

29 associations

pour accompagner les malades concernés par
les malformations de la tête, du cou et des dents

Septembre 2020

Sommaire

Agir pour les Malformations Lymphatiques en Alliance (AMLA)	P.6
Amélogénèse France (AMF)	P.7
Association ANNA	P.8
Association CHARGE	P.9
Association Coline	P.10
Association Epi'Têtes	P.11
Association Française des Dysplasies Ectodermiques (AFDE).....	P.12
Association Française des Familles touchées par le Syndrome de Silver Russel et des personnes nées Petites pour l'Age Gestationnel et leurs amis (AFIF SSR/PAG)	P.13
Association Française du Syndrome de Costello & Cardio-Facio-Cutané (AFS Costello & CFC).....	P.14
Association Française des Syndromes d'Ehlers-Danlos (AFSED).....	P.15
Association Française du Syndrome de Klippel-Feil & Regroupement Francophone Klippel-Feil (AFSKF).....	P.16
Association de l'Ostéogénèse Imparfait (AOI).....	P.17
Association pour la Reconnaissance de l'Agénésie Dentaire (ARAD).....	P.18
Association Microphthalmie France.....	P.19
Association mille et une têtes.....	P.20

Sommaire

Association Naevus 2000 France Europe	P.21
Association du Naevus Géant Congénital (ANGC)	P.22
Association Syndrome CLOVES	P.23
Association Syndrome Kabuki	P.24
Association Tremplin – Syndromes de Pierre Robin	P.25
Association Vanille-Fraise Syndrome de Sturge-Weber	P.26
Génération 22	P.27
Gêniris.....	P.28
Hypophosphatasie Europe.....	P.29
Incontinentia Pigmenti France	P.30
Les P'tits courageux	P.31
Syndrome Möebius France	P.32
Union Nationale des Syndromes d'Ehlers-Danlos (UNSED)	P.33
Vaincre la Papillomatose Respiratoire Récurrente (PRR)	P.34



Vingt-neuf associations de malades concernés par les malformations de la tête, du cou et des dents sont membres la Filière de Santé Maladies Rares TETECOUC.

Ces associations soutiennent les malades, leurs familles et leurs proches en collaborant étroitement avec les Centres de Référence et de Compétence maladies rares de la Filière TETECOUC.

Partager les expériences, accompagner les malades et leurs familles, travailler avec les professionnels de santé et du médico-social, améliorer la prise en charge des

soins, aider au financement des programmes de recherche, développer des outils pour mieux vivre avec la maladie, sont quelques-unes des nombreuses actions que réalisent ces associations pour aider les malades et leurs proches.

Découvrez plus en détail dans ce livret, ces 29 associations avec lesquelles la Filière TETECOUC est fière de collaborer.



Agir pour les Malformations Lymphatiques en Alliance (AMLA)

L'association AMLA, fondée en 2014, regroupe les patients atteints par une malformation lymphatique rare et complexe.

En 2019, AMLA regroupe plus de 200 patients qui peuvent présenter des symptômes à l'origine de complications d'ordre vital et de douleurs chroniques, pouvant provoquer par conséquence des situations de handicap.

Une conseillère scientifique accompagne AMLA dans ses objectifs et renforce la qualité de ses actions.

Ses missions :

- Rassembler les patients adultes et enfants
- Communiquer et informer sur les maladies rares
- Ecouter les besoins des patients et les informer sur leurs droits
- Orienter vers une prise en charge pluridisciplinaire
- Réaliser une veille scientifique à l'international
- Suivre les actualités des essais cliniques en Europe
- Démontrer les bénéfices des thérapies complémentaires au quotidien et dans la prise en charge de la douleur
- Favoriser une recherche médicale fondamentale

Présidente

Frédérique Saint-Aubin

amla.bureau@gmail.com

09 54 56 16 02

Vice-présidente

Cindy Dousset

amla.paysdelaloire@gmail.com

Trésorière

Sandrine Desforges

amla.gestion@gmail.com

Conseillère scientifique

Dr Alexandra Lopes Costa

research.amla@gmail.com

Mail : amla.bureau@gmail.com

Site Internet : asso-amla.org

Facebook : @assoamla

Amélogénèse France

Amélogénèse France



Association pour la reconnaissance de l'amélogénèse imparfaite

L'association Amélogénèse France, créée en 2018, a pour but de mieux faire entendre la voix des personnes atteintes d'amélogénèse imparfaite (AI) et de leurs familles et d'améliorer la prise en charge des soins et des suivis.

Ses missions :

- Informer, mettre en relation les malades et leurs familles
- Faire reconnaître la maladie auprès des pouvoirs publics
- Contribuer à l'effort de recherche médicale

Présidente

Laurence Alvado Chevalier
amelogenesefrance@gmail.com

Trésorière

Madleen Romeyer
amelogenesefrance.tresorier@gmail.com

Mail : amelogenesefrance@gmail.com

Site Internet : amelogenesefrance.wixsite.com/amelogenese

Facebook : Amélogénèse imparfaite (groupe fermé)



Association ANNA

L'Association Anna a pour objet, en France et à l'étranger, l'accompagnement des personnes atteintes de handicaps morphologiques visibles (ou esthétiques) congénitaux, notamment par :

- La prise en compte de leur dimension psychologique
- Le développement d'actions de soutien à ces personnes
- La création et la diffusion de supports pédagogiques et thérapeutiques pour ces actions (bande dessinée, films vidéo explicatifs, livres et sites Internet)
- L'organisation de conférences et de forums autour de ce sujet
- L'organisation d'ateliers thérapeutiques pour les personnes atteintes et leurs familles
- L'organisation de sessions d'information pour les professionnels
- Le suivi des structures d'accueil
- La recherche dans ces domaines
- La défense des personnes atteintes tant sur le plan psychologique que juridique
- Tout projet à naître qui permettrait de mener à bien la réalisation de son objet

Présidente

Dr Béatrice de Reviers

beatrice.dereviers@gmail.com

Vice-présidents

Pr Pierre Vabres

Dr Heather Etchevers

Trésorier

Philippe de Reviers

Site Internet : www.anna-asso.fr

Facebook : @AssnANNA

Twitter : @AssnANNA



Association CHARGE

Le syndrome C.H.A.R.G.E est une maladie génétique rare, confirmée dans 70% des cas par la mutation du gène CHD7, qui entraîne **des handicaps pluri-sensoriels** (vision, audition, odorat, équilibre), et qui affecte plus ou moins lourdement le développement sensoriel, moteur, psychologique et parfois cognitif des personnes.

