



**9<sup>ème</sup> rassemblement des familles  
de L'A.F. des Syndromes  
Costello & Cardio-Facio-Cutané  
du mercredi 30 juin  
au samedi 4 juillet 2015**

*Souvenirs à partager et à prolonger ensemble*

Bonjour, vous avez été 28 familles présentes, et près de 60 bénévoles à venir nous donner un coup de main, pour ce 9<sup>ème</sup> rassemblement de notre association.

Merci à tous, médecins, intervenants, nombreux bénévoles pour votre participation.



Cette année, par ce livret nous voudrions vous dévoiler quelques coulisses de la préparation, vous faire entrevoir les bénéfices des

consultations individuelles pour un aussi grand nombre de familles. Vous lirez aussi quelques témoignages de familles pour qui ce 9<sup>ème</sup> rassemblement a été une première, des petits mots de bénévoles qui vous donneront peut-être l'envie de nous proposer votre aide pour le prochain. N'hésitez surtout pas, car vous lirez que c'est une belle expérience.

**Un rassemblement, c'est quoi au juste ?  
Comment se font les choix ? Dans quel but ?  
Quels résultats ? Quelle suite possible ?**

### **Des consultations individuelles.**

Nos rassemblements ont lieu tous les deux ans. Il s'agit de moments importants que nous essayons de rendre les plus profitables pour les familles et pour l'expertise médicale. Par plusieurs séances de travail, même si elles ont lieu lors d'un déjeuner à « la cantine » du CHU de Bordeaux, nous élaborons avec le Pr Didier LACOMBE plusieurs hypothèses de sujets à approfondir lors de ces journées. Nous partons des messages et des interrogations que nous adressent régulièrement les familles, et des événements dont nous avons eu connaissance. A partir de ces sujets candidats, nous avons adressé un questionnaire à chaque famille leur demandant de prioriser les consultations / conférences que nous leur proposons et d'ajouter les autres spécialités ou autres problématiques souhaitées. Ces réponses nous permettent d'affiner nos thèmes. Les priorités nous aident pour établir le planning car nous ne pouvons pas assurer une consultation de tous les spécialistes à chaque famille. LE planning, enfin, les plannings tant ils sont repris en fonction des différents aléas.

Parallèlement des échanges avec nos Référents de Bordeaux, de Robert-Debré de Paris, de Marseille, de Genève et de Montpellier, nous permettent d'affiner, « le réalisable versus le souhaité », en fonction des contraintes et des disponibilités.

Cette année nous avons pu proposer

- des consultations de génétique,
- des consultations de dermatologie
- des consultations de cardiologie
- des consultations des troubles du comportement
- deux temps de paroles organisés par des psychologues
  - o pour les familles avec des enfants de moins de 5 ans,
  - o des enfants porteurs, frères et sœurs de plus de 12 ans
- quelques consultations avec un psychologue
- deux conférences sur la Recherche
- une conférence sur le PNDS Noonan et CFC en cours de réalisation (lire plus loin quelques précisions)

Nous avons dû annuler la veille des consultations d'odontologie pourtant plébiscitées et des consultations avec un psychologue.

## **Des consultations pour des conseils auprès des familles mais aussi pour renforcer l'expertise du corps médical**

Peu de familles ont priorisé les consultations cardiaques, la majorité ayant su organiser un suivi cardiaque régulier. Mais nous avons pourtant sollicité les équipes soignantes sur le maximum de créneaux possibles car nous avons été alertés par deux décès l'année dernière, et par la pose d'un pacemaker en urgence pour notre grande Laure pourtant suite à une simple « visite de routine ».

Ainsi plus que les réponses apportées aux interrogations de chaque famille sur les risques cardiaques potentiels, la venue de près de 30 familles était l'occasion de réaliser des examens approfondis pour vérifier le besoin de nouvelles recommandations.

**La participation et la collaboration d'un grand nombre de familles permet d'améliorer l'expertise médicale sur ces deux maladies génétiques rares.**

Les consultations de dermatologie avaient été priorisées par les familles. En les organisant, nous avons ainsi pu leur permettre de bénéficier des conseils recherchés auprès du Dr Fanny MORICE-PICARD mais nous donnions aussi la possibilité au Dr BESSIS d'approfondir son étude sur les anomalies cutanées des Rasopathies avec l'analyse de près de 30 nouveaux patients Costello et Cardio-Facio-Cutané. Depuis cette collaboration entre les équipes de Bordeaux et de Montpellier se poursuit, s'étend même sur Marseille lors d'une journée dédiée à cette étude le 29 janvier grâce aux échanges avec le Dr Sabine SIGAUDY. Et cette étude doit se poursuivre en 2016 à Robert-Debré en collaboration avec le Pr VERLOES et le Dr CAPRY.

**Nos rassemblements permettent de rapprocher des professionnels. Des liens sont créés et leur collaboration s'étend au-delà de ces journées.**

## **Quelques résultats :**

En plus des réponses apportées aux familles, l'amélioration de l'expertise et le renfort de la collaboration des professionnels sont déjà de beaux résultats. D'autres sont envisageables.

