



**ASSOCIATION
SYNDROME PACS1
SCHUURS-HOEIJMAKERS**

RAPPORT MORAL ET FINANCIER

2021



ASSOCIATION

SYNDROME PACS1

SCHUURS-HOEIJMAKERS

Créée en mars 2021, L'association Syndrome PACS1 – Schuurs-Hoeijmakers est une association loi 1901, reconnue d'intérêt général.

Elle a pour objet :

- d'assurer le soutien aux familles touchées par le syndrome,
- informer le personnel soignant et encadrant des enfants touchés par le syndrome de la maladie,
- contribuer à l'effort de recherche médicale,
- développer les liens avec d'autres associations regroupant des patients atteints de maladies rares.

1 an

d'existence

24

familles PACS1 ont rejoint l'association, dont 21 en France, 2 en Belgique et 1 en Suisse

250

adhérents

1

Week-end de rencontre des familles

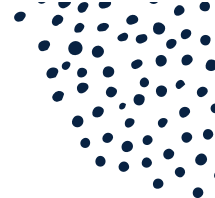
1

recherche thérapeutique en cours

1

cycle de conférences





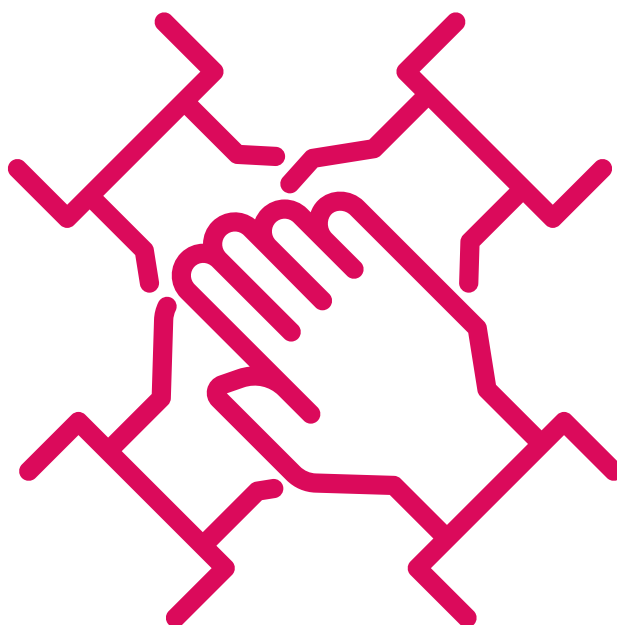
OBJECTIF 1 : SOUTENIR ET FAVORISER LE LIEN ENTRE LES FAMILLES

NOS MISSIONS :

- À la suite de l'annonce du diagnostic, les familles doivent être accompagnées et pouvoir trouver de l'information
- Créer du lien entre les familles de patients PACS1

NOS ACTIONS :

- Création du site internet de l'association www.pacs1.org, seule source d'informations en français sur le syndrome, la recherche, le diagnostic, les thérapies à mettre en place.
- Création d'une brochure explicative du syndrome PACS 1 remise aux familles de patients pour qu'ils puissent la diffuser à leurs médecins, thérapeutes, enseignants et plus généralement à leur entourage et ainsi expliquer les particularités du syndrome de leur enfant.
- Création d'une page Facebook réservée aux familles et proches d'enfants PACS1 pour créer un lieu d'échanges.
- Création d'un compte Facebook et Instagram de l'association pour communiquer sur nos actions et événements.



OBJECTIF 2 : INFORMER, FACILITER LE DIAGNOSTIC, FAIRE CONNAÎTRE ET RECONNAÎTRE LE SYNDROME PACS1

NOS MISSIONS :

- Informer pour améliorer la connaissance médicale
- Informer pour améliorer la prise en charge des patients
- Informer pour favoriser le diagnostic

NOS ACTIONS :

- Création d'une brochure à destination du grand public et du corps médical (services de génétique, sociétés de pédiatrie, PMI, MDPH,...)
- Création d'un site internet
- Création d'une page syndrome PACS1 sur le forum Maladies rares
- Référencement du syndrome PACS1 sur Orphanet (annuaire européen des maladies rares)
- Création d'un Conseil scientifique propre à l'association de sorte à pouvoir mettre en place des recommandations de suivi thérapeutiques, scolarisation, ...
- Participation à la course Marseille-Cassis, afin de sensibiliser et d'informer le grand public sur la maladie