L'acronyme C.H.A.R.G.E correspond aux initiales des principales/de certaines manifestations du syndrome (*Coloboma – malformation de l'œil ; Heart defect – malformation cardiaque ; Atrésia choanae – atrésie des choanes ; Retarded growth – retard de croissance, problèmes hormonaux ; Genital hypoplasia – anomalie de l'appareil urogénital, retard pubertaire ; Ear anomalies – anomalie de l'oreille et déficiences auditives*)

Cet acronyme ne précise pas en revanche les 4 signes les plus spécifiques du syndrome, à savoir :

- **L'atteinte du vestibule** (canaux semi-circulaires dans l'oreille interne impliqués dans l'équilibre)
- **L'atteinte du rhinencéphale** (partie du cerveau responsable de l'olfaction et de cellules sécrétrices d'hormones sexuelles)
- **L'atteinte des nerfs crâniens et du tronc cérébral** (responsable des signes respiratoires et oro-digestifs de la petite enfance)
- **Les particularités morphologiques faciales**

Le nombre des anomalies et leur sévérité sont très variables d'une personne à l'autre. Elles sont souvent visibles dès la naissance, ou parfois détectées plus tardivement (formes modérées).

L'incidence du syndrome est estimée à **1/12 000 et 1/15 000 des naissances.**

L'association se donne pour mission d'accueillir les familles et de créer des liens. Nous nous attachons à créer et diffuser des documentations sur le syndrome. Nous organisons des rencontres, sous la forme de week-end famille annuels et de journées conférences C.H.A.R.G.E. tous les 4 ans.

Présidente
Nathalie Morand

Webmaster
Gwenaëla Caprani

Mail : assocharge@gmail.com

Téléphone : 06 63 83 41 25

Site Internet : www.associationcharge.fr

Facebook : [@associationcharge](https://www.facebook.com/associationcharge)

Instagram : [associationcharge](https://www.instagram.com/associationcharge)

Lilo : <https://www.lilo.org/association-c-h-a-r-g-e/>

Association Coline



L'Association Coline - Syndrome de Franceschetti a pour vocation d'aider toutes les personnes atteintes du syndrome de Treacher-Collins (ou syndrome de Franceschetti), de dysostose oto-mandibulaire, de dysostose mandibulo-faciale ou du syndrome de Goldenhar.

Ses principaux objectifs :

- Faire connaître ces maladies rares souvent ignorées du public et des professionnels de santé
- Aider moralement et entourer de compréhension les familles brutalement confrontées à ce handicap
- Aider financièrement les familles en difficulté
- Favoriser la recherche médicale

Présidente

Azucena Buisson

azucena.buisson@orange.fr

04 66 55 74 29

06 68 64 58 30

Vice-président

Bruno Fraychet

fraychet@orange.fr

Mail : association.coline@hotmail.fr



Association Epi'Têtes

L'association Epi'Têtes a été fondée en 2013 afin d'apporter soutien et entraide aux familles, amis et proches dont les enfants sont atteints de craniosténoses simples, non syndromiques.

Le traitement principal consistant à opérer le bébé ou l'enfant rapidement (acte réalisé par un neurochirurgien), ces opérations sont de véritables épreuves pour les familles.

C'est pourquoi, au travers de l'association, se sont créés un véritable réseau de solidarité et des liens d'échange entre les familles.

L'association a aussi pour but de sensibiliser le grand public sur les craniosténoses non syndromiques.

Présidente

Natacha Gorneau

association.epi.tetes@gmail.com

Trésorier

Vincent Perrin

Secrétaire

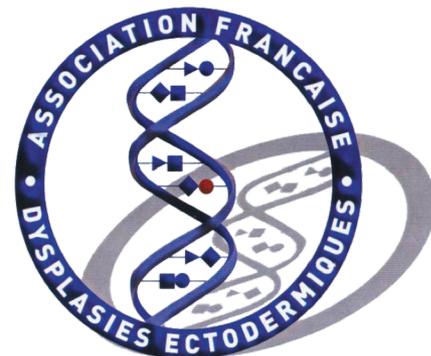
Céline Manganeilli

Mail : association.epi.tetes@gmail.com

Site Internet : epitetes.wordpress.com

Facebook : @Association Epi Têtes - craniosténoses simples

Association Française des Dysplasies Ectodermiques (AFDE)



L'Association Française des Dysplasies Ectodermiques (AFDE), a pour but de rompre l'isolement des personnes et des familles atteintes par une dysplasie ectodermique, de les soutenir psychologiquement et matériellement, de réunir toute l'information et de la diffuser, de fédérer les initiatives médicales et la recherche scientifique.

L'AFDE s'est donné pour missions de :

- Faciliter l'accès à l'information sur les dysplasies ectodermiques
- Aider à l'insertion scolaire, sociale, professionnelle et affective des personnes atteintes, les soutenir dans leur vie quotidienne ainsi que leurs familles et leur entourage
- Promouvoir la prise en charge médicale
- Encourager les échanges avec le corps médical, les médias, les autres associations de patients
- Soutenir le développement de la recherche sur les dysplasies ectodermiques

Présidente

Virginie Counioux

president@afde.net

01 46 03 28 33

Vice-présidente

Agathe Bartos

Trésorière

Florence Hericher

Secrétaire

Thomas Counioux

Mail : contact@afde.net

Site Internet : afde.net

Facebook : [@afde](https://www.facebook.com/afde)

Twitter : [@AfdeFR](https://twitter.com/AfdeFR)



AFIF SSR/PAG

Nous sommes une association de type Loi 1901 à but non lucratif et reconnue d'intérêt général. L'association a été créée en 2010 pour soutenir et guider les familles touchées par le syndrome de Silver-Russell en tentant d'accompagner leur parcours auprès du syndrome et rompre ainsi leur isolement.

