



Association Française des Syndromes
Costello & Cardio-Facio-Cutané

Le Petit Journal

No 14 - Décembre 2017

ème
**Le 10 rassemblement des familles
du 20 au 24 juin 2017**

**19 familles, 21 professionnels,
25 bénévoles sur 4 jours ,
résumé de quelques conférences**

Des témoignages

- **Oralité et NOTUBE**
- **Leur quotidien**
- **Lisa et Laure :**
le passage à l'âge adulte
- **Recherche:**
Pr Nicolas LEVY
Dr Rodrigue ROSSIGNOL

Dans l'actualité

- **10ème rassemblement**
- **Etats Généraux de la**
Déficiance Intellectuelle
- **Assemblée Générale**
samedi 17 février 2018
- **Projet RASTEDDA**
samedi 17 février 2018

Le projet de Recherche COSMIT
Où en est-on ? Quelles actions de l'association
?



Bonjour à tous,

Enfin le voilà votre Petit Journal ! En retard... Un signe que nous avons besoin de vous, de vous familles et adhérents pour nous aider à faire vivre l'association, sans trop se faire déborder par le temps et la multiplicité des tâches. La volonté d'aider existe et plusieurs familles nous la témoignent mais le quotidien est tel que la disponibilité et l'énergie ne sont pas toujours là.

Et parmi nos adhérents, certains pensent-ils participer ? S'interrogent ?

N'hésitez pas, parlons en via email contact@afs-costello-cfc.asso.fr, et venez à **l'Assemblée Générale qui aura lieu le samedi 17 février 2018 à l'hôpital Robert DEBRE à Paris** .

Vous qui lisez ce Petit Journal, peut-être pour la première fois, si vous voulez lire, relire, les précédents, pas de souci, nous vous les enverrons, par email ou par voie postale. Les témoignages sont tellement beaux et tellement importants à lire et relire pour mieux comprendre le quotidien de nos enfants, jeunes adultes, adolescents en situation de handicap, et celui de leur famille.

Plusieurs événements importants ont marqué 2017 :

Notre 10^{ème} rassemblement avec 19 familles, 18 professionnels, 3 chercheurs du projet COSMIT, 25 volontaires aidants sur les **4 jours**. Toujours autant de joie et d'émotion à se retrouver, l'occasion d'échanges et d'information, d'obtenir quelques conseils individuels de nos experts, et aussi de profiter de la présence de ces experts pour creuser les pistes d'aide aux familles. Cette année via le **projet de recherche RASTEDDA, RASopathies et Troubles Envahissants du Développement et Difficultés d'Apprentissage**, qui devrait voir le jour en 2018.

Familles, professionnels, bloquez la date du **samedi 17 février à Robert DEBRE à Paris** après l'Assemblée Générale, pour le projet **RASTEDDA** venez exprimer vos besoins, vos idées..



Le **projet COSMIT**, en route officiellement depuis 2 ans, a obtenu des résultats et l'équipe pense arriver à produire une preuve de concept de ses hypothèses. Nous vous en parlons depuis plusieurs années, il s'agit du projet Costello & Mitochondries, mené par le chercheur Dr Rodrigue ROSSIGNOL du laboratoire du Pr Didier LACOMBE à Bordeaux, impliquant l'Institut de la Souris à Strasbourg avec Pr Yann HERAULT et Dr Tania SORG, Doctorante Laetitia DARD et du Dr Nadège BELLANCE du laboratoire de recherche du Pr Didier LACOMBE, et le Pr Nicolas LEVY, Pr Pierre CAU et Dr Frédérique MAGDINIER du centre de recherche génétique de la Timone à Marseille. Vous pourrez lire leurs commentaires et comment l'association soutient la Recherche.

Dans ce Petit Journal, nous vous donnerons aussi quelques précisions sur nos enfants, qui pour certains sont déjà des adolescents, jeunes adultes et même trentenaires !

Vous pourrez aussi mieux comprendre le quotidien des familles, leur courage et leur énergie pour chercher une solution pour leur enfant.

Le Président Serge ARNOULET





19 familles présentes et leur accueil bien organisé par Agnès



*2 mn sans rien faire,
un moment très rare
pour Agnès... Merci !!*

Pr Didier LACOMBE, Dr Yline CAPRIS, Pr Alain VERLOES :
3 des experts généticiens présents



Les consultations et les conférences

Un rassemblement de nos familles a toujours les mêmes objectifs :

- Faire bénéficier les familles d'informations collectives et de consultations individuelles avec des professionnels sur quelques difficultés soulevées par les familles,
- Donner l'occasion aux parents, enfants, adolescents et jeunes adultes, d'échanger entre eux, de se reconnaître dans l'expérience de certains, de créer des liens pour rompre l'isolement et bénéficier d'aide et de conseils,
- Permettre aux professionnels d'enrichir leur expertise et d'en faire bénéficier les familles.

Lors du rassemblement de **2015**, suite à la demande de quelques parents le **Dr Cédric GALERA**, psychiatre au CHU de BORDEAUX, avait réalisé une conférence sur les troubles du comportement et ceux du spectre autistique, pour présenter ces notions, le déroulement de ses consultations et quelques extraits de vidéo pour illustrer des exemples de comportement. Notre objectif était que les familles puissent se positionner vis-à-vis de ces exemples de troubles, et échanger avec cet expert lors d'une consultation individuelle.

Lors de notre rassemblement de **2017**, nous avons voulu **approfondir le sujet des difficultés cognitives, des difficultés de comportement** et nous envisageons **une action plus profonde, de long terme**, et sur un **nombre plus important de familles**. Pour cela nous avons convié **plusieurs professionnels à échanger entre eux**. Il s'agit de « nos » **généticistes référents** qui organisent au sein de leur service des évaluations psychologiques, neuropsychologiques, le **Pr Didier LACOMBE** (CHU Bordeaux), le **Dr Armand BOTTANI** (Genève), le **Pr Alain VERLOES** et le **Dr Yline CAPRI** (APHP Robert DEBRE), Mme **Emmanuelle TAUPIAC** psychologue du service du Pr Didier LACOMBE, le **Pr Cyril MIGNOT** (neuropédiatre APHP La Pitié Salpêtrière), et le **Dr Cédric GALERA** (psychiatre au CHU Bordeaux). **L'objectif semble atteint** puisque nous devrions **démarrer le projet RASTEDDA** « **RAS**opathies, **T**roubles **E**nvahissant du **D**éveloppement et **D**ifficultés d'**A**pprentissage », dans quelques mois (voir quelques pages plus loin).



Quelques conférences

L'enfant avec un syndrome génétique : Evaluer – Comprendre – Orienter »

Emmanuelle TAUPIAC

Un nombre important de nos enfants ont, à des degrés divers, des troubles du comportement, des troubles psychologiques et/ou des troubles neurologiques. Comment les aider ? Comment aider les familles à mieux apprécier leurs potentiels, les soutiens qui leur seraient utiles. Quels sont les professionnels qui pourraient les aider ? Quelles réponses apporter aux parents qui s'interrogent sur leur enfant, ses capacités, sa progression, son devenir ? Quelle aide peut apporter l'association ?

Comme pour beaucoup de sujets, l'association cherche à informer les familles, leur faire partager leurs expériences, leurs vécus, leur parcours. Mais aussi informer les professionnels car les syndromes de Costello et Cardio-Facio-Cutané sont des maladies extrêmement rares et l'information présentée est souvent minime, brutale (un pourcentage de de Déficience Intellectuelle sur un tableau présentant tous les signes cliniques).

Voilà pourquoi nous avons demandé à Emmanuelle TAUPIAC, psychologue membre de l'équipe multidisciplinaire du service génétique du Pr Didier LACOMBE, de venir présenter ce qu'est une évaluation psychologique, les bénéfices pour l'enfant, pour les proches et pour les professionnels qui l'entourent, et de commencer à apporter quelques informations par le biais d'une « mini » consultation individuelle, une évaluation d'une heure seulement au lieu des 3 heures minimales requises. Un **compte-rendu oral** a été fait et un **compte-rendu écrit** a été **transmis à chaque famille**.

Qu'avons-nous appris ? Une évaluation psychologique est un bilan des fonctions intellectuelles verbales et non verbales : le raisonnement, la mémoire, l'attention, les fonctions du langage, la manière de mobiliser ses ressources pour réaliser une tâche, les processus mentaux que l'enfant privilégie, son degré de concentration. Le **bilan** permet de fournir des indices sur son **fonctionnement mental**, ses **difficultés**, ses **stratégies** ses particularités, d'identifier **ses points forts** et ses points **faibles**, ses **troubles**



spécifiques des apprentissages. Mais aussi de **décrire** les spécificités de son **comportement** et de son **développement relationnel et socio-affectif**.

