

DOSSIER MÉCÈNE



SYRINGOMYELIE
MALFORMATION DE CHIARI

**MALADIES RARES
NE VEUT PAS DIRE
MALADES SEULS...**



**SCA
APAISSER**

ASSOCIATION POUR AIDER, INFORMER,
SOUTENIR ETUDES & RECHERCHE POUR
LA SYRINGOMYÉLIE & LE CHIARI



QUI SOMMES-NOUS ?

Depuis 2000, l'Association APAISER S&C apporte une aide, une écoute et un soutien aux patients atteints de **deux maladies rares** : la syringomyélie et la malformation de Chiari.

Elle milite activement pour faire mieux connaître ces pathologies rares aux handicaps invisibles touchant une personne sur 10 000 par des actions de communication vers les patients et les professionnels de santé pour réduire l'errance médicale avant diagnostic et prise en charge avant que les handicaps soient trop lourds. Enfin, l'association porte la voix des patients auprès des autorités de santé.

CHIFFRES-CLÉS

400 C'est le nombre d'adhérents : patients, mais aussi aidants ou parents d'enfants malades.

10 L'association via 10 **délégations régionales** est présente sur toute la France et le Luxembourg.

27.000 € Budget (approuvé par l'assemblée générale), intégralement financé par les adhésions des adhérents, des dons d'entreprises, adhérents ou autres personnes et par des actions de crowdfunding, appel à projets, collectes à l'occasion d'événements, etc.

APAISE S&C est agréée par le ministère des Solidarités et de la Santé à représenter les usagers de la santé.

Elle est membre de l'Alliance Maladies Rares, d'Eurordis, membre de la gouvernance du centre de référence maladies rares Chiari Syrx MAVEM et de la filière maladies rares Neurosphinx, et partenaire de l'INSERM Douleur.

APAISE S&C est reconnue d'intérêt général.
Les dons à l'association font l'objet d'un reçu fiscal.

MALFORMATION DE CHIARI & SYRINGOMYÉLIE 2 PATHOLOGIES RARES ET MÉCONNUES...

La malformation de Chiari et la Syringomyélie sont deux pathologies neurologiques rares pouvant exister indépendamment l'une de l'autre ou être associées chez un même patient.

21000 | On estime à 21 000 le nombre de personnes atteintes par l'une ou l'autre ou ces deux maladies en France.

La malformation de Chiari

La malformation de Chiari est une malformation du cervelet : au lieu de reposer sur la base du crâne, il s'engage dans le trou occipital par où passe la moelle épinière, et crée une pression. Le trou peut aussi être mal formé. Ceci engendre des troubles de l'équilibre, sensitifs, comme perte de sensation du chaud ou du froid, des douleurs sévères, des apnées du sommeil et des troubles moteurs des bras et des mains. La pression peut gêner la circulation du liquide céphalo rachidien, qui circule autour du cerveau et de la moelle épinière, et former une syringomyélie.

La syringomyélie

La syringomyélie se caractérise par la formation de cavités anormales à l'intérieur de la moelle épinière remplies de liquide céphalo rachidien qui compriment et détruisent les fibres nerveuses. La syringomyélie peut résulter d'une malformation de naissance ou apparaître en lien avec une autre pathologie (Chiari, traumatisme, tumeur, infection...). Elle génère des douleurs sévères, des troubles sensitifs, du transit, urinaires, et des troubles moteurs qui peuvent aller à la paralysie, voire la tétraplégie.

NOTRE COMBAT LUTTER CONTRE L'ERRANCE MÉDICALE

Chiari et syringomyélie ont de nombreux symptômes communs. Cette diversité de symptômes est la cause d'une errance médicale de 6 à 8 ans avant diagnostic. Ces 2 pathologies présentent pourtant l'avantage d'être diagnostiquées par une simple IRM. Détectées à temps, elles peuvent être ralenties ou stoppées par la neurochirurgie. Ces maladies sont évolutives et nécessitent un suivi régulier. **Les handicaps acquis sont irréversibles, d'où la nécessité pour APAISER S&C de mieux faire connaître ces maladies rares afin d'accélérer leur diagnostic.**

APAISER S&C, UNE ASSOCIATION ACTIVE !

APAISER S&C est organisée pour mener ses actions autour de 3 priorités :

- ▶ La lutte contre l'errance médicale,
- ▶ L'information sur les pathologies et le handicap invisible,
- ▶ Le soutien aux études et à la recherche.