### **Surveillance cardiaque**

Le Dr Xavier IRIART et le Dr Elodie PERDREAU ont examiné 25 familles et ils ont identifié des « incohérences » entre des ECG anormaux et des échographies normales, et plusieurs hypothèses sont émises. Mais rendez-vous est pris avec le Pr Didier LACOMBE pour analyser plus finement ces observations et évaluer les suites à y donner.

**Des particularités peuvent être identifiées en organisant des examens sur un « grand » nombre de patients, dans les mêmes conditions et avec le même niveau d'expertise.**

## Odontologie

Le Pr Marie-José BOILEAU et le Dr Didier GRIFFITHS n'ont finalement pas pu se libérer en juillet. Mais ils ont organisé le 23 septembre une réunion de travail pour **lancer une étude dès novembre**, sur la base d'un questionnaire adressé à toutes les familles et la compilation des données et des photos qui leur seront alors transmises. L'objectif là aussi est d'affiner l'expertise médicale pour mieux conseiller les familles. Une restitution sera réalisée pour le prochain rassemblement de 2017, et des informations seront communiquées d'ici là.

## Orthophonie

Le questionnaire adressé aux parents met en évidence de manière factuelle leurs préoccupations. Même si nous ne pouvons pas y répondre pour ce rassemblement, la préparation nous permet de créer des échanges avec nos experts et d'approfondir le besoin et les apports possibles.

Quand nous ne pouvons pas traiter un thème lors d'un rassemblement, attendre le prochain dans deux ans, c'est beaucoup trop long pour un enfant en période d'apprentissage.

Sonia FRAISSE a ainsi accepté le principe d'organiser **un atelier sur les apprentissages sur une journée**. Nous l'organiserons sûrement sur Paris pour permettre au plus grand nombre de familles d'y participer.

Nous essayerons en 2016 d'organiser d'autres ateliers sur une journée si nos soutiens nous permettent de prendre en charge au moins les réservations de salles et les frais des professionnels sollicités.

Alors nos familles, revenez vers nous pour nous proposer des thèmes. Et tous ceux qui peuvent donner un coup de main sur l'organisation et/ou lors d'une telle journée, faites-vous connaître !

## Troubles du comportement

Des différents échanges post rassemblement réalisés avec les psychologues, les orthophonistes, les pédopsychiatres, bordelais et parisiens, il semble qu'un travail commun puisse être envisagé pour le bénéfice des familles, tant aux enfants/jeunes adultes porteurs, qu'à leurs parents.

Un autre thème pour un atelier d'ici le prochain rassemblement. Nous abordons plus loin la conférence du Pr Cédric GALERA.

## Les biopsies

Pour faire avancer les projets de recherche il est indispensable de réaliser des études à partir de cellules atteintes des syndromes Costello et CFC, en complément des études sur les modèles murin.

C'est pourquoi nous avons proposé aux familles de faire des prélèvements de peau (biopsies) lors des consultations de dermatologie. Les fibroblastes ainsi obtenus sont cultivés et seront adressés à l'équipe de Marseille pour générer des IPS « des cellules pluripotentes induites », cellules capables d'être programmées selon le besoin pour devenir des cellules spécifiques d'un organe donné, comme nous l'a très clairement présenté Sabine SIGAUDY lors de sa conférence sur les projets de recherche à Marseille.

Les contraintes administratives qui encadrent tout projet de recherche sont importantes, justifiées, mais coûteuses et nous avons dû restreindre notre demande aux seuls enfants mineurs.

Mais 9 biopsies sont là et ce matériel est mis à la disposition des équipes de chercheurs, dont une post-doctorante Nadège BELLANCE, que l'association finance en partie sur 2 ans, et celles d'un tout nouveau projet regroupant le CHU de Bordeaux : Pr Didier LACOMBE et le chercheur Rodrigue ROSSIGNOL; l'AP-HM : Pr Nicolas LEVY ; et l'Institut Clinique de la Souris à Strasbourg : Yann HERAULT Directeur de recherche au CNRS. Un projet de recherche retenu par l'Agence Nationale de Recherche dont nous vous en dirons plus en 2016.



## Quelques conférences

### Conférence et consultations individuelles « troubles du comportement »

Nos familles sont parfois démunies face à certains troubles du comportement de leur enfant. Comment faut-il réagir lors d'obsessions jugées trop répétitives, lors de moments de repli sur soi, de fortes crises de nerf, surtout quand l'enfant ne parle pas. Pourquoi réagit-il ainsi ? Que veut-il exprimer ? Comment l'aider ?

L'association organise depuis sa création, depuis 15 ans, des groupes de parole et des consultations avec des psychologues auprès des parents et des enfants. Mais nous nous demandions s'il ne fallait pas s'ouvrir à d'autres méthodes de « prise en charge ». Nos enfants ne sont pas autistes mais n'ont-ils pas quelques similitudes ? N'y a-t-il pas des « solutions pour l'autisme » qui pourraient les aider ?

