



ASSOCIATION

SYNDROME PACS1

SCHUURS-HOEIJMAKERS

RAPPORT MORAL ET FINANCIER

2022



ASSOCIATION

SYNDROME PACS1

SCHUURS-HOEIJMAKERS

2 ans

d'existence

30

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

202

adhérents

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

Elle a pour objet de :

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

1

Week-end de rencontre des
familles

2

recherches thérapeutiques
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 pouvoir être accompagnées et trouver de l'information
- Créer du lien entre les familles de patients PACS1

NOS ACTIONS :

- Mise à jour du site internet de l'association www.pacs1.org, seule source d'informations en français sur le syndrome, la recherche, le diagnostic, les thérapies pouvant être mises en place.
- Mise à jour de la 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.
- Animation d'un groupe Facebook réservé aux familles et proches d'enfants PACS1 pour créer un lieu d'échanges.
- Animation d'un compte Facebook et Instagram de l'association pour communiquer sur nos actions et événements.
- Organisation du premier week-end des familles PACS1, point culminant de l'année. Cet événement, qui s'est déroulé près de Marseille, a permis aux familles de se rencontrer, de partager des expériences et de renforcer les liens au sein de notre communauté. Le Dr Marc Bitoun de l'Institut de Myologie a présenté son projet de recherche, offrant aux familles une compréhension approfondie des avancées scientifiques. Des ateliers d'art thérapie, de zoothérapie et une session de réflexologie ont été proposés, soulignant notre engagement envers le bien-être global des familles.



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 :

- Mise à jour de la brochure à destination du grand public et du corps médical (services de génétique, sociétés de pédiatrie, PMI, MDPH,...)
- Mise à jour du site internet
- Multiples réunions du Conseil scientifique de l'association pour suivre les progrès de la recherche du Dr Marc Bitoun et pour la sélection du projet de recherche du Dr Dimitri Moreau, ...
- Participation à la course Marseille-Cassis 2022, organisation d'une kermesse d'Halloween à Marseille, qui a permis de collecter 4.000€, d'un marché de Noël, d'une vente de bracelets,...

Ces événements ont contribué à améliorer la visibilité du syndrome PACS1 et à informer le public, le corps médical et les autorités sanitaires et sociales.



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

250

personnes diagnostiquées dans le monde

30

porteurs du syndrome en France, Belgique et Suisse

1

mutation identique chez tous les porteurs du syndrome



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 notre association et par le PACS1 Syndrome Research Foundation aux familles françaises
- Suivi de la recherche sur le développement d'un ARN interférent
- Lancement d'un appel à projet en partenariat avec la Fondation Maladies Rares pour initier de nouveaux travaux de recherche
- Lancement d'une recherche sur le développement d'un test cellulaire utilisant la microscopie optique automatisée pour la réalisation future d'un criblage à grande échelle de molécules à potentiel médicamenteux par l'équipe du Dr Dimitri Moreau de l'Université de Genève
- Lancement d'une campagne de dons qui nous a permis de financer le projet du Dr Moreau.
- 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 :

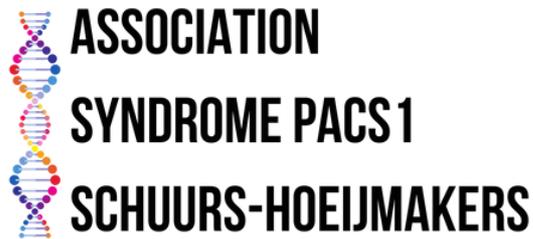
- Sensibiliser au Syndrome PACS1
- Partager l'état des connaissances
- Partager les bonnes pratiques
- Représenter les maladies rares et le handicap auprès des institutions

NOS ACTIONS :

- Réunions de partage sur les recherches en cours avec la PACS1 Syndrome research Foundation
- Participation à des réunions, séminaires et formations organisées par l'Alliance Maladies Rares, collectif d'associations de patients ou familles de patients touchées par une maladie rare
- Participation à des réunions et formations organisées les filières de santé DéfiScience (déficience intellectuelle) et Anddi-rares (anomalies rares du développement avec sans déficience intellectuelle)



PROJETS POUR 2023-2024



PROJETS RÉALISÉS OU EN COURS POUR 2023-2024

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 pour satisfaire aux obligations fiscales françaises.

