ASSOCIATION FRANCAISE DES SYNDROMES DE COSTELLO ET CFC

Clos du Vivier, Gradignan (GIRONDE)

11 novembre 2011

COMPTE RENDU ASSEMBLEE GENERALE

Etaient présents :

Une trentaine d'adhérents présents dont dix huit familles : Ansquer, Bailly, Baudin, Buzian, Calin, Dechelle, Doux, Fontaine, Groeneveld, Guerin, Leblanc-Prudhommeaux, Leconte, Lucas, Mantel, Martinz, Messier, Nantern, Pinault, Ramal et Sitbon.

Nombre de procurations ou pouvoirs enregistrés : 163
Nombre d'adhérents à ce jour : 296

Ordre du jour :

- Emargement de la liste des présents.
- Rapport d'activité 2011.
- Rapport financier 2011.
- Renouvellement des mandats
- Livret
- Questions diverses

L'Assemblée Générale de l'association s'est tenue au Clos du Vivier, sur Gradignan durant la 7 ieme rencontre organisée par l'AFS Costello et CFC réunissant 20 familles concernées par l'un des deux syndromes et une dizaine de médecins et chercheurs. François Dupuy, en sa qualité de Président ouvre la séance par le bilan du nombre d'adhérents et la lecture du rapport d'activité de cette année en déclinant les actions réalisées.

Au jour de l'Assemblée Générale, l'association compte 296 adhérents à jour de leur cotisation dont 230 réguliers depuis sa création ; les nouveaux adhérents s'inscrivent principalement par voie de publicité (lors des manifestations, par un contact créé à travers le dernier tour de France en vélo de David Tonnelé durant l'année 2010, concerts, etc..) et sont proches d'une famille concernée par l'un des deux syndromes

☞Les différentes participations de l'association

13 et 14 octobre 2011 :6 ième colloque européen « handicap et petite enfance **»** Université de Bordeaux Segalen : sur le thème « prévention, dépistage, diagnostic et prise en charge : un enjeu des la petite enfance ? »

L'association fait partie du comité de pilotage pour le travail préparatoire de chaque colloque. Elle a fait venir par l'intermédiaire d'Armand Bottani deux éducateurs de Genève qui ont présenté l'accompagnement scolaire à domicile d'enfant handicapé.

28 et 29 octobre 2011 :1eres journées françaises syndrome de Noonan et rasopathies

Une première journée scientifique : Susciter des projets de recherche pour progresser dans la compréhension des RASopathies en faisant le lien avec les chercheurs fondamentaux travaillant dans des champs concernés par ces maladies (système nerveux, développement, croissance, cœur, hématopoïèse, …).
Une seconde journée pour les familles : Rapprocher les patients de la recherche et les informer sur les mécanismes de ces maladies et les travaux en cours ; Favoriser la création d'une Association de Parents & Patients
Plusieurs familles se sont déplacées et François Dupuy était invité pour présenter l'association.

Evocation d'autres collaborations régulières :

- Comité de Protection des Personnes (Bordeaux),
- RIME Alliances Maladies Rares (Djamila Calin sur Paris)
- Comité de pilotage du Centre de Référence « Anomalies du développement et Syndromes malformatifs » CHU Bordeaux
- Participation aux tables rondes organisées chaque année dans le cadre d'une des semaines d'enseignements du master professionnel des conseillers en génétique à l'Espace Ethique Méditerranéen sur la Timone à Marseille.

☞Des informations des différents des projets

Les avancées du *projet murin* :
Depuis notre compte rendu faisant état du volet recherche sur les modèles murins, plusieurs informations sont importantes .
Historiquement, la demande de projet de fabrication d'un modèle murin est effective depuis 2007. En 2008, une réunion de travail organisée par l'association à laquelle participaient une vingtaine de chercheurs, permet d'envisager une collaboration sur différents thèmes : alimentation, cœur, comportement. La Clinique de la Souris à Strasbourg, spécialisée dans la fabrication de modèles murins, qui envisage de se servir de la méthode utilisée à Madrid (équipe du Pr Barbacid au CNIO) a déjà fabriqué « une souris Costello ». 2009 est l'année de la signature officielle de la session du brevet de clonage par l'équipe madrilène à celle de l'association ….
… Après de multiples péripéties et pendant que nous écrivons ce compte rendu, nous venons de recevoir le 7 février 2012 ce message de la clinique de Strasbourg :

Nous venons de confirmer par génotypage la transmission dans la lignée germinale de la mutation introduite (j'attendais ces résultats pour pouvoir vous répondre).

