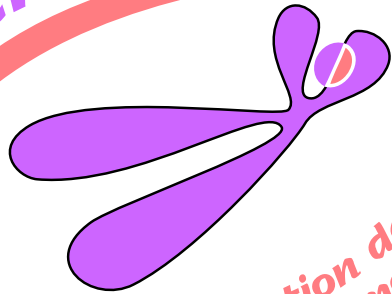


Valentin APAC



*Valentin Association de porteurs
d'Anomalies Chromosomiques*

Valentin Association des Porteurs d'Anomalies Chromosomiques

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 des filières de santé AnDDI-Rares, DéfiScience et Firendo

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
Janvier 2017

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
Perpectives et projets	11

P

réésentation 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.

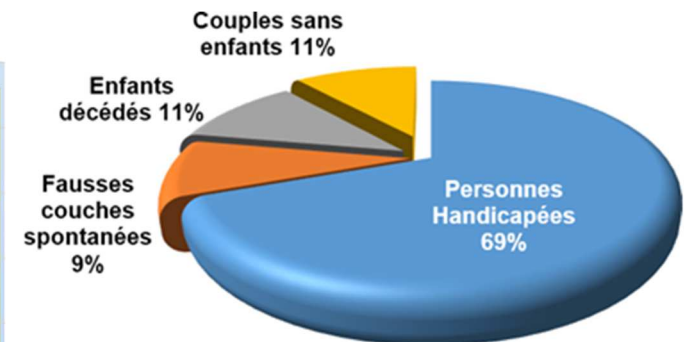
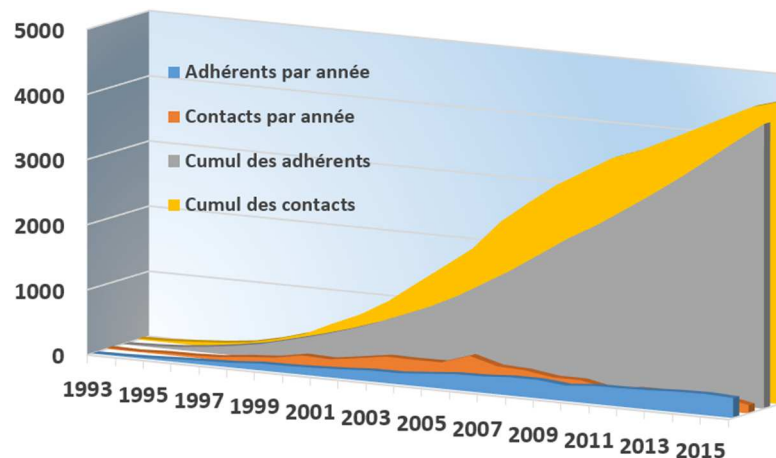
Après cette disparition et face au vide devant lequel ils se trouvaient, ils ont réagi et créé une association sous la dénomination « Valentin Association de Parents Porteurs de Translocations », afin d'aider les autres familles dans la même situation.

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'ouvre 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.

Évolution de l'association depuis sa création



Principales conséquences des anomalies chromosomiques au sein de l'association

Objectifs de l'association

L'association Valentin APAC soutient, informe et réunit les familles confrontées aux anomalies chromosomiques et à 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 plus de 22 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'appels** permet de recevoir des demandes mais aussi de mettre en **Des plaquettes spécifiques** à certains syndromes ont été réalisées et validées par le conseil médical, 49 à ce jour et 7 sont en cours de relecture/validation.

15 premiers livres recueil de témoignages des parcours de vie de ces familles seront disponibles en 2016.

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 et cumul des heures au siège social en 2014



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 intègre au précédent le complète et le met à jour : cela donne au final un document très riche.

Une autre journée est consacrée aux familles, celles-ci peuvent alors échanger librement autour d'une même anomalie chromosomique ou bien de ses conséquences.

Des formations à l'école de l'ADN de Poitiers et d'Évry ont commencé en 2008 pour des membres du conseil d'administration et des adhérents. De nouvelles sessions ont eu lieu en 2009 à Évry, à Poitiers en 2010 et 2011, Angers et Marseille en 2012, Évry en 2015.