ASSOCIATION FRANCOPHONE DE SOUTIEN AUX FAMILLES ET PROCHES TOUCHÉS PAR LE SYNDROME PACS1

LE SYNDROME PACS1 EN QUELQUES CHIFFRES

2011

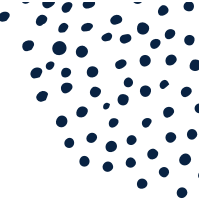
ANNÉE DE LA DÉCOUVERTE DU SYNDROME

200

ENFANTS DIAGNOSTIQUÉS DANS LE MONDE

1

MUTATION IDENTIQUE CHEZ TOUS LES ENFANTS



OBJECTIF 3 : CONTRIBUER À L'EFFORT DE RECHERCHE MÉDICALE ET À L'AMÉLIORATION DES PRATIQUES DE SOINS RELATIFS AU SYNDROME PACS1

NOS MISSIONS :

- Faire connaître l'état d'avancement des recherches en cours et participer au financement de ces recherches
- Travailler sur de nouvelles pistes de recherche
- Améliorer les pratiques de soins relatifs au syndrome PACS1

NOS ACTIONS :

- Présentation de l'état d'avancement des recherches lancées par le PACS1 Syndrome Research Foundation aux familles françaises
- Lancement d'une recherche sur les ARN interférents avec l'équipe du Dr Marc Bitoun de l'Institut de Myologie en partenariat avec la Fondation Maladies Rares
- Constitution d'un Conseil scientifique pour notamment garantir l'indépendance de notre association dans la mise en place de nouvelles pistes de recherches, ainsi que la pertinence des projets de recherche envisagés
- Envoi de la brochure de l'association à tous les services génétiques de France, Suisse et Belgique francophones pour sensibiliser au syndrome PACS1 et favoriser son diagnostic.
- Envoi de la brochure de l'association aux groupements de thérapeutes concernés par la prise en charge des patients PACS1 : orthophonistes, psychomotriciens, kinésithérapeutes, ...
- Lancement d'une campagne de dons qui nous a permis de financer le projet du Dr Bitoun, ainsi que ses prochaines étapes.
- Lancement d'un nouvel appel à projets en partenariat avec la Fondation Maladies Rares
- Promotion de la recherche du Docteur Camille CENNI, sous la direction du Professeur David GENEVIEVE du CHU de Montpellier, sur la signature épigénétique du Syndrome PACS1 auprès des familles
- Promotion de la recherche du Professeur Marie SCHAEER sur les troubles du spectre de l'autisme dans le cadre du syndrome PACS1 à la Fondation Pôle Autisme de Genève
- Promotion du projet GENIDA International Project, qui vise à collecter des données sur les maladies génétiques avec déficience intellectuelle et troubles du spectre de l'autisme

OBJECTIF 4 : ÉTABLIR, DÉVELOPPER ET MAINTENIR LE LIEN AVEC D'AUTRES ASSOCIATIONS ET FONDATIONS ŒUVRANT POUR LES MÊMES MISSIONS

NOS MISSIONS :

- Sensibiliser au Syndrome PACS1
- Partager l'état des connaissances
- Partager les bonnes pratiques
- Représenter les maladies rares et le handicap auprès des institutions

NOS ACTIONS :

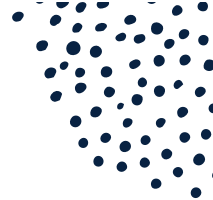
- Réunions de partage sur les recherches en cours avec la PACS1 Syndrome research Foundation
- Adhésion à l'Alliance Maladies Rares, collectif d'associations de patients ou familles de patients touchés par une maladie rare
- Adhésion à Eurordis, collectif européen d'associations de patients ou familles de patients touchés par une maladie rare
- Adhésion aux filières de santé DéfiScience (déficience intellectuelle) et Anddi-rares (anomalies rares du développement avec ou sans déficience intellectuelle) avec publication d'une présentation du syndrome sur leurs sites internet



