



STB

# VIVRE AVEC UNE MALADIE RARE

LA SCLÉROSE TUBÉREUSE DE BOURNEVILLE  
RACONTÉE PAR CEUX QUI LA VIVENT



Fondation  
Roi Baudouin

*Agir ensemble pour une société meilleure*



Universitair  
Ziekenhuis  
Brussel



VIVRE AVEC LA STB

TÉMOIGNAGES

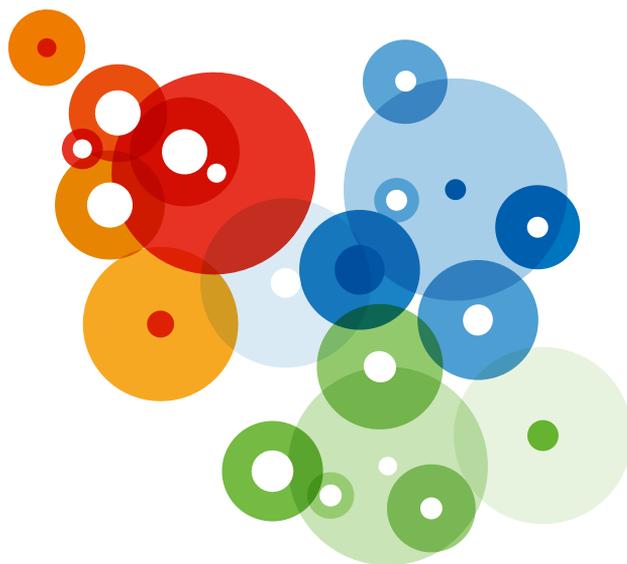
EN QUÊTE DE SOINS

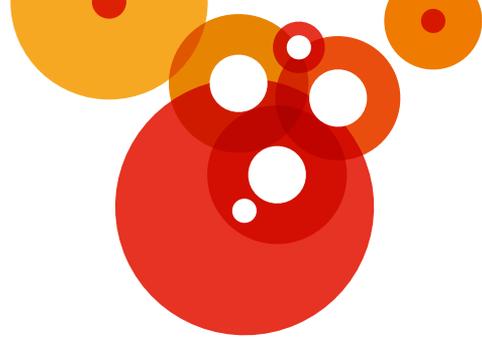
EN SAVOIR PLUS SUR

LA STB ET LES MALADIES

# VIVRE AVEC UNE MALADIE RARE

LA SCLÉROSE TUBÉREUSE DE BOURNEVILLE  
RACONTÉE PAR CEUX QUI LA VIVENT





## **VIVRE AVEC UNE MALADIE RARE**

**LA SLÉROSE TUBÉREUSE DE BOURNEVILLE RACONTÉE PAR CEUX QUI LA VIVENT**

Deze publicatie bestaat ook in het Nederlands onder de titel

**LEVEN MET EEN ZELDZAME ZIEKTE**

**Verhalen over Tubereuze Sclerose Complex, van binnenuit**

This publication is also available in English

**LIVING WITH A RARE DISEASE**

**Stories about Tuberous Sclerosis Complex, from the inside**

Une édition de la Fondation Roi Baudouin

Rue Brederode, 21

1000 Bruxelles

Auteur **Peter Raeymaekers – LyRaGen**

Coordination pour la Fondation Roi Baudouin

Director **Gerrit Rauws**

Senior project coordinator **Annemie T'Seyen**

Project & knowledge manager **Michèle Duesberg**

Conception graphique **Signé Lazer**

Photos **Cindy Symons** (p.5, 6, 10, 12, 18, 21, 24, 28, 30-31)

**Jan Godry Photography** (couverture, p.39)

Cette publication peut être téléchargée gratuitement  
sur le site [www.kbs-frb.be](http://www.kbs-frb.be)

Dépôt légal D/2848/2018/31

**Décembre 2018**

# POURQUOI CE RECUEIL D'HISTOIRES ?

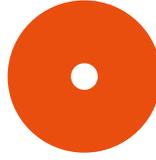
La devise de la Fondation Roi Baudouin, 'Agir ensemble pour une société meilleure', signifie aussi travailler à un meilleur vivre-ensemble, y compris avec les personnes atteintes d'une maladie rare. C'est pourquoi la Fondation mise depuis longtemps sur des activités susceptibles d'améliorer la qualité de vie de ces personnes et de leur entourage.

Ainsi, la Fondation héberge le Fond Maladies rares et Médicaments orphelins, un groupe de personnes qui sont toutes impliquées à des degrés divers dans les maladies rares et ont jeté ensemble les bases du Plan belge pour les maladies rares, activé en 2014 par la ministre de l'époque, Laurette Onkelinx. Le groupe, qui se réunit encore régulièrement, s'efforce de stimuler et d'accélérer le déploiement de ce Plan par la concertation et l'action.

En outre, plusieurs Fonds destinés à encourager la recherche sur une maladie rare ont été créés au sein de la Fondation Roi Baudouin, la plupart du temps par des personnes qui étaient confrontées, elles-mêmes ou dans leur entourage, à une 'maladie orpheline' et estimaient qu'il fallait davantage de recherche pour pouvoir assurer aux patients un traitement approprié et une vie de qualité.

C'est notamment le cas du Fonds Docteur et Madame Charles Tournay-Dubuisson, qui s'est engagé en 2018, en collaboration avec la Fondation, dans le soutien à la recherche sur la sclérose tubéreuse de Bourneville ou STB.

Le choix de la STB n'est pas le fruit du hasard : au printemps 2016, la Fondation Roi Baudouin a lancé un projet pilote visant à fixer des priorités dans la recherche sur la STB par le dialogue entre tous les intéressés - chercheurs et patients, familles et soignants. Souvent, en effet, les thèmes jugés importants par les chercheurs ne s'alignent pas sur les besoins urgents des patients et des soignants de terrain. L'expérience, qui s'est révélée passionnante, a produit un agenda de recherche complet sur la STB, comprenant une liste de 15 questions de recherche prioritaires. S'y sont ajoutés 10 besoins urgents de personnes touchées par la STB, qui nécessitent une prise en charge immédiate, mais sans recherche supplémentaire préalable.



Mais surtout, nous avons été touchés par les récits des patients STB et de leurs proches. Des récits qui traduisent la réalité de la vie avec une maladie rare comme la STB. Une maladie sans autre certitude que l'incertitude de l'avenir. Des récits de parents en quête de reconnaissance et de soutien pour leur enfant, tant sur le plan médical que dans la vie quotidienne. Des récits d'adultes qui éprouvent quotidiennement l'impact de la maladie sur leur santé, leur milieu de travail et leur vie de famille.

De plus, nous avons été émus de la manière dont beaucoup parviennent à donner une place à la STB dans leur vie. À se construire un avenir, avec des hauts et des bas, mais en déployant une admirable capacité de résilience. Soutenus par des soignants qui, non contents de prendre leurs intérêts à cœur, sont toujours disposés à les aider. Jour et nuit s'il le faut.

Ces récits, nous voulons les partager avec vous. Au-delà de la STB même, ils ne peuvent manquer d'interpeller les nombreuses personnes confrontées à une maladie rare et sévère. Espérons que cette brochure instillera une dose supplémentaire de résilience aux patients et à leurs proches et réduira leur impression d'isolement. Ces nombreux témoignages démontrent en effet qu'ils ne sont pas seuls face à leurs problèmes et que des solutions peuvent être trouvées. Espérons également que cette plongée dans la vie des patients STB vaudra aux personnes atteintes d'une maladie rare plus d'attention et de compréhension.

Nos remerciements les plus sincères à la neuropédiatre Anna Jansen, à Eva Schœters, présidente de l'association de patients be-TSC, et surtout aux nombreuses personnes qui sont confrontées à la STB, directement ou à travers leurs proches, et qui ont accepté de nous raconter leur histoire.





VIVRE  
AVEC LA STB

# UNE MALADIE AUX MULTIPLES VISAGES

**La STB n'est pas résumable en un mot, ni même en une longue phrase.**

**Les symptômes et la sévérité de la STB varient en effet considérablement d'un patient à l'autre, y compris au sein d'une même famille.**

**Les personnes atteintes de STB risquent de développer des tumeurs bénignes dans le cerveau, les reins, les poumons, le cœur, la peau et d'autres organes.**

**Les différences de localisation et de taille de ces tumeurs expliquent la diversité des manifestations de la STB.**

Tel patient STB présente un retard de développement, des crises d'épilepsie, de l'autisme et/ou des tumeurs cérébrales engageant son pronostic vital. Tel autre devient avocat. Une mère se découvre atteinte de STB au moment où la maladie est diagnostiquée chez son enfant. Un couple ne connaît plus le repos depuis la naissance de son fils, parce que celui-ci peut faire jusqu'à 10 crises d'épilepsie par jour. Et ce ne sont que quelques-unes des nombreuses formes prises par la STB.

*"Au début, le fil rouge était l'épilepsie, raconte une mère dont la fille est atteinte de STB. Mais, plus elle grandissait, plus les symptômes se multipliaient. L'autisme est progressivement passé au premier plan. Et, tout à coup, elle a présenté d'énormes problèmes de comportement. Elle est devenue très agressive, alors qu'auparavant, c'était une petite fille adorable. Cette évolution a commencé vers l'âge de 8 ou 9 ans. Ma fille a aujourd'hui 25 ans, mais l'âge mental d'un enfant de trois ans."*

*"Oui, j'ai la STB, moi aussi, explique un avocat bruxellois de 45 ans. À 28 ans, j'ai été référé à un dermatologue, parce que j'avais quelques petites tumeurs bénignes autour du nez. On appelle ça des angiofibromes. Aujourd'hui, près de vingt ans plus tard, ce sont surtout mes reins qui doivent être surveillés. Mais, pour le reste, ma vie et mon travail n'ont été que peu perturbés par la STB. Sauf quand nous avons pensé à avoir des enfants..."*

## QU'EST-CE QUE LA SCLÉROSE TUBÉREUSE DE BOURNEVILLE (STB) ?

La STB se caractérise par le développement de tumeurs bénignes dans ou sur différents organes, surtout le cerveau, les reins et la peau, mais aussi les yeux, le cœur et les poumons. L'impact maximal sur la qualité de la vie quotidienne est exercé par les lésions cérébrales. Souvent, la STB va de pair avec des crises d'épilepsie, un retard de développement, de l'autisme et d'autres problèmes neuropsychiatriques. Les manifestations de la STB sont très diverses. Certaines personnes sont si sévèrement touchées qu'elles restent totalement ou partiellement dépendantes toute leur vie durant, alors que d'autres n'ont que peu de symptômes et mènent une existence pratiquement normale. Mais, dans tous les cas, elles doivent être suivies à vie. Certaines lésions ne se développent en effet qu'après l'enfance, et la maladie peut évoluer indéfiniment.

