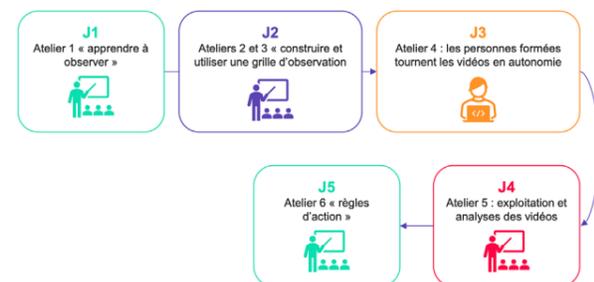
1. Identifier les compétences des personnes atteintes du syndrome d'Angelman (PSA), 2. Communiquer avec une PSA, 3. Faire face aux troubles du comportement, réunies en trois modules construits à partir de six situations pédagogiques :

1. Observer, identifier les éléments déterminants d'une situation réelle
2. Utiliser une technique
3. Concevoir un outil
4. Analyser son action
5. Formaliser ses connaissances
6. Transmettre des règles d'action et de travail

Le dispositif reprend les matériaux collectés lors des phases précédentes, à savoir : l'exploitation de capsules vidéo de l'activité de professionnels et de proches aidants, l'analyse de l'activité des participants à la formation au travers de traces filmées, la parole et les témoignages d'experts (scientifiques, intervenants libéraux, parents), la conception d'outils exploitables sur le terrain professionnel et familial, et la construction et la transmission de règles d'action.



Chaque module se structure de la même manière, en mixant des modalités de formation présentiels et distancielles, pour un total de 15 jours :



Chaque module comprend quatre jours de formation en présentiel et un jour de formation en autonomie. J1 et J2 sont proposés à la suite l'un de l'autre pour créer une dynamique au sein du groupe. J4 et J5 sont proposés après cinq semaines pour laisser le temps de faire les vidéos et expérimenter les acquis. Ils seront planifiés l'un à la suite de l'autre.

Cette expérimentation fera l'objet d'une évaluation. Des ajustements seront à prévoir avant le déploiement national du dispositif.

Les grands principes de ce dispositif innovant :

- Laisser du temps entre les modules pour permettre aux professionnels de s'investir dans la démarche auprès des personnes
- Demander aux professionnels en formation de se filmer en situation réelle d'accompagnement
- Partager les vidéos et les analyser en ateliers de partage mixtes familles/professionnels
- En déduire des règles d'action à transmettre aux autres membres de l'équipe pour utiliser les leviers nécessaires à un accompagnement personnalisé dans la mise en place et l'utilisation des outils de CAA

3. Le déroulement de l'expérimentation

Elle aura lieu dans 3 établissements médico-sociaux pour enfants et adultes ayant participé à la recherche-action et se déroulera de juin 2023 à septembre 2024.

Elle fera l'objet d'une évaluation qui permettra d'ajuster la formation aux besoins et aux réalités de terrain, avant le déploiement national pour lequel il nous reste à définir les conditions d'essaimage du dispositif, le modèle économique et son inscription dans un dispositif de droit commun.

Ce projet a bénéficié du soutien financier de la CNSA (Caisse Nationale de Solidarité pour l'Autonomie) pour la partie recherche et construction du dispositif de formation, ainsi que du Fonds National pour la Démocratie en Santé de la CNAM (Caisse Nationale de l'Assurance

Maladie) pour la partie expérimentation.

4. La communication autour du projet

En 2022, le projet SYNAPSE a été présenté par Vanessa Rémerly et Myriam Mewly à plusieurs colloques sur la formation professionnelle en Suisse, par Denise Laporte au Comité Scientifique de l'UNAPEI le 20 juin et au séminaire de l'AFASER à Paris le 30 novembre.

Denise Laporte et Lara Hermann ont rencontré le Conseiller d'Etat Denis Piveteau pour lui présenter le dispositif le 9 mai.

Sophie Arborio a soumis à une revue franco-canadienne un article sur la recherche anthropologique réalisée pour SYNAPSE (parution en 2023) et a présenté un poster au congrès sur la recherche transdisciplinaire du GIS AUTISME - IMIND le 17 mars à Lyon.





5. DÉVELOPPEMENT ASSOCIATIF : DES ACTEURS ET DES ACTIONS

Si l'Association Française du Syndrome d'Angelman peut avancer et mettre en place l'ensemble des actions évoquées précédemment, c'est grâce au travail et au soutien de nombreux acteurs : adhérents, donateurs, bénévoles, amis, mécènes et partenaires.

