



ASSOCIATION NOONAN

Rapport d'activités Association Noonan

2021

—

Table des matières

1. Introduction
 2. Actions à l'international
 3. Actions nationales
 4. Actions à destination des familles / synergie associative
 5. Prévision d'activités pour 2022-2023
-

1. Introduction

Cet exercice 2021 est marqué par l'essor de l'association Noonan au travers de diverses actions auprès du grand public, du corps médical et du tissu associatif. L'information des professionnels médicaux, l'aide aux familles et la communication (au travers des réseaux sociaux et autres supports) ont été au cœur de l'action de l'association durant toute cette année. Après avoir consolidé son statut associatif, l'équipe du bureau a œuvré toute l'année pour mener différentes actions de sensibilisation, information , formation... Je vais vous les détailler sous 3 angles : actions à l'international, au national et enfin les actions à destination des familles/ développement de synergies associatives.

2. Actions à visée internationale

Durant toute cette année d'activités , l'association Noonan a développé son rayonnement à un niveau extra frontalier via divers projet dont, notamment, la traduction d'un livre destiné aux enfant nommé « Anna's Big Week » (la grande semaine d'Anna) écrit par une pédiatre neuropsychologue américaine. Après divers échanges avec l'auteur et relectures, la traduction française a été éditée et mise à la vente sur le site Amazon. Il s'agit d'un projet de longue haleine sur lequel l'association Noonan a été mobilisée de nombreux mois. Toute cette implication a abouti à une édition qui trouvera sa place dans des centres médico-sociaux, au sein des établissements scolaires ou dans les familles touchées par le syndrome.

Le président de notre association est membre du bureau du conseil des patients de l'ERN ITHACA *Réseau européen de référence des malformations congénitales rares et handicaps intellectuels rare*

(Coordonné par le Pr Alain Verloes – APHP Robert Debré PARIS – France) s'intéressant aux parcours de vie, trajectoires dans les soins, vision holistique des personnes atteintes de maladies rares et prises en charge, développement des structures et des réseaux nationaux et européens, accès à l'expertise des différents centres... loel DETTON est intervenu lors du congrès européen en décembre qui avait lieu en Espagne afin de porter la voix de l'association et des personnes atteintes par le syndrome et plus généralement de tous ceux atteints se maladies rares.

Un autre projet le projet HORIZON nous a été soumis par Marcos Mengual Hinojosa qui est le vice-président de l'association allemande SYNGAP Elternhilfe e.V. et père d'un fils atteint du syndrome Syngap1. Ce projet qui attend un financement travaillera sur les problèmes neurologiques des syndromes Syngap1, Noonan, Costello et le syndrome CFC dans le but de trouver de nouveaux traitements et thérapies. Actuellement, un consortium d'associations est en cours de constitution avec l'adhésion de l'association espagnole FEDERAS avec laquelle notre association a déjà tissé des liens. Il s'agit toujours de faire entendre la voix des associations de patients ainsi que les besoins des patients.

3. Actions nationales

Cette année 2021 a été marquée par la réactualisation du protocole de diagnostic et de soins (PNDS). L'association est intervenue de manière approfondie sur ce document de référence à destination des professionnels de santé amenés à traiter des patients Noonan mais que beaucoup de familles, patients lisent avec attention. Nous avons pu donner nos remarques et avons été associés aux différentes lectures / relectures / visio avec le conseil scientifique de l'association et d'autres médecins de toute spécialité professionnels pour la réactualisation de ce précieux document de référence. Celui-ci a été diffusé en septembre 2021 via la Haute autorité de santé (HAS).

Nous avons également élargi durant toute l'année notre visibilité au sein du tissu associatif national en nous affiliant par exemple à l'alliance Maladies Rares , la filière ANDDI-rares , et en diffusant nos supports de communication (dépliants , affiches...) auprès des plateformes régionales , centres de référence , pôles d'expertise maladies rares, établissements médico-sociaux ...

C'est aussi en participant aux universités d'automne de l'Alliance, à des congrès en distanciel (covid oblige) que tout ces actions nous ont donné du poids pour porter la voix des familles et personnes atteintes par le syndrome. Ceci a également été renforcé par la constitution d'un conseil scientifique comprenant des spécialistes reconnus pour leur expertise du syndrome et dans leur domaines respectifs. Ce conseil scientifique s'est réuni à plusieurs reprises durant l'année.

Cette phase de développement nous a permis par la suite d'aider à l'élaboration de projets comme celui mené avec la filière ANDDI-rares consistant en une vidéo de

présentation du syndrome à destination du grand public et plus largement *d'une page d'informations avec un quizz qui est disponible sur le site de la filière.*

De même , le professeur Verloes, président de notre conseil scientifique, nous a associé au projet en cours nommé RASORES et ayant pour objectif de mettre en place une base de données nationale de référence qui servira de support à des études observationnelles en population ainsi qu'à des études translationnelles relatives aux RASOPATHIES nécessitant un large panel de malades. Il s'agit d'une opportunité importante pour la recherche future sur les RASOPATHIES.

