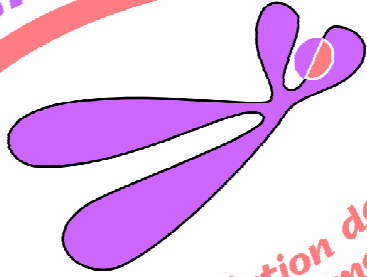


Valentin APAC



**Valentin Association de porteurs
d'Anomalies Chromosomiques**

Présentation de l'Association

Valentin Association de Porteurs d'Anomalies Chromosomiques

52 la Butte Églantine 95610 Éragny-sur-Oise

Tél. : 01 30 37 90 97

contact@valentin-apac.org

www.valentin-apac.org

Membre de l'Alliance Maladies Rares, d'Eurordis et d'Eurochromnet

Membre des comités de pilotages des filières de santé AnDDI-Rares et DéfiScience

Association loi 1901 n° W953000999

Enregistrée à la sous-préfecture de Pontoise le 9 juin 1993 – JO du 26 juin 1993

N° SIRET 449 252 774 000 12 NAF : 8899 B

Octobre 2018



Sommaire

| | |
|---|-----------|
| Présentation de l'association | 3 |
| Objectifs de l'association | 4 |
| Originalité de Valentin APAC | 6 |
| Chiffres-clés | 7 |
| Rayonnement géographique | 8 |
| Publics concernés | 9 |
| Utilité de l'association | 10 |
| Pourquoi devenir partenaire de Valentin APAC | 11 |
| Exemples de projets | 12 |
| La loi du 1er août 2003 | 14 |

Présentation de l'association

L'association a été créée en juin 1993 par M. et Mme Marchetti-Waternaux, suite à la perte de leur bébé Valentin.

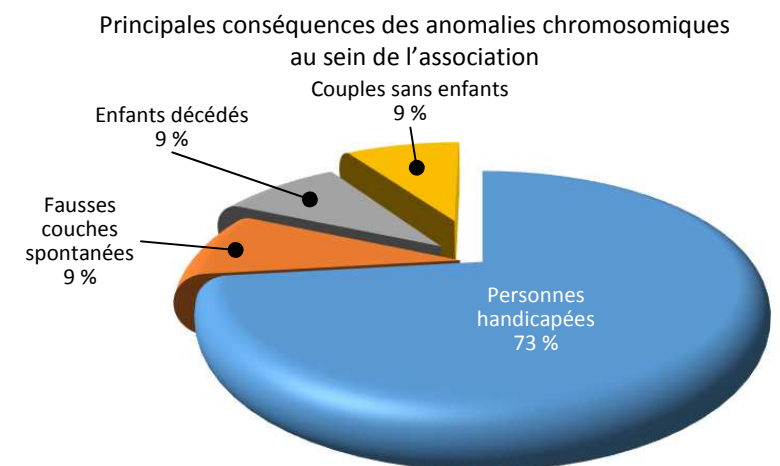
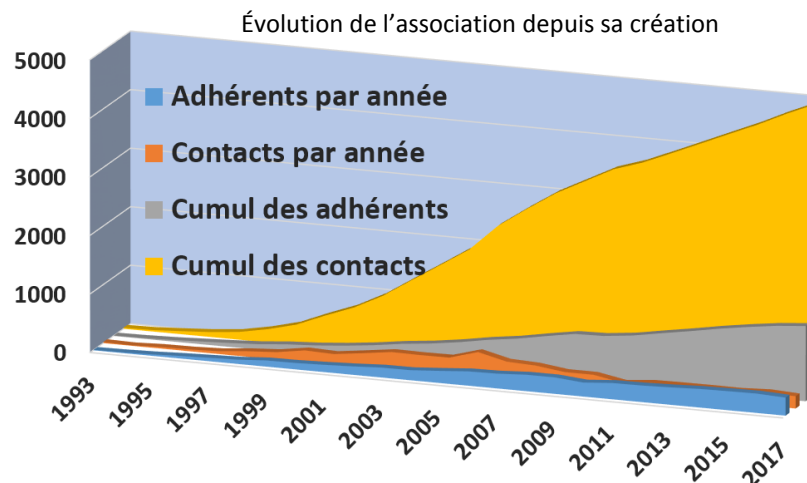
Celui-ci avait une anomalie chromosomique : une translocation déséquilibrée, une maladie génétique rare. Ils ont alors découvert que cette anomalie était d'origine héréditaire : le père de Valentin est « porteur sain » d'une translocation équilibrée.