Le Dr Cédric GALERA a déjà réalisé des consultations en 2003. Mais cette année, c'est en tant qu'expert psychiatre de l'autisme qu'il est intervenu pour présenter ce que comprend le mot « autisme », pour projeter quelques exemples cliniques et pour ouvrir le débat avec les familles sur les similitudes possibles.

Passé le moment de réaction face au mot « autisme » les familles nous ont confortés dans le besoin de prolonger ce travail multidisciplinaire.

Ces réflexions se poursuivent aussi bien à Bordeaux qu'à Paris avec le Dr Cédric GALERA, psychiatre, et avec nos fidèles psychologues, Eva TOUSSAINT, Karen HERNANDEZ et ceux qui nous ont rejoint de cette année, Cyrielle DERGUY et Aurélien GRATON. Et nous incluons sûrement Brigitte JARRET de Marseille.

Voilà donc **un autre thème à approfondir, pourquoi pas dès 2016.**

**La conférence sur le PNDS des Rasopathies animée par le Pr Alain VERLOES et le Dr Yline CAPRI, prolongée mi septembre par les retours formalisés des familles sur une préversion.**

Le Protocole National de Diagnostic et de Soins c'est LA bible réalisée par des experts qui décrit les symptômes, les caractéristiques majeures et le suivi médical nécessaire pour toutes les spécialités dont ont besoin les patients porteurs d'une maladie rare. Ce document validé par l'Agence Nationale de Santé permet de définir les soins qui seront pris en charge et de guider les familles et leur médecin Référent sur les points de vigilance.

Les Rasopathies sont les « maladies » rares dues à une malformation de la voie RAS, voie de communication défaillante entre les cellules à l'origine des syndromes Costello, CFC, Noonan.

Ce moment a été l'occasion pour Alain VERLOES de nous rappeler que les syndromes Noonan et CFC ont des caractéristiques parfois si proches que cliniquement ils peuvent être confondus. Seule l'analyse génétique peut les différencier. Pas totalement en fait car pour 'un tiers des enfants cliniquement reconnus CFC, les gènes incriminés ne sont pas encore identifiés.

La proposition d'Alain VERLOES et d'Yline CAPRI de demander l'avis des familles sur son contenu a été bien appréciée et suivi d'effet mi septembre, puisque 18 familles ont manifesté leur souhait d'y participer et 15 ont trouvé le temps de formaliser leurs retours. **Un bel exemple de collaboration qui devra être poursuivi pour réaliser le « Livret Cardio-Facio-Cutané »** modèle plus succinct, complété de témoignages de familles, et d'informations sur les différentes structures et organismes, tel que l'association l'a réalisé pour le « Livret Costello ». Nous disposons encore de quelques centaines d'exemplaires du Livret Costello à destination des familles, des médecins ou de tout proche désireux de s'informer. N'hésitez pas à nous écrire [contact@afs-costello-cfc.asso.fr](mailto:contact@afs-costello-cfc.asso.fr) pour que nous vous en fassions parvenir quelques exemplaires. Ils ont été édités pour vous !



## **L'aide très professionnelle pour organiser les consultations, les admissions préalables**

Les consultations ont eu lieu sur 3 lieux, d'une durée variable selon la spécialité de 30 à 45 minutes. Pour 28 familles sur une demi-journée, cela représentait 50 créneaux à assurer. Quel réel soulagement de bénéficier d'une écoute et des conseils de professionnels tels que Mme Lise Marie CHEMINEAU à HAUT-LEVEQUE et de Mme Fanny MORICE-PICARD pour les consultations de dermatologie et les biopsies au TRIPODE. Un grand merci très sincère.

Mais pour respecter les créneaux pouvant être « cliniquement » assurés, encore faut-il ne pas perdre de temps lors des démarches administratives. Mmes Meryem DEMIR et Sophie JACQUET, Responsables des admissions de HAUT-LEVEQUE et du TRIPODE ont été très sensibles à notre problématique. Nous n'oublions pas de les remercier ainsi que leurs équipes qui ont tout fait pour que les admissions puissent être anticipées.

Ainsi chaque famille a pu se rendre sereinement directement dans les services et bénéficier pleinement de son temps de consultation.

## **Des activités pour les enfants pour permettre des temps d'échanges entre parents.**

Ces rencontres sont aussi des opportunités rares d'échange entre parents, entre enfants, porteurs mais aussi frères et sœurs. Pour cela, il faut « libérer » les parents de leurs enfants.

De jeunes, et de moins jeunes (mais toujours aussi disponibles et actifs !) volontaires viennent animer des ateliers (Musique, « Bijoux »), participer à des jeux, promener les enfants qui ont besoin de s'isoler.

## **Des interprètes indispensables pour les consultations mais aussi pour faciliter les échanges**

Un grand merci à vous Isabel, Nathalie, Mélanie, Sandrine et Cristina qui avaient su vous organiser et vous libérer ces quatre journées pour accompagner nos amis portugais.

## **Un moment où l'on découvre des collègues, des proches et des amis généreux**

Pour tenter d'accorder 50 consultations qui s'enchaînent sur une demi-journée sur trois lieux, il faut de l'organisation !