Emmanuelle TAUPIAC a précisé le déroulement d'une telle évaluation, les différents tests (de fonctionnement cognitif, de développement, instrumentaux et psychoaffectifs), les échelles d'évaluation (à repositionner par rapport aux spécificités de chaque syndrome) , la variabilité des comportements des enfants observée lors de ses consultations au CHU (acceptation, docilité, sensibilité aux encouragements, effacement, peu d'échange, passivité, attention peu soutenue, fatigabilité, agitation).

Quelle utilité ? L'objectif est aussi de donner une **appréciation de la prise en charge actuelle** de l'enfant par rapport à ses capacités, ses particularités ; de **formuler quelques conseils** et de **proposer plusieurs pistes de prise en charge** (psychomotricité, orthophonie ou autre).

L'autre bénéfice est que « **l'enfant se sent compris et non jugé** ».

Conférence « GenIDA » Pr Alain VERLOES

Le Pr Alain VERLOES nous a sollicité pour participer à un projet mondial GenIDA (**G**énétique de la **D**éficienc**I**ntellectuelle et troubles du spectre **A**utistique), pour demander aux familles de répondre aux questionnaires et de revenir régulièrement les enrichir de l'histoire naturelle de leur enfant, de lui-même en tant qu'adulte. Le but est de mettre en évidence des forces et des faiblesses qui ne sont pas connues, pas assez évaluées, par les professionnels selon les **mutations génétiques** à l'origine de **déficiences intellectuelles** (DI) et de **troubles du spectres autistiques** (TSA).

Le Pr Alain VERLOES a fait une démonstration des **questionnaires** et des **résultats statistiques** qui peuvent être **consultés par les professionnels**. Des données statistiques donc sans information nominative (les textes libres sont aussi retraités pour garantir l'anonymat) qui sont validées par un conseil international scientifique. Ce projet est peu connu à ce jour, mais déjà 600 personnes et 302 participants actifs.



Vous en tant que patient, famille, ou proche, **vous pouvez démontrer l'intérêt et enrichir cette base de connaissance** en utilisant ce lien : <https://genida.unistra.fr/>.

C'est donc une source d'information pour partager les expériences, pour améliorer la connaissance sur ces difficultés cognitives et relationnelles qui devrait amener à une meilleure prise en charge par les professionnels. Un autre moyen mais le même objectif que le **projet de recherche RASTEDDA** que nous essayons de concrétiser (voir le chapitre « la Recherche »).

Conférence «Etude prospective multicentrique des manifestations dermatologiques des RASopathies » Pr Didier BESSIS

Le Pr Didier BESSIS est **dermatologue** au CHU de MONTPELLIER. Nous l'avons invité en 2015 pour réaliser plusieurs consultations individuelles avec le Dr Fanny MAURICE-PICARD du laboratoire du Pr TAIEB à Bordeaux pour apporter des conseils, compléter son expertise et son projet de recherche.

Son étude est menée en France sur plusieurs centres (Montpellier, Bordeaux, Paris, Marseille, Nice, Rennes, Toulouse, La Réunion). Elle porte sur les RASopathies et il a pu consulter **35 patients CFC** et **22 patients Costello**, de 3 à 14 ans. Outre la présentation des **différentes caractéristiques observées et très bien illustrées** (kératose pilaire rouge, atrophie des sourcils, anomalies des cheveux, hyperkératose plantaire, naevi palmoplantaires *sans risque de cancer*, atteintes des extrémités des doigts) , le Pr BESSIS a aussi **montré les résultats obtenus** et a pu faire **quelques recommandations sur les soins** à apporter.

Sa **conclusion** ouvre aussi sur une **hypothèse de thérapies ciblées** : l'application locale sur la peau d'inhibiteur du gène impliqué dans le syndrome de chaque patient.

Nous avons diffusé le support à chaque famille. Si vous pensez à une famille en recherche d'information, contactez-nous.



Conférence « Résultats du bilan cardiologique sur les patients consultés e 2015 lors du 9ème rassemblement » par le Dr SEQUELA

Vous vous souvenez qu'alertés par le décès de deux enfants de nos familles, nous avons organisé des **consultations individuelles en 2015** à l'hôpital **Haut-Lévêque** du CHU de Bordeaux, auprès de **24 enfants, adolescents et jeunes adultes**, 14 CFC, 10 Costello, âges de 3 à 20 ans. A la fin de ces consultations les Dr Xavier IRIART et Elodie PERDREAU avaient rapidement fait un bilan de leur examen auprès du Pr Didier LACOMBE afin de lui faire part de leur conclusion : rien d'alarmant, pas d'action particulière à prévoir si ce n'est continuer les préconisations d'un suivi régulier tel qu'il est programmé.

En 2017, le Dr SEQUELA est venu rencontrer les familles pour faire un bilan plus précis sur les résultats des échographies et des ECG selon chaque syndrome, et pour répondre à leur questionnement sur la prise en charge et l'état de santé de leur enfant. En conclusion de cette étude sur 24 de nos enfants, adolescents, jeunes adultes, le Dr SEQUELA confirme la fréquence des anomalies cardiaques, l'utilité de l'ECG pour mettre en évidence des anomalies non visibles lors de l'échographie, et s'interroge sur l'origine des « ondes Q » observées sur les ECG. Seule une IRM pourrait mettre en évidence s'il s'agit d'une fibrose; pour nos enfants, une IRM implique une anesthésie et une hospitalisation qui ne semblent pas justifiées uniquement pour la recherche d'une fibrose.

Le suivi actuel est jugé suffisant.

Conférence «La Recherche et plus particulièrement le Projet COSMIT » par Laétita DARD (dont c'est le sujet de thèse) et le chercheur Dr Rodrigue ROSSIGNOL

Laétitia a su vulgariser son activité de recherche et exposer l'avancement du projet, une très bonne préparation à sa soutenance. Toutes les familles ont très apprécié sa prestation.

Le chercheur Dr Rodrigue ROSSIGNOL vous précise tout cela dans les pages suivantes consacrées au projet COSMIT.



Nos experts, très proches de nos familles



Laétitia DARD nous explique tout sur COSMIT



Pr Cyril MIGNOT lors de sa conférence – échanges sur les épilepsies



Tania SORG et Jérôme PIQUEREAU, père d'Axel, nous éclairent sur les mutations génétiques



Petits et grands ensemble : des cousins !

Nos cousins du Canada :
Laure et ses parents



Jelissa très vite
heureuse d'être avec
autant de monde
enfants et parents

Tiphanie reconforte Elisa



Un câlin Yohan et Amélia

Lisa a fêté ses 19 ans et Benoit ses 11 ans



Quelques volontaires, un très grand
merci pour leur coup de main



Le club des filles



Des moments d'échange entre parents,



Oups entre adultes !

Se retrouver et partager son vécu



Avec un dossier à remplir pour l'évaluation psychologique



On joue aussi !

Aux boules, chacun son style





SoliDad's un don pour les enfants



Tous se prêtent au jeu
de fêter le 10^{ème} !!



Guillaume



Vanessa



Margaux



Sylvie et Agnès

Tous plébiscités par les enfants et les parents pour leur douceur et pour leur aide



Un grand merci aux familles, amis et associations qui sont attentives chaque année à organiser des événements pour un soutien financier et pour mieux faire connaître nos syndromes, le quotidien et les préoccupations de nos enfants, adolescents, jeunes adultes.



Les **DAM'NATION** : plus de cinq ans que ces dames et leurs amies et amis motards nous soutiennent
RDV le 10 mars 2018 !



VIDE GRENIER



Rendez-vous au prochain vide grenier de **Gradignan**, et aux **Jardins ouverts**, partout en France www.opengardens.eu



A Gradignan depuis plusieurs années en début décembre l'association le **Mascaret** organise un bal folk au bénéfice du Telethon , de la **Maladie de von Hippel-Lindau** et nous.



Les mêmes que ceux qui nous ont fait danser lors du rassemblement de 2015 !



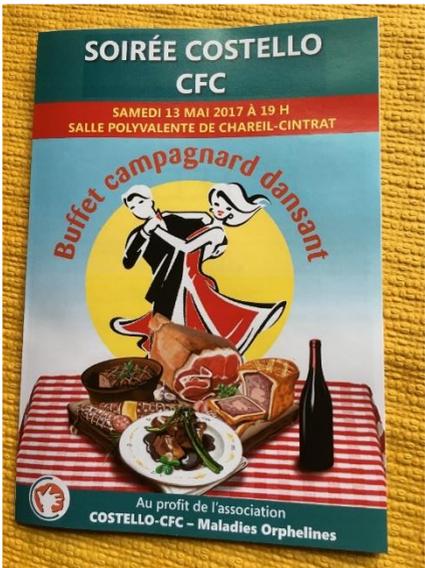


Nous pouvons essayer d'agir grâce à vos soutiens



Bravo à **Vincent** père de **Benoit** et à la société **MSD France** pour nous avoir renouvelé leur soutien financier pour nos rassemblements.