Après cette disparition et face au vide devant lequel ils se trouvaient, ils ont réagi et créé une association sous la dénomination « Valentin Association de Parents Porteurs de Translocations », afin d'aider les autres familles dans la même situation.

Au fil du temps, ils se sont aperçus qu'il existait de nombreuses autres anomalies chromosomiques et de multiples conséquences, allant de la perte d'enfant au poly et pluri handicap de l'enfant et de l'adulte, en passant par le deuil périnatal et l'infertilité.

Aussi en 1996 l'association s'est ouverte aux autres anomalies chromosomiques, car les souffrances, les besoins, les vécus et les demandes de partage et d'information de toutes ces familles sont similaires.

La dénomination devint alors Valentin Association de Porteurs d'Anomalies Chromosomiques ou Valentin APAC.



Objectifs de l'association

L'association Valentin APAC soutient, informe et réunit les familles confrontées aux anomalies chromosomiques et leurs conséquences :

- ❖ **(poly)(pluri)handicap** variable, de l'enfant et de l'adulte ;
décès, quand l'anomalie met en jeu le pronostic vital ;
- ❖ **deuil périnatal** : fausses couches à répétition, interruption médicale de grossesse, décès *in utero*, à la naissance ou dans les premiers jours de vie de l'enfant ;
- ❖ **hypofertilité** ou stérilité, parfois apparente.

En 25 ans, l'association a développé plusieurs actions pour soutenir et informer les personnes concernées par les anomalies chromosomiques et leurs conséquences.

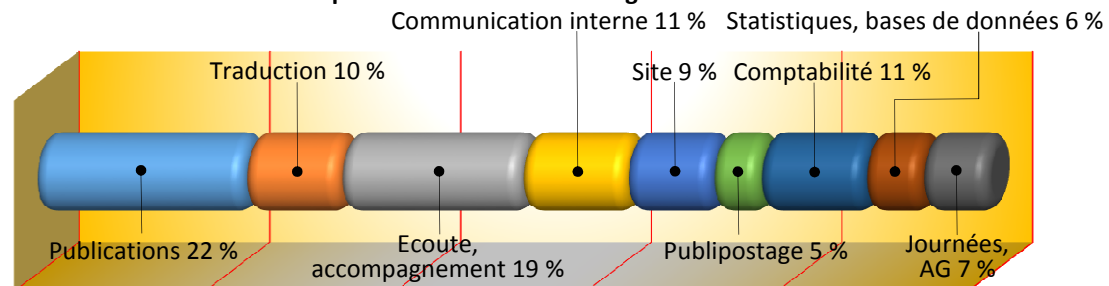
Ainsi **un centre d'appel** permet de recevoir des demandes mais aussi de mettre en place un dialogue toujours nécessaire.

Des **plaquettes ou livrets spécifiques** ont été réalisés et validés par le conseil médical, 53 à ce jour, 7 sont en cours de relecture/validation. **15 livres sur 18 types d'anomalies chromosomiques** sont aussi disponibles.

L'association **sensibilise le public et le corps médico-socio-éducatif** en les informant de la complexité de ces anomalies chromosomiques et de leurs conséquences afin de mieux rediriger les familles, **améliorer la prise en charge, prévenir certains problèmes et faire évoluer les carences relevées**.



Répartition des heures au siège social en 2017



Une journée annuelle d'information et d'échange a lieu avec des thématiques différentes. Des intervenants, spécialistes dans leur domaine, font une présentation et répondent aux questions de la salle. **Un compte-rendu** des interventions est fait, qui intégré au précédent le complète et le met à jour pour donner un document très riche.

Une journée des aux familles pour échanger autour d'une même anomalie chromosomique ou de ses conséquences. Depuis 2016, une autre se fait en province.

Des formations à l'INSERM ont lieu pour les membres, **à l'école de l'ADN** de Poitiers et d'Évry depuis 2008 pour des membres du conseil d'administration et des adhérents. D'autres sessions ont eu lieu en 2009 à Évry, Poitiers en 2010 et 2011, Angers et Marseille en 2012, Évry en 2015 et 2017. La Vice-Présidente a été formée de 2014 à 2017 à **l'approche systémique**.