Sur le papier, cela peut tenir mais avec beaucoup de **SI**,

- SI une personne est dédiée pour amener une famille
- SI une autre personne peut diriger sur place chaque famille
- SI chaque famille est bien à l'heure
- SI chaque famille respecte le temps de consultation

Et « y a qu'à » créer des rôles précis : quelques uns seraient « maître du temps », d'autres « chauffeur » d'autres « orienteur ». Cette hypothèse posée nous permet d'avancer... jusqu'à ce que l'on se compte fin mai arrivant, et... « ça va pas le faire...»

Alors nous écrivons, nous appelons notre famille, nos amis, nous tentons un appel à quelques collègues qu'on ne connaît pourtant pas tant que ça... Quelle va être leur réaction ? EXCELLENTE

Et c'est ainsi que **60 personnes ont pris des congés, ont réservé du temps parfois 3 jours pour nous aider, pour faire exactement ce que nous leur demandions :**

Akselle, Anaïs, André, Anne, Annie, Bénédicte, Bernard, Bertrand, Brigitte, Bruno, Catherine, Cécile,, Chantal, Charles, Christine, Claudine, Cristina, Domy, Elisabeth, Eloise, Fatiha, Florence, Guillaume, Guy, Isabel, Isorée, Jehanne, Jo, Kathy, Laure, Lorraine, Luc, Margaux, Marie, Marie-Claude, Marie-Noëlle, Martine, Mathieu, Mélanie, Michel, Mimie, Monique, Nathalie, Pascal, Philippe, Pierre, Sandrine, , Sophie, Sylvie, Thierry, Tiphaine, Valérie, Violette, Yannick, Yohan, Yves.

**M E R C I à vous tous !**

## **Vous tous volontaires, voilà quelques mots des familles**

« Merci pour votre présence chaleureuse et bienveillante ! Un grand bravo à tous !!!! »

« Merci mille fois de votre générosité, de votre patience, de votre amabilité, de votre dévouement ! Vous êtes la chaleur pour nous, les familles. L'humanité n'est pas complètement individualiste. MERCI ENORMEMENT A VOUS. Sans vous, les organisateurs n'auraient pas pu concrétiser cette rencontre. Nous vous devons beaucoup ! »

« Le peu d'échanges que j'ai eu avec les bénévoles m'a permis de voir à quel point ces personnes sont impliquées avec l'envie d'aider les autres. »

« Chapeau! Sans vous, rien n'est possible ! Merci ! »

« Un grand MERCI pour votre gentillesse, votre disponibilité, vos sourires !! »

« Un grand merci. Je crois qu'ils ne réalisent pas à quel point leur implication, petite ou grande, nous fait chaud au cœur. Dans nos vies quotidiennes, on croise rarement cette générosité et ce respect. »

« Bravo à tous, nous sommes repartis avec le moral gonflé à bloc »

« Grand merci à tous (maîtres du temps, chauffeurs, orienteurs, animateurs,...) Un gros bisou à Margot de la part de Mélanie. »

« Merci beaucoup pour votre engagement et bravo pour cette organisation de choc! »

« Ce rassemblement était notre premier, grâce à vous nous pouvons extraire du positif de cette rencontre.

L'accueil était chaleureux. Encore merci. »

« Un grand merci pour le dévouement leur sympathie et leur sourire ! »

« Ce fut un plaisir de les avoir autour de nous ! Toujours dispo et souriants ! Encore une fois merci pour tout ! »

« Mille merci à vous, sans vous rien ne serait pareil. Vous nous rendez disponibles et cela n'a pas de prix. Merci de votre présence, gentillesse et de vos sourires. »

# Etre volontaire pour un rassemblement, on y vient comment ? On le vit comment ?

Oser demander de l'aide, beaucoup de réponses positives spontanées pour « être là simplement sans s'inquiéter des différences »

Quand j'ai reçu Le mail de Serge, je n'ai pas compris tout de suite qu'il m'était adressé.

D'abord parce que nous ne nous connaissions peu. Dans des bureaux différents, au sein de la même société !

A la relecture du mail, j'ai été surprise par tant d'audace !

Une demande pour un coup de main ! Dans un contexte personnel et associatif !

Dans un mail professionnel !

Quelle personne pourrait oser, user de l'outil de travail, pour une telle demande ?

Quelle personne pourrait s'enhardir à faire cette demande et par conséquent croire en des réponses positives !

Qui pourrait oser se dévoiler, pour demander un tel coup de main ?

Audace et retenu !

Il existe donc des personnes qui croient à l'entraide spontanée...en dehors de tout tapage médiatique.

Pas de frisson émotionnel oublié bien vite par le suivant ! Permettant de rentrer bien tranquille chez soi !

Mais seulement une demande en toute simplicité, confiante !

Oui il y a des gens qui osent demander discrètement. Et d'autres qui répondent sans bruit!

Le message a cheminé.

De mon côté, je l'ai donc transmis à certains contacts personnels !  
Aucune réponse !!

Un mail sans doute considéré comme une pub ou un spam ! !!

