



Association Française des Syndromes
Costello & Cardio-Facio-Cutané

Le Petit Journal

No 19 – Décembre 2022

Les projets de Recherche

ICS a 20 ans

Dr Yann HERAULT et Tania SORG

COSMITO

Dr Rodrigue ROSSIGNOL et Laëtitia DARD

Des informations

- **La Communication Alternative Augmentée**
- **Les parents Aidants**

Des témoignages

- **de l'Institut de la Clinique de Souris à Strasbourg**
- **de nos familles**
- **de professionnels qui suivent nos adolescents**

D'autres associations

- **de nos familles, ou au fil de nos rencontres**

Ceux qui nous soutiennent

- **Coueurs Solidaires, Mascaret, Open Garden, Lyre & Elles**

Les rassemblements des familles

2019 : en présentiel, 2021 & 2022 : à distance

Et toujours aussi riches et bien suivis

De notre comité médical :

Les groupes de parole Eva TOUSSAINT

Voici plus en détail les témoignages et les sujets abordés :

Le message du Président.....	4
Vie de l'association : François DUPUY	6
Plusieurs familles nous ont rejoints depuis 2020	8
Les projets de recherche	12
L'Institut de la Clinique de Strasbourg a 20 ans !!	12
Le projet COSMITO	14
La Communication Alternative Augmentée. La CAA c'est quoi?.....	18
Parents Aidants, ne restez pas seuls !	23
Des souvenirs : un extrait du Petit Journal de 2010	25
Le rassemblement de mai 2009.....	25
Les témoignages des familles	27
Le PNDS : témoignage d'une famille.....	27
Le PNDS Costello : en 2023 nous allons l'actualiser.....	27
Rencontre avec un ange	28
Le combat d'Angélica	29
Treize ans de guerre.....	32
Le rassemblement de Moulereins 2019, par Jean-Yves Faberon, Nouméa.....	33
Laure-Anne, 30 ans, épileptique pharmaco-résistante ?	36
Raphaël, CFC, 23 ans, une « ancienne famille ».....	38
Isorée, membre d'une famille, aidante à chaque rassemblement	40
Notre première participation à un rassemblement.....	41
Louis, le grand copain de Yohan lors du rassemblement de 2017	43
Des professionnels témoignent.....	45
Médecin psychiatre : Les progrès de Lisa 26 ans <i>aujourd'hui</i>	45
Psychopédagogue : Les progrès de Lisa 26 ans <i>aujourd'hui</i>	46
Les associations de nos familles	48
Agissons pour le Combat d'Angelica !.....	48
Au Fil de Léana	50

Les rassemblements 2019, 2021, 2022.....	52
Les groupes de parole proposés : Eva TOUSSAINT : le maître mot dialoguer.....	52
Pourquoi un rassemblement des familles et des professionnels sur près d'une semaine ?	53
Nous aider à trouver un lieu : une idée de nos besoins.....	54
Exemple de nos besoins : au Château de Moulereys du 20 au 24 juin 2017 ...	55
Exemple de nos besoins : au Château de Moulereys du 06 au 11 mai 2019 ...	55
Le rassemblement de 2019 au château de Moulereys (Bordeaux)	56
Des conférences – échanges et des consultations individuelles.....	56
Un beau panel d'activités organisées par Sylvie MANTEL	57
Les rassemblements de 2021 et 222 via ZOOM, COVID oblige.....	58
Nos fidèles professionnels.....	58
Des réponses et toujours la joie de nous revoir, même en vidéo.....	59
Un livret des réponses réalisé par les familles, en plusieurs langues.....	59
Les photos souvenirs du rassemblement de 2019.....	61
Ils nous soutiennent.....	68
OPEN GARDENS, faire visiter des jardins au profit d'associations	68
Les coureurs volontaires, Cédric VANHEE et GSK	69
Gaspard	69
GSK et les coureurs Solidaires.....	69
Les témoignages des coureurs et collègues amis de Cédric	72
Lyre & Elles.....	76
Le grand bal Trad avec MASCARET et LOU REBALEYT à Gradignan	77
Le projet pour Léa porteuse du syndrome PACS 1	78
La petite histoire de Léa	78
La création du projet associatif « Les Délices de Léa » :	79
L'objectif de départ : une occupation professionnelle	79
Vous voulez aider l'association ? Contactez-nous !.....	80

Le message du Président

Bonjour à tous,

Ce Petit Journal en 2022 nous permet de vous informer de nos actions pour renforcer la connaissance sur les syndromes Costello et Cardio-Facio-Cutané afin d'améliorer la prise en charge des familles.