En 2022, 56% du budget de l'association provient des dons de particuliers et d'entreprises et sans la contribution de chacun, l'AFSA ne pourrait exister.

Les adhérents

En 2022, l'AFSA enregistrait 374 adhésions, une légère baisse de 5% par rapport à 2021.

Au-delà de l'aspect purement financier (4% des ressources de l'association en 2022) permettant de subvenir en partie aux frais de fonctionnement de l'AFSA, les adhésions sont primordiales en termes de représentativité et de crédibilité auprès des instances officielles. Il est rappelé que l'association a obtenu en 2016 l'agrément du Ministère des Solidarités et de la Santé et, de ce fait, est reconnue comme représentante officielle de l'ensemble des personnes porteuses du syndrome d'Angelman et de leurs familles. Agrément qui a par ailleurs été renouvelé en 2021. Plus le nombre d'adhérents est important, plus notre voix sera entendue et crédible !

Les donateurs

Grâce aux dons de particuliers et/ou d'entreprises, l'AFSA a la possibilité de financer outre la recherche, différents projets de formations et d'apporter l'aide et le soutien aux personnes porteuses du syndrome d'Angelman et leurs proches.

Pour l'AFSA, l'organisation d'événements permettant de faire appel à la générosité du public, est au cœur de son action. La crise sanitaire commencée en 2020 qui s'est poursuivie en 2021 nous avait malheureusement contraints d'annuler un grand nombre d'événements. En 2022, l'AFSA a renoué avec l'organisation de nombreux événements et projets listés dans les paragraphes suivants.

Toutefois, il convient de noter que les dons récoltés (178 000€) enregistrent une baisse de l'ordre de 8% par rapport à 2021 mais le montant reste toujours supérieur d'environ 14% par rapport à l'année 2020.

Nous remercions très chaleureusement l'ensemble des personnes qui se sont mobilisées pour l'AFSA.



Les bénévoles et amis

Qu'elles soient petites ou plus imposantes, sportives ou culturelles, les actions des bénévoles sont primordiales pour notre association car elles permettent de recueillir la moitié du budget de l'association, mais surtout elles permettent de sensibiliser le grand public à notre cause. L'AFSA met d'ailleurs à disposition des bénévoles un «Guide des événements solidaires» pour les aider dans la réalisation de leurs actions.

Au total, l'ensemble des manifestations et événements solidaires initiés par nos bénévoles en 2022 a permis de récolter 76 986€.

Merci à l'ensemble de toutes les personnes qui ont permis la réussite de ces actions dont voici une liste non exhaustive :

- Bouge ton Angelman, une course rejoignant Houdan (Yvelines) en partance de Mantes-la-Jolie (Eure).
- Les balades solidaires de Groupama à Lochwiller (Bas-Rhin) et à Campneuseville (Seine-Maritime)
- La représentation « 14 juillet à la maison de retraite » de La Comédie des Fontaines à Grandchamps-des-Fontaines (Loire-Atlantique)
- Le concert de la chorale Why Notes et le chœur d'hommes Anaiki ont donné un concert à l'église de Saint-Ouen (Seine-Saint-Denis).
- Le Trail du Wurzel à Villé (Bas-Rhin)
- Le Trail « le Dédale de Molière », 1^{ère} édition d'un Trail Urbain dans la ville de Molière (Tarn-et-Garonne)
- La représentation des comédiennes de la troupe « Croc la scène » à Herrlisheim (Haut-Rhin)
- L'opération Bol de Riz à l'école Saint-Joseph de-Sceaux-d'Anjou (Maine-et-Loire)
- Le défi sportif « 1 200kms en vélo pour rejoindre Barcelone »

- L'opération Re-wood à l'École Notre Dame de Poissy (Yvelines)
- Le Gravel Bike à Grandchamp-des-Fontaines (Loire-Atlantique)
- Le match d'improvisation entre les troupes Les Nains Provisateurs et les Impulseurs à Illfurt (Haut-Rhin)
- La représentation théâtrale par la troupe Les Accroscènes de Vezins à Puy-Saint-Bonnet (Maine-et-Loire)
- Le marché de Noël de Feldbach (Haut-Rhin)
- L'opération Kit de Noël initiée par l'imprimerie partenaire AGG Print
- Plusieurs cagnottes solidaires : lors d'atelier Reiki par Anne Katz-Bockstael, dans le tabac Giauffret à Touët-sur-Var (Alpes-Maritimes), par les salariés de l'entreprise Planview, par les salariés de la crèche des Libellules à RUEIL-MALMAISON (Hauts-de-Seine); sans oublier toutes les cagnottes Facebook.