Nous voulons remercier tous les commerçants qui nous soutiennent chaque année lors d'une soirée dans l'Allier, comme ce fut le cas en mai



MERCIEMENTS A TOUS NOS PARTENAIRES

- ACCROBRANCHE - SAINT POURCAIN SUR SIOULE
- A F T - LE VERNET
- AMBULANCE BESSAC - CHANTELLE
- A P P M - SAINT POINT
- ARTISTE PEINTRE SYLVIANE GOURSON - SAULCET
- ASSURANCES A G P M
- AUBERGE DES AUBRELLES - SAINT POURCAIN SUR SIOULE
- AUCHAN - MONTLUCON
- BAR L'AMERICA - SAINT POURCAIN SUR SIOULE
- BELLES ET FEES - SAINT POURCAIN SUR SIOULE
- CARREFOUR MARKET - SAINT POURCAIN SUR SIOULE
- CAVE COOPERATIVE DE MONBAZILLAC - MONBAZILLAC (24)
- CAVE COOPERATIVE - SAINT POURCAIN SUR SIOULE
- CAVE GALLAS - SAULCET
- CAVE GROSSBOT BARBARA - CESSAT
- CAVE JALLET - SAULCET
- CAVE LAURENT - SAULCET
- CAVE RAY - SAULCET
- CENTURY 21 - SAINT POURCAIN SUR SIOULE
- CHARCUTERIE BOZOM - ARETTE (64)
- CHATEAU BICHON - LA BREDE (33) CHATEAU MOULIN DE LAGNET ST EMILION (33)
- CHATEAU TURCAUD - LA SAUVE MAJEURE (33)
- CLEMENTINE - SAINT POURCAIN SUR SIOULE
- COIFF AND GO - SAINT POURCAIN SUR SIOULE
- CELUETT - SAINT POURCAIN SUR SIOULE
- COM'UN PARFUM - LE THEIL
- CONFORAMA - MONTLUCON
- CREDIT AGRICOLE - SAINT POURCAIN SUR SIOULE
- FILET MODE - SAINT POURCAIN SUR SIOULE
- GAM VERT - SAINT POURCAIN SUR SIOULE
- GENI PARFUM - SAINT POURCAIN SUR SIOULE
- INTERMARCHÉ - GANNAT
- KESAKO - SAINT POURCAIN SUR SIOULE
- LA BOUTIQUE MAGIQUE - CHARROUX
- LA CAVE D'AGNES - SAINT POURCAIN SUR SIOULE
- LA MAGIE DES FLEURS - MOULINS
- L'ART FLOREAL - SAINT POURCAIN SUR SIOULE
- LE ROI DE L'ANBOUILLE - SAINT POURCAIN SUR SIOULE
- LES FLORALIES - SAINT POURCAIN SUR SIOULE
- L'ATELIER D PEINTRES - CUSSET
- L'OCCASION'ELLES - SAINT POURCAIN SUR SIOULE
- MAGASIN ELEGANCE - SAINT POURCAIN SUR SIOULE
- MARTEL - SAINT POURCAIN SUR SIOULE
- PATE EN FOLIE - TOULOUSE (31)
- PATISserie VIGIER CORTIAL - SAINT POURCAIN SUR SIOULE
- PAT NETTOYAGE - LE VERNET
- PHARMACIE AMBLARD - SAINT POURCAIN SUR SIOULE
- PHARMACIE DES COURS - SAINT POURCAIN SUR SIOULE
- PHOTOGRAPHIE DEJONCHE - SAINT POURCAIN SUR SIOULE
- POLE VERT - GANNAT
- RADIO ICE AGE
- RESTAURANT LE CHENE VERT - SAINT POURCAIN SUR SIOULE
- RESTAURANT LE RELAIS BOURBONNAIS - BROUT VERNET
- RESTAURANT LES 4 SAISONS - SAULCET
- SPORT EVASION - SAINT POURCAIN SUR SIOULE
- STEFF COIFF
- SYNDICAT D'INITIATIVE - SAINT POURCAIN SUR SIOULE
- TIRAC LE BERGERAC - SAINT POURCAIN SUR SIOULE
- TRAITEUR DUMONT - SAINT POURCAIN SUR SIOULE
- TOUT FAIRE MATERIAUX - SAINT POURCAIN SUR SIOULE



Le TELETHON : quel apport pour notre association ?

Vous nous interrogez souvent sur nos liens avec le TELETHON et sur l'aide qu'il nous apporte.

Très concrètement : aucun soutien financier car contrairement à une idée reçue, le TELETHON ne finance pas toutes les associations de maladies rares. Mais sa médiatisation permet de sensibiliser sur les difficultés des personnes en situation de handicap.

Plusieurs d'entre vous participent à cet événement à cette occasion. Alors, **pour celui de 2018**, souhaitez-vous **porter nos couleurs**, créer un événement avec une ou plusieurs de nos familles ?

Pour donner ainsi une occasion pour réunir nos familles, comme c'est le cas pour la Marche des Maladies Rares ?

La 18^{ème} Marche des Maladies Rares

Plusieurs familles ont répondu à l'appel de Djamila pour se retrouver malgré le froid et la charge du quotidien, pour se parler, sourire ensemble



Vous les avez peut-être vus à la télé, portant une pancarte avec le nom d'une maladie rare, d'une autre peut-être, car c'est le principe, chacun soutien une maladie rare et pas seulement sa maladie rare.



Organisée par Alliance maladies rares
Dans le cadre de AFMTELETHON

RDV à 12h Stade Émile Anthoine
Accès par le 2 avenue de Suffren - Paris 15^e
Métro Bir-Hakeim - ligne 6

Pour toute information www.alliancemaladiesrares.org - 01 56 53 53 40



18ème marche des Maladies Rares



C'est important pour moi de soutenir mon frère et tous les autres atteints d'une maladie rare. Et la marche en fait partie maintenant depuis que mes parents me l'ont proposée l'année dernière. C'est un plaisir de le faire ! C'est une fête où on se retrouve avec d'autres familles, et d'autres que l'on ne connaît pas, touchés ou pas d'ailleurs. Ma petite participation solidaire

Riwan

On s'est retrouvé tous devant la tour Eiffel, c'était trop bien même s'il faisait froid. Je suis content parce que j'ai marché plus que l'année dernière !
Merci !





18ème marche des Maladies Rares

Toujours autant de plaisir à se retrouver



Yes ! Une bonne journée passée ensemble !



Thomas fait le clown pour le plus grand bonheur de Stella





18ème marche des Maladies Rares

Karin, mère de Stella, et Francesco

Pour moi, je me rends compte plus que jamais, qu'aujourd'hui c'est un évènement indispensable pour lutter contre la maladie et donner espoir. Que face à la maladie, il ne faut jamais se résigner. Il faut descendre dans la rue et se mobiliser. On le sait, il faut des moyens pour financer la recherche.



Concernant **Stella** :

Elle était déjà souvent en train de me demander ces derniers temps : "maman, c'est quand la marche de ma maladie ?". Évidemment, je lui explique tout simplement que cela concerne toutes les maladies rares. Elle aime ce moment de rassemblement, ne se plaint pas un instant d'être fatiguée par les kilomètres parcourus et chantonne volontiers avec les autres personnes le slogan "3637" en riant. Elle était contente aussi que son papa soit là et aussi de retrouver les ami(e)s de l'Association ! En pleine forme, elle a enchaîné avec un spectacle de Hip-Hop avec son IMPRO le soir !



L'Espace Associatif des Graves à Gradignan

Eric a dû arrêter son activité, faute du soutien de ses principaux commanditaires. Il nous manque beaucoup, ainsi que tous les membres de cette association, pour sa disponibilité, sa serviabilité et nos discussions.

Merci encore Eric et tous ceux qui travaillaient pour nous.



Nous espérons que nos chemins se recroiseront.

A propos d'édition,

souhaitez-vous recevoir nos publications par email ?

Aussi par email ? Ou uniquement par email?