Mais il est avant tout un lien entre nous. Et nous en manquons tous, que nous soyons une famille, un adhérent, ou un non adhérent mais une personne sensible au quotidien des familles ayant un enfant, adolescent, jeune adulte, adulte porteur d'une de nos deux maladies rares. C'est pour ce lien que nous publions ce Petit Journal.

Plusieurs années sont passées depuis le No 18... Quelles sont les nouvelles ?

La COVID nous a empêché de nous rencontrer physiquement. Pour répondre aux questions toujours nombreuses de nos familles, nous avons fait le max, nous les membres du bureau et nos fidèles professionnels, pour tenir des webconférences. Vous pourrez découvrir les thèmes abordés. Un grand merci à chaque famille « ancienne » qui y participe pour faire bénéficier les « nouvelles » familles de leurs expériences et de leur vécu.

Mais le contact physique nous manque. Et nous espérons arriver à organiser un rassemblement en 2023. Nous devons y arriver ! Et je remercie par avance chacune et chacun de vous pour votre aide, je pense à Jean-Yves et Florence.

Les enfants grandissent ! Le graphique de répartition par âge que nous présentons ici est marquant : Damien a 44 ans ! Séréna 37, Laure notre GRANDE canadienne 33; Tiphonie, Louise, Salomé, Tamarra, Bilal, Théo, Gilles, Jonathan, Romain, Laure-Anne de 24 à 30 ans. Déjà !!!

Nous avons bien sûr une tendre pensée pour chacune et chacun, mais nous n'oublions pas les interrogations de leurs parents pour lesquelles nous devons essayer d'apporter des réponses. Car le passage à l'âge adulte est souvent associé à une perte de repères, fini les services pédiatriques. Le réseau des professionnels n'est plus le même, « Qui adresser ? Qui peut m'indiquer le professionnel adapté ? »

Et vous ? Vous pouvez sûrement nous aider : connaissez-vous un bon kiné, un dentiste qui prend le temps d'accueillir l'adolescent pour l'y habituer... Oui ? Oui peut-être ? Alors, écrivez-nous et nous ferons le relai avec nos familles, l'une d'elles est sûrement proche de chez vous !



Avez-vous été interpellé par notre carte de vœux 2022 ? Elle était comment déjà, ah oui c'est elle à gauche.

La CAA... c'est quoi ? Vous allez le savoir car Anahita a pris le temps de vous l'expliquer. Et si vous avez une expérience, contactez-nous pour témoigner. Ce sera utile pour nos familles qui s'interrogent.

Et vous ? Vous sentez-vous une âme d'aidant ? Etes-vous aidant sans soutien ? Cristina y consacre un chapitre. Peut-être y trouverez-vous des informations utiles. Pas assez ? Dites-le-nous, posez-nous vos questions.

La recherche... 2023 sera l'année de la préparation d'un essai thérapeutique, 15 ans après que François DUPUY a sollicité le Pr Didier LACOMBE pour créer les conditions afin que des chercheurs puissent travailler sur le syndrome Costello : la création d'une souris COSTELLO. Nous allons reprendre l'histoire vécue avec l'Institut de la Clinique de la Souris de Strasbourg (ICS), avec le chercheur Rodrigue Rossignol et la post-doctorante Laetitia DARD qui nous décrivent leur projet COSMIT « Une médecine mitochondriale pour les RASopathies ».

ICS, l'Institut de la Clinique de la Souris de Strasbourg a 20 ans. Et les 17 et 18 novembre dernier, Yann HERAULT et Tania SORG nous ont invités à leur congrès rassemblant 50 chercheurs et techniciens pour témoigner de notre histoire commune. Nous avons été impressionnés de voir tous ces experts, passionnés qui peuvent consacrer leur vie pour identifier la cause d'un dysfonctionnement, et comment le réduire. Nous vous en parlons.

Voilà, lisez-nous, découvrez nos familles, et n'hésitez pas à venir nous voir.

Serge ARNOULET, votre président



Vie de l'association : François DUPUY

Serge revient de Strasbourg où étaient célébrés les 20 ans de l'ICS... l'institut clinique de la souris.