## UNE MALADIE RARE

La STB est une maladie génétique qui survient, selon les estimations, chez 1 personne sur 10.000. Elle touche donc 1.000 personnes environ en Belgique et 2 millions dans le monde. Il est difficile d'en fixer le nombre exact, les personnes présentant seulement des symptômes bénins n'étant pas toujours diagnostiquées.

# VIVRE DANS UN ÉTAU

**Tant pour la personne avec STB que pour ses parents et ses proches, la maladie peut faire peser une pression énorme sur la vie quotidienne. " Avec la STB, on vit comme dans un étau ", entend-on souvent dire.**

Il y a l'épilepsie, très difficile à contrôler chez certains enfants. Un couple témoigne: " Notre fils peut faire jusqu'à dix crises par jour. Souvent plus, parfois moins. Depuis sa naissance, une vigilance constante s'impose. En permanence. 24 heures sur 24, 7 jours sur 7 ... "

" Des années durant, j'ai souffert d'un rythme de sommeil irrégulier, qui me laissait complètement épuisé. Ajoutez-y un comportement difficile, avec une rapide succession de hauts et de bas, et cette fatigue intense m'a longtemps empêché de faire mon job. Aujourd'hui encore, je ne peux travailler qu'à mi-temps. C'est une situation qui vous oblige à vous confronter à vous-même... "



**Je me laisse régulièrement entraîner dans une spirale négative, où j'ai l'impression d'échouer, dans mon travail comme avec mon petit garçon. Chaque soir, je me couche avec les poules, pour pouvoir tenir le coup le lendemain, et je me prive du même coup de toutes les occasions de détente d'un adulte normal.**

**Inutile de dire que la pression sur mon couple est énorme.**

**Malgré la force du lien constitué par notre enfant, ces années difficiles ont cruellement manqué de romantisme...**

*" Notre vie sociale est très limitée. Si nous sommes invités ensemble, même chez des gens avec enfants, l'un d'entre nous doit toujours rester vigilant, afin d'éviter les dérapages néfastes aux jouets, ou – pire encore – aux enfants de couples amis. De ce fait, nous sommes obligés de nous relayer pour participer à la conversation. Et, comme ces moments de sociabilité se terminent souvent en bagarre ou en crise, nous avons tendance à les éviter de plus en plus. De sorte que nos relations sociales se raréfient au fil du temps. "*

*" Nos loisirs sont ceux d'un enfant de 9 ans avec autisme. Pour qu'il ne reste pas vissé à un écran pendant des heures, nous devons participer à ses jeux de façon très active. Nous passons des heures dans des gares bondées, à regarder passer les trains. Et, le week-end, nous l'emmenons au Musée du Jouet – pas une fois, mais deux! – pour contempler les trains miniatures. C'est incroyable comme la volonté d'un enfant peut être contraignante. Il fait de nous une sorte de prolongement de lui-même. Heureusement qu'il déploie tellement d'enthousiasme, de charme et de chaleur humaine (en tout cas lorsque nous faisons ses quatre volontés) qu'il nous communique aussi une grande énergie. "*



*“Mon fils – aujourd’hui âgé de 11 ans – fonctionne dans certains domaines comme un bébé ou un tout-petit. Il est incapable de manger ses tartines tout seul, il ne parle pas, il n’est pas propre. Il ne s’en préoccupe d’ailleurs pas du tout, ça ne l’intéresse pas.”*

*“Elle pousse des cris, se frappe elle-même, nous frappe. Tout cela fait partie de sa pathologie”.*

*“Il ne perçoit pas le danger, traverse les rues sans faire attention et est déjà monté deux fois sur le toit de la cuisine. À l’école aussi, ils l’ont déjà récupéré sur le toit. Il ne rate aucune occasion de grimper !”*

**Un enfant atteint d’une forme grave de STB peut avoir un impact considérable sur sa famille. Un enfant avec STB exige d’ailleurs toujours une attention particulière, à cause de l’épilepsie et/ou pour d’autres raisons.**

**La plupart des parents ont du mal à gérer les problèmes de développement et de comportement de leur enfant.**

**Et, selon les médecins et les chercheurs, les complications neuropsychiatriques de la maladie, également appelées TAND (pour TSC Associated Neuropsychiatric Disorders), ne sont pas suffisamment prises en compte.**

*“Mon fils peut être très collant, il exige une attention totale de la part de ceux qui s’occupent de lui. Même à l’école. En fait, il a besoin d’un enseignant ou d’un accompagnant à temps complet. Il aspire à une relation de personne à personne. De préférence avec moi, sa mère. Et, si je ne suis pas là, avec quelqu’un d’autre.”*

L’imprévisibilité de la maladie et l’alternance de moments agités et paisibles pèsent également sur la vie familiale. *“La vie d’un enfant atteint de STB ressemble à un tour sur les montagnes russes dans un parc d’attraction, souligne une mère. Il y a des pauses, des moments où le chariot se stabilise, mais, parfois, on a l’impression de dégringoler une pente vertigineuse, sans pouvoir contrôler quoi que ce soit.”*

Certaines familles ne savent plus ce qu’est une vie familiale normale. *“Depuis que mon fils est né, nous ne sommes plus partis en vacances. Nous ne faisons plus rien ensemble. Sommes-nous encore une famille ?”* se demande un couple. Et un autre: *“Nous ne faisons plus de projets. Nous ne faisons plus jamais les courses ensemble. Et, quand il nous arrive – très rarement - d’aller ensemble au restaurant, nous prenons toujours une table près de la sortie. Si mon fils fait une crise, nous pouvons nous éclipser rapidement. Tout ce que nous faisons est calculé. Rien n’est spontané”.*

L’effet sur la fratrie ne doit pas non plus être sous-estimé, remarque une mère: *“Nous avons trois enfants, et j’éprouve la même affection pour tous les trois. Mais, au quotidien, ma fille atteinte de STB passe toujours en premier. Les deux autres le savent. Et ça ne leur fait pas plaisir. Mais c’est comme ça”.*

# NIER OU ACCEPTER ?

## Tout le monde ne réagit pas de la même manière à un diagnostic de STB.

Certains préfèrent nier la réalité et s'enfuir. Pourtant, l'acceptation est une première étape indispensable pour apprendre à vivre avec la maladie et préparer l'avenir.

*"Mon mari et ma famille s'imaginent que, si nous n'en parlons pas, tout ira bien. Mon entourage m'assure souvent qu'avec l'âge, l'épilepsie de ma fille passera d'elle-même. C'est évidemment absurde."*

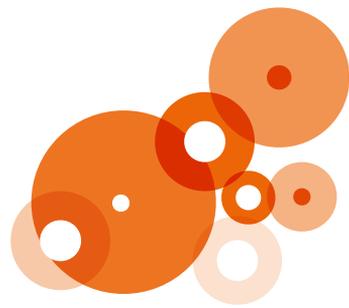
Ou encore: *"Lorsque notre fils a été diagnostiqué, les différences de réaction dans notre famille et chez nos proches ont été considérables. Pour ma part, j'ai accepté ce diagnostic assez rapidement, je me suis efforcée d'en mesurer l'impact sur notre vie, et j'ai pris la résolution de m'occuper de mon enfant aussi bien que possible, alors, maintenant et dans l'avenir. Mon mari, par contre, n'a rien voulu entendre. Il ne supportait pas l'idée d'avoir un enfant diminué. Et ma belle-mère a toujours soutenu que son petit-fils allait guérir. Aujourd'hui encore. Alors que mon fils de 16 ans a l'âge mental d'un enfant de 2 à 3 ans. Notre couple n'y a pas résisté".*

Tous les patients et/ou leurs proches cherchent leurs propres solutions aux problèmes auxquels ils sont confrontés. Certains se concentrent sur les progrès de la médecine, dans l'espoir d'être les premiers à bénéficier d'un traitement amélioré: *"Pour moi, il est très important que mes médecins soient à l'avant-garde des connaissances et de la recherche sur la STB. Pas question d'être à la traîne. Je ne veux pas rater le train de l'évolution médicale. Ainsi, en cas de traitement nouveau, je serai en tête de liste. Et je suis prêt à participer à des études cliniques".*

D'autres visent avant tout à s'informer et à s'autonomiser: *"Parce que je me suis informé à fond et qu'au lieu de rester passif, je me suis toujours adressé à des gens capables de me suivre au mieux, je mène une vie confortable, en dépit de la STB. Si j'avais été moins assertif, les choses auraient peut-être tourné très différemment. Mais je crains que, pour les patients ou les parents de patients qui se montrent plus réservés à l'égard des médecins, la prise en charge correcte soit retardée d'autant. À cet égard, mon épouse et moi sommes très satisfaits, mais c'est le résultat de nos propres efforts."*



# À CHAQUE ÂGE SON DÉFI



**La STB impacte tous les âges.  
Même si l'apparition des différents  
symptômes dépend de l'âge.  
Et, là encore, il existe de grandes  
différences entre les patients.**

Souvent, les tumeurs cardiaques sont déjà visibles pendant la grossesse. L'épilepsie et le retard de développement peuvent se manifester dès les premiers mois de la vie. Les fibromes cutanés, rares chez les bébés et les tout-petits, n'apparaissent généralement que dans l'enfance et l'adolescence. Les tumeurs rénales, exceptionnelles au-dessous de 2 ans, sont présentes chez 80% des patients de plus de 40 ans.

La plupart des enfants et des ados avec STB se rendent parfaitement compte qu'ils diffèrent de leurs camarades sur un certain nombre de points. Si leur développement intellectuel est normal, ou même légèrement limité, ils peuvent être conscients de l'aspect disgracieux des lésions cutanées ou des conséquences de l'épilepsie et de l'imprévisibilité des problèmes rénaux ou pulmonaires. Par ailleurs, ils peuvent être confrontés à des complications neuropsychiatriques ou TAND, comme les troubles anxieux et la dépression.

Une mère témoigne: *"Ma fille a eu une enfance heureuse, mais elle est devenue malheureuse à l'âge adulte. Quand elle a compris son état et mesuré les restrictions qui lui étaient imposées. Dans la recherche d'un emploi et la construction d'une relation. Les adolescents et jeunes adultes atteints de STB ne vivent pas comme tout le monde".*

## **ADOLESCENTS: ATTENTION EXIGÉE!**

Médecins et chercheurs sont convaincus qu'adolescents et jeunes adultes constituent un groupe d'âge qui méritent aujourd'hui une attention particulière dans la recherche sur la STB comme dans les traitements.