Dites le nous contact@afs-costello-cfc.asso.fr



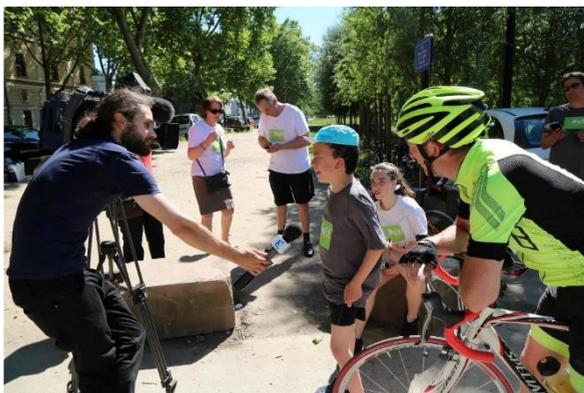
SoliDad's ; une aventure des Papas pour sensibiliser sur les adolescents sans solution



A l'heure où j'écris ces lignes, en ce mois de décembre 2017, Riwan est à la maison sans solution d'accueil. Après un parcours chaotique et une évolution assez surprenante : crèche, CLIS 4 maternelle, IEM, ULIS Collège avec ou sans SSAD, mais toujours accompagné par des libéraux : Riwan est passé d'un enfant « polyhandicapé » à un jeune qui a acquis une certaine autonomie...Parcours étonnant...

Mais après l'âge de 16 ans qu'y a t il de possible pour ce type de profil ? Il ne rentre plus dans les cases semble-t-il...Non ce n'est pas une question de place dans les IME pour le coup ! C'est trouver l'équipe qui accepte de porter un projet de vie atypique. Oui car pas assez handicapé pour certains, ou trop pour les autres. En plus 16 ans, âge fatidique en plus de celui des 20 ans pour les IME...Mais entre les deux...Et après ? Faut-il les laisser en institution 100% ou l'Ulis ou...Alors voilà comme en 2013, modestement, j'ai souhaité rallier des papas pour un périple à vélo en mai 2017.

L'idée des SoliDad's est venue naturellement avec Djam, qui m'a soutenu. J'avais envie de réaliser un autre périple pour faire parler de notre situation et de celle d'autres familles comme nous isolées...





Seuls, souvent nous le sommes malgré notre entourage.

Que « ses 16 ans » ne soit pas une limite ou une cassure dans son parcours, mais plutôt un nouveau départ pour continuer à vivre sa vie d'adolescent pour préparer sa vie d'adulte : « juste avoir une place au monde ».

Pour nous, la maison à plein temps n'est pas sa place ! C'est aussi une question de choix qui est propre à chacun...

C'est grâce à une rencontre aussi que j'ai eue en 2010 avec un pompier, l'adjudant-chef David TONNELE, sportif de haut niveau au grand cœur qui a enfourché son vélo au bénéfice de l'association AFS Costello et CFC. 2 500 km à travers la France des familles de l'association Costello et Cardio-Facio-Cutané. Il était passé chez nous, à Grigny...

Alors oui, l'engouement extraordinaire qu'il y a eu au départ à Grigny et tout au long de ce périple, la solidarité m'a particulièrement touché et m'a donné de l'énergie sur le parcours...

Je suis tombé malade et cela n'a pas été simple parfois c'est vrai...L'image de mes enfants et le but du périple m'ont donné du courage pour me surpasser jusqu'à l'arrivée à Bordeaux.

On a fait près de 760 km, avec des étapes supérieures à 120 km ! Quelle satisfaction d'avoir été jusqu'au bout... Une extraordinaire aventure humaine entre nous cinq, de belles rencontres, des gens formidables avec une générosité de cœur énorme !

Je retiens de cette aventure que c'est possible de rassembler autour d'une cause, aussi petite soit elle en si peu de temps... Malgré ce que l'on veut nous faire croire... Les réponses ne peuvent être trouvées qu'en travaillant ensemble...

Oui c'est une CO-llaboration, c'est une Co-construction, répondre aux vrais besoins de ces personnes dites « porteuses de handicap » à partir de la base...Gardons espoir que les mentalités changent...

On espère que les SoliDad's suffiront...

Stéphane père de Riwan



Oralité alimentaire

L'alimentation est très souvent une grande préoccupation des familles dont l'enfant est porteur du syndrome Costello ou du syndrome CFC. Pour certains, dès les premiers mois, ils sont nourris grâce à une sonde de gastrostomie, et pendant des années.

Plusieurs experts ont montré des liens entre l'alimentation par la sonde gastrostomie et les difficultés à progresser dans l'apprentissage du langage. Des témoignages de familles vous l'ont aussi expliqué dans le Petit Journal de l'année dernière, avec un témoignage sur « NOTUBE ». Najmia et Karl vous en parlent cette année.

Mila, a fait un séjour NOTUBE en Autriche

Beaucoup de fatigue accumulée suite à de nombreuses nuits blanches ou des nuits très chaotiques en Autriche. Et, de retour à la maison, jusqu'à encore aujourd'hui, c'est toujours pareil.

Quand ce n'est pas Mila c'est Liam, son petit frère, qui rend les nuits difficiles. Les enfants ont enchaîné plusieurs virus et nous sommes tombés malades également dur, dur ...

Sinon, pour revenir sur l'Autriche, nous sommes mitigés sur cette expérience qui était éprouvante pour Mila, et avec de petits résultats pour le moment.

Leurs méthodes ne sont pas révolutionnaires. Ils organisent les journées autour de trois repas qui commencent dès le matin 9h en prenant le petit déjeuner en commun avec nos enfants et les 9 autres familles présentes. Le but est que les enfants participent aux repas en ayant sous les yeux et à portée de mains des aliments qu'ils peuvent aimer. Comme par exemple des yaourts, gâteaux apéritifs etc..., et plusieurs fois au cours du repas, sans trop forcer, présenter à la bouche des aliments.



Entre, ce sont des « repas – ateliers » organisés à même le sol pour nous parents, pour comprendre les mécanismes de l'oralité. Et ce que ressentent nos enfants : sur les sensations des textures dans la bouche et sur les mains, ceci à travers des exercices. Avec pour objectif que nous comprenions l'agression qu'ils ressentent.

Des groupes de paroles ont été organisés, entre papas ou entre mamans, et également en couples pour échanger sur nos expériences face à la maladie et aux troubles de l'alimentation.



Très vite ils nous ont demandé de diminuer le gavage pour que la sensation de faim soit ressentie. Mila a perdu 1 kg en 10 jours. Elle a rapidement bien bu du « nutri Jucy », ce sont des jus de fruit très énergétiques. Pour l'équipe autrichienne c'était excellent ce qu'elle faisait avec quelques cuillères minimales de yaourt au chocolat.

Il faut continuer le travail de stimulation tous les jours, et que Mila soit aux repas à table avec nous !

Mais ce sera encore long avant qu'elle ne mange

vraiment. Les 2 derniers jours du sevrage, Mila a été hospitalisée car son bilan sanguin n'était pas bon. Mais Mila garde toujours son sourire

Najmia et Karl les parents de Mila



Ava et sa gastrostomie

Quant à l'âge de 6 mois, on a commencé à nous parler d'une gastrostomie pour Ava, nous avons accueilli cette nouvelle comme un soulagement.

Six mois de vie et 6 mois de galères...de surveillances et d'angoisses.

Cette obsession de la prise de poids, gramme par gramme. Et puis tous ses vomissements. Et rien, le poids d'Ava était devenu tellement inquiétant.

Nous avons fait opérer Ava à l'âge de 9 mois, une gastrostomie et un Nissen .

Avions-nous le choix ? Je ne sais pas, nous avons fait confiance au corps médical et suivi le « mouvement ».

Tout ce que nous voulions c'était qu'Ava aille mieux, qu'elle prenne du poids et qu'enfin nous puissions vivre loin de l'hôpital.

A la suite de son opération nous avons encore l'espoir de garder un semblant d'alimentation par la bouche. Sa gastrostomie, nous ne l'utilisons que pendant la nuit.

Mais en grandissant Ava s'est refermée sur elle-même du jour au lendemain. Plus moyen d'accéder à la bouche, plus aucune stimulation ne marchait, pourquoi ?

Son poids toutefois augmentait progressivement, même si cela n'était pas fait de façon naturelle mais par le biais d'une machine. Pour nous, c'était quand même une victoire, sa courbe de poids augmentait. Quel soulagement !

A ce jour, Ava a 4 ans et demi, on utilise sa gastrostomie maintenant le jour et la nuit pour l'alimentation mais aussi pour ses traitements, notamment contre l'épilepsie.





Ava refuse toujours ce que l'on peut lui proposer par la bouche, elle râle et tourne la tête...

Nous sommes aujourd'hui un peu dépourvus face à cette situation.