En effet, les premières souris hétérozygotes viennent de naitre. Les chimères que nous avons obtenues ont été croisées avec des souris qui portent le transgène Cre afin d'aboutir à l'excision de la cassette de sélection, les premières souris nées montrent une excision partielle de la cassette de sélection pour un génotypage effectué à la queue de la souris. Nous pourrons voir dans la prochaine génération si l'excision a été effective dans la lignée germinale des premières souris obtenues. Donc, si tout va bien, nous devrions être en mesure de vous envoyer des souris dans à peu près 4 mois.

L'étude se poursuivra sur Bordeaux dans le laboratoire du CNIC (Centre de Neuroscience Intégratives et Cognitives) à l'Université Victor Segalen Bordeaux 2. Une réunion de travail consécutive à la rencontre de novembre et aux tests spécifiques qui ont déjà été réalisés sur les enfants atteint de la maladie de Costello pour envisager de les adapter sur des modèles murins est prévue incessamment….à suivre… Reste en particulier à décider qui fait quoi ?

Le Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Selon le plan national maladies rares, les centres de référence constituent progressivement en lien avec la HAS (haute autorité de santé), des protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS) relatif aux maladies rares les concernant. La méthode d'élaboration de ces PNDS proposée par la HAS comporte trois phases successives que sont la recherche de l'évidence scientifique, le consensus pluridisciplinaire et la concertation de tous les acteurs concernés, sans oublier les associations de patients et l'Assurance Maladie.

Les protocoles nationaux de diagnostic et de soins visent à l'amélioration de la prise en charge médicale des patients et à son homogénéisation sur l'ensemble du territoire. Ils comportent les critères médicaux de diagnostic, la prise en charge médicale de la maladie et l'échéance de réexamen du droit à l'ALD (affection longue durée).

Le PNDS spécifique au syndrome de Costello est en cours de rédaction dans sa dernière étape et a été coordonné par le Pr Philip, Centre de référence des Anomalies du Développement et Syndromes malformatifs PACA avec la participation d'un groupe de travail composé de différents médecins et généticiens en liaison avec le Dr Valérie Lindecker-Cournil, chef de projet au service des bonnes pratiques professionnelles à la Haute Autorité de Santé.

L'objectif de ce protocole national de soins est de décrire pour les professionnels de santé la prise en charge optimale actuelle et le parcours de soins recommandé pour un patient atteint du syndrome de Costello.

Le livret d'informations sur le syndrome de Costello

A l'origine, il s'agissait de s'appuyer sur des modèles de livrets déjà réalisés pour d'autres maladies et de s'en inspirer pour concevoir celui traitant du syndrome de Costello à usage des familles et professionnels ayant pour objectif d'améliorer l'accompagnement du patient et de sa famille dans une meilleure compréhension de la maladie.

Le projet a débuté en 2008, la rédaction s'est faite en deux parties ; une partie médicale consignant les caractéristiques de la maladie et sa prise en charge et une partie rédigée par les familles plus spécifique à l'accompagnement au quotidien : ses conséquences psychologiques et la politique d'aide sociale.

La fondation Groupama pour la santé a proposé de prendre en charge sa conception graphique ainsi que son édition au sein de sa collection *Espoirs Maladies Rares* éditant des livrets spécifiques de différentes maladies. Grâce à leur participation, le livret a vu le jour et sera diffusé au plus grand nombre de demandeurs. L'association remercie très sincèrement Monsieur Gabriel de Montfort son Secrétaire Général et la Fondation Groupama pour la santé, pour leur accompagnement depuis pratiquement le début de l'association et leur confiance dans les différents projets que nous avons mis en œuvre.

☞Bilan financier

Le compte d'exploitation et bilan de l'association sont commentés (nous vous rappelons qu'ils restent à votre disposition sur simple demande): l'exercice reste excédentaire et on remarque une augmentation des dons pour l'année 2011, résultats de manifestations diverses et efficaces et le soutien régulier de généreux adhérents.
A noter le budget de la rencontre 2011 est sensiblement identique à celui des précédentes ; le choix de l'hébergement est important mais surtout la contribution de nombreux bénévoles lors de ces manifestations permet d'assurer un accompagnement de qualité ; la plupart d'entre eux offrent leurs temps et leurs indemnités de déplacement au profit de l'association, qu'ils en soient chaleureusement remerciés.

Les bilans moral et financier de l'association sont votés à l'unanimité.