Quelques temps après la création de cet institut son directeur, Yann Hérault publiait sur un magazine ouvert à tous ,La Vie, un article racontant comment les études faites sur le modèle d'une souris porteuse de la trisomie 21 avaient énormément fait progresser la connaissance de cette maladie...

Pourquoi ne pas tenter une coopération pour en connaître plus sur Costello... Le gène est décrit depuis septembre 2005 ! Ce n'est que par la suite que les tests faits sur tous les enfants diagnostiqués porteurs du syndrome de Costello ont montré des différences d'anomalies génétiques, avec comme point commun RAS, d'où le nom générique de Rasopathies.

Depuis le début de l'association l'idée de créer un modèle murin avait mûri... Dès que le gène est identifié, on se met à la recherche d'une éventuelle coïncidence ... Et en 2007, après contact avec l'animalerie du CHU Pellegrin, en relation avec le Pr. Mariano Barbacid à Madrid spécialiste du cancer donc du gène HRAS, puis avec le Pr Dubus à Bordeaux, lui-même en contact avec Madrid et le Dr Radvani autre spécialiste du cancer à l'Institut Curie à Paris... l'objet rare est trouvé !!!

Interrogé, Yann donne tout de suite son accord et la souris « *Costello* » entame son aventure à Strasbourg... Les autres syndromes sont trop divers pour envisager des modèles de souris satisfaisants.

Grâce à ce modèle « Costello » de nombreuses expériences ont pu être menées pour mieux connaître les conséquences de ces syndromes. Certaines ont orienté et fait avancer le travail de Rodrigue Rossignol et Laetitia Dard (thésarde) au Laboratoire dirigé par le Professeur Didier Lacombe sur les mitochondries ... Une mise sur le marché d'une molécule pour un essai thérapeutique est en cours.

Depuis sa création, tout un réseau de chercheurs s'est constitué autour de ces RASopathies ... à l'ICS de Strasbourg bien sûr mais aussi à l'Hôpital Robert Debré à Paris, à la Timone à Marseille, à l'étranger également Madrid, Manchester,... La communauté scientifique est internationale ... (L'anomalie génétique a été trouvée



dans un laboratoire Japonais sur du matériel Français avec une étudiante Italienne stagiaire !)

Jusqu'à maintenant on a réussi à garder un contact étroit avec toutes ces personnes qui ont toujours été très disponibles et à l'écoute, merci à elles.

Beaucoup d'autres expérimentations restent à faire ... Il faut être disponible aux remarques et demandes diverses des familles. Des questions particulières sont posées par les parents... à rapporter à ces chercheurs pour comprendre les mécanismes qui interviennent ... Il y a 15 jours on parlait encore avec une famille des problèmes de vue, d'audition, de dentition, ... de leur fils.

L'association a vécu depuis 22 ans avec 2 présidents ... qui prendra la suite ...

Il y a bien sûr tout l'aspect administratif avec une trésorière pour les adhésions, les envois de courrier divers, etc...

Il faut également animer les rencontres/discussions entre familles, aider au partage des expériences ...des plus anciens avec les plus jeunes.

Il faut suivre et diversifier cette relation avec la recherche.

**IL FAUT Y ALLER !! Venez nous rejoindre,
c'est la survie de l'association qui est en jeu !**

François DUPUY



Plusieurs familles nous ont rejoints depuis 2020

En région parisienne

- Smail et Saliha habitent à Argenteuil, ils sont les parents de **Rayane, 5 ans**, porteur du syndrome CFC
- Julie et Sébastien habitent à Savigny-Le-Temple, ils sont les parents de **Charlie, 2 ans**, porteur du syndrome Costello
- Qi et Thomas habitent à Cormeilles, ils sont les parents de **Kiara, presque 2 ans**, porteuse du syndrome Costello

En Bretagne

- Natidja habite près de Rennes, elle est mère de **Nayilat, presque 3 ans** porteuse du syndrome CFC

En Normandie

- Lucie habite près de Rouen, elle est la mère de **Léon, 1 an**, porteur du syndrome CFC

Au Centre-Val-de-Loire

- Mélodie habite près de Chenonceau, mère de **d'Eliot, 2 ans** porteur du syndrome CFC

Pays de la Loire

- Jean-Louis et Moriliat habitent près de Saint-Nazaire, parents de **Louis-Dayo, 8 ans**, porteur du syndrome Costello