Mais j'ai pu alors sentir par des petits rien que quelque chose de grand s'organisait quelque part!

Au service de chacun, sans une application, sans une organisation type « pop » ou « blabla »...

Un auto partage naturel et sincère du Temps, de l'Action ...

Pour ma part, j'ai été désignée « Gardienne du temps », mon mari fût « Chauffeur » d'autres furent « Orienteur ».

Mon jour J fût alors rencontres, histoires, discussions, pansements, piscine, biopsies, rendez-vous, psychologue, jeux, bijoux, hôpital, ballons, généticien, dessins, plannings, repas, pommes, fauteuils, cafés, soleil, entretien, consultations, retours, visites...Fichiers Excel !

Simplicité, disponibilité, accueil....

Et la grande organisation complexe mais maîtrisée a semblé si simple et si tranquille.

Etre là, simplement sans avoir à s'inquiéter des différences. Agir sans se poser de questions sur le pourquoi, comment, quand...

Il est donc possible de « sacrifier » un jour de repos, une semaine de vacances pour être relié au monde.

Christine, une collègue

### **Vivre ce service comme un temps d'amitié avec chacun.**

Par équipe de 2, postés à entrée de l'hôpital et à la descente de voiture nous avons pu accueillir dès leur arrivée dans ce "monstre" les familles et les conduire jusqu'à l'accueil du service, bien caché, où elles étaient attendues et prises en charge par les médecins et le personnel soignant. En amont, la préparation minutieuse de cet accueil, (planning des accueillants, horaires etc) nous a permis de vivre ce service comme un temps d'amitié avec chacun. Les familles sereines parce qu'attendues, accueillies et accompagnées, les chauffeurs détendus parce que trouvant quelqu'un avec qui échanger dans leurs heures d'attente avant de repartir vers Gradignan, Les postés heureux de se retrouver entre amis ou de faire connaissance avec de nouvelles personnes habitées par les mêmes sentiments qu'eux.

Jehanne, une amie fidèle à l'association depuis sa création

**Je ne regrette pas mon choix d'avoir posé des congés car ces deux jours auront été sincèrement un véritable moment de détente et de régénération.**

Je me souviens très distinctement de ces 2 belles journées passées début Juillet lors du 9ème rassemblement « AF Syndromes Costello & CFC ». Je participais simplement en tant que chauffeur, i.e. transporter des familles, venant d'une autre région et ne connaissant pas Bordeaux, entre leur lieu de résidence et leurs consultations sur 2 hôpitaux. C'était ma première participation et je souhaitais transporter ces familles dans les meilleurs conditions et en ne leur ajoutant aucun stress. Sur ces aspects de logistique, j'ai été très vite rassuré par la parfaite organisation de ces 2 jours : Petit livret de bienvenu, Planning partagé entre les différents participants, Plan pour transports, Lieu de rassemblement très agréable et facile d'accès, .... Tout était bien prévu, en laissant le temps pour les échanges entre les familles et les participants.

A titre personnel, j'avais préféré prendre 2 jours de congés afin de pouvoir faire ces allers retours dans de bonnes conditions. Je ne regrette pas ce choix car ces deux jours auront été sincèrement un véritable moment de détente et de régénération. Les échanges et les discussions avec les familles et leurs enfants ont été très riches humainement tout en restant très simples et abordables. Comme je n'ai jamais été confronté moi-même aux difficultés que peuvent vivre au quotidien ces familles, j'appréhendais tout à la fois mes réactions quant aux handicaps lourds de certains enfants mais aussi la justesse de mes propos sur une situation que je ne pouvais réellement comprendre. Cette appréhension a très vite disparue et je tiens à remercier toutes les familles rencontrées pour leur gentillesse et leur simplicité.

Quelques mois après, je garde donc un très bon souvenir de ces moments passés et si on me propose de participer au prochain rassemblement, je le referais avec plaisir.

Bertrand, un collègue



**PARTAGE ET HANDICAP : un appel de cette association « avez-vous besoin d'un coup de main ? » Et voilà Martine et Chantal qui nous viennent de l'Ariège pour nous aider pendant trois jours.**

Dans notre petite association ariégeoise PARTAGE ET HANDICAP de 09190 LORP, nous avons une amie Louise, 18 ans qui a une maladie génétique rare. Sa maman Irène, nous a fait part d'une rencontre qui a lieu tous les 2 ans dans la région de Bordeaux et elle a demandé, si quelqu'un était libre pour donner un coup de main...Martine et moi, nous sommes proposées...nous ne savions pas trop qui nous allions rencontrer, ni quelle serait notre mission, ni même, qu'elle était cette maladie !!!...mais c'est fort volontiers que nous étions prêtes à nous investir 2 ou 3 jours..

Arrivées sur place, outre un accueil chaleureux, nous avons eu la surprise de voir cette association, le chemin parcouru depuis sa création, la mobilisation du CHU Pellegrin, des médecins, des chercheurs...qui ont même partagé notre vie pendant 3 jours, 24 h sur 24, discutant avec les familles, les enfants, venus des 4 coins de l'Europe, du Canada, des Antilles...