Un diplôme universitaire d'accompagnement des personnes atteintes de maladies génétiques et de leurs familles a été obtenu par la présidente et trois membres du conseil d'administration, respectivement en 2000 et 2007 et 2013.

L'association sert de relais d'information sur des programmes de recherche qui sont liés aux anomalies chromosomiques.

Elle a par ailleurs obtenu une bourse de recherche sur les délétions 5q en rapport avec un certain type d'épilepsie.



Originalité de Valentin APAC

Un des objectifs de Valentin APAC est la **vulgarisation médicale** des informations liées aux anomalies chromosomiques et à leurs conséquences :

- ♦ sur le plan génétique et clinique,
- ♦ sur la prise en charge médico-socio-éducative,

pour le grand public, les scolaires, mais aussi les différents praticiens qui interviennent auprès des familles.

Cette vulgarisation se fait au travers du guide Valentin, des bulletins trimestriels, des comptes rendus des journées d'information, des plaquettes ou livrets spécifiques, des livres recueils de témoignages, mais aussi de la traduction d'articles pertinents.

Aujourd'hui, force est de constater que les anomalies chromosomiques sont méconnues et les grandes oubliées de la génétique. En France, il existe parfois des associations spécifiques à certains syndromes bien précis¹.

Mais **pour toutes les autres anomalies chromosomiques, en France, c'est l'Association Valentin APAC** qui les représente.

Au niveau mondial, Valentin APAC est la **2^{ème} en Europe et sur le plan international** après l'association Unique (GB).

Enfin, **certaines conséquences** engendrées par les anomalies chromosomiques **sont peu représentées** dans le monde associatif **comme le deuil périnatal, le décès d'un enfant, l'adoption ou le recours au diagnostic pré-implantatoire.**

1 : Angelman, Di-George, Prader-Willi, Rubinstein Taybi, Smith Magenis, Turner, Williams, Trisomie 21, 48,XXYY, del17q21.31



Chiffres-clés

Qu'elles soient relativement fréquentes, rares ou quasi uniques au monde selon le type d'anomalie, qu'elles soient héréditaires (1 personne sur 300) ou non, les anomalies chromosomiques toutes confondues, touchent :

- ❖ 0,85 % de la population soit 565.000 personnes sans la trisomie 21 ;
- ❖ 1 % de la population soit 665.000 personnes, en y intégrant celle-ci.

Avec l'évolution des connaissances et des techniques, notamment les puces à ADN, le diagnostic des anomalies chromosomiques devraient augmenter : le taux de prévalence actuel de 1% dans la population générale devrait donc progresser.

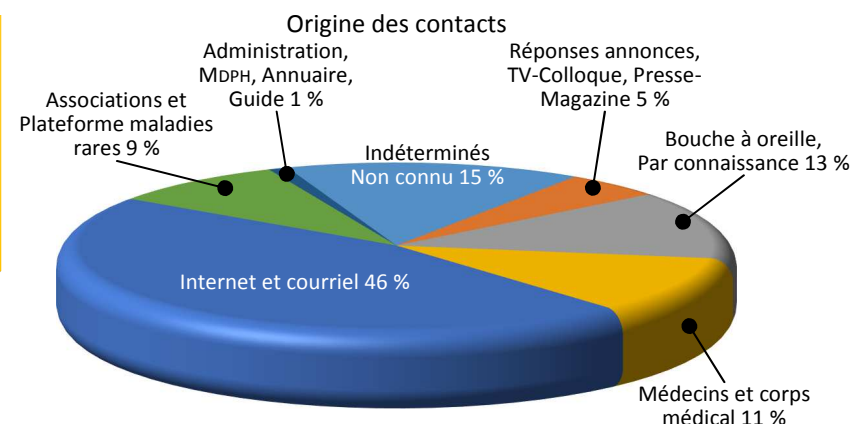
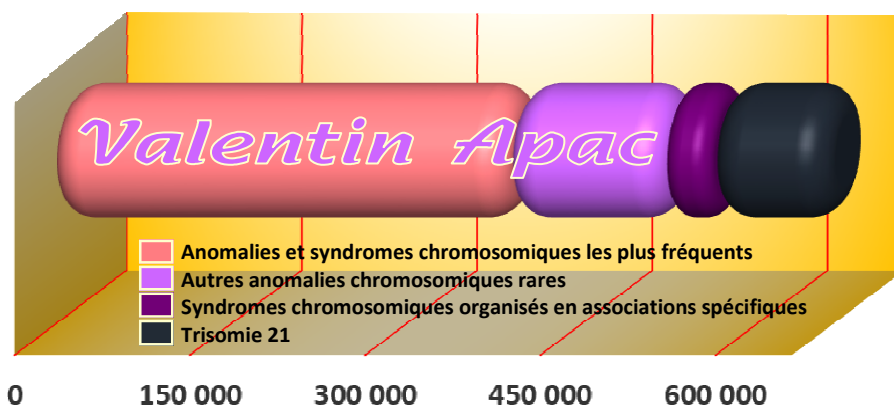
L'association Valentin APAC représente ainsi respectivement 94 % et 79 % des personnes touchées par une anomalie chromosomique, certaines anomalies chromosomiques ayant en effet une association spécifique.