Lors du passage de l'adolescence à l'âge adulte, les patients avec STB se heurtent souvent à d'autres problèmes. À l'âge adulte, les problèmes rénaux et pulmonaires occupent le devant de la scène, tandis que le besoin d'accompagnement et de soutien en matière de planning familial, de logement autonome, de travail et de divers aspects des TAND se fait sentir au quotidien. Pour la continuité du suivi et la qualité des soins, il est très important que les patients puissent s'adresser dans ce but à un centre STB qualifié proposant des consultations de transition. Mais, dans la pratique, il s'avère qu'en Belgique, la coordination de ce suivi – du moins dans les consultations multidisciplinaires existantes – est habituellement assurée par les mêmes personnes que pour les enfants: *"Mes aînés continuent à aller chez le pédoneurologue qui coordonne la consultation multidisciplinaire. C'était une de leurs préoccupations: à 18 ans, devraient-ils consulter des médecins pour adultes? Le fait que leur pédoneurologue continue à les suivre à l'âge adulte les a rassurés. D'autant qu'il connaît le dessous des cartes".*



Un patient adulte confirme cette situation, mais sans cacher son mécontentement devant le manque d'accueil spécialisé pour les adultes atteints de STB: "Je trouve symptomatique que, dans la STB, l'attention se focalise sur les enfants plus que sur les adultes. Actuellement, les consultations coordonnées et intégrées sont surtout destinées aux enfants atteints de STB. Pour les adultes, elles font défaut". Il ajoute qu'heureusement, "l'adulte que je suis devenu peut encore s'adresser aux personnes qui traitent les enfants. Mais j'espère que nous bénéficierons bientôt de consultations multidisciplinaires pour adultes, car, du point de vue de l'aide psychologique, nous ne sommes nulle part. Non seulement les spécialistes sont surchargés, mais rares sont ceux qui sont familiarisés avec la STB. J'ai beau chercher, je ne trouve personne qui possède l'expertise nécessaire".

Comme le précise une femme adulte: "À cause de ma maladie, j'avais mis mon désir d'enfant en veilleuse, mais, lorsque je suis devenue tante, il est revenu à la charge. Je me suis dit: "Pourquoi ne pas prendre rendez-vous dans un centre PMA? Il faut que je sois correctement informée, que je sache si c'est possible ou non. Si je ne le fais pas, je ne cesserai jamais de me poser la question: Et si?" "L'enfant, c'est qu'au bureau, personne ne sait que je suis atteinte de STB. Je n'ai pas encore de CDI, et je ne veux pas être jugée là-dessus. Supposons que j'opte pour une FIV et que je doive ensuite multiplier les allers-retours à l'hôpital... Comment expliquer ça à mon boulot? Et mes médicaments? Si je dois cesser de prendre mes anti-épileptiques, je ne pourrai peut-être plus conduire une voiture, et donc plus moyen d'aller au travail! Et comment franchir ce cap sans mes anxiolytiques?" Dans l'intervalle, il est apparu qu'à ces problèmes complexes s'ajoutaient, pour la jeune femme, des risques médicaux non négligeables. En raison de l'état de ses reins, une grossesse était tout sauf recommandable. Elle a donc renoncé à l'idée.

## CONSTRUIRE SA VIE D'ADULTE

À l'âge adulte, les exigences du quotidien deviennent de plus en plus complexes. Il peut s'agir de former un couple ou une famille, avec des enfants atteints – ou non – de STB. Tout adulte jouissant d'une intelligence normale est censé prendre son indépendance et nouer des relations personnelles. Et, si la STB rend les contacts difficiles ou influe sur des fonctions cérébrales comme la mémoire, la planification et l'intentionnalité, ces problèmes peuvent perturber le travail et/ou la famille.



# QUE NOUS RÉSERVE L'AVENIR ?

**Beaucoup de patients et leurs familles sont rongés par l'incertitude sur ce que leur réserve l'avenir. En raison de la diversité des symptômes et de la complexité de la maladie, il est difficile d'en prévoir l'évolution.**

*"Malgré l'hétérogénéité de la maladie, tout parent veut avoir une vision individuelle de l'avenir de son propre enfant. Or, dans l'état actuel de la recherche et des connaissances sur cette maladie, c'est manifestement impossible."*

De même, les patients chez qui la maladie se manifeste dans l'enfance avec une certaine discrétion sont dans l'incertitude quant aux complications éventuelles qui les attendent. Non seulement pour eux-mêmes, mais aussi pour leurs enfants et petits-enfants, témoigne une grand-mère: *"En plus de mes tumeurs cérébrales et rénales, je commence à développer des problèmes pulmonaires. C'est pourquoi je me fais tant de souci pour ma fille et ma petite-fille. Elles aussi ont des tumeurs dans le cerveau et les reins. Seront-elles également confrontées à des problèmes pulmonaires? Je ne sais pas comment tout cela va se terminer. Cette incertitude me mine! Tant pour moi-même que pour mon enfant et ma petite-fille"*.

## À QUOI EST DUE LA STB ?

La STB est causée par une mutation des gènes TSC1 ou TSC2. Ces deux gènes contrôlent le facteur de croissance mTOR. En cas de mutation d'un des gènes, mTOR a les coudées franches et des tumeurs apparaissent.

Chez les deux tiers des personnes atteintes de la STB, la mutation des gènes TSC1 ou TSC2 est spontanée, ce qui signifie qu'elles sont les premières de leur famille à développer la STB. La STB est cependant une maladie héréditaire dominante: à chaque grossesse, le parent atteint de la maladie a 50% de risque de la transmettre à son enfant.

En outre, de nombreux patients présentant des symptômes légers s'interrogent sur la possibilité d'avoir des enfants: *"J'ai une forme légère de STB, mais sous quelle forme allais-je la transmettre? Je n'ai pas pu me résoudre à prendre le risque de mettre au monde un enfant atteint d'une forme sévère de STB. D'autre part, je me demande aujourd'hui s'il était vraiment nécessaire de subir l'épreuve de la fécondation in vitro et du diagnostic pré-implantatoire, alors que j'aurais pu lui transmettre la même forme légère que la mienne. Une forme qui n'empêche pas de bien vivre"*.

Le père d'un garçon de 14 ans qui présente des symptômes légers de STB, mais chez qui la mutation n'a pas (encore) été repérée, se pose des questions similaires: *"Nous espérons que le progrès technologique pourra répondre à nos questions sur la reproduction. Quand mon fils aura l'âge adulte, il voudra connaître son risque de transmettre une forme sévère de STB"*.

# LE REGARD DE LA SOCIÉTÉ

**À l'heure actuelle, la société ne sait pratiquement rien de la STB, ce qui mène à des malentendus, voire à de l'incompréhension.**

*"La STB est tellement méconnue. La SLA est devenue une maladie connue grâce au "Ice Bucket Challenge". Mais, en ce qui concerne la STB, la société est encore dans une ignorance presque totale. Et donc dans l'incompréhension."*

Et encore: *"Cette affection étant insuffisamment connue, il est difficile d'en parler à quelqu'un de manière à se faire comprendre. De ce fait, je me retrouve socialement isolé, et je crains que mon enfant ne soit condamné au même sort. Je me sens frustré de ne pas pouvoir m'exprimer vis-à-vis de mon entourage".*

*"Ce sont les petites choses qui sont les plus difficiles à vivre. Quand mon fils était plus jeune, il piquait souvent une crise au supermarché parce que je lui refusais un paquet de chips. Son autisme l'amenait à se focaliser sur certains détails. Mais les autres n'y comprenaient rien. Pour eux, mon enfant échappait complètement à mon contrôle, et ils ne cachaient pas leur désapprobation. Dans de tels moments, rares sont les personnes qui se posent la question du pourquoi. Et qui perçoivent mon impuissance et mon épuisement en tant que mère."*

***Une maladie rare est très déstabilisante.***

***Au-delà de vos problèmes de santé, vous devez réexpliquer sans cesse ce qu'est cette étrange affection qui bouleverse votre existence.***

***Même ceux qui vous écoutent vraiment ne vous comprennent pas : ils ont beau vous exprimer leur sympathie, le fond du problème leur échappe. Ils sont incapables de partager une telle expérience.***

Par ailleurs, comme le raconte une patiente STB, certains symptômes de la STB peuvent susciter discrimination et harcèlement: *“Quand j'étais enfant, ma STB ne m'a jamais posé problème. Il faut dire que j'ai grandi dans un milieu protégé – un petit village où tout le monde se connaît. Mais, à l'adolescence, quand je suis entrée dans le secondaire, j'ai dû donner beaucoup plus d'explications sur ce que j'avais, et je me suis souvent fait traiter de 'boutonneuse'. Ça me mettait en rage!”*

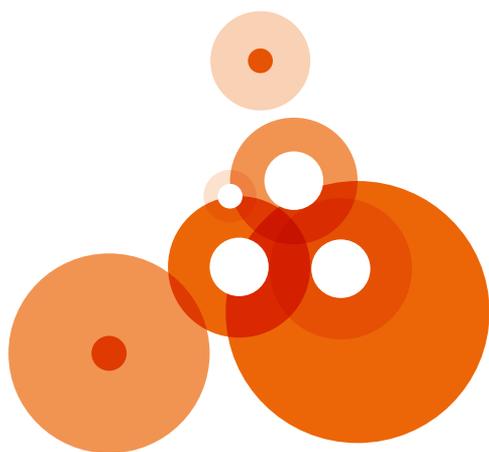
À cela s'ajoute qu'il n'est pas si simple d'expliquer la STB à Monsieur et Madame Tout-le-Monde. De leur faire comprendre que, chez certains, elle se traduit par de l'autisme et un retard mental, et pas chez d'autres. Que les lésions et les tumeurs cérébrales ne sont pas cancéreuses, etc. La maladie est si diverse qu'on ne sait par où commencer...

*“Personnellement, je trouve plus facile de mettre l'accent sur l'épilepsie. Là, beaucoup de gens se sentent en terrain connu. Et c'est seulement quand certaines personnes se montrent vraiment intéressées que j'approfondis avec elles le problème de la STB”,* affirme un proche d'un patient STB.