A Toulouse

- Yang et Simon habitent à Toulouse, ils sont les parents de **Léon, 2 ans**, porteur du syndrome CFC

Alpes-Côtes d'Azur

- Marília et Louis habitent près de Monaco, parents de **Liam 4 ans** porteur du syndrome CFC

A l'île de La Réunion

- Clarisse et Jean-Jacques habitent à La Possession, ils sont parents de **Elia, presque 4 ans**, porteuse du syndrome CFC



En Angleterre

- Virginie et Michel habitent près de Teddington , ils sont les parents de **Sophie, 3 ans**, porteuse du syndrome Costello

En Belgique

- Réginas et Diane habitent près d'ANVERS, parents de **Noam, 5 ans**, porteur du syndrome CFC
- Kate habite Gembloux, elle est la mère de **Léa, 4 ans** porteuse du syndrome Costello
- Aurélie habite Liège, elle est la mère de **Théo 2 ans**, porteur du syndrome Costello.

Au Maroc

- Zineb et Aziz habitent Agadir au Maroc, ils sont les parents de Youssef, né il y a quelques mois, porteur du syndrome Costello.
- Asmae habite au Maroc, mère de **Mohamed Majd, 3 ans**, porteur du syndrome Costello

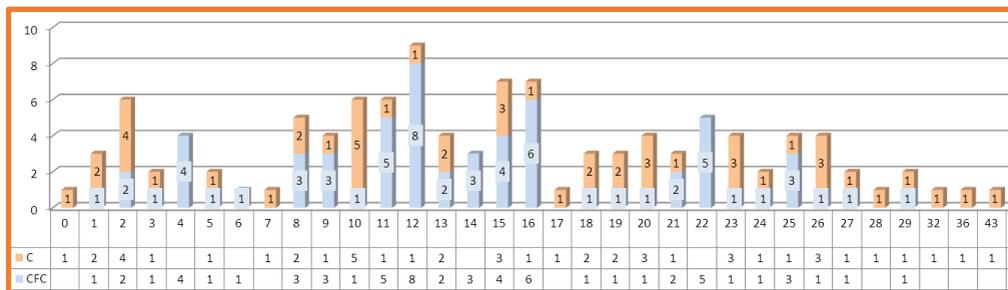
Nous ferons tout notre possible pour les aider et pour leur permettre de venir au rassemblement de 2023, afin de bénéficier des retours d'expérience des autres familles, des conférences-échanges, des consultations individuelles auprès des médecins qui suivent nos enfants depuis des années.

Nous appelons les « **anciennes** » familles à se manifester pour proposer une **cousinade pour accueillir nos nouvelles familles**. Contactez-nous et nous vous mettrons en relation. Nous vous aiderons pour l'organiser !!

Familles : n'oubliez pas que nous pouvons vous adresser la liste de toutes les familles par département, (voyez le décompte par département quelques pages plus loin) vous pourriez ainsi découvrir de futurs amis proches de chez vous. Ecrivez-nous !



L'association référence **123 familles** et **119** porteurs d'un des 2 syndromes :
55 porteurs du syndrome de Costello,
64 porteurs du syndrome Cardio-Facio-Cutané.



L'association a **22 ans** et le graphique ci-dessus présente la répartition du nombre de porteurs par âge (*nous ne le connaissons pas toujours*)

Nbr	S	CFC	c	Tot
1	1			1
3	3			3
4	2			2
5	1	7	7	0
7	1			1
8	1			1
9	4			4
10	1			1
11	4	11	11	0
12	6			6
13	3			3
14	3			3
15	4			4
16	4	20	20	0
18	1			1
19	1			1
21	2			2
22	4			4
23	1			1
24	1			1
25	2	12	12	0
26	1			1
27	1			1
29	1			1
Tot	53			53

16 enfants ont moins de 5 ans,
 13 enfants de 5 à 8 ans,
 28 préado -adolescents de 9 à 14 ans,
 28 jeunes adultes de 15 à 21 ans,
 19 adultes de 22 à 26 ans,
 8 adultes de 29, 33 et 40 ans

33 sont civilement adultes

Notre association doit trouver les moyens d'aider les jeunes enfants, les adultes en devenir, et les adultes qui cherchent un avenir.