Un diplôme universitaire d'accompagnement des personnes atteintes de maladies génétiques et de leurs familles a été obtenu par la présidente et 3 membres du conseil d'administration respectivement en 2000, 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 1^{ère} bourse de recherche sur les délétions 5q en rapport avec un type d'épilepsie.



O riginalité 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.

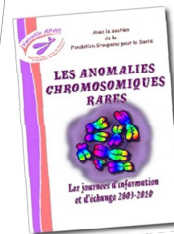
Cette vulgarisation se fait au travers du guide Valentin, des bulletins trimestriels, des comptes-rendus des journées d'information, des plaquettes ou livrets spécifiques mais aussi de la traduction d'articles intéressants.

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, Anneau 22, Di-George, Prader-Willi, Rubinstein Taybi, Smith Magenis, Turner, Williams, Trisomie 21, 48,XXYY, del 7q21.31.

C 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 :

- ♦ 0,75 % de la population soit 495.000 personnes sans la trisomie 21 ;
- ♦ 0,9 % de la population soit 595.000 personnes, en y intégrant celle-ci.

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.

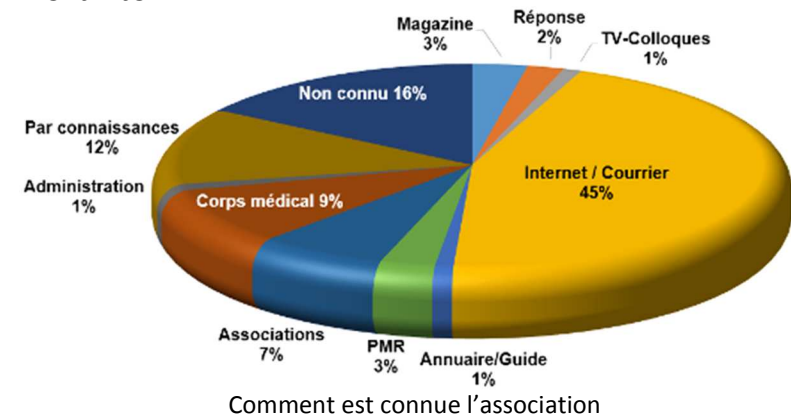
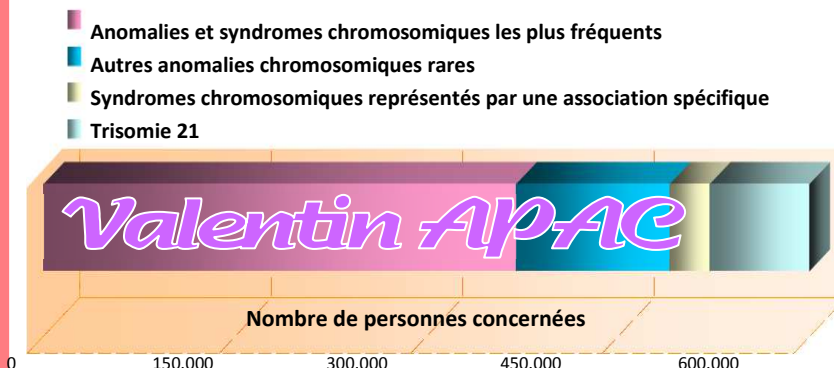
L'association compte à ce jour 325 adhérents et elle a été contactée par plus de 4.600 familles pour plus de 1.700 anomalies chromosomiques différentes.

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 et descendants, fratries et collatéraux.

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

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 0,9 % devrait donc dépasser les 1 % de la population.