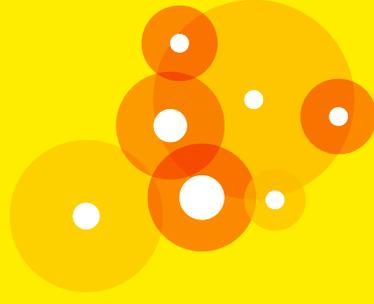
Un autre témoin préfère recourir à l'explication 'scientifique': *“Je précise que, chez mon fils, l'absence d'une protéine entraîne une croissance cellulaire excessive. Cela signifie qu'il développe des tumeurs, qui ne sont pas malignes, mais qui peuvent envahir des organes vitaux: cerveau, cœur, reins, peau, tout. Du coup, les problèmes sont inévitables. Maligne ou bénigne, une tumeur au cerveau n'est jamais une bonne chose. Si elle n'est pas traitée, on peut en mourir – d'où les nombreux séjours à l'hôpital. Ça, la plupart des gens sont capables de le comprendre”.*

*“En soi, cette ouverture au monde extérieur n'est pas négative, assure une maman. Dès le début, nous avons opté pour la franchise à propos de la problématique de notre enfant. De ce fait, et parce que notre fils est terriblement attachant, nous avons pu compter sur le soutien de notre entourage. Tout le monde est prêt à faire quelque chose pour notre enfant et à s'occuper de lui.”*

**Quand les gens font preuve de compréhension à l'égard de votre enfant, ça fait un bien fou.**



# TÉMOIGNAGES

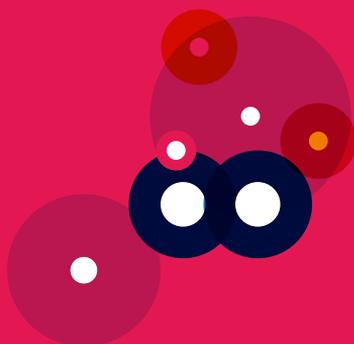


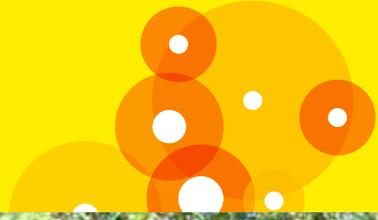
## EVA SCHOETERS

“ Pepijn est un enfant merveilleux ”

## ANNA JANSEN

“ En plus de m’influencer fortement  
comme médecin, l’écoute des personnes  
atteintes de STB a été pour moi un énorme  
enrichissement en tant qu’être humain ”





## “ Pepijn est un enfant merveilleux ”

*Les premiers mois après la naissance de Pepijn, Gert et moi nous penchions souvent sur son berceau, en murmurant avec un grand sourire : “ Regarde-le : le plus parfait des petits bébés ! ” Un an et demi plus tard, et des mois après les premiers symptômes et les premières consultations, le diagnostic est tombé : sclérose tubéreuse de Bourneville. Nous nous sommes retrouvés dans un tourbillon d'examen de contrôle, inquiétudes, informations médicales pénibles et angoisses. Vivre avec l'incertitude comme seule certitude. Lors du deuxième anniversaire de Pepijn, nous connaissions exactement la localisation de ses tumeurs et de ses kystes, et nous avons reçu un diagnostic d'autisme, ainsi qu'un bilan de développement, d'où il est ressorti qu'il avait déjà pris un an de retard. Son épilepsie, heureusement, était sous contrôle.*

*J'ai commencé à travailler moins, afin d'assurer les meilleurs soins à Pepijn et de le véhiculer d'un thérapeute à l'autre. “ Parlez beaucoup à votre enfant, ou chantez avec lui, car les enfants avec autisme ont du mal à communiquer spontanément. Stimulez-le autant que possible ! ”*

*Et le langage, à l'heure actuelle, Pepijn maîtrise ! C'est en parlant qu'il façonne le monde à sa fantaisie. Depuis des années, les scènes et les personnages de ses livres et de ses films préférés peuplent notre vie quotidienne. Nous prenons le tram avec les minions, repérons l'ours Paddington caché dans les poubelles et roulons à vélo avec la dépanneuse de Pluk van de Petteflet. Ces dix dernières années, Pepijn a fait de nous, avec une aisance confondante, un prolongement de lui-même. Si tout va comme il veut, il déploie un charme charismatique qui fait rire tout le monde, même les spectateurs anonymes. Ceux-ci s'éloignent ensuite en souriant, mais il n'en va pas de même pour nous : dominés par l'esprit répétitif propre à Pepijn, nous passons tout notre temps libre dans ses endroits favoris, comme la voie 9 de la gare de Berchem ou le musée du jouet, devant les trains miniatures.*



*Le comportement contraignant et le sommeil perturbé de Pepijn ont considérablement restreint notre vie sociale. De plus, celle-ci a été impactée par l'épilepsie, cette intruse qui réduisait trop souvent Pepijn à sa plus simple expression. Nous sommes si heureux qu'il soit actuellement délivré de ces crises grâce à un cocktail de médicaments ! Comme Pepijn se refuse à avaler des pilules, nous avons dû faire preuve de créativité : nous les lui administrons écrasées, mélangées, dissoutes et avec récompense. Quand on veut, on peut !*

*Ces dernières années, les contrôles annuels des organes, du sang et de la fonction rénale de Pepijn sont rassurants. Quel soulagement à chaque fois ! Pour de tels résultats, nous supportons sans broncher l'ennui des journées d'examens, l'EEG nocturne, avec Pepijn luttant pendant des heures contre les électrodes, l'interminable après-midi sans manger ni boire avant l'IRM sous anesthésie, et la terreur suscitée par cette quasi-agression qu'est la mise sous perfusion. Tous ces examens, heureusement, n'entament pas la joie de vivre de Pepijn, ravi d'aller manger des frites, de pouvoir visionner des films sur les trains en boucle sur YouTube et d'avoir bénéficié d'un jour de congé.*

*Ce qu'il fait avec tout autant de plaisir, c'est de faire sentir à ses proches combien ils sont importants pour lui. Pour ceux qui lui sont chers, il dispose de tout un arsenal de taquineries adaptées. Et souvent, il se blottit contre eux en poussant un gros soupir : 'Mmmm, je t'aaaaaime !'*

*Et, comme tout enfant, il est fascinant de le voir évoluer. Nous sommes fiers de la créativité que révèlent ses constructions en lego, heureux qu'il parvienne à exprimer toujours plus efficacement comment il se sent, pleins d'espoir quand il reconnaît de mieux en mieux les lettres de l'alphabet et soulagé qu'il devienne plus accessible à nos arguments. Pepijn est un enfant merveilleux. Il nous a évidemment obligés à sortir de notre zone de confort, mais le monde qu'il nous a révélé est passionnant et enrichissant. Il est devenu notre monde et, pourvu que Pepijn reste heureux et en bonne santé (touchons du bois !), nous n'en voulons pas d'autre.*

**Eva Schoeters**



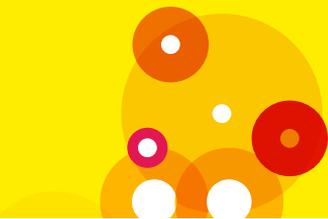


**“ En plus de m’influencer fortement  
comme médecin, l’écoute des personnes  
atteintes de STB a été pour moi un énorme  
enrichissement en tant qu’être humain ”**

*Lorsque je réfléchis à l'origine de mon engagement dans la STB, je me rends compte que les personnes avec STB et leurs familles sont le fil rouge de toutes ces années de recherche et de travail clinique.*

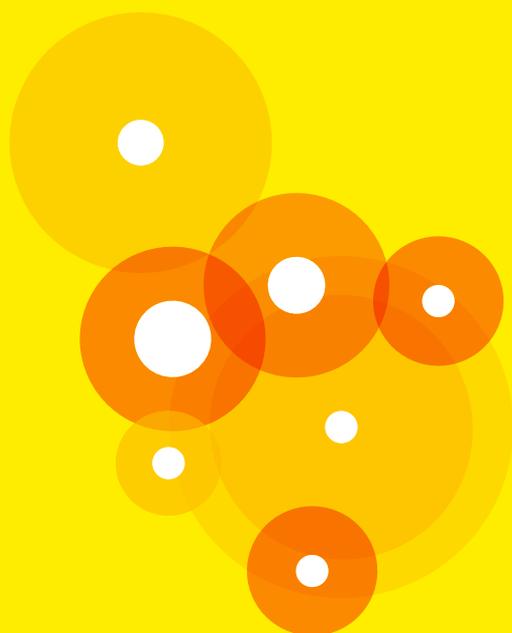
*La communauté STB a l'habitude d'ouvrir chaque congrès scientifique par le témoignage d'une personne vivant avec la STB, afin de mettre en perspective le travail des médecins et des chercheurs. Quand j'ai assisté pour la première fois à un symposium sur la STB, il y a plus de 15 ans, c'est précisément ce témoignage et la puissante synergie entre les familles, les médecins, les chercheurs et l'industrie qui m'ont motivée à prendre fait et cause pour la communauté STB.*

*Le séminaire 'Mind the Gap!' organisé par la Fondation Roi Baudouin a constitué un deuxième tournant dans mon histoire avec la STB. Pour la première fois, j'ai réalisé qu'il existe souvent un fossé entre ce que médecins et chercheurs croient utiles pour les personnes atteintes d'une pathologie particulière et ce que les patients et leurs familles estiment absolument prioritaire. Bien que j'aie toujours considéré l'importance sociale de mon travail de recherche comme un élément essentiel, je bénéficiais enfin du cadre et de la méthodologie nécessaires pour introduire cette dimension dans ma pratique.*



*Le dialogue multipartite mis en œuvre par la Fondation Roi Baudouin, be-TSC et un large éventail d'experts internationaux et de personnes intéressées a conduit à l'établissement des priorités pour la recherche future en matière de STB. Dans l'intervalle, les résultats ont été présentés à la communauté STB internationale à diverses occasions, mais aucune conférence n'a eu autant d'impact ni résumé les besoins et les priorités avec autant d'efficacité que l'évocation des résultats par le biais des témoignages rassemblés ici. Pour mettre le cap sur l'avenir et le corriger si nécessaire, il n'y a pas de meilleure boussole que la voix des personnes confrontées quotidiennement à la STB, partout dans le monde. En plus de m'influencer fortement comme médecin, l'écoute de ces voix a été pour moi un énorme enrichissement en tant qu'être humain.*

**Anna Jansen**  
Neuropédiatre à l'UZ Brussel





# EN QUÊTE DE SOINS

le TSC  
EMILY

# SUIVRE SON INTUITION

**Beaucoup de parents parlent avec émotion de la période où eux-mêmes se sont rendus compte que quelque chose n'allait pas chez leur enfant, mais sans parvenir à se faire entendre de leur médecin traitant, de leur pédiatre ou même des soignants à l'hôpital.**

*"Il ne m'a pas fallu très longtemps pour m'en apercevoir : ma deuxième enfant avait un problème. Elle évitait le contact oculaire, et elle était anormalement calme. Au début, le pédiatre ne m'a pas prise au sérieux : "Le premier vous l'avez trouvé nerveux, le second trop calme, m'a-t-il dit. Vous n'êtes jamais contente!", raconte une maman.*

*Selon une autre mère : "À un moment donné, notre fils cadet, encore bébé, a commencé à se comporter bizarrement. Tout à coup, il contractait ses membres, puis ses yeux se révoltaient. J'ai consulté le pédiatre, mais il n'a fait qu'en rire. Pas de raison de s'inquiéter. Mais ça ne s'est pas arrangé. Cinq mois durant, je suis revenue à la charge, inlassablement, sans réussir à capter l'attention des pédiatres de cet hôpital". Grâce à leur médecin traitant, mère et fils aboutissent dans un autre hôpital local, où un EEG est réalisé. Tics de Salaam, affirment le pédiatre et le neurologue. Le même jour, le petit garçon est transféré dans un hôpital universitaire. Et, trois jours plus tard, le diagnostic définitif tombe : STB. "Comme quoi, quand les médecins acceptent de prêter attention aux inquiétudes d'une maman, ça peut aller vite. Mais mon fils présente un sérieux retard de développement. La raison en est-elle que, cinq mois durant, il a eu des crises d'épilepsie qui n'ont pas été traitées ? Ce doute m'obsède !"*

***Diriger dès que possible les très jeunes enfants atteints de STB vers le bon médecin reste une préoccupation majeure. Plus le traitement de l'épilepsie chez les tout-petits est précoce, plus le risque de retard de développement et d'épilepsie réfractaire est réduit.***

**Anna Jansen, neuropédiatre UZ Brussel**

# DE LA (RE)CONNAISSANCE AU DIAGNOSTIC

**Lors de l'annonce du diagnostic, la sérénité et l'empathie ne sont pas toujours au rendez-vous, ou alors la vérité est déguisée.**

Une maman : " Je devais attendre les résultats des scanners. En fin de compte, quelqu'un du service de radiologie m'a appris par téléphone que ma fille avait la STB. Et cette personne, je ne l'avais jamais vue en consultation auparavant".