Cette association est aussi ouverte aux personnes et aux familles ayant un enfant né Petit pour l'âge Gestationnel et n'ayant pas rattrapé leur retard de croissance à l'âge de 4 ans.

Les objectifs :

- Informer le public sur le syndrome de Silver-Russell et les enfants nés petits pour l'âge gestationnel,
- Informer, orienter et conseiller les familles (forum, Facebook, newsletter),
- Favoriser l'échange et l'information entre les personnes touchées (réunions des familles,

conventions internationales),

- Permettre aux familles de se retrouver et de partager leurs expériences,

- Promouvoir et encourager la recherche sur les maladies génétiques en soutenant le Centre de Référence de l'Hôpital Trousseau,

- Agir auprès des autorités compétentes afin de défendre les droits des personnes concernées par le handicap,

- Fédérer les manifestations et activités,

- Organiser ou participer à l'organisation de réunions médicales,

- Participer aux Filières de Santé mises en place dans les Plans Nationaux Maladies Rares.

Présidente

Claudie Samuel

claudie.samuel@gmail.com

04 66 57 06 50

06 14 89 41 18

Trésorière

Christelle Sauvaget

06 48 85 50 73

Secrétaire

Renaud Samuel

renaud.samuel.46@gmail.com

06 09 80 52 57

Mail : contact@silver-russell.fr

Téléphone : 06 14 89 41 18

Site Internet : www.silver-russell.fr

Facebook : @AFIFssrpag

Association Française du Syndrome de Costello & Cardio-Facio-Cutané



Notre association a pour principaux objectifs :

- D'aider les personnes handicapées atteintes des syndromes de Costello et cardio-facio-cutané (CFC) et leurs familles,
- De promouvoir et soutenir les voies de recherches en cours dans de nombreux pays par la diffusion de l'information, la communication, la mise en réseaux,
- De participer à l'information des parents, des milieux professionnels médicaux et éducatifs, des partenaires institutionnels, des collectivités locales et du public,
- De rechercher et mettre en œuvre les moyens utiles à la promotion de l'éducation des enfants et des adolescents atteints des syndromes de Costello et CFC et à la recherche sur ces syndromes,
- D'assister à tous congrès, manifestations, colloques, réunions ayant trait aux syndromes de Costello et CFC aussi bien en France qu'à l'étranger,
- De prendre contact et échanger avec toutes associations françaises ou étrangères s'occupant des syndromes de Costello et CFC,
- D'assurer des rencontres entre parents.

Président

Serge Arnoulet

serge.arnoulet@gmail.com

06 80 95 15 82

Trésorière

Nelly Piriou

nelly.dechelle@gmail.com

06 21 65 39 64

Secrétaire

Sergio Avalos

avalos32@gmail.com

06 52 44 59 23

Mail : contact@AFS-Costello-CFC.asso.fr

Téléphone : 05 56 89 17 49

Site Internet : afs-costello-cfc.asso.fr



Association Française des Syndromes d'Ehlers-Danlos (AFSED)

L'AFSED, fondée en février 1997, a pour objectifs :

- l'aide au malade et à sa famille, information, orientation
- faire connaître la maladie
- le soutien à la recherche médicale sur les SED
- l'édition d'un journal, de documents
- la réponse par mail, par téléphone
- l'Education Thérapeutique du Patient "PrEduSED"
- le suivi de colloques et des manifestations sur les SED
- la rencontre annuelle d'information médicale
- l'organisation de manifestations au profit de la recherche médicale

L'AFSED appartient :

- à l'Alliance Maladies Rares (regroupe en France les associations de nombreuses maladies rares)
- à EURORDIS (regroupe en Europe les associations de nombreuses maladies rares)
- aux Filières : FAVA-Multi, OSCAR, G2M, TETECOUC
- aux ERN (European Reference Networks, équivalents européens des Filières) : VASCern et ReConnet
- à Maladies Rares Info Service

Présidente

Marie-Noëlle Gaveau-Glantin

contact@afsed.com

Trésorier

Gilles Guenot

Secrétaire

Zakia Beghdad

Mail : contact@afsed.com

Téléphone : 0 820 20 37 33

Site Internet : www.afsed.fr

Facebook : @AFSED

Association Française du Syndrome de Klippel-Feil & Regroupement Francophone Klippel-Feil



L'AFSKF est née il y a plus de 3 ans. Il existait déjà un regroupement francophone, nous avons donc dû fusionner, cela nous a permis de rencontrer d'autres personnes atteintes de ce syndrome.

Le but de l'association est en premier lieu d'informer, d'aider et d'orienter les patients et leurs familles.

Souvent les patients détectés ne savent pas vers qui se tourner comme très souvent dans les maladies rares. Pour faciliter le diagnostic, la prise en charge hospitalière et les suites de cette pathologie, notre équipe est à l'écoute avec notamment un forum d'entraide.

L'aide, l'information puis l'orientation nous permet d'avancer avec les médecins et les Filières (TETECOUC et OSCAR).

Nous espérons dans quelques temps contribuer à la recherche et à l'amélioration des soins relatifs au syndrome de Klippel-Feil.

Présidente

Cécile Gausso

associationklippel-feil@gmail.com

06 21 84 08 29

Trésorier

Brice Foujols

06 18 40 29 63

Secrétaire

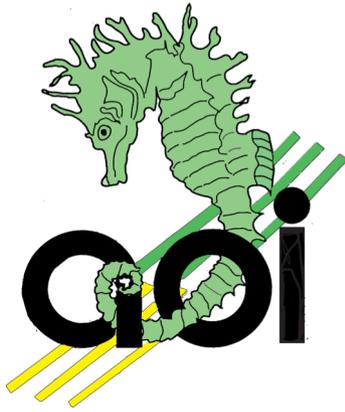
Ghislaine Aubert

Mail : associationklippel-feil@gmail.com

Téléphone : 06 21 84 08 29

Site Internet : www.afskf.fr

Facebook : [@afskf](https://www.facebook.com/afskf)



Association de l'Ostéogénèse Imparfait (AOI)

Créée en 1985, l'Association de l'Ostéogénèse Imparfait (AOI) regroupe les personnes atteintes d'ostéogénèse imparfait, pathologie plus connue sous le nom de « **maladie des os de verre** », ainsi que leurs familles et amis.