La Course des Héros

En 2022, l'AFSA était inscrite aux éditions de Paris, Nantes, Lyon et au live des Héros.

Cette édition 2022 a permis de récolter 26 169€, soit une baisse de 52,49% par rapport à l'année 2021 où nous avons collecté 54 871€.

En 2022, la Course des Héros a représenté 34% des dons récoltés lors des événements solidaires.

À Nantes, 9 collecteurs ont collecté 10 672€. L'AFSA s'est glissée en tête du podium de collecte de la Course des Héros de Nantes.

À Paris, 12 coureurs ont collecté 10 082€.

À Lyon, 8 coureurs ont collecté 3 390€.

Pour le Live des Héros, la course en ligne, 2 coureurs ont récolté 2 025€.



La JISA

Pour la Journée Internationale du Syndrome d'Angelman (JISA) 2022, 117 familles concernées par le syndrome d'Angelman ont reçu une affiche personnalisée avec la photo de leur enfant. De plus en plus chaque année. Ces affiches ont été partagées et « likées » des milliers de fois sur les réseaux sociaux et ont été affichées dans les villes et villages des familles touchées par le syndrome.

17 boîtes à dons ont été disposées un peu partout en France.

Plusieurs événements ont été organisés à l'occasion de la JISA et notamment :

- La Marche « Bouge ton Angelman » organisée par Claire Vasseur, maman de Mathys, qui a permis de récolter plus de 2 400€

- Une partie des bénéfices des ventes de la représentation de la pièce de théâtre « 14 juillet à la maison de retraite » de la Comédie des Fontaines à Granchamp-des-Fontaines (Loire-Atlantique) qui a permis de récolter plus de 1 200€

- La soirée en ligne de la Fondation Groupama - qui nous a permis de récolter 5 000€ grâce à la mobilisation des votants

Côté médias, des articles sont parus dans la presse, sur plusieurs sites internet notamment sur celui d'Aesio Mutuelle et à la radio sur Radio Chrétienne Francophone.

Aussi, comme depuis plusieurs années, un courrier sur le syndrome a été adressé aux Maisons Départementales des Personnes Handicapées (MDPH).

Les mécènes et partenaires

Les mécènes et partenaires sont des acteurs majeurs de notre association. C'est grâce à leurs contributions que les nouveaux projets voient le jour et que nous pouvons pérenniser les actions déjà mises en place. En 2022, des partenaires majeurs nous ont accompagnés :

- **Groupama Centre Manche**

Groupama Centre Manche est un partenaire de l'AFSA depuis 2014. En effet, via un contrat de mécénat en nature, l'entreprise héberge les salariées de l'association dans ses locaux de Bois-Guillaume (Seine-Maritime) et leur offre tout le confort et le matériel nécessaires pour de bonnes conditions de travail. Parallèlement à cela, l'entreprise organise plusieurs opérations solidaires impliquant les salariés de l'entreprise: la balade solidaire annuelle et la vente solidaire de mobilier.

- **Groupama Grand-Est** qui a financé la Rencontre Régionale du Nord-Est

- **Les CSE d'Ericsson France** qui a participé au financement du week-end anniversaire au ZooParc de Beauval.

- **AGG Print** qui accompagne l'Association notamment dans l'édition des flyers à hauteur de 50% de leur coût.

- **Sephora** qui a reversé 5 000€ en 2022 à l'AFSA via une action d'entreprise.

- **La maison de ventes aux enchères Aguttes**, avec qui nous avons lié une collaboration pour organiser une vente aux enchères caritative, à l'occasion des 30 ans de l'AFSA.

- **L'agence créative parisienne UZIK** a mobilisé certains de ses collaborateurs dans le cadre d'un mécénat de compétences mis en place en fin d'année 2022

Actions diverses

Opération chocolats de Pâques et de Noël

En avril et en décembre 2022, l'AFSA s'est lancée dans une opération vente de chocolats. Le principe : grâce à une collaboration avec Initiatives Chocolats, les acheteurs ont bénéficié d'une remise de 20% sur les tarifs publics et en parallèle 18% des ventes ont été reversés à l'AFSA.