"Après une semaine d'hospitalisation, ils nous ont dit que notre fille avait la STB. 'Nous ne savons pas grand-chose de cette maladie, nous ne savons pas non plus comment elle va évoluer, mais c'est grave...' Tout ce que ça impliquait, personne ne nous en a rien dit. Mais nous avons été référés à un Centre pour les Troubles du Développement. De sorte que nous nous sommes dit : 'Tiens, ça ne doit pas être une maladie comme les autres...' Et là, nous avons découvert que notre fille présentait déjà un retard. Du coup, nous avons commencé à percuter. Mais c'est notre aide à domicile qui a utilisé pour la première fois le mot 'handicapée'. C'était comme si la terre s'était ouverte sous nos pieds !"

"Je n'oublierai jamais l'expression du médecin qui nous a dévoilé les résultats : 'Vous avez une épée de Damoclès au-dessus de la tête. Vous n'avez aucune idée de ce qui vous attend.'"

**L'annonce du diagnostic n'est pas seulement pénible pour les parents. Certains patients diagnostiqués à l'âge adulte témoignent aussi d'un manque de subtilité dans l'approche.**

"J'avais été à l'hôpital, chez le pneumologue, pour une série de tests et un scanner. Mais, quelques jours plus tard, lorsque je suis retournée chercher les résultats, j'ai été reçu par une remplaçante. De but en blanc, elle m'a affirmé que je devrais subir tôt ou tard une transplantation pulmonaire. Comme elle ne connaissait strictement rien à la LAM et à la STB, elle avait fait une recherche sur internet, et voilà le genre d'informations qu'elle me sortait ! En la quittant, j'étais complètement effondrée. En état de choc."

Il n'en reste pas moins que l'exercice est délicat. Quelle quantité d'informations les patients ou parents de patients STB peuvent-ils supporter en un seul entretien ? Que veulent-ils vraiment savoir ? Quelles sont les informations les plus susceptibles d'optimiser leur traitement ? Les parents admettent eux-mêmes que l'équilibre est difficile à trouver.

"En tant que parents, nous voulons savoir, mais pas tout savoir. J'ai peur d'en savoir trop peu, mais aussi d'en savoir trop..." et "Comme future maman d'un enfant atteint de STB, j'avais le sentiment de ne vouloir savoir que ce que je devais savoir à ce moment-là. Je n'avais pas besoin de connaître dans les moindres détails tous les mécanismes menant aux différents symptômes possibles. Je voulais que l'information soit filtrée et dosée au préalable. Ça tient de l'acrobatie."



## **SPASMES INFANTILES : IL FAUT SONNER L'ALARME**

85% des personnes atteintes de STB sont confrontés durant leur existence à l'une ou l'autre forme d'épilepsie. Quelque 30% des enfants atteints de STB ont eu des spasmes infantiles lorsqu'ils étaient bébés.

En cas de spasmes infantiles, les enfants interrompent brusquement leurs mouvements et leur tête s'incline vers l'avant. Leurs bras, leurs jambes et leur torse se contractent brièvement, généralement en flexion, mais parfois aussi en extension. Il arrive aussi que leurs yeux se révulsent. Tout de suite avant ou après les spasmes, l'enfant paraît mal à l'aise et se met à geindre ou à pleurer.

Généralement, les spasmes infantiles se produisent en séries, pendant 20 à 50 secondes. Ils sont souvent confondus avec des symptômes de reflux, des crampes ou de simples tressaillements.

Les spasmes infantiles sont de petites crises avec de grandes conséquences !

Voir aussi : [www.betsc.be/fr/be-tsc-en-action/98-semaine-de-la-sensibilisation-aux-spasmes-infantiles](http://www.betsc.be/fr/be-tsc-en-action/98-semaine-de-la-sensibilisation-aux-spasmes-infantiles)

*Nous ne pouvons pas exiger de tout généraliste ou pédiatre qu'il comprenne parfaitement ce qu'est la STB. Ce que nous pouvons attendre de lui, c'est qu'il développe son intelligence intuitive et sache à quel centre d'expertise référer son patient.*

*Par ailleurs, je conseille aux autres parents de filmer leur enfant lorsqu'ils constatent quelque chose d'anormal et de montrer ces vidéos à leur médecin.*

Eva Schoeters, be-TSC

# RÉUNION D'EXPERTISE

## **Pour beaucoup de patients, la quête de médecins possédant l'expertise de la STB est extrêmement laborieuse.**

Parce que la STB est une maladie rare, la plupart des généralistes, pédiatres et autres spécialistes ne reçoivent que rarement un patient STB. Pour placer cette remarque en perspective: en Belgique, il y a plus de 30.000 médecins, mais au plus 1000 patients STB. Autrement dit, la plupart des médecins ne rencontrent jamais de patient STB dans leur pratique.

*"En Belgique, qui peut se présenter comme un expert STB capable de nous accompagner? Mon dermatologue m'affirme qu'il n'a vu qu'un seul cas dans toute sa carrière. Et c'est pareil pour mon neurologue. Le chirurgien qui a opéré mon rein était un jeune médecin qui n'avait jamais entendu parler de la STB. Le néphrologue qui m'a suivi est aujourd'hui retraité, mais lui aussi n'avait eu qu'un seul patient STB. Pour eux tous, je suis 'un cas intéressant', mais sont-ils pour autant capables de m'aider au mieux?"*

*"Pour les patients et leurs familles, il est crucial de bénéficier d'une combinaison de connaissances et de compétences – médicales, paramédicales et autres – sur la STB, même si cela signifie que nous devons nous résoudre à de plus longs déplacements", constate un couple de parents.*

**Beaucoup de patients STB sont confrontés à un ensemble de symptômes caractéristiques de différentes maladies et systèmes organiques. Un suivi multidisciplinaire régulier est donc essentiel. C'est le cas pour beaucoup de maladies rares, mais la STB est vraiment un cas d'école.**

Liesbeth De Waele, UZ Leuven

## **QUEL TRAITEMENT POUR LA STB ?**

Le traitement de la STB consiste surtout à combattre les symptômes – l'épilepsie, par exemple – avec des médicaments. Lorsqu'une tumeur cérébrale provoque une compression ou que des tumeurs rénales grossissent excessivement, il faut en général intervenir chirurgicalement.

Ces dernières années, cependant, les inhibiteurs de mTOR sont apparus comme une alternative non chirurgicale très prometteuse. Ces médicaments agissent sur la voie de signalisation mTOR et normalisent l'activité de ce stimulateur de croissance.

L'efficacité de ces médicaments a également été démontrée pour le traitement des complications de la STB, comme les tumeurs cérébrales, rénales et cutanées, ainsi que pour la LAM (complications pulmonaires) et l'épilepsie.

# COORDINATION ET CONCERTATION

**La coordination des soins, du suivi et du traitement, avec une concertation efficace entre les différents membres de l'équipe STB, est indispensable à la qualité de ces soins et à la qualité de vie du patient STB.**

**D'où les nombreux plaidoyers pour la concentration du traitement de la STB dans des centres d'expertise où le patient puisse être pris en charge avec compétence.**

Il est important d'assurer une bonne coordination entre les multiples soignants impliqués dans la STB: (pédo)neurologues, pédiatres, généticiens, psychiatres/psychologues, néphrologues, pneumologues, dermatologues, cardiologues, ophtalmologues, dentistes, kinésithérapeutes, orthopédocologues, etc.

Une coordination qui fait souvent défaut: *“La grande difficulté est que nous sommes amenés à consulter toutes sortes de spécialistes, chacun examinant notre enfant sous l'angle de sa propre spécialisation. Personne ne le regarde sous tous ses aspects, dans sa globalité. Comme le verrait un généraliste. De plus, nous n'avons pas l'impression que tous ces médecins se concertent régulièrement. Mais j'espère que ça leur arrive. Qu'ils sont capables de sortir de leurs spécialités”.*

*“Il n'existe aucune concertation entre mes médecins. Si je vais chez le néphrologue, et que mon état ne s'est pas aggravé, il ferme les yeux sur mes problèmes pulmonaires et autres. Chacun s'en tient à son propre domaine. J'attends des médecins une meilleure coordination. Parlez-vous! Un de ces médecins m'a conseillé d'aller en France, où les médecins sont, d'après lui, plus avancés à cet égard.”*

## UNE CONSULTATION MULTIDISCIPLINAIRE À LA MESURE DU PATIENT

Un élément clé dans le traitement de la STB est la prise en charge multidisciplinaire. Comme la STB touche différents organes, que les lésions peuvent augmenter en nombre et en volume au cours de la vie et qu'un dépistage préventif peut éviter les complications, un suivi annuel sur mesure, réalisé par plusieurs médecins, est incontournable.