Pourquoi un tel refus ?

Comment faire marche arrière maintenant avec cette machine qui pour l'instant reste vitale à Ava ?

Et surtout, comment faire pour qu'Ava accepte enfin de mettre quelque chose à la bouche, de manger ?

Pour une situation qui devait être provisoire (utilisation nocturne de la gastrostomie), elle est devenue une habitude de vie.

Brancher... Rincer... Débrancher. Mais aussi Préparer... Nettoyer...

Brancher et débrancher avec la contrainte des horaires à respecter, peu importe où que nous soyons et peu importe ce que nous faisons.

Les soins quotidiens sur la gastrostomie, nettoyage et pansement autour de l'orifice matin et soir. Sans compter qu'il faut prévoir de changer le bouton de gastrostomie tous les 6 mois. Ce que nous avons appris à faire après l'arrachage par accident du bouton par deux fois.

Il y a aussi la livraison du matériel tous les mois et qui sans mentir nous prend un placard entier, entre les cartons de containers, les poches de Nutrition, les tubulures et les seringues...

Mais, au-delà de ces contraintes, il y a aussi la problématique de trouver des personnes acceptant et se sentant capables de gérer la « gastrostomie » pour pouvoir garder et s'occuper d'Ava. C'est au quotidien très lourd à gérer pour nous, ses parents, mais aussi à comprendre pour son frère.

Et on ne parlera même pas du regard des autres : face à ce fil qui dépasse, face à la machine.

Mais tout s'efface et s'oublie vite et on continue d'avancer pour le bien être de notre fille.

Devant son regard innocent et son rire communicateur.

Voilà notre quotidien pour les quelques années à venir en attendant de voir le bout du tunnel.

Virginie et Cyrille les parents de l'adorable petite Ava



*Témoignage de Caroline et Jonathan, parents de Louis
, nos cousins de Belgique*

C'est avec plaisir que nous vous donnons quelques petites explications, pour « le Petit Journal ».

Louis va très bien et aime beaucoup sa nouvelle classe. La première primaire !

En école spécialisée bien sûr mais dans la classe des grands ! 😊



Concernant son alimentation, nous avons découvert très tôt que Louis ne supportait pas certains aliments. Nous avons mis ça sur le fait de son hypersensibilité buccale.

Comme nous savions que beaucoup d'enfants atteints du syndrome Cardio-Facio-Cutané avaient une gastrostomie, nous pensions que c'était déjà bien qu'il se nourrisse et tant pis, s'il était hyper sélectif !

Mais vers un an et demi, après des tests pour ses reflux, nous avons soumis l'idée des allergies alimentaires aux médecins. Sans succès ! Trop jeunes pour avoir des allergies, disaient-ils. Quelle perte de temps !

Soit, deux ans plus tard, avec notre insistance, nous avons exigé des tests. Les résultats sont revenus accablants.

Éviction totale pour les œufs, les oléagineux, y compris les petits pois, les fruits à coques, y compris les arachides, le soja, kiwi, pêches et fruits exotiques, le céleri, le poissons et fruits de mer...

Nous avons dû limiter



Après de nombreux tests T.P.O (Test de Provocation Orale) à l'hôpital de jour, pour tester les aliments sous surveillance médicale, nous avons constaté que certaines "allergies" étaient en fait des "intolérances".

Nous avons donc pu réintégrer certaines denrées en quantité maximale à respecter mais en faisant attention de ne pas les cumuler dans un même repas !

Malheureusement, les accidents se sont succédés. Nous sommes, comme vous avez pu le constater au dernier rassemblement, aux aguets ! Très stressés et pour cause, Louis est un cas à part !

Il grandit et les risques aussi. À l'école et en collectivité, nous sommes très vigilants. Les sachets de bonbons du Grand Saint, ne nous ont pas aidés.

Depuis le mois d'août, nous testons la **méthode NAET** (pour une désensibilisation) avec une naturopathe. Nous vous donnerons des nouvelles au prochain rassemblement.

Louis n'a pas l'air trop frustré de ces contraintes. Il aime tellement le chocolat, le fromage et les yaourts, qu'il ne pense pas au reste.

Voilà, voilà.

Caroline et Jonathan les parents de Louis



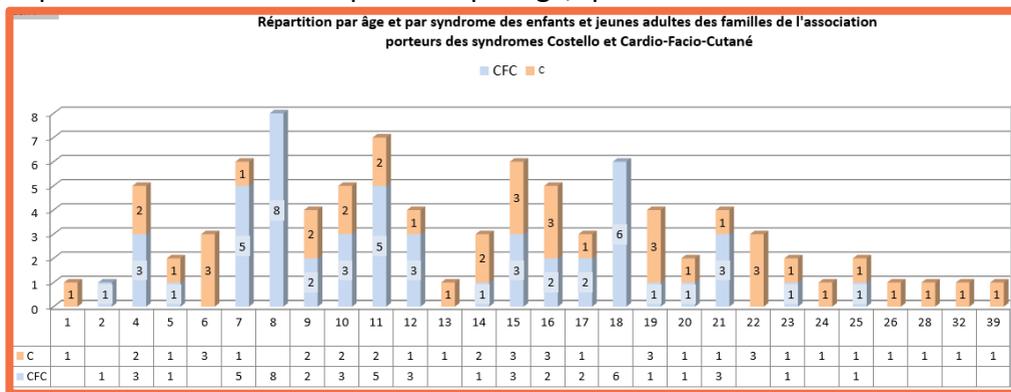
Nos enfants grandissent ! Quel avenir ?

L'association référence 116 familles et 99 porteurs d'un des 2 syndromes :

46 porteurs du syndrome de Costello,

53 porteurs du syndrome Cardio-Facio-Cutané.

L'association a 17 ans et ses enfants grandissent, voyez un peu ci-dessous la répartition du nombre de porteurs par âge, quand nous le connaissons.



35 enfants ont moins de 11 ans,

21 préado -adolescents de 11 à 16 ans,

24 jeunes adultes de 17 à 23 ans,

7 adultes de 24 à 39 ans !

Nos enfants grandissent et leurs préoccupations et celles de leur famille sont différentes. Il nous faut y penser spécifiquement.

L'échange « Messenger » que vous lirez page suivante avec Lisa est beau. Il démontre que nos enfants pensent à leur avenir et que certains peuvent parfaitement s'exprimer (aucun propos n'a été modifié) mais n'oublions pas la première phrase de Lisa « Dans un peu moins de six mois, ils ne pourront pas me garder et c'est ça qui me stresse franchement, car je ne me vois pas rester 24 heures sur 24 chez mes parents. Tu comprends ? »

Le passage à l'âge adulte est aujourd'hui synonyme d'une brutale rupture de solutions pour nos enfants, et de beaucoup d'angoisse. Quelle solution pouvons-nous faire émerger ?



Devenir adulte, vers un emploi ?

Interview de Lisa via Messenger (pratique pour échanger entre nous !)



Hello Petit Journal, on peut se parler deux minutes ?



*Oups, ces pouces levés veulent parfois dire que Lisa s'impatiente...
que Lisa attend qu'on lui réponde...*



Tiens salut Lisa, oui on peut parler.
Comment vas-tu ?

Bien mais dans un peu moins de six mois, ils ne pourront pas me garder et c'est ça qui me stresse franchement, car je ne me vois pas rester 24 heures sur 24 chez mes parents. Tu comprends ?

Oui, je crois que je te comprends. Peux-tu me rappeler le nom de ta structure ?

APF Voreppe – Le Chevalon

APF ??

Association des Paralysés de France, c'est un IEM, un Institut pour l'Éducation Motrice

Pourquoi tu stresses, tu m'avais dit que tu allais faire des stages en 2017 et aussi en février.
C'est tombé à l'eau ?

Non, j'en ai fait 2 déjà.

Comment les as-tu trouvés ? Par Papa ou par Maman ?

Par mon IEM, j'ai découvert l'ESAT l'année dernière par une journée d'évaluation en pâtisserie et l'après-midi j'avais testé un atelier de mise sous pli.



Suite de l'interview de Lisa via Messenger

Le 27 novembre, j'ai commencé un stage dans deux ateliers : un sous-traitant et un autre du tertiaire.

Et alors ? Qu'as-tu fait ?

En fait, il y avait des courriers à mettre dans des enveloppes et cette semaine j'étais dans un atelier de sous-traitance, avec l'école. Je devais mettre des T-shirt dans un grand sac et des porte-clés.

Et en quoi tu as aimé ou non chacun de ces stages ?

Parce qu'il y a une bonne ambiance. Et on peut aller au rythme qui te convient.