Elle a pour mission d'informer et conseiller les personnes concernées. Elle crée du lien entre les patients, le monde médical et celui de la recherche qu'elle soutient financièrement.

Les engagements de l'AOI :

- Etablir et renforcer les liens entre toutes les personnes concernées par l'OI
- Contribuer aux avancées thérapeutiques et faire progresser la recherche
- Agir pour un meilleur accompagnement des personnes atteintes
- Informer régulièrement sur les avancées médicales, scientifiques et sociales
- Faire connaître la maladie pour éviter les erreurs de diagnostic, notamment les suspicions de maltraitance

Présidente

Bénédicte Alliot

benedicte.alliot@aoi.asso.fr

Vice-président

Jean Moitry

Trésorier

Joël Aubin

Secrétaire

Amandine Vincent

Mail : info@aoi.asso.fr

Téléphone : 03 22 66 84 70

Site Internet : www.aoi.asso.fr

Facebook : @AOIasso

Association pour la Reconnaissance de l'Agénésie Dentaire



Notre association a été créée dans le souci d'une reconnaissance et prise en charge d'une pathologie mal connue et entrant dans le cadre des maladies rares.

Des avancées significatives ont vu le jour grâce à nos actions et celles des professionnels de santé, à savoir :

- Depuis le 28 juin 2007, les actes de traitement des implants prothétiques des agénésies dentaires multiples liés à une maladie rare, chez l'enfant de plus de 6 ans et jusqu'à la fin de la croissance sont pris en charge par l'Assurance Maladie. Les actes sont inscrits à la nomenclature générale des actes professionnels (Titre III, chapitre 7, section IV),
- Depuis le 9 janvier 2012, les actes de traitement des implants prothétiques des agénésies multiples chez l'adulte sont aussi pris en charge,
- La création de centres de référence qui fonctionnent de façon nominale.

Présidente

Christine Robl

christine.robl@laposte.net

Trésorier

Nicolas Robl

nicolas.robl@laposte.net

Secrétaire

Caroline Robl

caroline.robl@laposte.net

Mail : christine.robl@laposte.net

Site Internet : agenesie.free.fr



Association Microphthalmie France

L'association Microphthalmie France a été créée en 2012 par des personnes nées avec une microphthalmie ou une anophtalmie et leurs familles.

L'association a pour vocations :

- d'informer, d'accompagner, de soutenir les familles et les enfants concernés par les différentes formes de microphthalmie grâce notamment à des documents pédagogiques, des rencontres et des espaces de discussion,
- d'améliorer les prises en charge et le parcours de soins en partageant les expériences et en étant impliqué dans 3 Filières de Santé Maladies Rares : SENSGENE, TETECOUC, AnDDI-Rares.

Présidente

Audrey Boisron

a.boisron@gmail.com

Vice-présidentes

Laëtitia Boffin

Dr Camille Brand

Trésorière

Séverine Redureau

Secrétaire

Marianne Lamour

Mail : asso.microphthalmie@gmail.com

Site Internet : asso-microphthalmie.org

Facebook : @AssociationMicrophthalmieFrance

Association mille et une têtes

Association mille et une têtes



L'Association mille et une têtes a pour but principal de rassembler les personnes concernées par les craniosténoses ou craniofaciosténoses.

Elle été créée dans le but de :

- favoriser les échanges entre les parents d'enfants atteints de craniosténose (plagiocéphalie, brachycéphalie, trigonocéphalie, scaphocéphalie) ou de craniofaciosténose (syndromes de Crouzon, Pfeiffer, Apert, ...) et de mieux connaître ces pathologies et leurs prises en charge,
- favoriser l'intégration scolaire et sociale des enfants et suivre leur évolution (partage d'expérience, intervention en milieu scolaire...),
- favoriser les échanges avec le corps médical, les Filières de santé intervenant dans la prise en charge de ces pathologies.

Présidente

Nathalie Gautun

asso.1001tetes@gmail.com

Trésorier

Bruno Gautun

Secrétaire

Anne-Sophie MERCEY-JAROSZ

Mail : asso.1001tetes@gmail.com

Site Internet : milleetunetetes.wordpress.com

Facebook : @Association-1001tetes



NAEVUS 2000
FRANCE EUROPE

Association des patients atteints par la malformation
du Naevus Géant Congénital

Association Naevus 2000 France Europe

L'association a pour but de rassembler des patients et de mettre en contact des organisations qui ont pour objet directement ou indirectement, de lutter contre le NAEVUS.

A cette fin, l'association se propose de promouvoir et de coordonner l'activité de ses membres, notamment :

- D'informer, d'aider et de soutenir les patients et leurs familles dans leurs démarches administratives et sociales,
- De les informer sur les lieux et moyens mis en place pour les traitements des malades.
- Elle a également pour vocation d'aider en informant les malades tant européens que ceux du reste du monde,
- De rassembler les connaissances scientifiques, médicales et cliniques,
- D'obtenir la reconnaissance sociale et administrative de la pathologie,
- De faciliter l'accès aux structures spécialisées appropriées, multidisciplinaires dans de bonnes conditions de prise en charge des patients de la Communauté Européenne par les organismes d'assurances,
- De favoriser les contacts entre les associations internationales,
- D'informer de l'existence de cette pathologie et de ses traitements :
 - Tous les médecins français et étrangers,
 - Tous les membres du personnel soignant,
 - Les partenaires de santé,
 - Le grand public,
 - Les pouvoirs publics,
 - Les ministères de santé de la Communauté Européenne.