**Une enquête américaine a révélé que les patients STB et/ou leurs parents passent des heures à fixer et organiser des rendez-vous médicaux. Souvent aussi, ils doivent se charger eux-mêmes de transmettre les informations et résultats médicaux d'un médecin à l'autre. Le nombre d'heures qu'ils consacrent à ces tâches de coordination a manifestement une influence négative sur leur qualité de vie.**



*"La coordination est la priorité des priorités. Je suis perdu. Je dois tout faire moi-même. Je profite de mes vacances pour prendre rendez-vous avec tous ces médecins. Mais côté concertation... J'emmène moi-même mon dossier d'un médecin à l'autre. Et partout, je réclame des copies de ce qui est noté dans mon dossier."*

Il peut évidemment en aller autrement. Un couple évoque la merveilleuse relation, placée sous le signe de la confiance, qu'ils entretiennent avec les médecins de leur enfant : *"La pédoneurologue, la pédiatre, la cardiologue... toutes trois sont des femmes fantastiques. Elles savent de quoi elles parlent, elles se concertent, elles sont vraiment géniales ! Surtout la neuropédiatre. Elle a toujours été très franche avec nous. Elle ne nous a jamais menti. Lorsqu'elle ne sait pas ou ne peut pas prévoir, elle est honnête. Même si elle est parfois amenée à nous dire des choses que nous préférerions ne pas entendre."*

*"Tous les trois mois, nous consultons la pédoneurologue à l'hôpital universitaire. Une fois par an pour une longue série d'examen. Avec une IRM cérébrale. Et, le même jour, une écho des reins. Tous les deux ans, il subit une IRM rénale. Chaque année, il passe aussi chez le dermatologue et l'ophtalmologue. Tout ça le même jour. C'est réglé comme une horloge. Le soir, la pédoneurologue nous livre déjà les premiers résultats. Nous ne devons revenir pour des examens complémentaires ou une hospitalisation qu'en cas de problème grave. Si j'ai des doutes ou des questions, je peux toujours m'adresser à cette pédoneurologue. Par téléphone ou par mail, jour et nuit, semaine ou week-end."*



# CONNAISSANCES, COMPÉTENCES ET BONNE VOLONTÉ

**Si navrants que soient les récits sur le manque de connaissances en matière de STB, ils sont parfois aggravés par un manque de compétences et de bonne volonté, en première ligne comme dans les (services d'urgence des) hôpitaux.**

Même lorsque les patients (ou leurs parents) mentionnent le diagnostic de STB ou présentent un dossier médical détaillé, il ne sont pas forcément traités selon les règles de la 'bonne pratique médicale'. *"Quand mon enfant a contracté une pneumonie, le médecin traitant ne s'est jamais dit qu'il pouvait y avoir une interaction avec son médicament anti-STB, un inhibiteur de mTOR. Et la pneumonie en a profité pour s'aggraver."*

Un patient adulte témoigne: *"Comme je m'étais coupé le doigt avec un couteau à pain, je me suis rendu aux urgences de l'hôpital local. Je suis musicien professionnel et je voulais être bien soigné. Mais j'ai eu beau parler de ma maladie et préciser que je prenais un inhibiteur de mTOR, ils ne m'ont pas pris correctement en charge, et ma plaie s'est infectée. À la consultation STB multidisciplinaire, le dermatologue m'a expliqué quel type de pansement je devais utiliser à l'avenir et comment soigner ce genre de blessure la prochaine fois. Mais, pour moi, le manque de compétences de l'hôpital est flagrant !"*

Il arrive même que ce défaut d'attention de la part des soignants mette la vie des patients en danger: *"Mon fils aîné a passé toute une semaine à l'hôpital local avec une tumeur qui exerçait une pression sur son cerveau. Aux urgences, déjà, tout le monde m'a ri au nez. Dans le style, 'elle en fait des histoires, celle-là, avec son ado qui ne veut pas prendre de médicaments, qui vomit un peu, qui a une infection minime des voies aériennes...'"* En une semaine d'hospitalisation, et en dépit du fait que les parents avaient insisté dès l'admission sur le fait qu'il y avait de la STB dans la famille, l'adolescent n'a subi qu'une ponction lombaire, parce que les médecins voulaient exclure une suspicion de méningite. *"Pour obtenir un scanner du cerveau, nous avons dû revenir à la charge pendant une semaine. Mais l'examen a révélé une tumeur cérébrale. Les médecins voulaient poser un drain pour soulager la pression, mais nous avons préféré faire transférer notre fils dans un hôpital plus important. Et là, nous étions à peine arrivés que la décision d'opérer a été prise. Il n'a même pas été question de poser un drain. Finalement, il s'agissait d'un SEGA, un astrocytome à cellules géantes... Je ne comprends toujours pas comment les médecins du premier hôpital ont pu se tromper à ce point-là, surtout sachant que la STB pouvait être impliquée."*

Pour éviter de telles erreurs, il faudrait plus de concertation et d'échanges d'informations, et surtout plus de vigilance. Et, en cas de doute, un coup de fil peut éviter bien des malheurs: *"Ma généraliste connaît bien ma maladie. Non seulement elle s'est renseignée, mais elle parcourt tous les rapports de contrôle établis par l'hôpital. Quand je la consulte pour une grippe, un œil-de-perdrix ou n'importe quelle bagatelle, elle envisage minutieusement toutes les complications possibles en rapport avec la STB. Et, au moindre doute, elle appelle le médecin de l'hôpital universitaire."*

# CHERCHER L'ÉQUILIBRE ENTRE CHARGE ET CAPACITÉ DE RÉSISTANCE

**Il ne fait aucun doute que la combinaison de problèmes physiques et psychologiques inhérente à la STB a des conséquences déterminantes sur la vie quotidienne, à la maison, à l'école et au travail, ainsi que dans les loisirs. C'est pourquoi, dans ces différents domaines, un accompagnement est indispensable, non seulement pour la personne atteinte de STB elle-même, mais souvent aussi pour son entourage.**

Certains parents l'expliquent en ces termes: "Les parents et autres membres de la famille ont besoin d'une aide professionnelle pendant le processus d'acceptation, mais aussi par la suite. La STB peut briser des familles, ou en tout cas bouleverser leur quotidien".

En plus de réclamer de l'aide au jour le jour, beaucoup de parents se plaignent d'un manque de répit. De la possibilité de souffler un peu, car, "avec un enfant atteint de STB, les loisirs et les vacances ne constituent jamais un véritable répit, explique une maman. Au contraire, les vacances, les fêtes et les week-ends sont encore plus contraignants que les jours de semaine habituels, parce que nous devons nous occuper de notre enfant du matin au soir. Mon enfant et moi, nous nous adorons. Mais qu'est-ce que je suis contente de le confier de temps en temps à quelqu'un d'autre... pour le retrouver le soir avec d'autant plus de plaisir".

Ce répit, d'autres l'ont bel et bien trouvé pendant leurs vacances, et ils en sont très heureux: "Nous passons toujours nos vacances à la Villa Rozerood, parce que nous y recevons tout le soutien nécessaire et que nos enfants aussi y sont en terrain connu. Je peux demander qu'on donne le bain aux plus jeunes, afin de pouvoir consacrer plus de temps aux autres.

*Ou qu'on m'aide à nourrir les petits, de manière à ce que je puisse prendre mon repas avec les autres. Généralement, tout le monde a fini de manger, alors que je n'ai même pas commencé! Ce sont de petites choses, mais elles ont une grande importance. Pour moi, les vraies vacances, c'est ça!"*

**Pour certains parents, la recherche d'une garderie ou d'une école adaptées est une véritable descente aux enfers.**

*"J'ai inscrit mon fils à l'école du coin, et là, les choses ont mal tourné. Au bout de deux mois à peine, on nous a demandé de le retirer de l'école. Il avait de fréquentes crises d'épilepsie, et les enseignants ne s'en sortaient pas. Même des centres spécialisés dans l'autisme l'ont refusé à cause de son épilepsie."*

Un couple bruxellois témoigne: "Dès qu'il a su marcher – vers 3 ans et demi – il est allé dans une école maternelle normale. Sur le conseil du médecin. Mais ce n'était pas une bonne idée. Il se tenait à l'écart des autres. Toujours tout seul. Il ne parvenait pas à trouver sa place. J'ai dû me mettre à la recherche d'une école adaptée. À proximité de chez nous, une seule a accepté de le prendre. Mais c'est une école néerlandophone. Or, ni moi ni mon mari ne parlons le néerlandais. Il y est déjà depuis un certain temps, mais c'est loin d'être évident".

Après une période de recherche, une maman a trouvé le lieu idéal pour son fils: "À présent, c'est un vrai plaisir. À la seule idée de se rendre au centre, il trépigne d'impatience! Les éducateurs sont géniaux. Il participe, il est actif, il s'amuse. Et nous-mêmes avons déjà assisté à trois petites fêtes. Je fais toute confiance à ce centre et aux gens qui s'occupent de mon fils".

D'autres parents se réjouissent aussi de leurs expériences: *"Ma fille est accueillie jour et nuit au centre De Klaproos. Elle ne revient à la maison que pendant les week-ends. Depuis quelque temps, elle suit un régime cétoène, qui a considérablement amélioré son épilepsie. Et, bien sûr, elle le suit également au centre. Ce n'est pas facile, mais ça marche. Elle bénéficie de l'aide d'un assistant personnel qui fait un travail fantastique. Il l'a même accompagnée en consultation à l'hôpital, pour se renseigner sur la possibilité de lui proposer un régime plus varié".*

**Dénicher une école ou un lieu d'accueil agréables et adaptés est une chose.**

**Mais cette découverte constitue-t-elle une garantie pour l'avenir?**

**Rien n'est moins sûr...**

Bien des parents ne dissimulent pas leur anxiété: *"Je pense à l'avenir. Il est si dépendant. Que va-t-il devenir une fois sorti de l'école? Je dois trouver autre chose. Il peut rester où il est jusqu'à son 21<sup>e</sup> anniversaire, mais après...?"*

Deux mamans décrivent la paix qui les a envahies lorsqu'elles ont su que, plus tard aussi, leurs enfants seraient pris en charge: *"Maintenant que ma fille habite au centre De Klaproos, j'ai le sentiment que je peux mourir tranquille. Bien sûr, nous assumons toujours la responsabilité finale. Le centre nous appelle souvent, et nous collaborons étroitement avec les soignants. Mais je sais que, s'il m'arrivait quelque chose, ils continueraient à s'occuper d'elle. Cette incertitude m'a longtemps minée. J'en avais des insomnies. Mais, aujourd'hui, tout est arrangé. Je ne m'inquiète plus: ils prendront bien soin d'elle".*

*"Nous avons de la chance, car il pourra rester toute sa vie au Gielsbos. Il y bénéficie d'un accueil permanent, et c'est pour moi un immense soulagement. Même quand nous n'y serons plus, il sera bien soigné. Et, bien que mon fils aîné nous ait assuré que s'occuper de son frère ne le dérangerait pas, il sera entièrement pris en charge. Cette épée de Damoclès n'est plus suspendue au-dessus de ma tête. Vous n'imaginez pas le bonheur et le calme que ça m'apporte."*

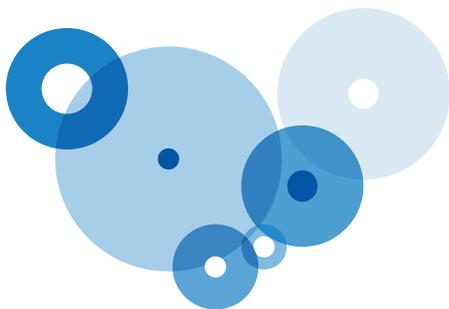
**L'incertitude quant au sort des enfants gravement handicapés, une fois qu'ils ont atteint l'âge adulte, n'en reste pas moins déchirante: *J'espère que mon fils continuera à être heureux. Pour l'instant, il est heureux, il est le soleil de la maison, et j'espère que ça ne changera pas. Pour cela – et cette angoisse me tient souvent éveillée la nuit – j'espère lui trouver un endroit où il se sente en sécurité, où il reçoive tous les soins nécessaires, où il soit aussi bien qu'il l'est avec moi.***

# DROITS SOCIAUX

**Les patients atteints de STB et leurs familles ont droit à des compensations financières et sociales, en fonction de la gravité de la maladie et de l'importance des limitations fonctionnelles. Mais ils ont souvent besoin d'aide pour faire valoir leurs droits.**

Certains ont pu compter sur un médecin compréhensif: *"La pédoneurologue m'a aidée sur toute la ligne. Pas seulement pour les médicaments, mais aussi pour les remboursements et documents divers"*.