Ce que nous pouvons dire, c'est que rarement, nous avons vécu des moments comme ceux là...

Nous avons rencontré des familles joyeuses malgré leurs grandes difficultés, des médecins aimants notamment le Professeur LACOMBE, le chercheur Rodrigue ROSSIGNOL investi à 1000 pour cent dans son désir de décrypter enfin cette maladie...et l'organisation limpide de ces journées où les familles ont entre autre, rencontré des médecins dermatos, cardios... qui répondu à leurs questions dans la mesure de leurs connaissances, bien évidemment... et ces familles ont pu échanger des idées, des trucs, des astuces pour améliorer leur quotidien et se sentir un peu moins seules.

Pour notre part, nous avons fait de notre mieux, en jouant avec les enfants à la garderie, en rappelant les familles par téléphone, des

rendez vous qu'elles avaient avec les médecins dans les services hospitaliers bordelais...nous avons été un petit fil rouge...mais nous avons surtout été témoins d'un très grand moment de belle solidarité, de fraternité et de joie...

Nous ne comptons pas en rester là, nous souhaitons désormais organiser une petite manifestation dans notre département l'Ariège pour parler de cette maladie et surtout pour collecter quelques fonds afin que la recherche ait les moyens d'avancer.

Nous n'oublierons jamais ces jolis moments passés et personnellement, je dis merci à tous, pour ces journées où le partage n'était pas un vain mot.

Merci aussi à l'association qui nous a reçus dans ses locaux : les repas étaient délicieux et l'hébergement formidable...sans parler de la disponibilité des personnes

A bientôt et au plus vite  
Chantal PIERRA

## **Igor, un grand GUERRIER soutenu par sa kinésithérapeute pour un « Trail »**

Les 3 jours pour l'association pour moi ce fut quelque chose de fascinant car j'ai eu la chance de découvrir des parents et des enfants d'une force d'esprit incroyable et par la même occasion lors de ma première "mission" pour l'association j'ai eu la chance de transporter un petit enfant avec ses parents et une interprète à l'hôpital Pellegrin.

Cela peut paraître bizarre mais ce petit garçon qui se prénomme IGOR m'a touché au plus au point.

De plus j'ai eu la chance de rencontrer des bénévoles très sympathiques.

J'ai vu dans ce gamin une force incroyable qui était en lui et, comme le disent ses parents, un grand GUERRIER. Un grand GUERRIER soutenu, car cet été en Savoie a eu lieu le Trail « le tour du mont

blanc » et j'ai vu la Kinésithérapeute d'Igor y participer et courir pour Igor. C'était très émouvant.

Je pense bien entendu aux autres enfants et adolescents atteints par cette maladie et je suis admiratif de leur courage.

Voilà je reste bien entendu à votre entière disposition pour cette association...

Très amicalement.

Michel, un tout jeune retraité, ex collègue

### **Cécile, Mathieu, Yohan, Guy ...**

Sollicités, tous ont accepté de témoigner, mais n'ont pu trouver les mots ou le temps pour rédiger un mot. Tous font partie des collègues et des amis généreux ayant simplement répondu « Dis moi quand tu auras besoin de moi et je poserai des congés, pas de souci ».

**Vous aussi si vous pensez être proche d'une famille, n'hésitez pas à l'appeler, les besoins d'aide sont multiples,** pour un rassemblement ou pour un autre événement local, mais aussi pour leur proposer une pause dans leur course quotidienne.

Vous pouvez peut-être nous aider que quelques heures, mais n'hésitez pas car cela peut être très utile.

Comme par exemple, Valérie et Cristina qui ont accepté au pied levé d'assurer les trajets vers les aéroports. Ou comme Anaïs et Mathieu pour venir simplement échanger avec nos deux familles portugaises.

**Aider est souvent simple et toujours enrichissant.**

## Quelques témoignages de familles pour leur première venue

**Accepter de me « lancer » dans l'arène du « tout médical » du « tout handicapé » longtemps au-dessus de mes forces.**

J'habite à peut être 3 km seulement de chez François, il m'a fallu 4 ans pour me décider à franchir le pas... La généticienne qui nous avait annoncé le syndrome CFC de Nathan en 05/2011 alors que Nathan n'avait que 8 mois nous avait tout de suite parlé de l'association et j'ai longtemps gardé les infos, coordonnées que j'avais facilement trouvées sur Internet... Mais reconnaître à ce moment-là que j'acceptais de me "lancer" dans l'arène du "tout médical" et du "tout handicapé" était encore au-dessus de mes forces. Il m'a fallu cheminer, observer mon fils, avancer, reculer, retrouver l'espoir après tant d'angoisse et d'inquiétude... Je me suis sentie tellement seule, seule noyée au milieu d'une foule de gens heureux et remplis d'espoir.