Présidente

Gaëlle Bontemps

gaellebontemps@hotmail.com

06 64 35 50 80

Vice-présidente

Hanane Douibi

douibih2009@outlook.fr

06 98 36 48 85

Trésorière et secrétaire

Edwige Degeneve

edwige.degeneve@gmail.com

06 79 80 84 01

Mail : naevus2000@outlook.com

Téléphone : 06 64 35 50 80

Site Internet : www.naevus2000.com

Association du Naevus Géant Congénital



L'ANGC est une association fondée en 1995 par des parents d'enfants atteints d'un naevus géant congénital, anomalie cutanée présente dès la naissance (mais non héréditaire) qui touche environ une naissance sur 50 000 (difficile à estimer car diffère selon la taille du naevus...). Elle se présente sous la forme de « grains de beauté » plus ou moins étendus, de couleur brun foncé pouvant recouvrir jusqu'à 90 % du corps de l'enfant. Il existe différentes formes de traitement chirurgical s'échelonnant sur de nombreuses années. Le risque de dégénérescence cancéreuse n'est pas à exclure, d'où sa surveillance impérative.

Aujourd'hui, l'ANGC regroupe des enfants, adolescents et adultes atteints, accompagnés de leur famille et amis, mais également de sympathisants.

Tous s'engagent pour la même cause : rompre l'isolement des

personnes atteintes par cette maladie rare, partager leurs expériences et défendre leurs intérêts. Elle soutient également des équipes de chercheurs qui font avancer les connaissances sur la maladie.

Dispersés dans toute la France, nous organisons une fois par an une « rencontre des familles » qui prend une grande place dans la vie de l'association. Elle permet d'attirer l'attention du public mais surtout de se retrouver pour échanger et se reconforter en passant des moments agréables.

L'ANGC est une « grande famille » qui aide à vivre sa différence et à se sentir mieux dans sa peau.

Présidente

Christine Ortegat

christine.ortegat@wanadoo.fr

06 89 68 63 02

Trésorière

Jeanne-Marie Menager

jm.menager@wanadoo.fr

06 81 96 35 40

Secrétaire

Françoise Le Botlan

bofranc13@gmail.com

07 86 90 90 59

Mail : assonaevus@gmail.com

Site Internet : naevus.fr

Facebook : @asso naevus



Association
Syndrome Cloves
MALADIE RARE

Association Syndrome CLOVES

L'Association Syndrome CLOVES est une association loi 1901 qui a été créée en 2017 par les parents d'un jeune enfant atteint du syndrome CLOVES.

Le syndrome CLOVES est une maladie génétique causée par la mutation du gène PIK3CA. Les patients présentent principalement une hypertrophie des membres, des malformations vasculaires combinées complexes et progressives, des nævi épidermiques, et pour certains des scolioses.

C'est une maladie très rare dont le diagnostic reste complexe, mais on compte près de 180 patients en France. Tous ces patients ont besoin d'une prise en charge multidisciplinaire individualisée car les formes de la maladie sont variées.

Confrontés à la rareté de cette maladie, à sa méconnaissance et l'isolement des patients et des familles, l'association a été créée pour :

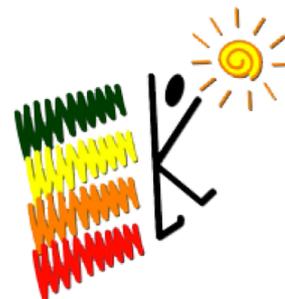
- Informer et sensibiliser sur le syndrome CLOVES, une maladie génétique rare et complexe,
- Rassembler les familles concernées, échanger sur les parcours et expériences de chacun,
- Organiser des manifestations pour lever des fonds et soutenir la recherche.

Présidente
Anne-Sophie Lefeuvre
annesophie.lefeuvre@free.fr
06.19.51.16.48

Trésorier
Rodolphe Morieux

Mail : annesophie.lefeuvre@free.fr
Téléphone : 06.19.51.16.48
Facebook : @Association-Syndrome-Cloves

Association Syndrome Kabuki



L'Association Syndrome Kabuki a été créée en 2004 par plusieurs parents dont les enfants étaient atteints du syndrome de Kabuki, une maladie rare touchant 1 naissance sur 35 000. Il y aurait aujourd'hui environ 160 personnes en France atteintes de cette pathologie, et l'association compte maintenant 90 membres comprenant des familles, des proches et des professionnels de santé.

L'association s'est fixée 3 objectifs principaux :

- Créer un réseau de parents et de professionnels concernés par le syndrome, ceci afin de rompre l'isolement des familles et de faire circuler l'information autour du Kabuki. L'association est un lieu d'écoute, d'échanges, de mise en relation des parents,
- Faire connaître le syndrome au corps médical et au grand public, pour en améliorer le diagnostic et la prise en charge. Un conseil scientifique a été créé au sein de l'association regroupant des spécialistes du syndrome,
- Récouter des fonds pour financer le programme de recherche mais aussi pour aider concrètement les familles face à des frais liés au handicap.

Présidente
Nathalie Le Calvé
syndromekabuki@gmail.com

Vice-présidentes
Isabelle Marion
Nathalie Jung

Trésorière
Aurélié Dussert

Secrétaire
Béatrice Vitel

Mail : syndromekabuki@gmail.com
Téléphone : 07 83 17 70 86
Site Internet : www.syndromekabuki.fr



Association Tremplin
Syndromes de Pierre Robin

Association Tremplin – Syndromes de Pierre Robin

L'association Tremplin - Syndromes de Pierre Robin, reconnue d'intérêt général à caractère social, a été créée en 1999 par des parents confrontés à la maladie de leur fils. Isolés face à cette maladie, ils ont souhaité mieux faire connaître cette pathologie. Le syndrome de Pierre Robin associe trois anomalies faciales : une fente palatine postérieure médiane, un rétrognatisme (menton en arrière), une glossoptose (tendance à la chute de la langue en arrière).