L'opération chocolats de Pâques a permis de récolter 539€ et celle de Noël 617€.

Opération solidaire pour les familles Angelman en Ukraine

Fin février 2022, l'Association Ukrainienne du Syndrome d'Angelman, présidée par Anna Kyrychenko, a sollicité l'AFSA pour des médicaments et diverses fournitures pour les enfants porteurs du SA suivis par la Dre Zalyzniak, chef de service à l'hôpital pédiatrique de Dnipro.

L'AFSA s'est mobilisée, et a pu répondre à la demande de médicaments et de consommables grâce à une chaîne de personnes sans qui cela n'aurait pas été possible.





6. LES SUPPORTS DE COMMUNICATION ET PUBLICATION

1. Le magazine AFSA Liaisons

En 2022, l'AFSA a réalisé et envoyé à ses adhérents et partenaires les numéros 45, 46 et 47 de l'AFSA Liaisons, tirés chacun à 450 exemplaires..

2. Le site internet angelman-afsa.org

Sur l'année 2022, 27 175 personnes ont visité notre site, soit une hausse de plus de 2% par rapport à 2021. Une réflexion a été entamée pour la refonte du site prévue pour 2023.

3. Facebook

La page Facebook prend de plus en plus d'importance dans la communication de l'association avec la communauté Angelman. Sur l'année 2022, la page Facebook a été visitée 13 422 fois contre 7 456 fois en 2021. Au 31 décembre 2022, nous recensons 4 040 mentions « j'aime », soit 283 nouveaux abonnés sur l'année. L'AFSA a franchi la barre des 4 000 abonnés cette année.

4. Twitter

Le compte Twitter de l'AFSA, créé en 2016, était suivi par 228 followers fin 2022.

5. LinkedIn

En fin d'année 2019, l'AFSA a créé sa page LinkedIn, le plus grand réseau social professionnel, afin de continuer à améliorer sa visibilité, agrandir son réseau et partager son expertise. Fin d'année 2022, 220 personnes étaient abonnés à la page LinkedIn, contre 127 abonnés fin 2021.

6. La chaîne YouTube

L'AFSA publie de plus en plus des vidéos, supports très appréciés, sur sa chaîne YouTube. En fin d'année 2022, 414 internautes étaient abonnés à notre chaîne YouTube contre 335 fin 2021, soit 79 abonnés supplémentaire en un an.

7. La newsletter AFSA-Actus

En 2018, l'AFSA a lancé sa newsletter AFSA-Actus, envoyée par mail à toute notre base d'adhérents et de donateurs. Elle a pour but d'informer l'ensemble des adhérents, donateurs, bénévoles et amis de l'AFSA sur les projets et les événements associatifs et solidaires. Sur l'année 2022, 2 numéros, le 13 et le 14, ont été diffusés.

8. Les newsletters régionales

L'information contenue dans les supports cités ci-dessus est relayée régulièrement via des newsletters régionales envoyées par les déléguées régionales et étoffées par des informations propres à leur région, à destination des adhérents et/ou des donateurs de leur région.

9. Les autres supports et goodies

L'AFSA dispose également d'autres supports de communication en fonction des cibles et du contexte, print ou numériques.

Parmi ceux-ci : le livret d'accueil, la brochure, le flyer, l'affiche, le kakemono, la vidéo « le Secret de Maël », le guide des événements solidaires, etc.

En 2022, un nouveau dossier de presse a été publié et de nouveaux goodies créés : ballons, stylos et bracelets.

The collage features several items:

- AFSA Liaisons Magazine:** Cover of issue N°45 - Automne 2021 / Hiver 2022, featuring a 'Dossier Réussir sa demande MDPH'.
- AFSA - ACTUS Newsletter:** Issue N°14 - SEPTEMBRE 2022, with a 'L'AFSA vous souhaite une belle rentrée!' message and information about regional meetings.
- Informational Card:** 'Le syndrome d'Angelman est une maladie rare, d'origine génétique.' It lists symptoms like intellectual disability, motor disorders, epilepsy, speech absence, and sleep disorders. It states that 1 in 15,000 births is affected.
- Poster:** 'LE SYNDROME D'ANGELMAN C'EST' with a list of symptoms and 'LES PRINCIPAUX SYMPTOMES'.
- Poster:** 'NOS OBJECTIFS' listing goals like raising awareness and supporting families.
- Poster:** 'ENSEMBLE NOUS SOMMES PLUS FORTS, PLUS HEUREUX, PLUS DIGNES !' with the AFSA logo and website.