Quand je me suis lancée dans le dossier de demande d'orientation vers une structure spécialisée pour Nathan fin 2014, parce que les acquisitions qui lui sont demandées à l'école maternelle classique sont compliquées pour lui, tout est devenu plus clair pour moi, j'avais eu le temps de cheminer vers le "handicap", j'ai eu besoin d'aide, d'échange et de soutien... Alors j'ai fouillé dans mes papiers, retrouvé les coordonnées de l'association et pris contact avec François... Qui m'a dit : viens parler avec moi, raconte-moi ton histoire, je suis là pour ça. J'ai perçu tout de suite son ouverture exceptionnelle et son oreille attentive, sans appesantissement sur mes "problèmes".

Alors je lui ai tout raconté, depuis la naissance de Nathan et nos premières inquiétudes fondées, et j'ai libéré la parole, j'en avais besoin, et François était là pour entendre, tout simplement. Et puis

une deuxième fois je suis venu le voir, après qu'il m'ait posé des questions sur Nathan et son développement, car la "comparaison" avec les autres enfants commençait à m'intriguer.

Quand il m'a parlé du rassemblement, c'était une évidence, il fallait que je puisse être en contact avec d'autres familles, voir les enfants, me sentir en lien direct avec les personnes touchées par ces deux syndromes.

Quand le moment est arrivé, Nathan et moi nous étions très fatigués par cette année, j'étais à trois semaines de mon opération du dos, parce que j'ai tout porté jusque-là, et avec un peu d'appréhension je me suis avancée dans le chemin, j'ai d'abord vu le sourire de François, puis reconnu Serge (en photo dans un mail récent), l'accueil de Sylvie, les premiers mots avec les familles... Et puis est venue vers moi Chantal, de Gaspésie, et là ça a commencé à faire beaucoup d'émotion, les gens qui viennent de si loin pour se retrouver, et moi qui arrive comme un cheveu sur la soupe, dans mes petits souliers, avec mon fils si peu atteint ! J'ai failli avoir "honte" de m'être autant inquiétée pour Nathan alors que les enfants que j'ai côtoyés pendant le rassemblement ont des atteintes très avancées et visibles. On ne faisait que me dire : "mais que ton fils est beau, avec ses yeux bleus, mais au fait il est Costello ou CFC ?" La réponse n'était pas évidente, pourtant il est bien CFC. L'annonce a été pour nous un véritable coup de massue, un raz de marée.

Il n'y avait qu'une consultation qui était importante à mes yeux, c'était celle de Génétique, car ayant la chance d'habiter près d'un grand CHU, j'ai tout à proximité, et j'ai été particulièrement bien accompagnée par les professionnels de santé jusqu'à présent, donc j'avais peu de besoins. Par contre, il me semblait indispensable de rencontrer le Pr LACOMBE et ses homologues, qui ont unanimement été rassurants, et qui me donnent énormément d'espoir. On verra ce que deviendra Nathan, mais il se débrouille déjà drôlement bien !

Et puis mes quelques échanges avec les familles ont été trop courts, je l'ai voulu comme ça car je n'étais pas en immersion, c'était une première fois... Il me faut une étape après l'autre, pas de précipitation... Mais la chose la plus drôle c'est que nombre de rencontres ont été cette semaine-là de réelles surprises, de sacrées coïncidences : mercredi après midi, j'accompagne Nathan à un anniversaire et je découvre que les parents du petit copain sont tous les deux éducateurs spécialisés... En fin d'après midi, avant la consultation de Génétique, Sylvie me propose d'amener Nathan à l'atelier musique de Cécile, que je découvre être la grand-mère d'un petit copain de l'école chez qui j'avais amené Nathan à l'anniversaire quelques jours plus tôt ! Bref, avec les québécois qui me ramènent quelques années en arrière, dans mes souvenirs d'un de mes plus beaux voyages... Ça fait beaucoup, et en même temps je me sens tellement peu disponible... Je travaille à temps plein, je n'ai pas encore de vacances, je me fais opérer dans moins d'un mois, et pourtant je ressens autour de moi, à Moulereins, tellement de bienveillance et si peu de jugement ! Mais une personne me manque, qui n'a pas cheminé au même rythme, c'est mon compagnon. Dommage, mais vous êtes tous là et tellement curieux de nous découvrir pour la première fois... !

A très bientôt,

Valérie, mère de Nathan



Plus qu'un rassemblement, une réunion de familles avec des échanges avec les professionnels qui rassurent. La découverte d'activités à reprendre après le retour à la maison.

Nous sommes Patrice et Anne-Sophie les parents de Camille qui a un syndrome CFC. Pour nous c'était la première participation au rassemblement, je dirai plutôt **réunion de familles**.

Nous avons pu rencontrer des personnes très gentilles qui nous ont mis à l'aise immédiatement. Il est vrai qu'au départ nous étions dans l'attente, inquiets, la peur de l'inconnu, un peu comme le syndrome de nos enfants, nous ne savons où l'avenir va nous emmener.

Nos enfants sont tellement différents mais ils ont tous en commun cet amour et cette joie de vivre qui les caractérisent, ils sont très chaleureux et demandent juste de l'amour et de l'attention et qu'on les regarde comme des enfants comme les autres.