Y a-t-il une activité que tu penses apprécier plus qu'une autre, et faire tous les jours ?

Mise sous plis

Et pourquoi donc ?

Parce qu'au deuxième atelier on devait porter des cartons.

Oui, là, je te comprends bien. Et je suis un peu surpris qu'on ait pu le proposer ! En as-tu portés ?

Sur les genoux...

Lisa est en fauteuil !!! Quelle énergie et quelle volonté !

Que fais-tu à l'APF en fait ?

A l'APF où je suis encore, j'ai fait une pré-orientation. C'est fait pour ça si tu veux. Ça te permet de voir tous les diplômes et les orientations, les stages. J'ai fait une troisième prépa-pro. J'ai eu le brevet et après je fais une prépa-tertiaire. Ça m'a permis de faire un stage à l'ESAT.

Et cette année je suis dans une classe qui prépare à sortir – vivre en appartement.

Ha, voilà pourquoi tu vas faire un stage en février !

Oui, en septembre j'ai été visité un ESTHI où il y a des appartements au-dessus et j'irai faire un stage en février



ESTHI ?



Etablissement Social de Travail et d'Hébergement d'Issoire. Et de retour des vacances, je vais découvrir des ateliers à l'ESAT une journée par semaine.



Au revoir Lisa.



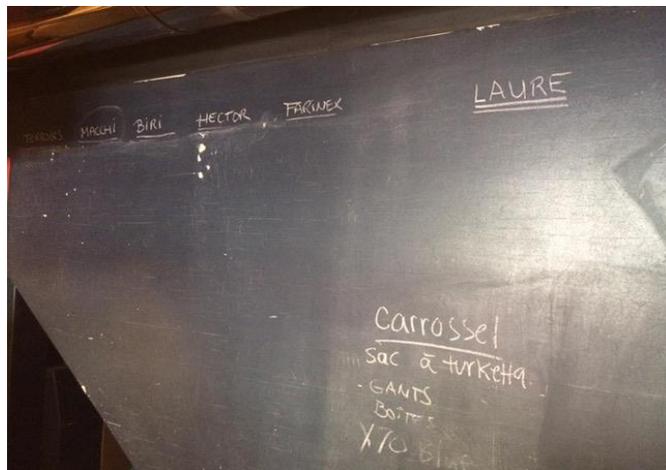
Dis, au fait, je voulais te dire que les rencontres c'est très important. De pouvoir voir et discuter avec des psychologues et les potes, de pouvoir partager son expérience avec eux, de pouvoir leur donner des conseils.



Témoignage de Laure 28 ans

Un petit coucou de ma nouvelle vie

Depuis un peu plus d'un an, je travaille dans un tout nouveau milieu. Je suis en stage dans le restaurant le Moleskine et c'est vraiment super bien.



Je fais un peu de tout dans la cuisine et je fais différentes tâches, que ce soit de la préparation, les bacs pour la salade et la sauce vinaigrette pour le service du déjeuner. Et j'aide aussi pour préparer les légumes pour le service du dîner pour l'équipe du soir

J'ai mon prénom sur le tableau des commandes ! Et j'apprends des trucs et aussi je peux observer un vrai service pendant le service du déjeuner.

J'aime vraiment mon lieu de stage, c'est un super resto très bien noté. Mes deux patrons sont vraiment super généreux.

Ils m'ont intégrée à leur équipe et même l'équipe m'a acceptée.

Je me sens vraiment bien



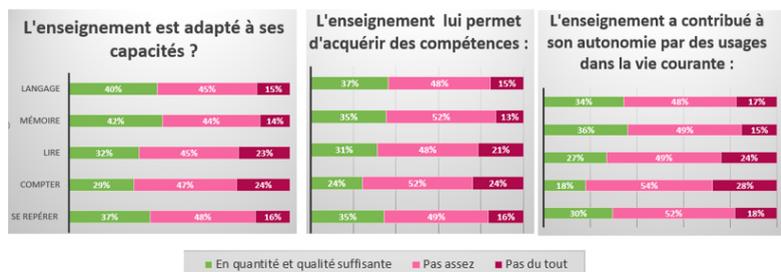
L'enquête de la filière DEFISCIENCE, du COLLECTIF DI

« Les personnes ayant une déficience intellectuelle sont-elles bien accompagnées ? »

Le COLLECTIF DI a demandé à ses associations dont AFS C & CFC de participer à cette enquête, soit 900 personnes, parents, aidants selon 4 versions adaptées à chaque tranche d'âge. Voici 2 extraits :

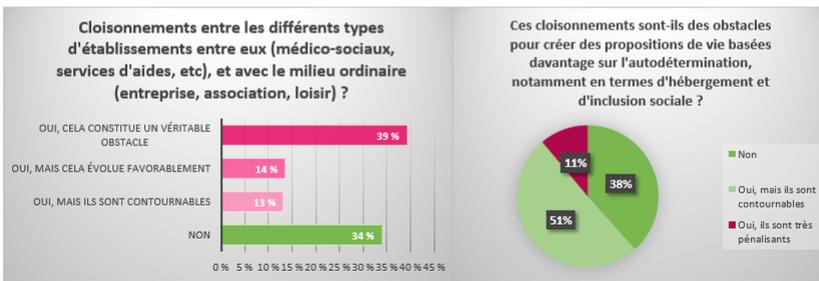
Expertise Inserm : « les compétences en numératie et en littératie sont essentielles dans la vie quotidienne. Le groupe d'experts recommande un enseignement adapté pour en favoriser la maîtrise et améliorer l'autonomie des personnes. »

- Concernant les apprentissages ci-dessous, vous diriez que :



Des propositions de vie plus inclusive pour les adultes sont rendues difficiles à mettre en œuvre du fait des cloisonnements administratifs et organisationnels entre les types d'établissements, y compris les services de soutien.

- Pour les adultes : les impacts d'un cloisonnement entre types d'établissement limitent les opportunités d'une plus grande inclusion



Ce livret : <http://www.nile-consulting.eu/resultats-enquete-collectifdi/> sera diffusé aux EG de la Déficience Intellectuelle. Nos familles espèrent que des solutions concrètes soient apportées à ces constats.



Les Etats Généraux de la Déficience Intellectuelle auront lieu les jeudi 11 et vendredi 12 janvier 2018 à la Maison de l'UNESCO. Ils sont portés par la **filière DéfiScience** avec pour partenaire notamment l'**Alliance Maladies Rares** et le **COLLECTIF DI**.



« Ces Etats Généraux sont l'occasion d'ouvrir, tous ensemble, professionnels de l'accompagnement et du soin, personnes concernées, familles, élus, chercheurs, institutionnels, de nouvelles perspectives fondées sur les enseignements de l'expertise collective de l'INSERM « Déficiences Intellectuelles » et leurs modalités de mise en œuvre en territoires ».

Voici les thèmes abordés :

- **Modernité du concept de déficience intellectuelle parmi les troubles du neurodéveloppement**
- **Compétences et fragilités : les évaluer**
 - Comprendre les modalités des évaluations fonctionnelles et leur intérêt dans l'évaluation du projet de vie des personnes
- **Diagnostic génétique ; où en est-on ?**
- **Prendre sa vie en main : comment est-ce possible ?**
- **Repérer et orienter le diagnostic pour intervenir le plus tôt possible**
- **S'occuper de sa santé et se soigner**
- **Apprendre**
 - Relever le défi d'apprendre, avec une déficience intellectuelle légère, une déficience intellectuelle sévère, à l'école et ailleurs, dès l'enfance et tout le long de la vie
- **Prévenir et accompagner les troubles du comportement**
 - Comprendre les processus de production de comportements inadaptés ou « défis » et gérer les situations par une approche transdisciplinaire et éco- systématique

Nous y serons présents . *Plus de détail avec ce lien*

<http://www.defiscience.fr/actualites/etats-generaux-de-la-deficience-intellectuelle/>



Le projet COSMIT : des précisions par le Dr Rodrigue ROSSIGNOL

MRGM



Maladies Rares : Génétique et Métabolisme



Mme Laetitia Dard effectue actuellement sa deuxième année de thèse sur le syndrome de Costello (SC) sous la direction scientifique de Rodrigue ROSSIGNOL (DR2 INSERM) et de Nadège BELLANCE (MCU)



Inserm

Institut national
de la santé et de la recherche médicale

dans le laboratoire INSERM U1211 dirigé par le PR. Didier LACOMBE.

La thèse vise à comprendre les mécanismes moléculaires mis en jeu dans le SC et plus particulièrement dans les atteintes cardiaques. Pour cela, Laetitia dispose de la souris modèle du SC (qui porte la mutation HRASG12S dans son génome), des cellules de patients (merci à tous pour avoir participé à la prise de biopsies de peau) et de cellules modèles génétiquement modifiées (porteuses de mutations HRASG12S/A/V).