D'autres ont été aidés par le service social de l'hôpital ou les mutualités: *"Avec une personne de la mutualité, nous avons parcouru la liste de toutes les compensations dont nous pouvions bénéficier. Ça s'est révélé très utile. Et plein de surprises"*. À force de persévérance, cette maman a réussi à obtenir de l'Agence flamande pour les personnes handicapées un budget d'assistance personnelle pour son fils atteint de STB.



# L'UNION FAIT LA FORCE!

**Les contacts avec leurs compagnons d'infortune et les organisations de patients peuvent aider les personnes atteintes d'une maladie rare à se sentir moins seules et à s'y retrouver dans le labyrinthe de l'information et du soin.**

*"Mettez ensemble deux inconnus atteints de la même maladie rare, et vous aurez tout à coup l'impression de côtoyer un couple d'amoureux, constate une patiente. D'accord, c'est peut-être un peu excessif, mais il nous est arrivé à tous de nous sentir immédiatement à l'aise avec un ou une parfait(e) inconnu(e) qui vit aussi avec la STB. Aussitôt, on partage des anecdotes, on échange des trucs, et on se sent plein(e) de compréhension pour les mauvaises blagues de l'autre."*

Quand on a du mal à trouver un hébergement approprié, on peut s'adresser à une association de patients, témoigne une maman: "J'ai découvert l'association be-TSC sur internet. Grâce à celle-ci, j'ai obtenu les coordonnées d'une consultation STB multidisciplinaire à Bruxelles. J'y ai aussi reçu des informations sur les spasmes infantiles. Et j'ai compris tout de suite que c'était ça, le problème de mon enfant. C'est pourquoi j'ai franchi tout de suite l'étape de l'hôpital. Je ne m'en réjouirai jamais assez".

D'autres recherchent des contacts par internet: "À cause de ma maladie, je me sens souvent très isolée. En chattant avec les autres sur nos expériences, je me rend compte que je ne suis pas seule dans la vie".

## **ET VOUS, ON VOUS AIDE ?**

La Belgique compte probablement un petit millier de personnes atteintes de la STB. Mais une enquête dans les hôpitaux a révélé que, sur ces mille personnes, quatre cents seulement sont suivies médicalement. Autrement dit, plus de la moitié d'entre elles ne bénéficient pas d'un suivi multidisciplinaire régulier!

***Bien sûr, la STB n'est pas une affection dont tout le monde a envie de faire étalage, et ce n'est d'ailleurs pas nécessaire. Mais toutes ces personnes avec STB qui ne sont pas connues dans les hôpitaux interrogés, comment savoir si elles reçoivent des soins appropriés ? Et si elles disposent d'informations valables, actualisées, pour réduire au strict minimum la charge de la STB ?***

**Eva Schoeters, be-TSC**

En Belgique, certains centres s'engagent à fond dans le suivi spécialisé et intégré des patients STB. Ils collaborent avec l'association de patients be-TSC pour améliorer constamment la qualité des soins. Mais tous ces récits que nous avons réunis révèlent que beaucoup de gens ont des difficultés à accéder aux soins spécialisés. Nous espérons que cette brochure contribuera à procurer aux patients et à leurs proches le suivi et le soutien qu'ils méritent.



**EN SAVOIR  
PLUS SUR  
LA STB ET LES  
MALADIES  
RARES**



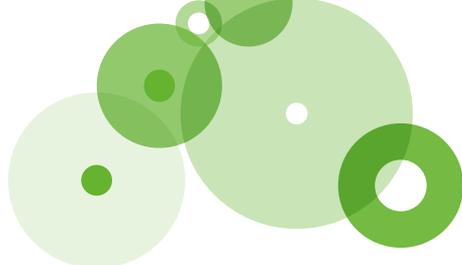
# TOP 15 DES QUESTIONS DE RECHERCHE SUR LA STB

**Près de 70 personnes – patients, familles, médecins et autres soignants, chercheurs et représentants de l'industrie – issues de Belgique et de 9 autres pays ont pris part au dialogue 'Mind the Gap! – Définir ensemble des priorités dans la recherche sur la sclérose tubéreuse de Bourneville'. Les participants ont établi un programme de recherche constitué de 60 questions validées.**

**Une 'to-do list' impressionnante pour la recherche sur la STB, tant internationale que nationale. Lors d'une réunion de consensus, les représentants de tous les groupes ont sélectionné, dans ce programme, 15 questions prioritaires.**

**Ces questions sont les suivantes :**

- 1** Quelles sont les interventions les plus efficaces pour prévenir, atténuer, traiter et contrôler les différents problèmes liés aux TAND (TSC Associated Neuropsychiatric Disorders – Troubles neuropsychiatriques associés à la STB) chez les patients STB ?
- 2** Comment la recherche translationnelle sur la STB peut-elle être intensifiée dans le but de combler le fossé entre la recherche fondamentale et la recherche clinique ('du laboratoire au lit du patient'), ainsi que le fossé entre les données cliniques et la vie quotidienne du patient ('de l'hôpital à la vraie vie') ?
- 3** Quelle est la valeur ajoutée d'une consultation STB intégrée, coordonnée et axée sur le patient en termes de santé et de qualité de vie des patients et de leurs proches ? Comment organiser cette consultation et sur quels besoins des patients doit-elle se concentrer ?
- 4** Quelles données complémentaires faut-il produire pour améliorer les pratiques de traitement de la STB et mieux étayer les recommandations et directives de traitement ('guidelines') ? Quelles directives additionnelles sont requises pour la STB ? À quelle fréquence les directives devraient-elles être actualisées ?
- 5** Quel type d'encadrement pourrait permettre aux parents, médecins généralistes et médecins non spécialisés dans la STB (pédiatres, gynécologues, radiologues, dermatologues, neurologues, néphrologues, psychiatres...) d'identifier et de diagnostiquer précocement les manifestations de la STB ?
- 6** Quelles combinaisons de thérapies existantes et/ou nouvelles sont les plus efficaces pour traiter la STB, pour enrayer la progression de la maladie, voire la guérir (y compris les interventions pharmacologiques, la thérapie génique, la thérapie par les cellules souches, etc.) ?



- 7** Dans la STB, quelles sont les voies de signalisation, autres que la voie mTOR, qui sont affectées? Sur quels symptômes agissent-elles et quel est leur impact potentiel sur le traitement et la gestion de la maladie?
- 8** Comment des registres de patients nationaux et internationaux peuvent-ils améliorer les soins aux patients? Comment peuvent-ils être organisés de manière durable?
- 9** Quelle est l'approche optimale à adopter pour garantir un dépistage et une prévention précoces des manifestations et symptômes de la STB?
- 10** Quelles sont les stratégies de développement de biomarqueurs les plus efficaces pour étudier et évaluer la physiologie, la pathologie, le développement de la maladie, le diagnostic et les résultats du traitement qui sont associés aux diverses manifestations de la STB, et ce chez des individus différents et à différentes phases de la vie?
- 11** À quel moment et dans quelles conditions le traitement par les inhibiteurs de mTOR devrait-il être entamé et poursuivi?
- 12** Quels mécanismes sous-jacents sont à l'origine de l'épilepsie en STB? Comment une meilleure compréhension de ces mécanismes peut-elle contribuer à un usage plus efficace des traitements antiépileptiques actuels (y compris le régime cétoène et la chirurgie) ou mener au développement de nouvelles thérapies?
- 13** Comment sensibiliser la société et l'amener à réagir positivement aux défis liés aux symptômes de la STB? Quelle est la manière la plus efficace de communiquer avec des tiers au sujet de la maladie?
- 14** Quels sont les facteurs qui influencent l'occurrence de la LAM (lymphangioliomyomatose) chez les femmes atteintes de STB? Quels sont les mécanismes qui interviennent et comment est-il possible d'enrayer l'évolution de la LAM?
- 15** Quel type d'encadrement familial est le plus efficace pour aider les patients et leurs proches à accepter la STB et à en limiter l'impact aux différentes phases de la vie?

# Passons à l'action !

**Le projet de recherche 'Mind the Gap! – Définir ensemble des priorités dans la recherche sur la sclérose tubéreuse de Bourneville' a produit, en plus d'un agenda de recherche sur la STB, un programme d'action en 10 mesures. Ces 10 actions, greffées sur les récits des patients et discutées avec des représentants des associations européennes des patients STB et des médecins et chercheurs axés sur la STB, doivent être réalisées sans délai, afin de rendre le quotidien des personnes atteintes de STB plus vivable.**

## **Ces actions sont:**

- > La conscience et la connaissance de la STB, ainsi que les compétences spécifiques pour la traiter, doivent augmenter, tant chez les soignants que dans les environnements cliniques.
- > Les obstacles pratiques et logistiques qui entravent l'accès à certains traitements doivent être éliminés.
- > Les médicaments de la STB agréés par l'Union européenne doivent être disponibles pour tous les patients qui peuvent en bénéficier, quel que soit leur lieu de résidence dans l'UE.
- > Les porteurs d'une mutation STB doivent être correctement informés des risques de transmettre la STB à leurs futurs enfants, ainsi que des interventions possibles pour limiter ces risques.
- > Les patients STB et leurs proches doivent obtenir les compensations auxquelles ils ont droit. À cette fin, ils doivent bénéficier d'un accompagnement efficace et coordonné.
- > Les patients STB et leurs proches doivent avoir accès aux prêts, assurances-vie, assurances maladie, etc.
- > Les enfants atteints de STB doivent avoir accès aux garderies et aux écoles les mieux adaptées à leurs besoins.
- > La connaissance et l'expertise des interventions médicales, non médicales et structurelles disponibles pour guider les enfants atteints de STB à travers l'adolescence jusqu'à l'âge adulte doivent être partagées et activées au maximum.
- > Les adultes présentant des formes modérées de la STB ont droit à un accompagnement efficace sur leur lieu de travail.
- > Les frères, sœurs ou enfants des patients atteints de STB doivent pouvoir bénéficier de l'accompagnement nécessaire pour donner à la STB une place dans leur vie.

