



Guérir et Vivre la Sclérose Tubéreuse de Bourneville

L' Association française Sclérose Tubéreuse de Bourneville (ASTB) est l'association française des malades atteints de sclérose tubéreuse de Bourneville et de leurs familles.

8000 personnes sont atteintes en France par cette maladie génétique orpheline pas si rare : la STB est une maladie dont la fréquence est équivalente voire supérieure à l'hémophilie ou la mucoviscidose.

Les personnes atteintes de Sclérose Tubéreuse de Bourneville ont une mutation des gènes TSC1 et TSC2. Ces gènes mutés empêchent l'organisme de contrôler l'apparition et l'élimination naturelle des cellules anormales qui apparaissent.

Les malades ont des tumeurs (non cancéreuses) qui se développent dans certains organes : peau, reins, poumons, yeux, cœur, cerveau... Les dysfonctionnements de l'organisme qui en découlent, peuvent apparaître à tous les âges (parfois avant la naissance) : épilepsie, lésions au visage, insuffisance rénale et pulmonaire, insuffisance cardiaque, retard intellectuel...

Il n'existe pas à ce jour pas de remèdes pour guérir la STB.

La STB est considérée par la recherche comme une « maladie modèle » :

• **Pour étudier le cancer et les maladies du vieillissement :**

Le terrain génétique STB constitue un modèle pour la compréhension de la régulation de la croissance cellulaire chez l'homme. A partir de la STB, les chercheurs explorent des molécules prometteuses pour la lutte contre le cancer ou les maladies du vieillissement.

• **Pour étudier l'Autisme :**

La STB est une des rares maladies dans laquelle il est possible d'observer l'apparition de traits autistiques. L'étude de la STB chez les jeunes enfants permet au psychiatre de mieux comprendre l'autisme et d'envisager des solutions pour limiter ou stopper son développement.

• **Pour innover dans l'organisation du système de santé :**

Les malades STB ont besoin d'un suivi médical nécessitant l'articulation de nombreuses spécialités. Le système hospitalier peine à proposer un suivi adapté. Les expérimentations de consultation STB proposent un modèle de prise en charge transversal pour éviter les nombreuses errances des malades dans leur parcours de soins.

L'ASTB est une association loi 1901 fondée en 1991 par les familles patients. A ce jour, elle ne fonctionne qu'avec des bénévoles.

Les valeurs qui rassemblent les 500 adhérents de l'association sont: **entraide, respect, fiabilité et ouverture.**

La mission de l'association est de mobiliser autour de la STB pour :

• **Informé, partager et mettre en relation,**

Présence et participation aux congrès scientifiques internationaux STB (Washington, Pékin, Londres) - Présence et participation aux congrès médicaux français (journée française de l'épilepsie, congrès de neuropédiatrie, assises de la génétique) - Diffusion de l'information aux malades - organisation de journée des familles...

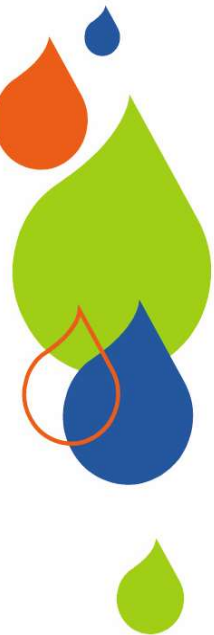
• **Optimiser la prise en charge médicale, éducative et sociale, des malades**

Création et diffusion du carnet de santé STB...

• **Participer à l'effort de recherche national et internationale**

Participation à TOSCA (création d'une base de données sclérose tubéreuse de Bourneville regroupant 2000 malades dans 36 pays. TOSCA permet à partir de données statistiques de mieux comprendre la maladie et d'orienter les politiques médico sociales pour mieux prendre en charge la STB, permet également d'orienter recherche médicale.) - participation au projet de recherche du Dr Combes - "livre blanc" pour définir les besoins des patients STB et de leur familles et France

L'association est financée par ses adhérents et des dons privés uniquement.



association
sclérose
tubéreuse
de Bourneville

21 rue de Beausoleil
33170 Gradignan
France
contact@astb.asso.fr
www.astb.asso.fr
09 70 44 06 01