L'association a plusieurs objectifs :

- Rencontrer les parents d'enfants et les adultes présentant le syndrome de Pierre Robin pour les sortir de leur isolement face aux incertitudes et échanger expériences, vécus, conseils et idées,
- Communiquer des informations pratiques,
- Fédérer nos efforts à travers un réseau régional de bénévoles,
- Contribuer à l'effort de recherche médicale et à l'amélioration des pratiques de soins,
- Créer des liens avec le Centre de Référence national pour améliorer l'information aux familles et la formation des équipes,
- Développer des liens à l'international avec les associations et les personnes affectées dans un esprit de coopération,
- Participer à la reconnaissance des maladies rares au sein de l'Alliance Maladies Rares,
- Animer un site et un forum sur Internet,
- Organiser un colloque annuel de rencontre entre les familles et les professionnels.

Présidente
Joanne Lécueillier
contact@tremplin-spr.org

Vice-président
Eric Brochard

Trésorière
Régine Decotte

Secrétaire
Karine Boulanger Decotte

Mail : contact@tremplin-spr.org
Téléphone : 06 49 95 64 39
Site Internet : www.tremplin-spr.org
Facebook : [@syndromePierreRobin](https://www.facebook.com/@syndromePierreRobin)

Association Vanille-Fraise

Syndrome de Sturge-Weber



Co-présidents

Alexandra & Jérôme Richer

association@vanille-fraise.org

alexandra@vanille-fraise.org

06 42 55 67 02

Trésorier

Didier Prevost

didier@vanille-fraise.org

Secrétaire

Patricia Prevost

patricia@vanille-fraise.org

Conseillers scientifiques

Dr Heather Etchevers

heather.etchevers@inserm.fr

Pr Pierre Vabres

pierre.vabres@chu-dijon.fr

Alexandra et Jérôme Richer, parents de Julia atteinte du syndrome de Sturge-Weber, ont créé l'association en septembre 2017, 18 mois après la naissance de leur fille en sortant de réanimation. L'association est la seule existante en France et d'intérêt général.

Le sujet est grave, la maladie rare (1 cas sur 50 000 naissances) liée à une anomalie vasculaire, un angiome méningé... Il n'existe pas de traitement curatif, très peu de recherche pour un syndrome vaste et complexe qui touche le cerveau (épilepsie sévère), l'oeil (glaucome), et la peau (angiome).

Indétectable pendant la grossesse, l'origine n'est toujours pas connue à ce jour, malgré la découverte récente du gène GNAQ. Cette maladie peut entraîner des troubles de développement variable, l'inconnue est totale (chaque cas est très différent). Les atteintes sont multiples et peuvent engager le pronostic vital de l'enfant et de l'adulte.

Le comité scientifique s'accorde sur le fait que la recherche sur le SSW servirait à tant d'autres maladies rares et qu'il y a urgence à agir!

En 2 ans d'association, un comité scientifique a été créé et se consolide avec de grands experts, un PNDS vient d'être acté, une carte d'urgence est en cours, une 2e rencontre nationale des familles aura lieu les 12 et 13 octobre 2019, ainsi qu'un symposium en 2020.

L'association a pour objectifs ;

- Oeuvrer pour la recherche, avec tous les acteurs concernés de manière coordonnée.
- Faire connaître et reconnaître ce syndrome.
- Sensibiliser les pouvoirs publics et lever des fonds conséquents.
- Etre un soutien fort aux familles et un moteur pour toutes les parties.
- Aider au recensement national et à la mise en place d'un registre épidémiologique.
- Créer des actions pérennes et les faire grandir pour agir dans la durée!

Pour espérer guérir en cette vie, mieux vivre et survivre de tout..

On fera tout pour, grâce à vous tous à nos côtés!

L'association est membre de l'Alliance Maladies Rares, Eurordis, Orphanet, Maladies Rares Info Service, 6 Filières de santé maladies rares (TETECOUC, FIMARAD, DEFISCIENCE, SENSGENE, AnDDi-Rares, FAVE-Multi), le réseau Efacepe Epilepsies et prochainement les ERN.

Mail : association@vanille-fraise.org

Téléphone : 06 42 55 67 02

Site Internet : www.vanille-fraise.org

Facebook : @Juliaetlesyndromesturgeweber

Twitter : @assovanilfraise

Instagram : [association_vanille_fraise](https://www.instagram.com/association_vanille_fraise)

L'association GÉNÉRATION 22, créée en 1997, regroupe les personnes touchées par le **Syndrome de délétion 22q11.2** et représente aujourd'hui plus de 600 familles. Cette maladie génétique fréquente concerne une naissance sur 3000 et entraîne des anomalies du développement très variables d'une personne à l'autre. Elle affecte principalement le cœur, le système immunitaire, le langage, les troubles de l'apprentissage et le système psychique. La délétion 22q11.2 est aussi connue en France sous le nom de microdélétion 22q11.2, Syndrome de DI George et dans les pays anglo-saxons Syndrome Vélo-Cardio-Facial (VCFS).

L'association apporte **écoute et soutien aux familles, diffuse de l'information** à travers un site Internet et un journal semestriel, **organise des rencontres** nationales, régionales et européennes.

GÉNÉRATION 22 travaille avec les professionnels de santé, les Centres de Référence et de Compétence, les

Filières Maladies Rares pour une meilleure connaissance et prise en charge du syndrome. Les membres de l'association participent régulièrement à des travaux de recherche.

L'association est membre de plusieurs collectifs : l'Alliance Maladies Rares, Eurordis, 22q11 Europe, le Collectif DI. Ensemble nous luttons pour faire mieux connaître les Maladies Rares et leurs conséquences et permettre l'accès à de meilleurs soins et une bonne qualité de vie.

Le Comité de Direction est constitué uniquement de bénévoles. C'est une association nationale qui a des représentants dans toutes les régions de France. Les différents contacts sont visibles sur le site internet : www.generation22.fr

Présidente

Françoise Neuhaus
presidenceg22@gmail.com
06 13 45 15 25

Vice-présidente

Sandrine Daugy
sandrine.daugy@free.fr
06 33 37 86 68

Trésorière

Odile Nédélec
idfgeneration22@gmail.com
01 30 96 01 56

Secrétaire

Lysiane Boisenault
auverneg22@gmail.com
06 64 77 47 70

Mail : presidenceg22@gmail.com
Site Internet : www.generation22.fr
Facebook : [@generation22.22q11.2](https://www.facebook.com/generation22.22q11.2)

Gêniris



Gêniris est née en 2005 de la volonté des malades et de leurs familles pour rompre l'isolement rencontré face au diagnostic de l'aniridie et des pathologies rares de l'iris avec ou sans syndromes associés telles Wagr, Gillespie, Peters, Axenfeld Rieger, Von Hippel, colobome irien.