7. LES ACTIVITÉS SALARIÉES

Régine Gomis, Chargée administrative et financière de l'association, exerce ses fonctions 4 jours par semaine (du lundi au jeudi) dans les locaux mis à disposition de l'AFSA par Groupama Centre Manche situé à Bois Guillaume (76), qu'elle partage avec Stéphanie Duval.

A ce titre, ses missions, pour l'essentiel, sont les suivantes :

- Gestion financière et budgétaire de l'association
- Suivi de la comptabilité
- Production trimestrielle, notamment dans le cadre des Conseils d'Administration, d'un reporting comptable permettant les prises de décisions financières par les membres du CA
- Production des comptes en collaboration avec l'expert-comptable et le Commissaire aux Comptes
- Etablissement du Rapport Financier annuel
- Gestion administrative diverse (salaires, Urssaf, assurances...)
- Gestion et mise à jour des profils adhérents et donateurs,
- Mécénat

Au cours de l'année 2022, outre les missions comptables, budgétaires et financières récurrentes inhérentes à sa fonction, son action a également consisté :

- au traitement administratif et comptable des dons et lots ainsi qu'à la logistique de la Vente aux Enchères Angel Art organisée en partenariat avec la Maison Aguttas afin de soutenir le financement des «30 ans de l'AFSA»,
- A l'obtention auprès des services de l'état, du Rescrit Fiscal de l'Association, conjointement avec la Présidente Lara Hermann
- au suivi administratif & comptable du projet Synapse en fonction support auprès de la cheffe de projet

25

- Fonction support des campagnes d'adhésion et de dons
 - Fournir les éléments budgétaires à la Chargée de communication et de développement et aux membres du Bureau, dans le cadre des dossiers d'appel à projets et de demande de financements
 - Fournir un support aux déléguées régionales dans l'organisation des Rencontres Régionales annuelles
- D'une manière générale, réaliser les tâches administratives diverses en liaison avec la Présidente et/ou les membres du bureau

Stéphanie Duval est salariée à temps plein à l'AFSA en tant que Chargée de communication et développement depuis le 1^{er} octobre 2019.

Voici les principales tâches et missions réalisées par Stéphanie en 2022 :

- Organisation des événements liés aux 30 ans de l'AFSA : week-end au ZooParc de Beauval, vente aux enchères Angel Arts, webinaires...
- Organisation des différentes réunions de l'AFSA (CA, CPME, CMS, SYNAPSE) : réservation des salles, gestion du calendrier, préparation des réunions, comptes-rendus
- Mise en place des partenariats
- Demandes de mécénats et suivi des actions (rédaction des dossiers...)
- Réalisation des magazines «AFSA Liaisons» (chemin de fer, rédaction, mise en page, suivi d'impression, relance des rédacteurs, secrétariat de rédaction...)
- Réalisation de la newsletter «AFSA-Actus»
- Animation du site internet et réflexion autour de la refonte du site
- Animation des réseaux sociaux : Facebook, Twitter, LinkedIn et YouTube
- Création des supports de communication print et digitaux (brochures, affiches, kakemonos,

visuels pour les supports numériques, etc.) et goodies

- Réalisation des campagnes mailing et e-mailings
- Réalisation des campagnes d'adhésions et de dons
- Réalisation des diverses campagnes de communication (Donnons Une Voix, Coup de Pouce 2022, Performa...)
- Relation avec les adhérents et donateurs
- Coordination des événements partenaires (événements solidaires...)
- Organisation des événements nationaux (Journée Internationale du Syndrome d'Angelman, Courses des Héros...)
- Relations presse (rédaction de communiqués de presse, de dossiers de presse...)

Toutes les semaines, une réunion en visio est réalisée en présence des salariées, de la Présidente et des Vice-Présidents de l'AFSA pour tenir compte des points d'avancement des différents travaux et projets en cours.

L'AFSA DANS LES MÉDIAS...

Interview de la Présidente dans plusieurs médias :

Magazine Ombres & Lumière



Radio Cristal



Site internet de la Fondation Groupama



2022



Association Française du Syndrome d'Angelman
39 rue de l'Amiral Mouchez
75013 Paris

contact@angelman-afsa.org

01 89 47 12 65



www.angelman-afsa.org