Association Française des Syndromes Costello & Cardio-Facio-Cutané

Rapport d'activité de l'année 2014

Nous voudrions commencer par témoigner toute notre amitié et notre sympathie à Cécile, Pascal et Nadia pour les décès d'Iman et du petit Bilal. Nos enfants souffrent de faiblesses cardiaques et, en février, c'est le cœur d'Iman qui s'est arrêté lors d'un mal épileptique survenu au réveil de sa première crise cardiaque. En avril dernier, nous avions pu revoir Bilal dans les bras de Lisa au cours d'une cousinade à Paris, mais il s'est endormi cet été. Ils resteront comme une petite flamme sur la route de leurs parents et sur la nôtre.

Nous allons essayer de nous rappeler tout ce qui s'est passé durant cette année, la quinzième pour notre association.

En novembre dernier, nous avions le plaisir d'accueillir « nos » petites souris Costello à Bordeaux après 8 ans d'attente et de tergiversations... et depuis ?

Les Assises de la Génétique suivies par près de 1500 participants, essentiellement des professionnels, se sont tenues à Bordeaux. Invités par le Professeur Didier Lacombe, nous (Pascal, Franck, Serge et François) avons eu le plaisir de faire connaissance avec l'équipe de Strasbourg qui avait mené à bien la « fabrication » de ces souris. Nous avons également rencontré des chercheurs susceptibles de participer aux recherches futures, dont Yann Hérault Directeur de recherche au CNRS et Directeur de la Clinique de la Souris à Strasbourg, le Professeur Nicolas Levy de l'hôpital de la Timone à Marseille. Les Docteurs Sabine Sigaudy et Yline Capri, et toute l'équipe médicale bordelaise, que les familles ayant participé aux derniers rassemblements connaissent, sont venus échanger avec nous sur le stand de l'association.

Suite à ces Assises, fin avril, nous avons organisé une séance de travail pour faire le point sur ces souris, sur les résultats des divers phénotypages (façon de réagir à des expérimentations tests dans des domaines particuliers que nous avions demandés à l'équipe de Mme Monika JAGLA à la clinique de la souris) et sur les travaux à entreprendre : le projet Cosmit (Costello-Mitochondrie) de Rodrigue Rossignol, les cellules souches de Sabine Sigaudy, le test de molécules particulières avec Nicolas Levy, divers tests avec Yann Hérault et la programmation de tout ça en fonction des financements possibles.

Chacun de ces projets nécessite quelques 200 000 euros sur 2 ans. Pour le projet Cosmit, un financement de 100 000 euros du Conseil régional d'Aquitaine est acquis, en complément de 50 000 euros du laboratoire et de 55000 euros de l'association. Notre participation financière à cette hauteur est une condition sine qua non pour obtenir le financement du Conseil Régional.

En juillet, le Professeur Alain Verloes a déposé un projet de constitution de cohortes relatives aux Rasopathies, incluant les syndromes CFC, Noonan et Costello, auprès de l'Inserm dans le cadre de l'opération RaDiCo. Le projet n'a pas été retenu. Mais Alain Verloes ne désarme pas et présentera une nouvelle version du projet l'année prochaine.

Nous travaillons pour faire émerger des sujets CFC et pour identifier des cliniciens et des chercheurs « porteurs » de programmes de recherche clinique ou fondamentale. Dans ce cadre, nous avons contacté le Docteur Emma Burkvitt de Manchester qui a travaillé en 2013 sur une souris CFC au CNIO de Madrid, pour connaître ses observations et voir les suites possibles.

Familles et adhérents, nous faisons appel à vous pour solliciter votre réseau de professionnels et les mettre en relation avec l'association. Nous souhaiterions en effet pouvoir avancer significativement sur le syndrome CFC en 2015.

Plusieurs rencontres amicales ont eu lieu en 2014. Deux « cousinades » ont fait se rencontrer plusieurs familles ; la première organisée par Patrick et Laurence, la seconde par Karin et Francesco pour accueillir Annick et Philippe. Les familles présentes ont été enchantées et ont promis de recommencer !

La mobilisation des familles a permis de collecter 7 500 €.

Sous l'impulsion de Nelly, en mars à Chantelle dans l'Allier, un super cassoulet orchestré de main de maître par Nathalie, suivi d'une soirée dansante acharnée... Nous vous donnons rendez-vous le 28 mars 2015 pour une nouvelle soirée « la potée auvergnate de Nathalie ».

Fin mai, c'était un très agréable concert du chœur DoSiDoLa donné dans l'église de Langueux, organisé par Aurélie et Gaël parents de Léana. Belle démonstration de soutien de la part de leurs familles et de leurs amis.

En octobre, c'est le groupe Oubéret qui nous a charmés à Vertaizon, à l'initiative d'Agnès et Vincent parents de Benoît. Un spectacle bien rodé qui a fait danser 300 personnes.

Franck a su faire courir ses collègues de la société MAPA pour recueillir des fonds. Belle réussite !

Et encore d'autres des animations au profit de l'association : les balmes dauphinoises, un loto, des crêpes ... Un grand bravo pour toutes ces initiatives. Elles sont toujours source de beaucoup de chaleur humaine et de vraie amitié.

Même si la dispersion des uns et des autres est grande, l'association vivra si les familles font l'effort de se rencontrer quand l'une d'entre elles leur en donne l'occasion.

Une autre vie, plus souterraine, celle qui fait se rencontrer Didier Lacombe (toujours disponible merci) Serge et François au moins une fois par mois, pour répondre à telle ou telle question d'une famille, pour discuter d'un projet de recherche en cours, d'un dossier de financement, pour tout simplement entretenir le contact… N'hésitez pas à poser vos questions, nous serons vos porte-paroles !

Cette année, cinq nouvelles familles ont contacté l'association, des parents d'enfants de quelques mois à 17 ans, quatre porteur du syndrome CFC et un du syndrome Costello. Nous espérons les accueillir lors du 9ème rassemblement qui aura lieu à Bordeaux début juillet 2015.

La force de l'association c'est bien sûr le nombre de familles adhérentes.

Notre trésorière confirme que seulement un quart des familles concernées sont à jour de leur cotisation... Merci de penser à régulariser votre situation au plus vite.

Heureusement que les amis sont là … 200 adhésions cette année qui constituent le matelas sur lequel s'appuient nos demandes de financement. On ne leur dira jamais assez merci...

Est-ce que chacun a pris conscience qu'il doit battre le rappel autour de lui, sa famille, ses amis, son quartier ? C'est sûr, la vie de tous les jours n'est déjà pas facile, chaque enfant demande d'être sur le pont en permanence, mais si rien ne se fait dans ce sens, l'association va finir par s'étioler et récupérer des fonds pour la recherche ou pour les rencontres deviendra trop difficile. Essayons d'y réfléchir et mobilisons nous.

A très bientôt,
Le bureau