Ces maladies génétiques rares ou très rares affectent principalement les yeux et peuvent avoir d'autres impacts comme des malformations faciales, buccales ou dentaires.

L'association développe les actions suivantes :

- l'information et la sensibilisation du public, des pouvoirs publics et de tous autres acteurs liés au domaine de la santé, de l'enseignement, du travail, du handicap, médico-social, sportif et culturel sur l'Aniridie et les pathologies rares ou très rares de l'Iris, leurs symptômes et/ou leurs syndromes associés ;
- le recensement des personnes atteintes de pathologies rares ou très rares de l'Iris sous toutes leurs diverses expressions en vue de créer un véritable réseau de solidarité, de conseil, d'accompagnement et de soutien tant au niveau national qu'europpéen, voire international ;
- la collecte et la diffusion aux patients adhérents et à leurs proches de toute information concernant l'état d'avancement de la prise en charge et des recherches fondamentales, cliniques et thérapeutiques, ainsi que sur l'élaboration d'études diverses (épidémiologique, sociologique...);
- le soutien à la prise en charge globale et à la recherche sur les maladies rares de l'iris et de l'œil pour lesquelles l'Association pourrait être amenée à œuvrer en son nom propre ;
- l'adhésion à tout organisme ou collectif œuvrant pour la recherche et le soutien aux personnes atteintes de maladies rares (l'Alliance Maladies Rares », « Eurordis »...) et/ ou de déficience visuelle (ARIBa, etc...).

Gêniris est soutenue par :

- un conseil d'administration et un bureau composés de patients et de parents de malades, tous bénévoles ;
- un conseil médical et scientifique, comprenant des experts français de nos pathologies, tous bénévoles.

Présidente

Hélène Marin-Cudraz

presidence.geniris@gmail.com

Vice-Présidents

Laurent Bertrand

Gaëlle Jouanjan

vicepresidence.geniris@gmail.com

Présidente du Comité médical
et scientifique

Pr Dominique Brémond-Gignac

recherche.geniris@gmail.com

Trésorière

Mélanie Decherf

geniris.tresorerie@gmail.com

Secrétaire

Martine Bellenguez

secretariat.geniris@gmail.com

Mail : associationgeniris@gmail.com

Téléphone : 06 58 29 75 27

Site Internet : <https://www.geniris.fr> Twitter : @AssoGeniris
Facebook : @GENIRIS (et groupe privé réservé aux adhérents)
LinkedIn : Association GENIRIS Youtube : Association Gêniris



Hypophosphatasie Europe

Hypophosphatasie Europe a été fondée le 5 mai 2004 par Steve Ursprung, un malade atteint d'hypophosphatasie. C'est une maladie génétique très rare touchant les os et les dents. Celle-ci est due à un déficit ou à l'absence d'activité de l'enzyme phosphatase alcaline.

Les objectifs poursuivis par Hypophosphatasie Europe sont :

- regrouper à une échelle européenne toutes les personnes confrontées à l'hypophosphatasie ;
- apporter aux malades atteints et à leurs familles les informations et le soutien nécessaire dans leurs difficultés qu'elles soient médicales, sociales ou morales ;
- suivre l'évolution de la recherche et des avancées scientifiques concernant cette maladie ;
- participer à tout regroupement associatif œuvrant dans le domaine des maladies génétiques ;
- soutenir des programmes d'études scientifiques et de recherche sur l'hypophosphatasie, financièrement ou par tout autre moyen ;
- mettre en place des actions de lobbying afin que des moyens soient consacrés à la recherche sur la maladie au niveau national et européen ;
- médiatiser la maladie auprès du grand public et du monde médical et paramédical ;
- œuvrer pour la reconnaissance de la maladie.

Présidente
Nadège Rallu-Planchais

Trésorier
Nicolas Rallu

Mail : contact@hypophosphatasie.com
Site Internet : www.hypophosphatasie.com
Facebook : [@Hypophosphatasie-Europe](https://www.facebook.com/Hypophosphatasie-Europe)

Incontinentia Pigmenti France



L'association Incontinentia Pigmenti France a été créée en mars 2001 par des malades et leurs familles. L'incontinentia pigmenti est une maladie génétique rare et mal connue, qui touche la peau, les yeux, les dents et le système nerveux central. Les anomalies observées dans la peau à l'examen microscopique (incontinence pigmentaire) ont donné le nom à cette maladie.

L'association à 3 objectifs principaux :

- Aide et soutien aux familles : L'objectif principal de l'association est de regrouper les familles pour rompre leur isolement et favoriser l'entraide et l'échange d'informations. Nous apportons également un soutien technique, social, administratif et financier aux familles.
- Soutenir la recherche : Nous accompagnons et soutenons la recherche médicale, en favorisant la relation entre les chercheurs et en collectant des fonds.
- Faire connaître la maladie : en informant le corps médical par l'envoi de brochures, en améliorant la connaissance de la maladie auprès du grand public, à travers les médias et des manifestations comme le Téléthon.

Président
Jacques Monnet

Trésorière
Céline Meunier

Secrétaire
Christel Monnet
christel.monnet69@orange.fr
06 07 35 86 55

Elle agit également auprès des autorités médicales, administratives et politiques, et des pouvoirs publics : pour faire connaître la maladie, pour faire évoluer l'attitude vis-à-vis des personnes handicapées, pour favoriser l'insertion des enfants ayant des handicaps dans le système scolaire.