La transition vers l'âge adulte est un sujet que nous souhaitons faire avancer d'un point de vue **médical, social**, mais aussi pour **permettre leur insertion dans la société.**



Une grande majorité en France

Non		
R	Ancienne Région	Total
[-]	Auvergne-Rhône-Alpes	5
[+]	Auvergne	2
[+]	Rhône-Alpes	3
[-]	Bretagne	4
[+]	Bretagne	4
[-]	Centre-Val de Loire	2
[+]	Centre	2
[-]	Grand-Est	5
[+]	Alsace	1
[+]	Champagne-Ardenne	1
[+]	Lorraine	3
[-]	Hauts-de-France	3
[+]	Nord-Pas-de-Calais	3
[-]	Île-de-France	31
[+]	Île-de-France	31
[-]	Normandie	2
[+]	Basse-Normandie	1
[+]	Haute-Normandie	1
[-]	Nouvelle-Aquitaine	8
[+]	Aquitaine	4
[+]	Limousin	2
[+]	Poitou-Charentes	2
[-]	Occitanie	5
[+]	Languedoc-Roussillon	3
[+]	Midi-Pyrénées	2
[-]	Pays de la Loire	5
[+]	Pays de la Loire	5
[-]	Provence-Alpes-Côte d'Azur	11
[+]	Provence-Alpes-Côte d'Azur	11
Total général		81

[-] Guadeloupe	1
[-] Guyane	1
[-] La Réunion	1
[-] Nouvelle-Calédonie	1
[-] Polynésie Française	1

mais aussi **33** dans le monde,

d'où l'acquisition par l'association d'un outil de traduction automatique de nos documents

Pays	Total
[+] ALGERIE	2
[+] ALLEMAGNE	1
[+] ANGLETERRE	1
[+] ARGENTINE	1
[+] BELGIQUE	4
[+] CANADA	4
[+] COLOMBIE	1
[+] ESPAGNE	5
[+] ITALIE	3
[+] MAROC	1
[+] PAYS-BAS	3
[+] PORTUGAL	3
[+] ST DOMINGUE	1
[+] SUISSE	1
[+] TUNISIE	2
Total général	33

Les projets de recherche

L'Institut de la Clinique de Strasbourg a 20 ans !!

Dr Yann HERAULT et Tania SORG, de l'Institut de la Clinique de Strasbourg (*voir Petit Journal 2016*)



L'institut Clinique de la Souris a eu 20 ans et Serge Arnoulet de l'AFS-Costello-CFC était avec nous pour souffler les bougies.



L'ICS a été créé en 2002 par le Professeur Pierre Chambon dans le but de proposer un outil haut débit et performant pour la génération et l'étude fonctionnelle, le phénotypage, de souris génétiquement modifiées. Au fil des années les principales missions de l'ICS, comme infrastructure de service, sont devenues: 1) D'être une plateforme de services pour la recherche combinant la capacité de générer, sur une grande échelle, des mutations ciblées chez la souris avec l'analyse phénotypique complète à haut débit de la souris dans le but de faciliter la création, l'analyse et l'utilisation du modèle de la souris ; 2) D'entretenir une expertise pertinente

à la fois dans la recherche interne et les programmes de développement pour appuyer les activités de l'ICS dans le domaine de la mutagenèse, transgénèse, le phénotypage, la bio-informatique et l'analyse des données ; 3) D'être un centre de référence dans le domaine de la génomique fonctionnelle de la souris et de la recherche translationnelle ; 4) De promouvoir la meilleure formation à la fois en interne et pour les utilisateurs afin de garantir la procédure la plus efficace dans le respect de l'éthique et du bien-être des animaux.

L'ICS est ainsi capable de gérer et de réaliser chacune des étapes clés d'un projet, de la génération de souris génétiquement modifiées, reproduisant les mutations que l'on rencontre en clinique humaine, à la caractérisation de ces modèles et une meilleure compréhension des mécanismes physiopathologiques, jusqu'aux études précliniques pour évaluer des traitements thérapeutiques. Durant ses 20 ans, l'ICS a contribué à la génération de plus de 2500 modèles et la réalisation de plus de 1200 projets de caractérisation phénotypique ou d'études précliniques. Par ailleurs, l'ICS a rejoint l'initiative PHENOMIN, lauréate des infrastructures nationales en Santé et Biologie dans le cadre des investissements d'avenir en 2011, ainsi que l'infrastructure Européenne INFRAFRONTIER et l'initiative internationale du consortium de Phénotypage IMPC, pour renforcer son positionnement dans la génomique fonctionnelle et la recherche translationnelle.