PROJETS POUR 2022



**ASSOCIATION
SYNDROME PACS1
SCHUURS-HOEIJMAKERS**



PROJETS RÉALISÉS OU EN COURS POUR 2022

NOS PROJETS RÉALISÉS :

- Organisation d'un week-end de rencontres de familles PACS1 en mars 2022 dans le Sud de la France
- Mise en place d'un cycle de conférences afin d'informer les familles sur le syndrome, et ses symptômes, sur les thérapies et outils à leur disposition et de permettre des échanges entre familles et avec des professionnels
- Création d'un fonds de dotation Syndrome PACS1 – Schuurs-Hoeijmakers pour financer les recherches à venir de l'association. Cette création s'inscrit dans une volonté de satisfaire aux obligations fiscales françaises, une association ne pouvant financer les activités d'un autre organisme, quand bien même il s'agirait d'un laboratoire scientifique.
- Adhésion à l'association La Courte Echelle, association de soutien aux familles d'enfants handicapés

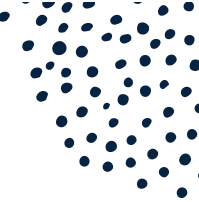
NOS PROJETS EN COURS :

- Participation au comité de pilotage du centre de référence anomalies du développement du CHU de Montpellier
- Participation en tant que membre à la Plateforme d'expertise Maladies rares Montpellier-Nîmes
- Renouveler la participation de l'association à la course Marseille-Cassis
- Multiplier la participation de l'association à des événements sportifs pour sensibiliser le grand public au syndrome PACS1
- Multiplier la participation de l'association à des opérations de sensibilisation dans les écoles d'enfants PACS1
- Ajouter le syndrome PACS1 au panel de tests de l'épilepsie, afin de favoriser le dépistage
- Avancer sur la recherche du Dr Marc Bitoun et ses débouchés
- Finaliser l'appel à projets et lancer une autre recherche afin de trouver une thérapie
- Renforcer nos liens avec nos partenaires (filiales de santé, Alliance Maladies Rares, Centre de références,...)

FONCTIONNEMENT DE L'ASSOCIATION



**ASSOCIATION
SYNDROME PACS1
SCHUURS-HOEIJMAKERS**



L'assemblée constitutive de l'association s'est tenue le 2 mars 2021, en visioconférence, en présence de huit familles directement touchées par le Syndrome PACS1.

À cette occasion, les membres fondateurs ont défini les objectifs de l'association et dessiné les perspectives de travail de l'association, des perspectives ambitieuses au service des malades et de leurs familles.

Lors de cette assemblée constitutive un Conseil d'administration a été élu. Pour rappel, le Conseil d'administration ne peut accueillir que 6 membres. Le conseil d'administration se réunit mensuellement pour faire le point sur les projets en cours et définir les actions futures de l'association.

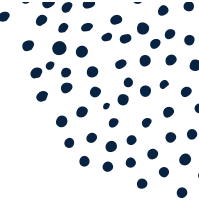
CONSEIL D'ADMINISTRATION 2021

- Magali GUTHMANN-BERREBI : Présidente
- Sandra BALLEY-THOMAS : Trésorière
- Professeur Jean-Dominique VASSALLI
- Julie BUGNOT
- Delphine CHEVEAU-RICHON
- Aurélie SANCHEZ

FONCTIONNEMENT DE L'ASSOCIATION



**ASSOCIATION
SYNDROME PACS1
SCHUURS-HOEIJMAKERS**



En plus du Conseil d'administration, l'association Syndrome PACS1 est doté d'un Conseil scientifique. Le Conseil scientifique réunit des médecins et chercheurs et assiste l'association dans ses actions dans les domaines médical et scientifique. Il est consulté sur les grandes orientations scientifiques et le programme d'actions annuel de l'association avant leur approbation par le Conseil d'Administration, et sur toute autre question qui lui serait soumise par le Conseil d'Administration.

En 2021, le Conseil scientifique s'est réuni pour valider la recherche sur les ARN interférents de l'équipe du Docteur Marc Bitoun de l'Institut de Myologie.