Un conseil scientifique

APAISER S&C est dotée d'un conseil scientifique qui remplit plusieurs rôles :

- ▶ Garantir l'éthique de l'association mais aussi l'information contre le charlatanisme, souvent présent dans l'environnement des maladies rares,
- ▶ Déterminer les actions et axes de travail prioritaires auprès des autorités de santé,
- ▶ Vulgariser l'information scientifique auprès des patients,
- ▶ Valider les actions de communication scientifique de l'association lors des colloques et congrès médicaux.

Le conseil est présidé par le **Professeur Didier BOUHASSIRA**, neurologue, directeur de l'unité INSERM E-332 -Hôpital Ambroise Paré (physiopathologie et pharmacologie clinique de la douleur). Ses membres sont :

- ▶ **Le Professeur Fabrice PARKER**, neurochirurgien pour adultes et chef du service de neurochirurgie de hôpital universitaire Kremlin Bicêtre (92), coordonnateur du Centre de Référence Chiari-malformations vertébrales et médullaires (C MAVEM),
- ▶ **Le Docteur Syril James**, neurochirurgien pédiatrique à l'hôpital Necker enfants malades (Paris), site constitutif pédiatrique C MAVEM,
- ▶ **Le Professeur Gérald AMARENCO**, chef du service de neuro-urologie et explorations périnéales à l'hôpital Tenon (Paris), site constitutif troubles sphinctériens C MAVEM,
- ▶ **Le Docteur Steven Knafo**, neurochirurgien Kremlin-Bicêtre
- ▶ **Le Docteur Christian LEMARCHAND**, médecin urgentiste et coordonnateur du conseil scientifique,
- ▶ **Anne-Claire BREDOUX**, infirmière et maman d'Arsène, atteint de Chiari et syringomyélie,
- ▶ **Mado GILANTON**, présidente d'APAISER S&C, malade de Chiari et syringomyélie, retraitée de l'industrie pharmaceutique.

Une commission communication

Cette commission définit et élabore les moyens de communication de l'association. Elle est animée par François ROQUE, ancien publicitaire, atteint de Chiari et syringomyélie.

Une commission enfants-parents

Cette commission résulte du constat que les enfants sont les «grands oubliés» des pathologies avec des problématiques particulières dues à leur jeune âge. Elle est animée par Anne-Claire BREDOUX.

APAISER S&C a pour vocation l'information et l'accompagnement des patients, leur mise en relation entre eux et avec le monde médical, afin de rompre leur isolement, de les soutenir dans leurs démarches et parcours de soins, et de favoriser le développement de solidarités entre patients, aidants et familles. L'association organise ainsi divers événements et actions.

Colloque national annuel



Une fois par an, APAISER S&C organise un colloque et son assemblée générale. Des interventions de professionnels de santé et du Centre de Référence ont lieu pour présenter les protocoles de recherche en cours, des informations sur des techniques de gestion de la douleur, du handicap, etc. Ces rencontres sont un moment important entre patients atteints de pathologies souvent très douloureuses, mais aussi invisibles. C'est aussi un lieu d'échanges entre aidants, eux-mêmes confrontés à la pathologie avec toute la notion d'«impuissance» que cela suggère.

Rencontres régionales

Chaque année, des rencontres régionales ont lieu en France. Moments d'échanges et de convivialité, c'est aussi l'occasion de présenter les actions en cours de l'association et de mettre à jour des problématiques.



Le MAGAPAISER

APAISER S&C édite une fois par an un magazine informant les adhérents des travaux de l'association et des nouvelles autour de la syringomyélie et du Chiari. Les lecteurs y trouvent des témoignages de patients autour de leurs pathologies, prises en charge ou activités.

apaiser.org

Avec 50 000 visiteurs et 150 000 pages vues par mois dans 137 pays (25% hors de France) apaiser.org est le premier site d'informations des patients depuis 2000. Il est la principale source d'informations sur ces pathologies rares y compris pour les médecins. APAISER S&C est également active sur Facebook, Youtube et Twitter.



NOTRE COMBAT : LUTTER CONTRE L'ERRANCE MÉDICALE



PAR L'INFORMATION ET LA COMMUNICATION...

NOTRE COMBAT : LUTTER CONTRE L'ERRANCE MÉDICALE.

L'errance médicale d'un patient atteint de Chiari et/ou syringomyélie dure en moyenne de 6 à 8 ans : il n'est pas cru, car les symptômes sont souvent invisibles. Sa souffrance psychique est énorme et il n'est pas rare qu'il voit 6 à 8 médecins, neurologues, rhumatologues ou psychiatres avant diagnostic. Il peut ensuite s'écouler 2 ans avant qu'il soit orienté correctement. La plupart des médecins ou spécialistes ignorent les handicaps graves induits par ces pathologies et la nécessité d'une prise en charge par un neurochirurgien reconnu par le Centre de Référence.