L'association compte plus de 300 adhérents et elle a été contactée par près de 5.200 familles pour plus de 2.000 anomalies chromosomiques différentes.

2/3 des appels concernent une personne handicapée, le 1/3 restant se répartissant de manière quasi égale entre le décès de l'enfant et un deuil périnatal, des fausses couches à répétition et des couples sans enfant.

Enfin, 1/4 des appels concernent une anomalie chromosomique à caractère héréditaire, et touchent ainsi ascendants, descendants, fratries et collatéraux.

Ceci implique que ces familles sont polytraumatisées dans le sens qu'elles cumulent alors bien souvent handicap, deuil et infertilité.



Rayonnement géographique

L'association Valentin APAC a une vocation principalement **nationale**, mais également **internationale** :

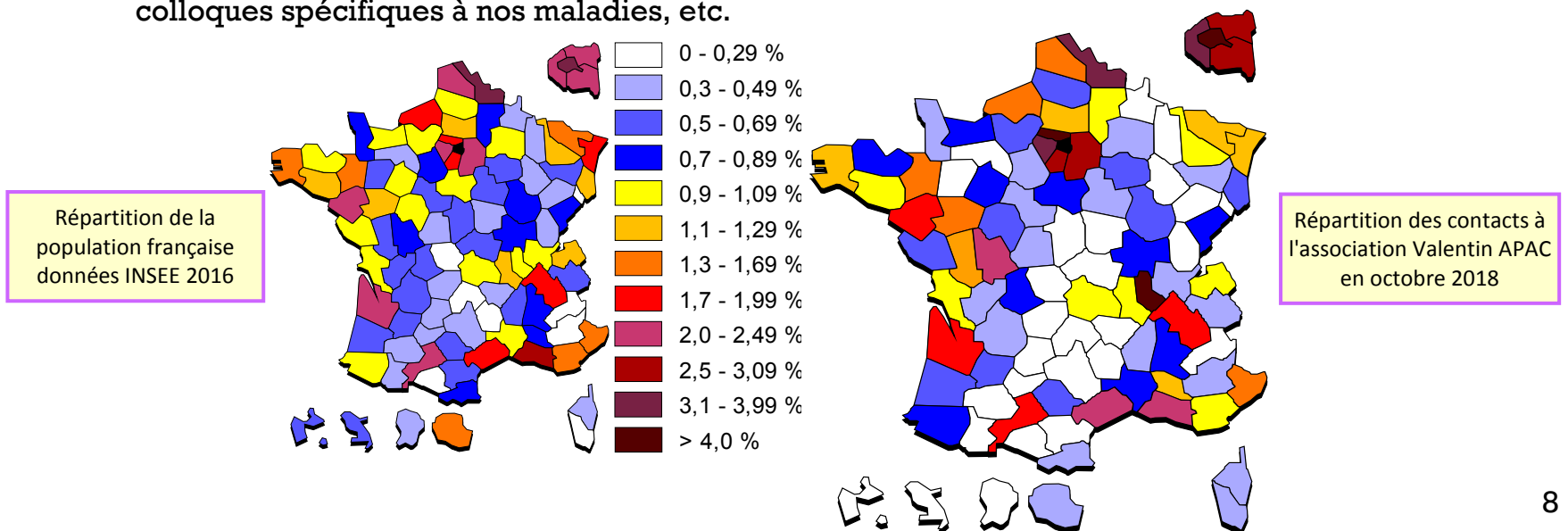
- ❖ **90 % des familles** contactent l'association **depuis la France** ;
 - **19 % le font de la région parisienne** ;
- ❖ **10 % le font depuis l'Étranger**, d'environ 40 pays différents, souvent en français, anglais ou espagnol.