Par une approche de bioénergétique le laboratoire a tout d'abord mis en évidence une déficience au niveau des mitochondries dans les tissus de la souris et dans les cellules de patients. Les mitochondries sont les centrales énergétiques des cellules humaines. Elles abritent la machinerie (chaîne respiratoire) requise pour transformer l'énergie contenue dans les nutriments en une forme d'énergie utilisable par les cellules, l'adénosine triphosphate (ATP). Cette énergie sert aux muscles pour la contraction, aux neurones pour la transmission de l'influx nerveux, aux reins pour la filtration, etc.

L'analyse bioénergétique et protéomique réalisée à Bordeaux U1211) a révélé une quantité diminuée des protéines de la chaîne respiratoire dans le cœur et le muscle de la souris Costello ainsi que dans les cellules de peau



des patients. L'équipe a alors proposé l'hypothèse suivante : la difficulté du cœur à obtenir de l'énergie pour battre augmente son travail et entraîne une cardiomyopathie hypertrophique, à la manière d'un entraînement forcé. Cette hypothèse s'intitule 'Le cœur en panne d'essence'. Il en découle alors que le rétablissement de la fonction mitochondriale dès le plus jeune âge pourrait redonner au cœur sa capacité énergétique et éviter ou réduire la mise en place de la pathologie cardiaque.

Le laboratoire dispose aujourd'hui de molécules pour tenter de rétablir la fonction mitochondriale dans le syndrome de Costello: le bézafibrate et OP2113.

Les premiers résultats obtenus sur les cellules de patients montrent un rétablissement de la bioénergétique mitochondriale sur les cellules traitées au bézafibrate. L'analyse protéomique montre en sus une diminution de l'état d'activation de la voie de signalisation RAS/MAPK suractivée par la mutation. Ces résultats originaux et encourageants ont permis de mettre en place une étude sur la souris Costello qui sera traitée au bézafibrate (décembre 2017). Ce travail d'analyse 'thérapeutique préclinique' sera effectué dans le cadre du projet ANR COSMIT avec l'équipe de Yann HERAULT et de Tania SORG à la Clinique de la Souris à Strasbourg.

La deuxième approche utilisant une molécule OP2113 produit par une jeune entreprise de biotechnologie bordelaise basée à Pessac fait l'objet d'une demande de financements auprès de l'ANR (projet MITOPHARMA). Les premiers résultats montrent que OP2113 stimule la biogenèse mitochondriale et permet d'augmenter la quantité de chaîne respiratoire dans des cellules humaines traitées avec cette molécule. Une analyse préclinique sur la souris Costello et sur les cellules de patients est proposée dans le cadre de la demande de financement auprès de l'ANR 'Mitopharma'. Ces premiers résultats permettent donc d'identifier les mitochondries comme un nouvel acteur dans le syndrome de Costello et cela ouvre de nouvelles perspectives thérapeutiques. L'étude COSMIT va prochainement être répliquée sur les cellules de patients CFC qui partagent de nombreux mécanismes physiopathologiques.



L'équipe U1211 tient vivement à remercier l'association pour son implication dans le projet COSMIT, notamment à travers le financement du modèle murin et la participation des patients à l'obtention de biopsies de peau pour la création des lignées cellulaires humaines.

Les résultats du projet COSMIT ont été discutés au sein du consortium à Marseille en novembre, nous tiendrons informés l'Association des résultats à venir.

Après l'équipe de Bordeaux :
Pr Didier LACOMBE et les
chercheurs Dr Rodrigue ROSSIGNOL,
Laétitia DARD, Nadège BELANCE (voir le Petit Journal 2016) ,



CHU

Hôpitaux de
Bordeaux

Inserm

Institut national
de la santé et de la recherche médicale

celle de l'Institut de la Clinique de Strasbourg :
les chercheurs Pr Yann HERAULT et Dr Tania SORG (voir
le PJ 2016) venue nous rencontrer lors du
rassemblement 2017 pour nous éclairer sur les travaux
menés dans l'Institut,



voici des précisions apportées par la 3^{ème} équipe du projet COSMIT : celle de
Marseille : Pr Nicolas LEVY, , Pr Pierre CAU et Dr Frédérique MAGDINIER.

Aix-Marseille
université



Inserm

Institut national
de la santé et de la recherche médicale



Marseille
Medical
Genetics

Une équipe de l'unité INSERM UMR_S911 à Marseille, dirigée par le Professeur Nicolas LEVY, a mis au point et breveté une combinaison de deux médicaments pour le traitement de la progéria, une maladie génétique très rare qui entraîne un vieillissement très accéléré et prématuré des enfants.

La mutation responsable de la progéria avait été découverte par l'équipe en 2003.



Cette combinaison a été utilisée dans l'essai clinique européen de la progéria qui s'est déroulé à Marseille de 2008 à 2013.

L'association de ces deux médicaments, très utilisés dans d'autres indications, bloque la synthèse d'un acide gras qui reste accroché, en raison de la mutation, à la protéine anormale produite dans la progéria, ce qui la rend responsable de la plupart sinon de toutes les anomalies biologiques et cliniques présentées par les malades.

Ce même acide gras est lié à la protéine RAS, que la mutation dans le syndrome de Costello rend anormalement trop active de manière permanente.

Nous avons donc proposé l'hypothèse que la combinaison utilisée dans la progeria pourrait empêcher la synthèse de l'acide gras fixé à la protéine RAS, ce qui la rendrait inactive malgré la mutation, et pourrait avoir un effet bénéfique pour les patients.

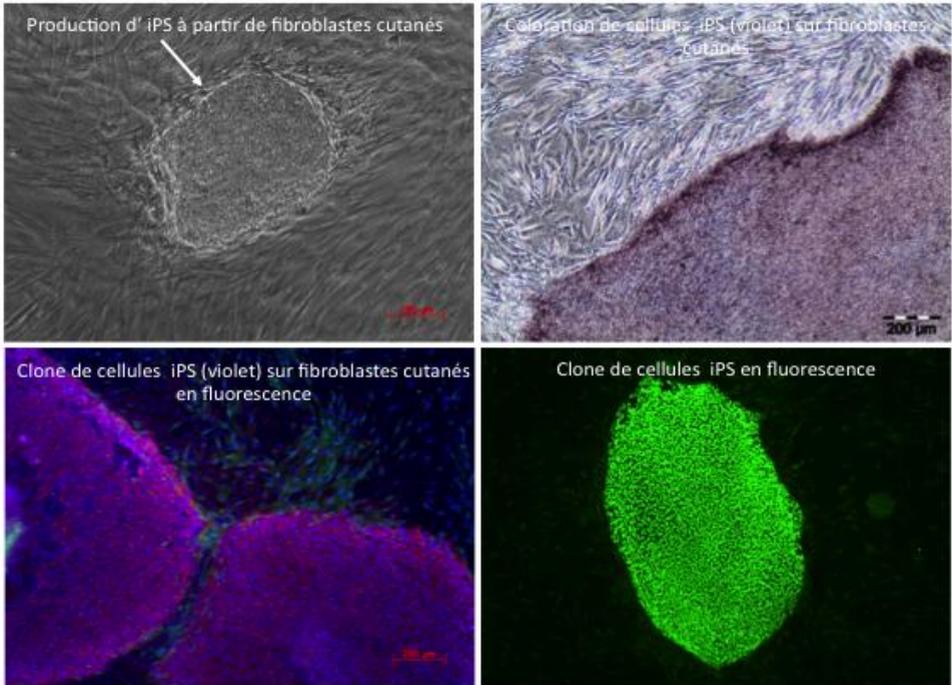
Cette hypothèse doit être testée d'abord sur plusieurs modèles de cellules en culture, analysant les tissus cibles de la maladie chez les patients.

Notre équipe a choisi d'explorer les mécanismes conduisant au syndrome de Costello en utilisant de cellules souches pluripotentes induites.

Il est possible expérimentalement de transformer une cellule spécialisée en cellules immatures, les iPS, capables ensuite de redonner n'importe quel autre type de cellule spécialisée de l'organisme. Dans le cas des maladies génétiques comme le syndrome de Costello, il est possible de partir d'une cellule de patient portant une anomalie génétique, de la reprogrammer puis de produire spécifiquement les cellules ou tissus qui sont touchés dans la maladie, en particulier lorsque différents tissus sont atteints, qu'ils sont difficiles à obtenir ou ne peuvent pas être maintenus en laboratoire après avoir été prélevés.