Symposium et Congrès médicaux

Les neurologues et les rhumatologues connaissent mal notre pathologie et nombreux sont les patients qui voient 2 à 6 neurologues avant d'être dirigés vers un neurochirurgien faisant partie du réseau de notre Centre de Référence. APAISER S&C est présente à de nombreux congrès médicaux.



Le 27 novembre 2017, APAISER S&C a organisé un symposium durant le Congrès de la Société de Neurochirurgie de Langue Française à Montrouge sur nos pathologies à l'intention de tous les patients et proches. Cet événement qui a réuni 150 patients et professionnels de santé a été filmé et retransmis sur notre chaîne Youtube avec le soutien de la fondation BNP-Paribas.



Projet symposium international

Dans le cadre de la collaboration internationale des sociétés savantes de neurochirurgie et des associations dédiées à la Malformation de Chiari et la syringomyélie, la France devait être le prochain organisateur du symposium international Chiari/ Syringomyélie . Prévû en 2021, l'évènement a été reporté sans fixation de date en raison de la crise sanitaire.

Léo, le dessin animé et le livre...



En 2017 APAISER S&C, avec le soutien de la Fondation EDF, a produit un dessin animé «Rare, invisible mais vraie, la maladie de Léo». Chiari et/ou syringomyélie touchent aussi les enfants. Avant diagnostic ils sont les souffre-douleurs : traités de douillets, peureux ou «poules mouillées», par leurs camarades, mais aussi enseignants, cousins, etc. ils vivent des souffrances physiques et morales que le monde des adultes a du mal à comprendre. Ce dessin animé a pour but de leur faire s'approprier leur maladie et de la faire connaître à leur entourage. Il est visible sur notre site et Youtube.



Ce film a obtenu un Dauphin d'argent au Cannes Corporate Media & TV Awards en septembre 2018.

Une version doublée en anglais a été livrée pour l'association américaine ASAP,



Lauréat du prix Patient Pfizer en 2018, et avec un soutien de LTDF, ce film fait l'objet d'un livre édité en 2019.



10 clips vers le public adulte et le corps médical

Toujours dans l'optique d'alerter et de lutter contre l'errance médicale, APAISER S&C produit et réalise une collection de 10 clips pour mettre des mots sur les maux des deux pathologies. Grâce à un abondement de la Fondation EDF, l'association a pu lever plus de 27 000 € sur la plate forme de financement participatif Helloasso pour ce projet l'écriture et production ont duré de 2020 à 2022.



ÊTRE ACTEUR DE LA RECHERCHE.

APAISER S&C soutient également la recherche sur la malformation de Chiari et la syringomyélie et est partie prenante de plusieurs études en cours pour mieux connaître nos pathologies et mieux accompagner les patients. L'Association participe à l'écriture des protocoles de recherches et études menées par le Centre de référence en France mais aussi sur le plan international, et initie des recherches spécifiques, comme la prise en charge de la douleur ou de la spasticité par le cannabis thérapeutique.

Soutien Publication PNDIS

APAISER S&C a participé activement par Publication du Protocole National de Diagnostic et de Soins pour la malformation de Chiari par l'écriture du volet médico-social et la relecture du document.

APAISER S&C finance intégralement les travaux de recherche ChiariGene destiné à définir s'il existe un gène défectueux de la Malformation de Chiari, à partir de 10 familles ayant plusieurs membres atteints. Ce projet dirigé par le Dr Steven Knafo du Kremlin Bicêtre, a commencé à inclure les premiers patients en août 2022. Coût : 20 000 € financé par une campagne de Crowdfunding en 2020.

Recherche génétique chiariGene



Recherche sur les risques liés à la grossesse

Une étude rétrospective sur les patientes suivies au Centre de Référence a été mise en place afin de définir un protocole de suivi des femmes enceintes porteuses de Chiari ou/et syringomyélie. Le protocole de cette étude a été écrit en collaboration avec le conseil scientifique d'APAISER S&C et publié en 2020.

Depuis 2017, APAISER S&C a un engagement fort pour la mise à disposition du cannabis thérapeutique par prescription médicale pour soulager les douleurs neuropathiques et les spasticités sévères, deux symptômes très invalidants de nos pathologies. Membre du Comité Spécialisé Temporaire de l'expérimentation Cannabis Thérapeutique de l'ANSM (Agence Nationale de Sécurité du Médicament), nous participons à de nombreux événements pour la formation des professionnels de santé et sommes très présents dans les médias.