Mail : incontinentiapigmentifrance@hotmail.fr
Site Internet : www.incontinentia-pigmenti.fr
Facebook : [@incontinentiapigmentifrance](https://www.facebook.com/incontinentiapigmentifrance)



Les p'tits courageux

L'association Les p'tits courageux accompagne les familles dont les enfants sont porteurs d'une faciocraniosténose syndromique : syndromes de Crouzon, Apert, Pfeiffer, Saethre-Chotzen, etc.

L'association a été créée en 2010 par des parents d'enfants porteurs d'un de ces syndromes afin :

- De faire connaître la maladie au plus grand nombre de personnes,
- D'établir un lien entre les familles touchées et désireuses d'échanger ensemble,
- De compenser les manques de l'action publique dans la prise en charge des malades et de leurs familles.

L'association récolte des dons pour aider financièrement les familles en période d'hospitalisation mais aussi pour améliorer le confort lors des hospitalisations. Elle a également créé un conte illustré pour expliquer les interventions et un projet de BD est en cours.

Présidente

Laëtitia Dos Reis Graca

06 82 10 79 91

Vice-président

Thierry Kauffman

07 83 84 63 14

Trésorier

Jean-Noël Ogier

06 63 20 24 12

Secrétaire

Cathy Martins de Melo

06 89 11 76 76

Mail : lesptitscourageux@gmail.com

Site Internet : www.lesptitscourageux.net

Facebook : @Les P'tits Courageux – Facio-craniosténoses syndromiques

Syndrome Mœbius France



Le syndrome de Mœbius est une maladie congénitale non progressive très rare (environ 200 cas en France). Elle se caractérise principalement par une paralysie congénitale uni ou bilatérale du visage et des muscles contrôlant les mouvements des yeux et des paupières.

Les symptômes les plus répandus sont le manque d'expression faciale (impossibilité de sourire), l'absence de fermeture de la bouche, les difficultés d'élocution, les troubles de déglutition, l'incapacité à cligner des yeux, un strabisme.

Depuis sa création, notre association a les objectifs suivants :

- Aider au diagnostic précoce du syndrome de Mœbius,
- Recenser les familles confrontées au syndrome en France et en Belgique, afin de créer des liens entre elles,
- Informer et sensibiliser le grand public au travers des médias pour faciliter l'intégration dans la société (Ecole, Travail) des personnes touchées par le syndrome,
- Fédérer nos efforts avec ceux d'autres associations européennes du syndrome pour mettre en commun nos moyens et faire avancer la recherche.

Président

Xavier Roussillon

x.roussillon@moebius-france.org

Vice-présidente

Sylvie De Neef

s.deneef@moebius-france.org

Trésorier

Thierry Marrades

t.marrades@moebius-france.org

Secrétaire

Louise Béraud

l.beraud@moebius-france.org

Mail : info@moebius-france.org

Site Internet : www.moebius-france.org

Facebook : [@Association Syndrome Moebius France](https://www.facebook.com/AssociationSyndromeMoebiusFrance)



Union Nationale des Syndromes d'Ehlers-Danlos (UNSED)

L'Union Nationale des Syndromes d'Ehlers-Danlos (UNSED) est une association qui a pour objectifs de parler, échanger, informer et comprendre les syndromes d'Ehlers-Danlos. Elle est agréée par le Ministère de la Santé, et reconnue d'intérêt général, Loi 1901.

Les syndromes d'Ehlers-Danlos (SED) sont un groupe hétérogène de maladies héréditaires du tissu conjonctif caractérisées par une hypermobilité articulaire, une hyperextensibilité cutanée et une fragilité tissulaire.

Les objectifs de l'UNSED sont les suivants :

- Recherche de nouvelles méthodes diagnostiques et de stratégies thérapeutiques dans le traitement des syndromes d'Ehlers-Danlos.
- Soutenir et financer l'éducation thérapeutique du patient
- Participation et organisation de congrès internationaux
- Travailler en collaboration avec les filières de santé maladies rares. Participation autour de projets pour les usagers de santé.
- Mise en place d'un livret destiné aux droits des enfants malades hospitalisés.
- Ecoute, conseils, orientation vers les centres de compétence, de référence, prises en charge pluridisciplinaires, aider dans les démarches administratives.

Présidente

Valérie Gisclard

06 20 81 14 42

Vice-présidents

Thierry Gisclard

Elodie Chasseraud

Florence Pidance

06 80 26 93 54

Secrétaires

Isabelle Lievin

Julie Lasmayou

Mail : contact@unsed.org

Site Internet : unsed.org

Facebook : @Valérie-Gisclard-Présidente-UNSED-Ehlers-Danlos

Twitter : @assoUNSED

Vaincre la Papillomatose Respiratoire Récurrente



34

L'association loi 1901 Vaincre la Papillomatose Respiratoire Récurrente (PRR) est née en décembre 2014, suite à la rencontre de ses sept membres fondateurs, tous touchés de près par la maladie (patients ou accompagnants). Le siège est basé à Paris mais l'équipe est présente en province.

Notre démarche est partie d'un constat simple : les patients atteints par cette maladie rare et méconnue étaient très isolés, et il n'y avait que peu de recherche sur cette maladie, la PRR.

D'où nos objectifs : sortir de l'isolement, se soutenir mutuellement, mieux comprendre la maladie, et promouvoir la recherche.

Pour plus d'explications sur la maladie :
<https://www.vaincrepr.fr/la-papillomatose/>

Présidente

Éloïse Baillot

eloise.baillot@vaincrepr.fr

06 20 92 96 13

Vice-présidente

Colette Petit Le Bâcle

colette.lebacle@vaincrepr.fr

06 89 32 95 74

Trésorière

Carmen Vernet

carmen.vernet@vaincrepr.fr

Secrétaire

Éloïse Bories

eloise.bories@vaincrepr.fr

Mail : vaincrelapapillomatose@gmail.com

Téléphone : 06 20 92 96 13

Site Internet : www.vaincrepr.fr

Facebook : @vaincrelapapillomatose



01 44 49 25 36

contact.tetecou@aphp.fr

www.tete-cou.fr

Hôpital Universitaire Necker - Enfants malades

Bâtiment Kirmisson, 149 Rue de Sèvres, 75015 Paris