CONSEIL SCIENTIFIQUE

- Professeur Jean-Dominique VASSALLI, généticien, ancien recteur de l'Université de Genève
- Professeur David GENEVIEVE, généticien au CHU de Montpellier, Coordonateur du centre de référence maladies rares des anomalies du développement
- Professeur Marc ABRAMOWICZ, généticien, chef du service de médecine génétique des Hôpitaux universitaires de Genève
- Docteur Amélie PITON, généticienne, maître de conférences des universités-praticien hospitalier, spécialiste de la génétique des maladies neurodéveloppementale
- Docteur Renaud LEGOUIS, généticien, spécialiste de la biologie cellulaire et de la biologie du développement, il est Directeur de Recherche à l'INSERM et étudie le trafic intracellulaire et l'autophagie.

RAPPORT FINANCIER 2021

RESULTAT D'EXPLOITATION

Les cotisations pour 2021 sont de 9 075 € pour 250 adhérents.

Les dons s'élèvent à 114 075 €, grâce, notamment, à une campagne de dons menée en novembre-décembre 2021.

Il est rappelé que l'association encourage les actions individuelles pour collecter des dons après validation du projet par le conseil d'administration, afin de protéger son image.

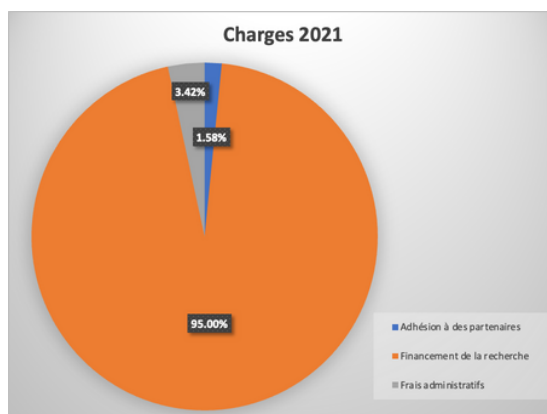
COMPTE D'EMPLOI ANNUEL DES RESSOURCES 2021

Les charges 2021 s'élèvent à 3 158 € qui se répartissent comme suit :

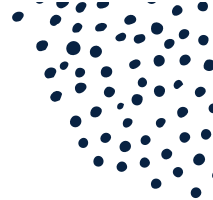
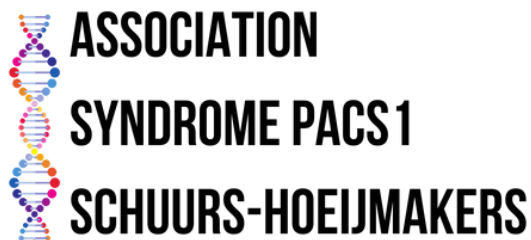
- Frais administratifs (site internet, hébergement, etc.) : 108 €
- Adhésion partenaires : 50 €
- Financement de la recherche du Dr Marc Bitoun via la Fondation Maladies Rares : 3 000 €

Pour rappel, la Fondation Maladies rares financée en grande partie par l'AFM Téléthon et par des dons privés, nous accompagne gratuitement dans la mise en place de recherches afin d'améliorer la connaissance du syndrome PACS1 et de trouver un traitement.

Les 55 000 € complémentaires ont été apportés à la Fondation Maladies Rares par un très généreux donateur sous forme de don fléché destiné à financer les recherches engagées dans le cadre du Syndrome PACS1 par notre association. Ce don n'entre pas dans notre comptabilité.



FONCTIONNEMENT DE L'ASSOCIATION



RAPPORT FINANCIER 2021

PROPOSITION D'AFFECTATION DU RESULTAT NET COMPTABLE

Nous proposons d'affecter le résultat bénéficiaire de 119 992 € en report à nouveau.

Pour se conformer aux exigences de l'Administration fiscale, le Conseil d'administration, lors de sa réunion du 24 avril 2022, a décidé d'affecter 118 000€ au fonds de dotation Syndrome PACS1 - Schuurs-Hoeijmakers afin de pouvoir financer la recherche scientifique.