Les pays francophones nous sollicitent beaucoup, car nombre d'associations, de congrès et de publications sont en anglais, la langue reste un frein pour l'échange des familles et la compréhension des informations.

Selon les besoins, les familles sont redirigées vers d'autres organismes français qui pourront alors leur répondre ou les prendre en charge.

Nous travaillons aussi en réseau au niveau français, européen et international.

Les anomalies chromosomiques étant souvent rares, il faut tenir **une veille** au niveau mondial sur les avancées de la recherche, la constitution de nouvelles associations dans d'autres pays, les colloques spécifiques à nos maladies, etc.



Publics concernés

Les personnes concernées par l'association Valentin APAC se répartissent en 3 groupes :

❖ **les personnes porteuses elles-mêmes mais aussi leurs familles :**

- couples, parents ;
- enfants, fratries (frères et sœurs) ;
- grands-parents voire collatéraux ;
- ou bien encore des amis de la famille.

❖ **les professionnels du secteur de la santé, du médico-social et de l'éducatif** pour leur information afin de mieux rediriger les familles dans leur prise en charge et d'adapter celle-ci pour la rendre plus efficace ;

❖ **les pouvoirs publics** pour les alerter sur les carences, les dysfonctionnements et la prévention de certaines complications liées aux anomalies chromosomiques.



Utilité de l'association

Pour les anomalies chromosomiques, face à ...

- la suspicion, la révélation et le choc de l'annonce ;
- l'incompréhension de la génétique ;
- la recherche d'informations ;
- l'angoisse sur le risque de récurrence ;
- la nécessité d'un partage pour rompre l'isolement, se sentir compris et agir efficacement face aux problèmes engendrés ou qui pourraient l'être ;

... l'association Valentin APAC est **un centre de ressources unique et spécifique aux anomalies chromosomiques** qui assure à ces familles :

- une permanence téléphonique ;
- un bulletin trimestriel et un guide (respectivement +/-28 pages +/- supplément et 226 pages) ;
- des témoignages et des mises en contact de familles ;
- 15 livres recueils de témoignages sur 18 types d'anomalies (91 à 303 pages) ;
- des plaquettes et livrets d'informations (53 à ce jour) ;
- des listes de diffusion modérées et un site Internet ;
- des journées avec des comptes rendus riches d'informations (l'un de 192 pages + une annexe de 56 pages et l'autre de 264 pages) ;
- un conseil médical de 13 membres.



Notre conseil médical :

Génétique : Pr Edery et Pr Sanlaville (Lyon), Pr Sarda (Montpellier), Pr Cohen (Grenoble), Pr Doco-Fenzy (Reims), Pr Verloes, Dr Joyé, Dr Le Dû, Dr Malan (Paris), Dr Pluchon (Brest)

Obstétrique : Pr Nisand (Strasbourg)

Neuropédiatrie : Dr Villé (Lyon)

Psychologue : Mme Houdayer (Lyon)

Recherche : Dr Cardoso (Marseille)

Projets et perspectives

❖ Organisation :

- **de sorties associatives** : la 1^{ère} a lieu en 2018, au Parc de Beauval du 20 au 21 octobre, nuitée au centre de séjour de St Aignan et visite du Parc. 72 personnes y participent pour se retrouver et partager un moment ludique avec les fratries ;
- **de journées pour les familles** : elles leur permettent depuis 2006, parents et porteurs d'anomalies, de se retrouver et de partager leurs problématiques ;
- **de journées d'information et d'échange** y compris pour le corps médico-socio-éducatif : depuis 2000, des intervenants du corps médical ou de l'administration, informent sur les anomalies génétiques et sur les droits les familles ;
- **de journées dans les centres de références maladies rares anomalies du développement, en Ile de France et en Province** : informer professionnels et familles sur l'existence de l'association Valentin APAC, ses objectifs et ses actions.

