



## **Rapport d'activités 2011**

Une nouvelle année s'achève pour l'association. De nouvelles familles sont venues frapper à la porte... plus que d'habitude... sans doute la rançon d'un site plus attrayant et parlant. Merci à ceux qui s'en sont occupés. Au moins 14 familles avec un enfant porteur du syndrome CFC et 4 avec le syndrome Costello. Essentiellement de France, 9 CFC et 2 Costello, mais aussi 1 de la République Dominicaine, 1 d'Argentine, 1 du Chili, 2 du Maroc, 2 d'Algérie, plus 1 de Barcelone qui revient. ... Depuis un certain temps on réfléchissait à comment éviter le ronron ! Voilà l'occasion de faire quelque chose pour redynamiser l'association : le train-train, peut-être suffisant pour les plus anciens, doit laisser la place à une vie associative plus dynamique, plus à l'écoute des nouveaux. Il faudra non seulement imaginer mais mettre effectivement sur pied des rencontres de convivialité, d'échange amical d'expérience.

Ca ne se fait pas tout seul et le travail mis en place cette année pour la recherche sur le syndrome de Costello, n'a pas permis de préparer une rencontre pour accueillir une bonne douzaine de nouvelles familles concernées par les 2 syndromes Costello et CFC. C'est quelque chose à prévoir assez rapidement, pourquoi pas pour le printemps prochain ? Si c'est le cas, il faut aussi penser à l'aspect financier si on veut garder la philosophie de l'association, éviter aux parents une charge matérielle supplémentaire. Mais là aussi il faut peut-être changer et prévoir et mettre en place chacun dans son coin des initiatives diverses de collecte de fonds plus ou moins modestes, mais toujours utiles, depuis la vente de gâteaux ou autres, jusqu'à solliciter des entreprises de notre voisinage si ce n'est celle où on travaille. N'oubliez pas de préciser que le donateur peut bénéficier d'un avantage fiscal. . De plus elle permet le partage avec la population locale d'informations sur la maladie et sur l'association. Pour cette année un grand merci pour les démarches auprès de la Société Mapa Spontex qui nous a bien aidés !! Merci également à la Fondation Groupama Aquitaine qui a donné à l'association la recette de la vente de bougies qu'elle organise tous les ans et qui avait choisi l'association comme bénéficiaire cette année ... merci aussi à ces initiatives diverses des uns et des autres qui ont rapporté cette année près de 2000 euros.

Cette année aussi a vu un exemple de la réactivité remarquable de nos amis médecins qui nous accompagnent depuis le début, tout particulièrement les Professeurs Didier Lacombe et Alain Verloes. Par 2 fois, pour un enfant au Chili et pour un autre en Argentine, qui ont appelé l'association à l'aide par mail, ils sont intervenus pour commenter un diagnostic, proposer des analyses en France et aider deux familles complètement désemparées. Même pas une semaine après le premier mail reçu par l'association, des échantillons venant de Santiago du Chili étaient analysés à Paris !! Chapeau ! Je tiens à souligner le fait parce qu'il montre leur intérêt à rendre utile l'action de l'association. Un grand merci à eux et à tous ceux qui s'occupent avec dévouement et compétences de nos enfants.

Depuis le début de l'année c'est à la rédaction d'un petit livret d'accompagnement des familles plus concernées par le syndrome de Costello que quelques parents se sont attelés toujours aidés pour la partie médicale par « nos » médecins. Un exemplaire quasi définitif, si ce n'est définitif, devrait nous être présenté lors de l'assemblée générale. Merci spécialement à Séverine qui a géré cette action. Merci à la Fondation Groupama qui a pris en charge le tirage de ce livret. Un livret identique est prévu dans un avenir que nous espérons proche pour le syndrome CFC.

ASSOCIATION FRANCAISE DES SYNDROMES DE COSTELLO ET CFC

Depuis janvier c'est une équipe de 3 neurophysiologistes, 2 psychiatres, 1 psychomotricienne et 1 orthophoniste, qui réfléchissent avec l'association, représentée par le Pr. Didier Lacombe et moi-même, sur la future étude menée sur le modèle murin dont on parle depuis quelques années. Ca y est, enfin (!!) il est en bonne voie à la clinique de la souris à Strasbourg et l'équipe du Professeur V. Piazza au Centre de Neurosciences de Bordeaux 2, qui l'hébergera et fera les recherches attendues, prépare le travail. A partir de tests scientifiques déjà au point concernant des processus anatomiques et biologiques académiquement connus comme l'alimentation, les troubles de l'angoisse, l'anxiété, le repérage spatial, thèmes choisis après avoir demandé aux parents leur priorité... ces personnes ont réfléchi à comment les modifier pour les adapter aux enfants atteints du syndrome de Costello qui présentent des troubles importants dans ces domaines. Ces tests, en même temps qu'un examen de la sphère ORL, (bouche, gorge, dentition, ...) vont être proposés aux enfants au cours de la rencontre de novembre. A partir de l'analyse des résultats obtenus, ces mêmes chercheurs adapteront leurs tests aux souris et étudieront si et comment on peut modifier le comportement de ces animaux et par la suite venir en aide aux enfants. Du travail de longue haleine mais dont nous attendons avec impatience des résultats que nous espérons tangibles. Là encore merci à toutes ces personnes qui mettent, avec cœur et envie d'avancer, leurs compétences au service de nos enfants.

A cette rencontre, faute de places et de temps, ne participeront que quelques familles touchées par le syndrome CFC. Le Dr Bronwynn Kerr et Emma Burkitt nous donneront des nouvelles de leur recherche sur ce syndrome et le Dr Yline Capri de l'équipe d'Alain Verloes nous fera un point sur la connaissance de ce syndrome aujourd'hui et nous parlera également de ce qui s'est dit au colloque qui vient d'avoir lieu aux USA. Une rencontre où toutes les familles concernées pourront venir va rapidement être programmée.

Un mouvement dans le sens de regrouper les 3 syndromes, Costello, CFC et Noonan, sous le titre des RASopathies, 10 ans après la découverte du 1<sup>er</sup> gène, est en route. Une rencontre est organisée fin octobre à Paris par les Pr. Alain Verloes et Hélène Cavé.

Comme tous les 2 ans, l'association participe au Colloque Européen dédié à la petite enfance handicapée organisée par l'Université de Bordeaux 2. Cette année il a lieu les 14 et 15 octobre ; le thème est "Prévention, dépistage, diagnostic et prise en charge. Un enjeu dès la petite enfance ?"

Comme vous le voyez l'association reste vigilante. Si vous voulez que ça continue il faut que des nouvelles familles s'investissent... Il faut que des nouveaux remplacent les plus anciens ! Il nous faut aussi, chacun là où on est, faire des réseaux, faire connaître l'association, augmenter le nombre de ses adhérents, ce qui nous rendra plus crédibles quand on ira solliciter des aides financières, ... on ne pourra pas continuer la recherche, les rencontres avec les autres familles, sans ça... De même et nous sommes très heureux que ça se passe comme ça, des jeunes médecins s'investissent dans ces maladies très rares ; à nous d'entrer en dialogue avec eux, de trouver des domaines communs à plusieurs types de maladies intéressées par des recherches ciblées spécifiques qui apporteront un plus à la connaissance et donneront aux patients qui en souffrent et à leurs familles l'espoir d'un meilleur quotidien !

Merci à tous ceux qui nous ont soutenus, nous soutiennent et s'intéressent aux progrès de nos enfants et de la recherche. Nous continuerons à vous tenir au courant.

A très bientôt.

Fait à Gradignan le 22 septembre 2011

François Dupuy