**Toute personne confrontée à la STB la considère comme le prototype de la maladie rare sévère.**

**À juste titre! Non seulement en raison de son incidence réduite, mais aussi à cause de son extrême complexité et de son impact sur la vie quotidienne.**

**C'est pourquoi ce qui précède s'applique à la majorité des maladies rares sévères.**

# Quels organes peuvent être atteints par la STB ?

## CERVEAU

- > Les patients STB ont souvent **dans le cerveau des tumeurs bénignes** qui peuvent causer divers problèmes neurologiques et troubles développementaux, en fonction de leur situation et de leur taille.
- > Près de 75% des personnes atteintes de STB développent une **épilepsie**, même si l'évolution et la gravité de celle-ci peuvent être très variables.
- > Quelque 90% des patients présentent des **troubles neuropsychiatriques associés à la STB** (TAND = TSC Associated Neuropsychiatric Disorders). TAND est un terme qui couvre une grande variété de **complications cognitives, comportementales et psychiatriques** de la STB: autisme, problèmes de concentration, sommeil, agressivité, interaction sociale, limitations des aptitudes intellectuelles, dépression et angoisses, etc.

## REINS

- > 55-75% des patients atteints de STB présentent, au cours de leur vie, des **tumeurs bénignes dans les reins**. Ces tumeurs peuvent causer des saignements ou comprimer le tissu rénal normal par une croissance excessive.

## POUMONS

- > 25-40 % des patientes atteintes de STB présentent une lymphangioléiomyomatose ou LAM. La **formation de kystes** abîme progressivement le tissu pulmonaire (poumons en 'nids d'abeilles'). Chez les hommes avec STB, la LAM est quasiment inexistante.

## CŒUR

- > 50-70% des enfants atteints de STB présentent dès la grossesse des **tumeurs dans le cœur**. Ces tumeurs ne posent pratiquement jamais problème et disparaissent d'habitude spontanément pendant les premières années de vie.

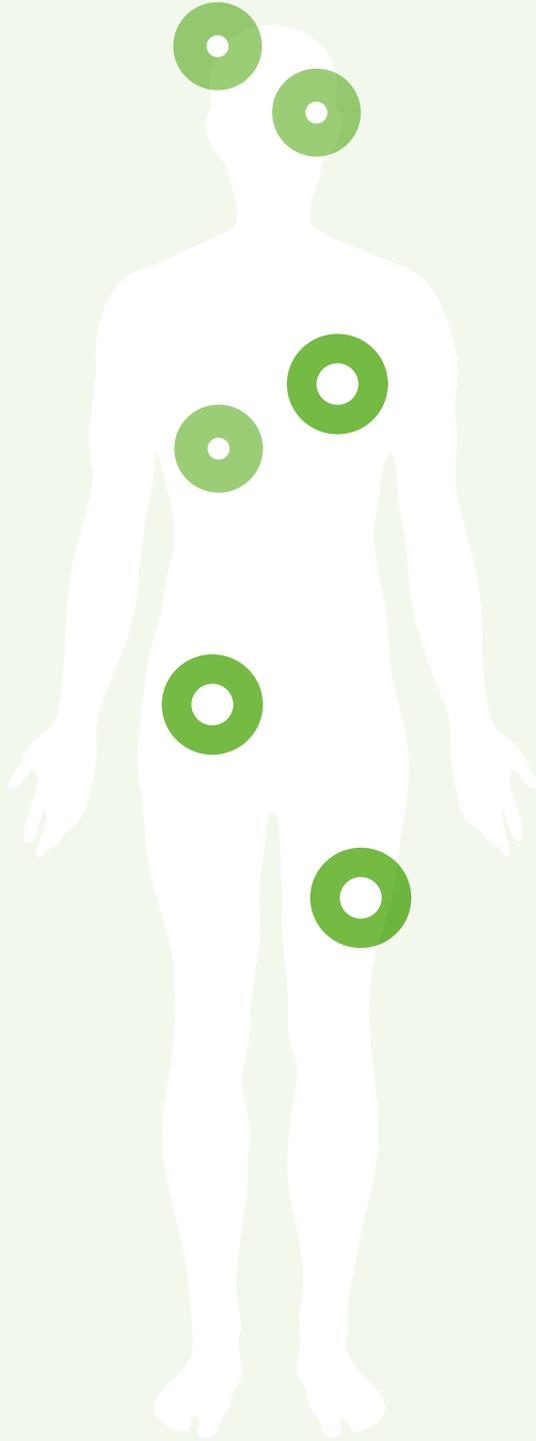
## PEAU

- > Chez une grande partie des patients atteints de STB, la peau du visage prend un aspect rouge et papuleux. Ce phénomène n'apparaît souvent qu'après l'âge de 5 ans. À distance, ces atteintes cutanées ressemblent à l'acné, mais, à y regarder du plus près, il ne s'agit pas de boutons, mais de minuscules tumeurs (angiofibromes faciaux).

## YEUX

- > De petites tumeurs (hamartomes rétiniens) peuvent également se former dans les yeux. Elles ne causent des problèmes que si elles sont situées à la hauteur du nerf optique.





# Suivi des patients atteints de STB

## SYSTÈME NERVEUX CENTRAL

**LÉSIONS/TUMEURS CÉRÉBRALES: IRM du cerveau** pour le diagnostic, puis **tous les 1 à 3 ans** jusqu'à l'âge de 25 ans (plus fréquemment en cas de tumeurs dans les cavités cérébrales – SEGA)

**ÉPILEPSIE: EEG** pour le diagnostic, à répéter en cas d'indication clinique

**TAND: Dépistage annuel à l'aide de la check-list TAND**, à compléter par un examen **neuropsychologique plus détaillé** sur indication ou lors des **transitions développementales** (entrée en maternelle, passage à l'enseignement primaire, secondaire, supérieur)

## AUTRES ORGANES

**REINS: IRM de la cavité abdominale** pour le diagnostic, puis **tous les 1 à 3 ans**, contrôle annuel de la fonction rénale, la protéinurie et la pression sanguine

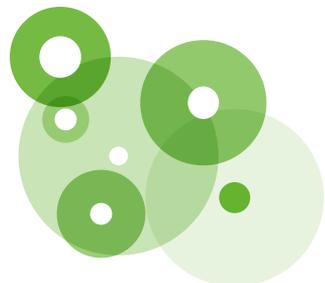
**POUMONS: Chez les femmes à partir de 18 ans, test de marche et CT** pour le diagnostic, à **répéter tous les 5 à 10 ans**, en cas d'apparition de kystes contrôle annuel de la fonction pulmonaire et CT-scan tous les 2 à 3 ans

**PEAU: Suivi clinique annuel**

**CŒUR: Échocardiographie** et ECG. **Répéter l'ECG tous les 3 à 5 ans**

**YEUX: Examen ophtalmologique annuel complet** chez les patients présentant problèmes visuels ou tumeurs rétinienes

**DENTS: Contrôle semestriel**



# Bibliographie recommandée

- 1 **Anna C. Jansen en Liebeth De Waele**, *Tubereuze Sclerose Complex: opties en uitdagingen rond opvolging en behandeling*. Neuron, vol. 21, 2016, nr. 9, pag. 31-39 (deel I, multidisciplinaire behandeling) en nr. 10, pag. 36-43 (deel II, behandelingsopties).  
[www.betsc.be/images/documenten/NEURON\\_vol21\\_nr9\\_TSC-management.pdf](http://www.betsc.be/images/documenten/NEURON_vol21_nr9_TSC-management.pdf)  
[www.betsc.be/images/documenten/NEURON\\_vol21\\_nr10\\_TSC-behandeling.pdf](http://www.betsc.be/images/documenten/NEURON_vol21_nr10_TSC-behandeling.pdf)
- 2 **Leonore Kuijpers-de Blicq**, *Gedragsproblemen bij Tubereuze Sclerose Complex*.  
<https://stsn.nl/winkel/gedragsproblemen-bij-tubereuze-sclerose-complex/>
- 3 **Peter Raeymaekers, Alain Wouters, Astrid Rouvez**, *Mind the Gap! – Définir ensemble des priorités dans la recherche sur la sclérose tubéreuse de Bourneville*. 2018.  
[www.kbs-frb.be/nl/Activities/Publications/2018/20180418PP1](http://www.kbs-frb.be/nl/Activities/Publications/2018/20180418PP1)
- 4 **Le site web de l'association de patients be-TSC** recèle un trésor d'informations et de contacts :  
[www.betsc.be](http://www.betsc.be) ou mail à [info@btsc.be](mailto:info@btsc.be)
- 5 **RaDiOrg** est l'association coupole belge pour les organisations de patients atteints d'une maladie rare : [www.radiorg.be](http://www.radiorg.be)
- 6 **Plan belge pour les maladies rares**: [https://www.health.belgium.be/sites/default/files/uploads/fields/fpshealth\\_theme\\_file/plan\\_belge\\_maladies\\_rares.pdf](https://www.health.belgium.be/sites/default/files/uploads/fields/fpshealth_theme_file/plan_belge_maladies_rares.pdf) et sur le site web de RaDiOrgfr, <http://radiorgfr.squarespace.com>.
- 7 **ZOOM** "Tous ensemble pour les personnes atteintes d'une maladie rare", publication à télécharger gratuitement via **[www.kbs-frb.be](http://www.kbs-frb.be)**



# Fondation Roi Baudouin

**Agir ensemble pour une société meilleure**

La Fondation Roi Baudouin a pour mission de contribuer à une société meilleure.

La Fondation est, en Belgique et en Europe, un acteur de changement et d'innovation au service de l'intérêt général et de la cohésion sociale. Elle cherche à maximiser son impact en renforçant les capacités des organisations et des personnes. Elle encourage une philanthropie efficace des particuliers et des entreprises.

Ses valeurs principales sont l'intégrité et la transparence, le pluralisme et l'indépendance, le respect de la diversité et la promotion de la solidarité.

Ses domaines d'action actuels sont la pauvreté et la justice sociale, la philanthropie, la santé, l'engagement sociétal, le développement des talents, la démocratie, l'intégration européenne, le patrimoine et la coopération au développement.

La Fondation a été créée en 1976, à l'occasion des 25 ans de règne du roi Baudouin.

Merci à la Loterie Nationale et à tous les donateurs pour leur précieux soutien.

**kbs-frb.be**

Abonnez-vous à notre e-news **bonnescauses.be**

Suivez-nous sur     

**Fondation Roi Baudouin**, fondation d'utilité publique

Rue Brederode 21, 1000 Bruxelles

info@kbs-frb.be 02-500 45 55

**Les dons à partir de 40 €** sur notre compte

IBAN: BE10 0000 0000 0404 – BIC: BPOTBEB1

BPOTBEB1 bénéficient d'une réduction d'impôt de 45 % du montant effectivement versé.



Dépôt légal D/2848/2018/31  
Décembre 2018

kbs-frb.be     