Lors de cet événement des 20 ans de l'ICS, nous avons ainsi pu apprécier et partager avec les acteurs des laboratoires académiques et privés, mais aussi nos partenaires, comme la fondation pour les maladies rares et les associations de patients, un ensemble de découvertes primordiales pour la recherche fondamentale, biomédicale et l'innovation thérapeutique. Nous avons revu les nouveautés dans différents domaines, allant de la génétique de la souris, à son utilisation pour comprendre les maladies rares, les maladies neurodéveloppementales, dégénératives, ou

encore en immunologie, inflammation et infection, et terminer avec une visite de notre Institut.

L'ICS contribue notamment depuis plus de 20 ans à servir la recherche sur les maladies rares. Dans ce cadre, notre interaction avec l'AFS-Costello-CFC est exemplaire et unique en son genre. Elle souligne comment on peut développer un modèle pour pousser la recherche et observer les nouvelles découvertes sur la maladie de Costello et l'émergence de pistes thérapeutiques.

Serge nous a ainsi raconté notre histoire commune depuis 10 ans : la rencontre avec François, Didier et Rodrigue, Yann et Tania, et bien sûr les rencontres avec les familles à Bordeaux. En partant de la génération de ce qu'on appelle à l'ICS « la souris Costello », puis d'un financement par l'Agence Nationale de la Recherche pour caractériser cette souris, qui présente de fortes similitudes avec les patients, nous avons pu amorcer la compréhension des mécanismes impliqués dans la maladie et démarrer une étude thérapeutique visant à corriger certains symptômes. Nous espérons que ces essais seront fructueux. Nous devons néanmoins rester prudents, même si nous comprenons l'urgence, et attendre que la connaissance de la maladie avance davantage pour garantir le succès de futurs traitements et de faciliter la vie des patients et de leur famille.

Dr Yann HERAULT et Tania SORG

Le projet COSMITO

Une médecine mitochondriale pour les RASopathies.

Laetitia Dard, Nivea DIAS AMOEDO, Didier Lacombe et Rodrigue ROSSIGNOL (U1211 INSERM, Bordeaux).

Les RASopathies ¹ sont des maladies génétiques rares ayant pour point commun une hyperactivation de la voie de signalisation RAS/MAPK, consécutive à des mutations dans plusieurs gènes (HRAS, KRAS, NRAS, SHP2, Grb2, SOS1, NF1, BRAF, RAF1, MEK et ERK). La voie RAS/MAPK joue un rôle



majeur dans un grand nombre de processus cellulaires et développementaux tels que la croissance cellulaire, la division cellulaire, le métabolisme et le développement des organismes. Le syndrome de Costello (SC) est la RASopathie la mieux décrite causée par des mutations dans le gène HRAS dont les principaux symptômes sont un retard de croissance, une dysmorphie, un retard du développement cognitif, des altérations cutanées et une prédisposition à certains cancers. A ce jour, il n'existe aucun traitement curatif des RASopathies. Une caractéristique centrale du Syndrome Costello (SC) et d'autres RASopathies est la **cardiomyopathie hypertrophique (HCM)**², mais les mécanismes moléculaires liant l'activation de HRAS à ce dysfonctionnement cardiaque demeurent inconnus. Cependant, l'atteinte cardiaque est un déterminant majeur du pronostic du SC, soulevant la nécessité d'identifier les causes moléculaires de l'HCM et de proposer des stratégies thérapeutiques adaptées.

On estime à 100 000 enfants qui naissent chaque année dans le monde avec une cardiomyopathie hypertrophique (HCM) parmi les individus atteints de RASopathie. La prise en charge clinique de la cardiomyopathie associée aux RASopathies reste un défi pour les cardiologues et il n'existe aucun médicament sur le marché pour traiter les causes de l'HCM. Selon l'American Heart Association, « **les altérations de la fonction mitochondriale sont de plus en plus reconnues comme un facteur contribuant à l'infarctus du myocarde chez les patients présentant une cardiomyopathie** ». En accord avec cette affirmation, nous avons récemment montré l'existence d'altérations précoces de la bioénergétique cardiaque responsables du développement de l'HCM ³. Des travaux récents montrent aussi que **l'inhibition des mitochondries est un mécanisme précoce commun à cette pathologie, quelle que soit son origine génétique**