❖ Publication :

- **pour les familles du livret sur les anomalies chromosomiques de la CNSA (48p)**
Document d'appui pour la détermination du taux d'incapacité pour les personnes présentant une anomalie chromosomique (à notre initiative et auquel nous avons participé), avec élaboration/impression d'un 4 pages explicatif pour mieux constituer son dossier et faire valoir ses droits .
- **Livres recueils de témoignages** dont la 2^{ème} vague sur d'autres anomalies chromosomiques a été lancée en 2017/2018 pour une parution en 2019/2020

❖ **Vulgarisation médicale et diffusion** : auprès des familles et structures médico-socio-éducatives via livrets/plaquettes spécifiques, traductions, comptes-rendus, bulletins ;

❖ **Participation à l'élaboration de cartes urgence spécifique à une anomalie chromosomique donnée** au sein de la filière de santé AnDDi-Rares où nous appartenons au comité de pilotage : après validation de la filière et du ministère de la santé, elles sont destinées aux familles pour qu'en cas d'urgence, le personnel médical identifie les (contre)-indications pertinentes à faire ou non. Une est validée sur le syndrome du cri du chat. Elle sera traduite en Europe dans plusieurs langues, le projet français ayant été retenu. 15 autres sont en cours de validation.

Nouveaux projets et perspectives :

- **Sortie associative Beauval**
- **Nouveaux livres recueil de témoignages**
- **Publication par la CNSA pour les MDPH d'un livret sur nos anomalies**
- **Cartes urgences**

Les objectifs de ces projets sont d'améliorer l'accompagnement des familles, leur prise en charge, la prévention et être un indicateur référent dans le domaine des anomalies chromosomiques.

- ❖ **Soutien au fonctionnement et au développement** de l'association Valentin APAC, pour accroître le nombre de familles à accompagner, via **la Course des Héros** ;
- ❖ **Formation :**
 - **des parents à la communication alternative (non verbale) et achats d'outils qui y correspondent** : la majorité des enfants handicapés par une anomalie chromosomique ont un langage verbal déficient ou absent. Il existe plusieurs méthodes et systèmes de communication alternative ou non verbale. Cependant, ces techniques demandent un investissement important tant en terme de temps (apprentissage) que financier (achat de matériel et formation) : makation, Pecs, LSF, outils via Cenomy (ex-proteor), Hoptoy's, ... (cf. www.isaac-fr.org) ;
 - **de membres du conseil d'administration / adhérents**, à **l'école de l'ADN**, **l'INSERM**, à **l'écoute de l'AMR**, éventuellement du **diplôme universitaire** d'accompagnement des personnes atteintes de maladies génétiques et de leurs familles ;
 - **des structures médico-socio-éducatives et des professionnels de santé demandeurs** et accompagnés par des généticiens, en ayant le statut d'organisme formateur.
- ❖ **Bourses de recherche** : pour comprendre les mécanismes des pathologies engendrées par ces anomalies, afin d'améliorer la prise en charge médico-socio-éducative ou/et la prévention des personnes touchées et leur famille.

Grâce à **Léa Nature**, une partie de la journée des familles et de la journée d'information a pu être financée et ainsi être réalisée en 2008 et 2009. De 2010 à 2014, l'impression et la diffusion de plaquettes spécifiques d'information sur plusieurs anomalies chromosomiques rares, ou celles de sensibilisation « et si c'était une anomalie chromosomique », a pu se faire. En 2015 la réimpression de 130 guides a été assurée et en 2016, le livre recueil de témoignages sur « Tétrасomies 9p, tétrасomies 18p... ... ils témoignent » de 140 pages a pu être financé. Soutien renouvelé en 2017 et 2018.

La **fondation Banque Populaire Rives de Paris** a financé 3 livres recueil de témoignages : délétion 1p36, anomalies du chromosome 8, et délétion 18p.

AXA Atout Cœur, GIE AXA et AXA SA a soutenu de 2010 à 2016 le financement des journées associatives, celle d'information et celle des familles.

La **Fondation Groupama pour la santé**, a financé :

- une participation au bulletin trimestriel de 2010 à 2014.
- l'impression de 500 comptes rendus sur 4 syndromes chromosomiques en 2008 et en 2010, 500 comptes rendus sur les anomalies chromosomiques rares en 2009 et 2011 ;
- un publipostage de 6.100 envois vers les pédiatres et les MDPH (maisons départementales des personnes handicapées) : 30.500 plaquettes, 6.100 affiches et courriers en couleur, en 2007 ;

Avec le prix 2011 d'**Oxybul éveil et jeux**, des livres sur le handicap, la fratrie et les maladies génétiques ont pu être offerts lors des journées 2011.

Le prix "**femme formidable 2010**" du magazine **Femme Actuelle** a été obtenu par la présidente en 2010.



Course des Héros



Journée d'information



Journée d'information et d'échanges



Journée des familles