NOS PROJETS EN COURS :

- Organisation d'un week-end de rencontres de familles PACS1 en avril 2023 dans le Sud de la France
- Poursuite du cycle de conférences afin d'informer les familles sur le syndrome et ses symptômes, sur les thérapies et outils à leur disposition sous la forme de webinaires
- 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
- Multiplication des participations de l'association à des événements sportifs pour sensibiliser le grand public au syndrome PACS1
- Multiplication des participations de l'association à des opérations de sensibilisation dans les écoles d'enfants PACS1
- Organisation d'une représentation de la comédie musicale Les Misérables en janvier 2024
- Avancer sur la recherche du Dr Marc Bitoun et ses débouchés
- Avancer sur la recherche du Dr Dimitri Moreau et ses débouchés
- Renforcer nos liens avec nos partenaires (filiales de santé, Alliance Maladies Rares, Centre de références,...)

FONCTIONNEMENT DE L'ASSOCIATION



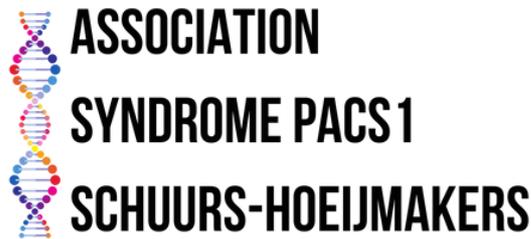
**ASSOCIATION
SYNDROME PACS1
SCHUURS-HOEIJMAKERS**



CONSEIL D'ADMINISTRATION 2022

- Magali GUTHMANN-BERREBI : Présidente
- Sandra BALLEY-THOMAS : Trésorière
- Julie BUGNOT
- Aurélie SANCHEZ
- Amandine ROGUET
- Laëtitia RAVEROT

FONCTIONNEMENT DE L'ASSOCIATION



En plus du Conseil d'administration, l'association Syndrome PACS1 est dotée d'un Conseil scientifique. Le Conseil scientifique réunit des médecins et chercheurs, qui assistent l'association dans ses actions dans les domaines médical et scientifique. Il est consulté sur les grandes orientations scientifiques et sur 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 2022, le Conseil scientifique s'est réuni pour valider la recherche sur le développement d'un test cellulaire utilisant la microscopie optique automatisée du Dr Dimitri Moreau, pour suivre les avancées de la recherche sur les ARN interférents, ainsi que pour suivre les différentes recherches menées par la Fondation PACS1 américaine.

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.

RAPPORT FINANCIER 2022

RESULTAT D'EXPLOITATION

Les cotisations pour 2022 sont de 5 000 € pour 202 adhérents.

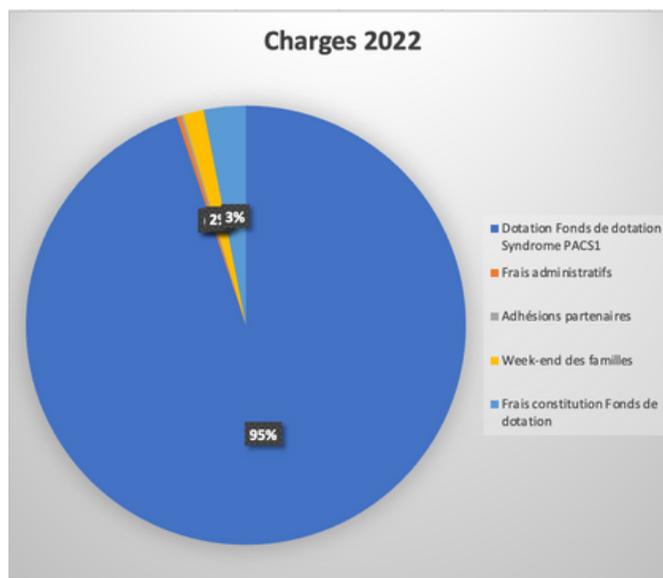
Les dons s'élèvent à 8 185 €.

COMPTE D'EMPLOI ANNUEL DES RESSOURCES 2022

Les charges 2022 s'élèvent à 124 357 € qui se répartissent comme suit :

- Frais administratifs (site internet, hébergement, etc.) : 376 €
- Adhésion partenaires : 235 €
- Frais week-end des familles : 1 906 €
- Frais de constitution du fonds de dotation : 3 840€
- Dotation de 118 000€ au fonds de dotation Syndrome PACS1 - Schuurs-Hoeijmakers

Pour rappel, 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.





RAPPORT FINANCIER 2022

PROPOSITION D'AFFECTATION DU RESULTAT NET COMPTABLE

Nous proposons d'affecter le résultat bénéficiaire de 8 820 € 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.