Les rencontres avec les professionnels sont rassurantes, car cela nous permet de parler et de voir que l'on se soucie de l'avenir, preuve en est les programmes de recherche qui sont en cours.

Encore merci à toute l'équipe qui a su gérer d'une main de maître l'organisation, tout était super. Les bénévoles qui ont su s'occuper de nos petits loupiots et les activités super sympa qui ont pour ma part donné envie d'en faire à la maison avec Camille. L'atelier bijou permet de faire développer les sens et la créativité de Camille et de faire des cadeaux pour la famille.

Nous voudrions dire que l'idée de rencontrer des professionnels en région parisienne, comme évoqué lors de l'échange du dernier soir, est pour nous quelque chose de tout à fait envisageable, si cela nous permet de faire progresser nos enfants ou faire avancer la machine.

S'il faut de l'aide pour l'organisation ou autre chose, n'hésitez pas on fera de notre mieux pour aider.

Anne-Sophie et Philippe parents de Camille

## **Notre première venue ? Un bon dans le monde du handicap avec toutes ses inquiétudes et ses incertitudes**

Nous avons pris connaissance de l'association durant nos premières recherches sur le syndrome CFC. Il nous a fallu un petit temps avant de nous lancer et de prendre contact. Nous avons attendu d'en ressentir le besoin. C'est en mai 2015 que nous avons fait cette démarche. Nous avons pu dans un premier temps, rencontrer quelques familles lors du concours hippique organisé par Aurelie Perrouault dans les Yvelines. Nous avons apprécié ce premier contact et nous avons alors pris la décision de nous joindre au rassemblement de Bordeaux. Nous nous sentions moins seuls!

Nos sentiments étaient tout de même partagés entre l'envie de rencontrer des familles et entre la peur de l'inconnu, l'inconnu qu'est le monde du handicap.

Nos premiers pas à Gradignan nous ont permis de rencontrer des familles très chaleureuses. L'accueil a été très convivial, nous nous sommes sentis rapidement à l'aise, même si le nombre de familles impressionne. Tout ce monde réuni! C'est impressionnant! Effectivement, nous ne sommes pas seuls.

Le bilan de ces quelques jours est néanmoins en demi-teinte. La plupart des familles nous avaient prévenus! Un premier rassemblement c'est toujours dur... Et c'est vrai!! Au bout de 3 jours nous ressentons une vive envie de quitter les lieux. Nous nous sommes pourtant sentis bien mais cette "bulle" commence à être étouffante. Pour des raisons professionnelles nous devons reprendre la route, nous ne pouvons pas rester jusqu'au bout. Quelque part, nous ne sommes pas mécontents de rentrer.

Nous nous sentons heureux d'avoir pu partager ces précieux moments, nous repartons avec des idées, des conseils... Nous sommes également bouleversés de ce que la vie réserve à tous ces enfants et ces familles... Nous avons fait un bon dans le monde du handicap avec toutes les inquiétudes et incertitudes qui accompagnent notre nouveau monde. Néanmoins, nous n'en retenons désormais que du positif!

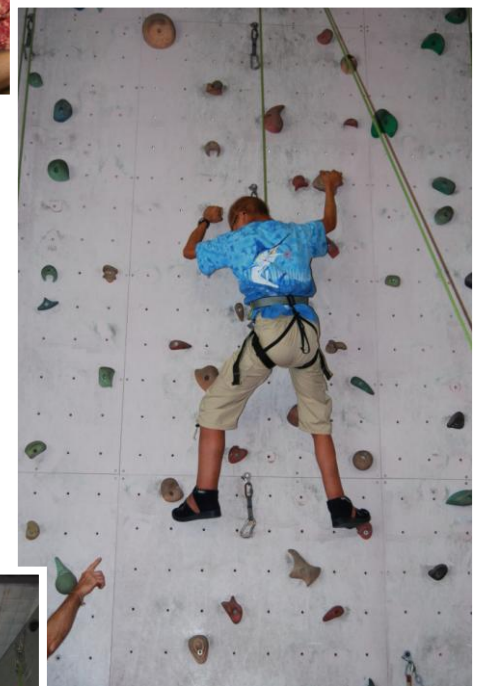
Estelle et de Jérôme, jeunes parents d'Axel



Les conférences, un moment studieux pour les parents libérés grâce aux volontaires comme Mimie



Un moment d'échange entre aidants,



Lisa, Jonathan, Charlotte Honorine déjà en piste, Malie s'impatiente, Louis impressionné, nous aussi !!



Léana au calme à côté des activités



Sylvie règle les « détails »



Lilly-Rose perplexe



Axel caliné



Nathan et Ilhan



Tiphanie et Stella s'éclatent ensemble



Louis sous le charme de Camille!!!

Mathyan en famille car les grands parents sont les bienvenus !



Lisa, Louise, la soirée folk



Association française des Syndromes de Costello & Cardio-Facio-Cutané  
48 rue de Chouiney - 33170 Gradignan  
05.56.89.17.49 [contact@afs-costello-cfc.asso.fr](mailto:contact@afs-costello-cfc.asso.fr)