Prises en charge de la douleur

LES PROJETS EN RECHERCHE DE FINANCEMENT

Projet « Vivre Avec »



Lancée à l'automne 2021, L'étude « Vivre Avec » vise à mieux connaître les personnes souffrant de malformation de Chiari et/ou de Syringomyélie et l'impact de ces pathologies sur leurs conditions de vie, qu'elles soient médicales, familiales, professionnelles, affectives, financières, etc. Assumant le parti-pris de recueillir la parole des malades hors de tout contexte médical, l'étude a été mise en œuvre par un groupe projet exclusivement composé de malades et d'aidants, sans intervention d'un médecin. Elle s'est déroulée en deux phases :

- ▶ Une première phase quantitative, composée de 8 questionnaires interactifs en ligne, a permis de recueillir un total de 2217 réponses, soit la parole de 277 personnes en moyenne pour chaque questionnaire. Près de 60 % des personnes ayant visité le site de l'étude ont complété totalement au moins un questionnaire.
- ▶ Cette première phase, dont les résultats ont été présentés au colloque annuel de 2022, a mis en évidence plusieurs éléments, tels que la forte inégalité des malades devant l'errance médicale, un fort sentiment d'isolement face à l'incompréhension des proches et au manque d'information de la part des professionnels de santé, ou bien encore des impacts massifs sur la vie sociale, les carrières et les situations financières.

Suite à ce premier bilan, il a été décidé d'organiser 13 entretiens de groupes visant soit à mieux comprendre l'impact de la maladie sur certaines catégories de publics (adolescents, conjoints de malades, parents d'enfants malades...) soit à approfondir certains sujets (gestion de la douleur, vie intime et sexuelle, difficultés dans l'emploi...). Chacun de ces groupes a réuni en moyenne 8 personnes, et mis en lumière un fort besoin de libération de la parole.

Les résultats de cette étude, qui ont fait l'objet d'une première synthèse à la rentrée 2022, sont actuellement en cours de finalisation dans l'objectif de publier un livre blanc. Celui-ci, qui sera présenté au colloque annuel 2023, doit servir à attirer l'attention du public sur l'impact de ces maladies sur les conditions de vie des malades et de leurs proches, mais aussi à définir la feuille de route de l'association au cours des prochains mois et années.

Budget du projet :

Honoraires consultant (mise en place enquêtes, analyse, mise en place groupes focus, animation Groupes focus et analyse, écriture du livre blanc, présentation publique) :	14000 €
Honoraires Sexothérapeute (animation trois groupes focus « Vie Intime », relecture et analyse) :	2000 €
Création charte graphique, maquette, mise en page « Livre Blanc » (60 pages) :	4000 €
Impression à 500 exemplaires :	2500 €

TOTAL 22500 €

Une partie est déjà financée par les fonds propres d'APAISER S&C et un don d'entreprise (RTE) pour 12 500 €

RECHERCHE DE COMPLEMENT DE FINANCEMENT : 10 000 €

LES PROJETS EN RECHERCHE DE FINANCEMENT

Projet Développement d'une Echelle d'évaluation de la Qualité de Vie (BSC Score)

En parallèle du travail d'étude «Vivre Avec», un travail de recherche est proposé par le Centre de référence C MAVEM (Chiari – Malformations Vertébrales et Médullaires Rares). L'objectif de ce travail est de développer une échelle d'évaluation pour analyser la qualité de vie des patients souffrant de Malformation de Chiari après une intervention neurochirurgicale.

Cette échelle de Score sera adaptée pour les prises en charge des syringomyélias isolées ou post-traumatiques.

Cette échelle de Score aura vocation à être partagée au niveau européen et international permettant d'améliorer les consensus de prise en charge selon les résultats des équipes neurochirurgicales.

- ▶ **Le projet, soutenu et co-financé par APAISER S&C a été retenu dans le cadre de l'appel à projet Recherche 2021 de la filière de maladies rares NeuroSphinx.**

Budget du projet :

- 40 000 € dont :
- 30 000 € financé par NeuroSphinx,
- 10 000 € par APAISER S&C

RECHERCHE DE COMPLEMENT DE FINANCEMENT : 10 000 €

**En devenant mécène d'APAIER S&C,
vous nous aidez à plus de visibilité et
à agir pour tous les patients !**



**ASSOCIATION POUR AIDER, INFORMER,
SOUTENIR ETUDES & RECHERCHE POUR
LA SYRINGOMYÉLIE & LE CHIARI**

Pour tous renseignements, informations, propositions
d'événements, de collectes, conférences, etc.

Mado Gilanton,
présidente de l'association - 06 81 79 61 20
presidente@apaiser.org

François Roque,
responsable de la communication - 06 31 95 64 94

www.apaiser.org