Nous nous sommes également impliqués dans la rédaction d'un article sur le site DOCTISSIMO dédié au Syndrome et entamons la relecture de différents articles sur le syndrome disponible sur internet.

4. Actions à destination des familles/ synergie associative

Nous avons tout d'abord mené notre mission première de soutien et d'échanges avec les familles . Nous avons répondu et orienté, les avons soutenus. Nous avons échangé avec environ 2 à 3 familles par semaine par téléphone, mails, messenger, visio...

Un travail important pour apprendre comprendre et faire tomber la pression.

Durant toute cette année, le bureau s'est investi pour préparer les moments forts de rencontre et d'échanges en présentiel mais surtout en distanciel (contraintes COVID en place).

Nous avons été présents sur des manifestations comme la Marche des Maladies rares qui nous permet encore de renforcer notre visibilité et de tisser des liens avec d'autres associations de patients.

Notre présence sur les réseaux sociaux étant de plus en plus prégnante, nous avons pu collaborer à un podcast ciblé sur le syndrome via la plateforme RARE A L ECOUTE et à une websérie produite par le site EWENLIFE s'intéressant au quotidien des personnes atteintes de maladies rares. Lou a été interviewée et a pu partager l'impact du syndrome sur sa vie de tous les jours dans différents domaines . Son témoignage est précieux pour tous les porteurs du syndrome et permet également de le faire connaître du grand public.

Le développement de notre site internet et des multiples demandes d'informations nous ont conduit également à instaurer des visioconférences régulières nommés "Rencontrons Noon's " et abordant diverses problématiques liées au syndrome (médical, paramédical, social)... Les conférences menées cette année ont porté sur les sujets suivants :

- la croissance et les hormones de croissance dans le syndrome.
- l'ergothérapie : bilan, prise en charge, suivi,...
- les pathologies cardiaques dans le syndrome de Noonan.
- les prises en charge et adaptations scolaires post CAMSP et démarches MDPH inhérentes.
- la prise en charge orthophonique dans le syndrome de Noonan.

La montée en puissance de l'association est également passée par le recrutement de nouveaux référents régionaux de l'association (maillage territorial renforcé) ainsi que par des échanges intensifiés avec des associations plus généralistes comme Petit Cœur de beurre (association s'intéressant aux cardiopathies congénitales) ou Grandir (association qui œuvre sur les problèmes de croissance). Mais également CFC Costello, Valentin Apac, associations professionnelles de génétique (conseillers en génétique),...

5. Actions et Prévision d'activités 2022

Début 2022, nous avons travaillé d'arrache-pied à la préparation de notre journée annuelle ayant eu lieu le 12 février 2022 à MONTROUGE en présence de différents intervenants professionnels médicaux et paramédicaux (généticien , cardiologue , psychomotricien...)

Cette journée en présentiel a été le point d'orgue de cette année et a permis à tous les participants d'échanger/s'informer sur le syndrome et partager leurs expériences. De nouvelles bonne volontés se sont fait jour pour nous épauler dans l'action de l'association.

Pour la journée internationale des maladies rares, notre président , loel DETTON, a participé à une exposition photo nommée **Co-Errance** traitant en images de et via des témoignages sonores / haïkus de l'errance diagnostique.

En ce qui concerne les projets pour l'année à venir de l'association :

- Un nouveau projet est en préparation avec Ewen Life. Il s'agit cette fois-ci de traiter l'impact de la maladie rare dans le couple (l'interview a été enregistrée avec moi-même et mon compagnon Fabrice). Le reportage devrait sortir à horizon printemps-été 2022 et nous vous en ferons part via les réseaux sociaux et notre newsletter.
- Nous travaillons également à un livret destiné aux patients Noonan et à leurs aidants en collaboration avec le laboratoire Novo Nordisk.


Il inclura des illustrations, références, liens et structures et nous aurons une place importante.

Il a été transmis à notre conseil scientifique pour relecture.

Différents pays européens sont déjà intéressés pour échanger sur les différents supports que nous allons mettre en place et il en va de même pour nous envers les autres associations.

- Nous allons poursuivre notre cycle Rencontres Noon's avec 2 visios déjà programmées avec le Dr Brian (28/03) chirurgien thoracique et Mme Michèle Forestier le 2/05 kinésithérapeute et d'autres déjà annoncé avec l'entreprise Nestlé sur l'alimentation entérale et les différentes sondes, et sur les troubles de l'oralité et l'alimentation
- À la rentrée de septembre, la société Hoptoys spécialisée dans la distribution et la vente de produits destinés aux personnes porteuses de handicap devraient également intervenir pour parler des adaptations dans la vie quotidienne, à l'école, au travail,...
- Nous prévoyons également l'élaboration d'un plan de communication complet afin de pouvoir développer des projets plus conséquents et solliciter des subventions / mécénats.

Notre souhait le plus cher est de développer davantage les rencontres en présentiel (notamment en région) afin d'être plus proches de vous et développer les échanges expérientiels entre adhérents.



Soutenez l'association , soutenez nos actions, relayer les, informer les professionnels de l'existence d'une association,...