Dans notre laboratoire, les cellules iPS sont généralement produites à partir d'une biopsie de peau. Nous différencions ensuite ces iPS en cellules de la crête neurale, cellules cardiaques ou cellules musculaires.



Dans ces modèles, nous allons explorer l'impact de la mutation G12V du gène HRAS sur la prolifération, la différenciation ou la survie des cellules ainsi que la cascade d'altérations à l'origine de la pathologie.

Nous collaborons sur ce projet avec deux autres équipes qui explorent en parallèle des modèles animaux de la maladie. Les différentes hypothèses ainsi que le traitement évoqué ci-dessus seront ensuite testés sur le modèle de souris développé à Strasbourg. Nous espérons que la conjonction de ces approches et de nos expertises complémentaires permettra de mieux cerner les défauts associés à cette maladie et dégager des pistes pour le développement à terme de thérapies ciblées.



Le projet COSMIT : l'apport de l'association

Depuis **2000**, dès sa création, **l'association a misé sur la Recherche.**

L'association au sens large :

- Merci aux **adhérents** fidèles dans leur soutien financier
- Merci aux **organismes publics** (collectivités locales et autres) et aux **sociétés privées**
- Merci aux **familles, aux parents et aux enfants** d'accepter de participer aux actions nécessaires pour la Recherche : les **consultations**, les **biopsies**, et **autres misères** qu'on leur fait subir pour faire progresser la connaissance.

Nos participations, elles sont nombreuses et de tous genres.

Par exemple :

- La création du **modèle de souris Costello**, soit un coût de **47 000€**
- L'engagement de financer la **moitié du salaire d'une postdoctorante pendant deux ans, soit 40 000€**, pour obtenir le soutien de la Région dans le premier projet COSMIT

Les résultats obtenus ont permis de proposer un 2^{ème} COSMIT financé par l'Agence Nationale de la Recherche avec trois centres de recherche Bordeaux, Marseille et l'Institut de Strasbourg, et l'association.

- La participation aux diverses réunions
- Le financement **des démarches réglementaires et de sécurité** à hauteur de de **8 000€** pour réaliser les biopsies au CHU de Bordeaux pour les tests sur les cellules humaines
- L'entretien les cohortes des souris Costello pour valider les hypothèses, souris gourmandes : **4 000€ en 2016, 8 000€ en 2017**

Nous avons besoin de vous pour aider la Recherche !



Le projet **RATEDDA** : **RAS**opathies **T**roubles **E**nvahissants du **D**éveloppement et **D**ifficultés d'**A**pprentissage

En 2018, nous souhaitons concrétiser un projet de recherche sur les troubles du comportement et les difficultés d'apprentissage. Un projet mené « au moins » avec Paris (Robert DEBRE, le Pr Alain VERLOES, le Dr Yline CAPRI, la neuropsychologue Leila FRANCILLETTE) et Bordeaux (CHRU le Pr Didier LACOMBE, le Dr Cédric GALERA, la psychologue Emmanuelle TAUPIAC) .

C'est un thème qui nous tient beaucoup à cœur et à quelques médecins, professionnels, aussi, mais très délicat.

Comme à chaque fois, nous œuvrons pour améliorer la connaissance de nos enfants auprès des professionnels et pour apporter un réel soutien aux familles. Faire une évaluation sur plusieurs années permettrait d'améliorer l'expertise des professionnels, d'identifier peut-être des parcours plus efficaces que d'autres. Mais qu'apporter de concret aux familles en évitant l'impact négatif pour celles qui n'auront pas connu un contexte favorable ?

Nous avons besoin de recueillir l'expérience des plus grands, mais que leur apporter concrètement à eux aussi ? Peut-on éviter d'insister de nouveau sur leurs difficultés, sur leur dure réalité, sur l'inquiétude de l'avenir ? Comment aider à transmettre les conseils jusqu'à chaque professionnel qui s'occupe directement d'un enfant, en respectant leur propre expertise ? S'il le faut, comment les convaincre d'infléchir, de modifier leur prise en charge ?



Le projet RASTEDDA : déroulement

Des consultations psychologiques, neuropsychologiques, d'une demi-journée selon un protocole précis, qui s'adaptent à l'enfant, à sa disposition et à ses capacités du jour J.

Est-ce suffisant ?

Serait-il utile de rencontrer les familles hors de l'hôpital ? De venir passer un moment avec elles ? Rencontrer les professionnels qui aident l'enfant, l'adolescent, le jeune adulte à surmonter ses difficultés ?

Quels résultats possibles ?

Les professionnels nous aideront aussi à répondre à ces questionnements. Nous commencerons à recueillir leur avis et leurs idées lors de prochains temps d'échange comme le 17 février 2018 après midi.

Que peut apporter d'autre l'association ?

Une telle étude serait menée en milieu hospitalier, nécessitant le déplacement des familles, donc des frais. Pour que l'enfant soit dans de bonnes dispositions et ne le vive pas comme un nième examen, il faudrait prévoir plus qu'un aller / retour, quelques jours et un moment festif, un peu exceptionnel : selon l'âge et les goûts, Disney, foot, spectacle, diner... Les familles seraient alors ainsi plus disposées à participer, y voyant un bon moment à proposer à leur enfant, adolescent, jeune adulte. Peut-être à plusieurs enfants...

Donc oui, nous ressentons que ce projet pourrait aider beaucoup de nos enfants, de nos familles. Et nous avons besoin de vous, de vos dons et de l'aide de tous ceux qui pourront se rendre disponibles pour nous aider.



En France et dans le monde

⊖ Auvergne-Rhône-Alpes	5
⊕ Auvergne	2
⊕ Rhône Alpes	3
⊖ Bourgogne-Franche-Comté	1
⊕ Bourgogne	1
⊖ Bretagne	2
⊕ Bretagne	2
⊖ Grand-Est	4
⊕ Champagne-Ardenne	1
⊕ Lorraine	3
⊖ Hauts-de-France	4
⊕ Nord-Pas-de-Calais	4
⊖ Ile-de-France	29
⊕ Ile-de-France	29
⊖ Normandie	1
⊕ Basse Normandie	1
⊖ Nouvelle-Aquitaine	8
⊕ Aquitaine	4
⊕ Languedoc-Roussillon	1
⊕ Limousin	1
⊕ Midi-Pyrénées	1
⊕ Poitou Charente	1
⊖ Occitanie	1
⊕ Languedoc-Roussillon	1
⊖ Pays-de-La-Loire	4
⊕ Loire-Atlantique	1
⊕ Pays-de-Loire	3
⊖ Provence Alpes-Côtes d'Azur	9
⊕ Provence Alpes-Côtes	9
Total général	68

L'association référence 46 porteurs du syndrome de Costello, 53 porteurs du syndrome Cardio-Facio-Cutané

Une grande majorité en France

⊕ Guadeloupe	1
⊕ Nouvelle Calédonie	1
⊕ Polynésie	1
Total général	3

mais aussi dans le monde

⊕ ALGERIE	2
⊕ ALLEMAGNE	1
⊕ ARGENTINE	1
⊕ BELGIQUE	2
⊕ CANADA	4
⊕ COLOMBIE	1
⊕ ESPAGNE	4
⊕ ITALIE	3
⊕ PAYS-BAS	3
⊕ PORTUGAL	3
⊕ ST DOMINGUE	1
⊕ SUISSE	1
⊕ TUNISIE	2
Total général	28



Composition du bureau élu le 28 janvier 2016

Président	Serge ARNOULET	
Représentant auprès du comité scientifique	François DUPUY	
Secrétaire	Guillaume DUBOURG,	ajointe Marie-Hélène BAILLY
Trésorière	Nelly DECHELLE,	ajointe Sylvie MANTEL

Délégués :

Alliance Maladies Rares	Djamila CALIN
Syndrome CFC	Auréli PERRAULT
Recherche	Jérôme PIQUEREAU
Inclusion	Annick VALLET
	Sergio AVALOS
Evènements	Georges BAILLY
Rassemblements	Sylvie MANTEL

Mais le quotidien d'une famille est très chargé, souvent trop chargé, aussi plusieurs d'entre eux ne vont pas se représenter cette année

Or nous avons besoin de bras et de tête pour faire vivre l'association.

**Faites-vous connaître et venez le 17 février 2018 à notre
Assemblée Générale à l'hôpital Robert DEBRE à Paris**

À très bientôt et à vos crayons ✍ contact@afs-costello-cfc.asso.fr

Association française des Syndromes de Costello & Cardio-Facio-Cutané
48 rue de Chouiney - 33170 Gradignan
05.56.89.17.49