Rayonnement géographique

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

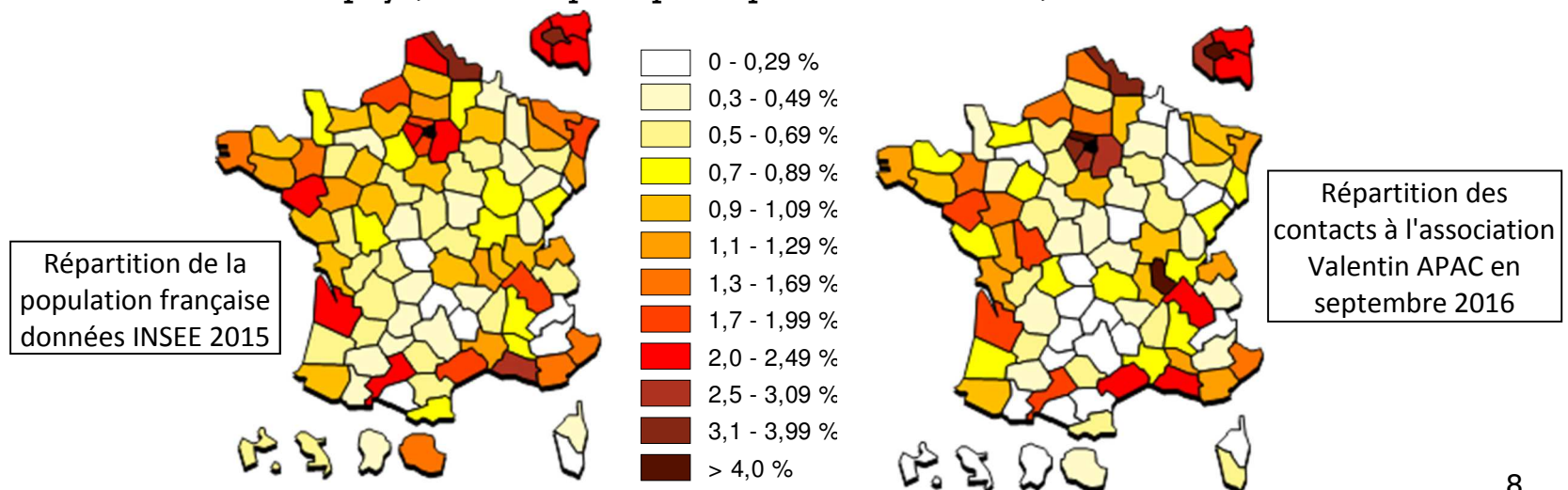
- ♦ **90 % des familles** contactent l'association **depuis la France** ;
 - **19,3 % le font de la région parisienne** ;
- ♦ **10 % le font depuis l'étranger**, d'environ 40 pays différents, souvent en français, anglais ou espagnol.

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 et 226 pages) ;
- ♦ des témoignages et des mises en contact de familles ;
- ♦ des plaquettes et des livrets d'informations (49 à ce jour) ;
- ♦ des listes de diffusion modérées et un site ;
- ♦ des journées et comptes-rendus conséquents (192 + 56 pages annexe à 264 pages) ;
- ♦ un conseil médical :
- ♦ être au comité de pilotage des filières AnDDiRare (anomalies du développement et déficience intellectuelle de causes rares), et DéfiScience (maladies rares du développement cérébral et déficience intellectuelle), élue comme représentant d'association.



Notre conseil médical :

- Génétique** : Pr Edery et Pr Sanlaville (Lyon), Pr Sarda (Montpellier), Pr Cohen (Grenoble), 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)

Perspectives et projets

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 ;
- ◆ **Livres recueil de témoignages** dont la première vague, sur 15 catégories d'anomalies chromosomiques, paraîtra courant du deuxième semestre 2016, la deuxième de collecte de témoignages débutera en 2017 ;
- ◆ **Formation :**
 - **des parents** à la communication alternative, achats d'outils qui y correspondent ;
 - **de membres du conseil d'administration / adhérents**, à l'école de l'ADN, l'INSERM, au diplôme universitaire d'accompagnement des personnes atteintes de maladies génétiques et de leurs familles ;
 - **des structures médico-socio-éducatives et des professionnels de santé** dans les hôpitaux, **demandeurs depuis 2015** ; accompagnés par des généticiens en ayant le statut d'organisme formateur.
- ◆ **Organisation :**
 - **de journées** pour les familles et **d'information et d'échange** y compris pour le corps médico-socio-éducatif, **de journées dans les centres de références maladies rares anomalies du développement en Province** ;
- ◆ **Vulgarisation médicale et leur diffusion** auprès des familles et structures médico-socio-éducatives ;
- ◆ **Bourses de recherche** pour les pathologies liées aux anomalies chromosomiques.



Course des Héros



Journée d'information



Journée des familles



Journée d'information et d'échanges