☞Renouvellement des mandats

Cette année, le bureau s'agrandit avec des nouvelles recrues à qui nous souhaitons la bienvenue et les autres membres qui confirment ou réaffirment leur engagement au sein de l'association. Il est certains que les tâches organisationnelles, administratives et rédactionnelles se trouvent plus légères lorsqu'elles sont effectuées à plusieurs

François DUPUY : Président, souhaite céder le poste tout en continuant le côté relation avec le corps médical et la recherche. Ce qui inclut la participation au **Comité du Centre de Référence Anomalies du Développement** (CHU Bordeaux) *(2-3 réunions par an),* **au Comité Girondin de la Petite Enfance** (Univ.Bx2)(*1 réunion tous les mois et demi*), au **Comité de Protection des Personnes Sud Ouest- Outre Mer** (HRS Aquitaine)(*1 réunion par mois, 12 mois par an*).

Sylvie MANTEL : Trésorière en titre, s'occupe de l'organisation et de l'accueil des familles lors des rencontres, s'occupe de la gestion des remboursements des familles lors de chaque rencontre,

Nelly DECHELLE : propose de prendre la charge de trésorier qui demande plus de disponibilité : l'encaissement et le suivi des adhésions, le retour des reçus fiscaux auprès des adhérents. La question se pose sur une ouverture de compte proche de chez elle afin de sécuriser les envois de chèques auprès de la banque.

Séverine BAUDIN : assure la rédaction des comptes rendus de réunion et/ou de rencontres ; elle continue de participer aux différentes réunions dans sa région.

Serge ARNOULET : bienvenue à Serge, grand oncle d'Honorine et tout nouveau dans l'association . Dans un premier temps il est candidat au poste de secrétaire adjoint et seconderait Séverine.

Hors bureau :

Djamila CALIN : continue de participer aux R.I.M.E.S d'**Alliance Maladies Rares** où elle est déjà officiellement la représentante pour l'association COSTELLO-CFC, rédige des comptes rendus des réunions si besoin est, ainsi que ceux des diverses manifestations auxquelles elle assiste, et prend toujours de superbes photos souvenir !

Franck SITBON : qui a assuré le renouvellement du site internet est volontaire pour s'en occuper. Il est également d'accord pour s'investir plus spécifiquement sur l'aspect recherche sur le syndrome de Costello.

Pascal LECONTE : se propose de représenter dans sa région (Région Parisienne) l'association et plus précisément le syndrome CFC qui le concerne. Il démarrerait en prenant en charge

l'organisation au mois d'avril 2012 en région parisienne, de la 2ème partie du 7ème rassemblement des familles où l'association (quelques familles plus anciennes aussi bien CFC que Costello) accueillera les familles concernées par le syndrome CFC qui se sont fait connaitre récemment et qui n'avaient pas pu être invitées aux journées de la 1ère partie en novembre, faute de places et de temps.

Alain DUPUY accepte de continuer à s'occuper de la comptabilité jusqu'à la réalisation des bilans.

A l'unanimité, le Bureau est renouvelé comme suit

Président :	François DUPUY
Secrétaire :	Séverine BAUDIN
Secrétaire Adjoint :	Serge ARNOULET
Trésorier :	Nelly DECHELLE
Trésorier adjoint :	Sylvie MANTEL
Chargée de Mission Relations Extérieures:	Djamila CALIN
Délégué syndrome CFC :	Pascal LECONTE
Délégué syndrome de Costello :	Franck SITBON

Le Bureau acte de se réunir une fois par trimestre. Dorénavant une proposition de dates sera adressée aux membres du Bureau par courriel.

Dorénavant vos adhésions et autres courriers concernant vos participations doivent être adressés à **Nelly DECHELLE 66 rue du Roc 03500 CESSET.**

Fin de séance suivie d'une sympathique collation en présence des adhérents et invités.

----------✂----------

COTISATION 2012 DES SYNDROMES DE COSTELLO et CFC

Je, soussigné (Prénom et NOM) : ----------
Demeurant à : ----------
Adresse e-mail : ----------
Adhère à l'Association Française du syndrome de Costello et CFC
Je verse la somme de : ----------
Adhésion simple : **25 euros** Signature :
de soutien : …

A renvoyer avec un chèque libellé à l'ordre de **A.F.S.Costello & CFC**. à **Nelly DECHELLE– 66 rue du ROC 03500 CESSET**.

Un reçu fiscal vous sera envoyé. A hauteur de 66% de leur valeur, jusqu'à 429€, vos dons sont déductibles de vos revenus nets imposables.

Merci