



Rapport d'activités juin 2007- octobre 2008

Voilà la fin de l'année qui approche, le temps de faire notre Assemblée Générale statutaire. Elle aurait dû avoir lieu en juin-juillet comme nous l'avions décidé il y a 3 ans... elle aura lieu le 11 octobre 2008 à Gradignan des problèmes de santé pour les uns et de dates pour d'autres en étant la cause !

Vous avez pu lire l'essentiel du bilan 2007 sur le Petit Journal que vous avez reçu en janvier 2008.... l'activité de notre association s'est poursuivie comme prévu au cours des 9 premiers mois de 2008 !

La partie recherche a été cette année notre principal objet de mobilisation même si elle paraît avancer très lentement. En réalité, tout au long de l'année, c'est un travail de fond efficace qui a permis de construire une vraie collaboration entre les différents chercheurs pour finaliser le projet de modèles murins : échanges, mutualisation de travaux, déplacements en France ou à l'étranger, autant de moyens utilisés traduisant une vraie volonté d'avancer.

Il n'est pas simple de monopoliser les énergies de chercheurs compétents sur les travaux d'une maladie orpheline rare comme il en existe 8000 autres et l'Association est consciente de l'implication et de la disponibilité du Comité médical qui l'accompagne depuis sa création, merci à eux !

Le modèle murin qu'a choisi le Comité scientifique de notre Association s'élabore à Strasbourg. Il faut de 18 à 24 mois pour obtenir un matériel de recherche fiable : d'une part il n'est pas toujours simple de positionner le clonage à l'endroit voulu d'autre part le modèle ainsi créé n'est pas nécessairement viable au delà de 2 ou 3 générations, ce qui est impératif pour la suite.

Une rencontre de travail a eu lieu le 20 juin ; nous vous en rendrons compte. Elle faisait suite au premier contact en juillet 2007 à Madrid de D.Lacombe, P.Dubus de Bordeaux, F.Radvanyi de Paris avec l'équipe du Pr M.Barbacid au CNIO (Centro Nacional Investigaciones de Oncologia) de Madrid qui a travaillé et travaille encore sur un autre modèle murin, cloné HRAS également, mais à un autre endroit de la chaîne. Le modèle espagnol, fabriqué pour la recherche sur le cancer avec le même gène HRAS, prépondérant dans ce domaine, ne présente pas en effet certains symptômes cliniquement importants observés chez les personnes atteintes du syndrome de Costello, il n'a par exemple aucune influence sur la difficulté à se nourrir, un des premiers symptômes importants chez nos enfants. .. Nous joignons une synthèse de ce qui s'y est dit. (A l'occasion d'un colloque international sur les maladies génétiques trois semaines auparavant et en marge de celui ci, une partie de ces chercheurs s'étaient retrouvés à Barcelone* sur les syndromes qui nous intéressent plus précisément. L'association y était invitée, le Professeur Lacombe y participait et nous représentait).

Une partie du financement de ce petit colloque a été pris en charge par le Conseil Régional d'Aquitaine.

Depuis début janvier 3 familles en France et 1 en Espagne ont pris contact avec l'Association... Plus récemment c'est une famille colombienne qui s'est fait connaître. Toutes ces familles ont appris l'existence de l'Association par le site... Il y a une semaine c'est une maman guadeloupéenne qui nous a envoyé un message, mise au courant de notre existence par le Pr. Alain Verloes, qui fait partie du Comité scientifique. Toutes ces personnes veulent en savoir plus, avoir des contacts avec d'autres familles vivant les mêmes choses qu'elles... Cela reste toujours un de nos objectifs essentiels de faire en sorte que le lien reste tissé au-delà du premier contact grâce aux familles et aux médecins vers lesquelles elles sont orientées. L'information et le partage d'expériences est toujours à faire... Beaucoup de familles mais aussi beaucoup de médecins ne connaissent pas ces syndromes Costello et CFC. Une des familles qui vient de prendre contact avec nous vient d'apprendre seulement maintenant que son fils de 15 ans a le syndrome de Costello. D'autres ne savent sans doute toujours pas alors que l'origine génétique de ces syndromes a été découverte depuis bientôt 3 ans !

ASSOCIATION FRANCAISE DES SYNDROMES DE COSTELLO ET CFC

Il ne manque pas de plaquettes !! N'hésitez pas à en distribuer. A ce sujet, le site d'Orphanet prépare une très bonne description du syndrome et a sollicité l'association et les médecins pour validation. L'idée d'un petit livret d'accompagnement reste d'actualité... La partie médicale dont s'occupe le docteur Marie Ange Delrue est presque terminée, reste pour nous, familles, à le personnaliser.

En Bretagne à l'initiative d'un ami d'une famille ayant un enfant avec le syndrome de Costello, un grand loto a été organisé fin juin avec grand renfort de publicité. Au mois de mai, c'est Tania Bruno, qui était venue à la rencontre de Bordeaux en 2005 avec sa fille Sofia, qui a organisé à Milan une kermesse à laquelle elle souhaitait qu'une personne représentant l'association participe... Marie Noëlle Depeyrot, membre active de l'association et qui parle italien, nous y a représentés. La fête a rapporté 2800 euros !! Tous les ans des matchs de foot ou de rugby sont organisés par les uns ou les autres. Encore une fois n'hésitons pas à provoquer ce genre de manifestation et d'information . Elles permettent aussi à l'association , par la récolte de fonds, de participer de façon incitative importante à la formation et à la participation des médecins proches de l'association par le biais de journées d'étude et de colloques.

Après une réunion de travail début avril, nous avons pensé pour répondre à une proposition de notre ami David Tonnele, pompier sportif de haut niveau, pour dynamiser l'association , de repartir pour 2009 avec l'idée d'un raid à vélo .. Il propose de faire au printemps 2009 un « tour de France » des différentes familles adhérentes et volontaires, chacune profitant de son passage pour organiser une rencontre d'information et de convivialité... Il faudra en parler.