4

Il n'existe, à ce jour, aucun traitement efficace pour prévenir, ralentir et traiter l'HCM dans les RASopathies ainsi que dans ses formes plus communes. La seule option pour la prise en charge clinique de la maladie cardiaque dans les RASopathies est le traitement symptomatique de l'HCM



dont l'efficacité et la sécurité reste limitées ¹. Des traitements de première intention focalisés sur la réduction des symptômes de l'HCM sont proposés à la majorité des patients mais aucun de ces traitements ne cible la cause de l'HCM et les mécanismes physiopathologiques des RASopathies. Les directives générales pour le traitement médical de l'HCM incluent ainsi la prise de médicaments tels que les bêta-bloquants, le dysopiramide et les inhibiteurs calciques de type L pour supprimer les symptômes et le degré d'obstruction des voies d'éjection du ventricule gauche (LVOTO)³. Ce traitement reste peu efficace et de nombreux patients ne répondent pas aux bêta-bloquants. La chirurgie (transplantation cardiaque) est alors proposée pour les personnes qui ne répondent pas au traitement médical

Des travaux récents montrent qu'indépendamment de la cause génétique de l'HCM, **l'inhibition des mitochondries (bioénergétique déficiente) est un mécanisme précoce commun à cette pathologie** ⁴. Le renouvellement mitochondrial est un processus actionnable par des approches médicamenteuses, et les activateurs pharmacologiques de l'AMPK ou de PGC1 α empêchent le développement de la HCM dans des études précliniques. Cependant, une telle approche n'a pas encore été envisagée pour le traitement préventif de l'HCM dans les RASopathies et il n'existe pas de médicaments autorisés pour activer ces voies.

Face à cette limitation dans les thérapies existantes, nous avons développé une thérapie moléculaire spécifique dénommée 'Bélithine' (brevetée) qui empêche ou réduit le développement de l'HCM, en ciblant un mécanisme physiopathologique des RASopathies: l'altération des mitochondries. Notre unité INSERM 1211 et le service de génétique médicale (Pr. D. Lacombe) sont spécialisés dans l'étude de cette maladie et travaillent avec l'Association Française du Syndrome de Costello et CFC depuis sa création

¹ *Endocr Rev* 39: 676-700

² *Int Med Care*, 2019 doi: 10.15761/IMC.1000134

³ Dard L. et al. *J. Clin. Invest* 2022 in press

⁴ *Circulation*. 2021;144:1714–1731.



en Région Nouvelle-Aquitaine. Nous avons focalisé notre travail sur la **cardiomyopathie hypertrophique** qui constitue un facteur de mauvais pronostic

Notre étude des mécanismes moléculaires responsables de l'HCM dans le syndrome de Costello a révélé une inhibition de la fonction mitochondriale consécutive au défaut génétique (mutation de HRAS). Notre stratégie thérapeutique de 'renouvellement des mitochondries' par la Bélithine apparaît ainsi en cohérence avec la physiopathologie moléculaire de l'HCM dans les RASopathies, mais aussi dans les formes communes d'origine génétique variée. De plus, l'HCM est une maladie progressive et la correction des défauts bioénergétiques précoces pourrait permettre de ralentir la maladie cardiaque, malgré un déterminisme génétique héréditaire inévitable. Toutefois, notre stratégie de développement de la Bélithine va concerner dans un premier temps le traitement de la maladie cardiaque dans les RASopathies. Le médicament proposé associe deux principes actifs synergiques visant à renouveler et à améliorer la mitochondrie en agissant à trois niveaux complémentaires : la biogenèse des mitochondries, la fourniture de substrats énergétiques et l'activation du contrôle qualité des mitochondries. Ces trois effets ont pour conséquence de rétablir la fonction de la mitochondrie et de préserver la fonction cardiaque

Nous proposons ainsi une approche non-toxique et novatrice de traitements métaboliques basée sur la compréhension du mécanisme moléculaire responsable de l'HCM dans le syndrome de Costello.

Laétitia DARD et Rodrigue ROSSIGNOL



La Communication Alternative Augmentée. La CAA c'est quoi?



C de communication .

Un droit fondamental de l'être humain. La communication permet de s'épanouir et de trouver sa place dans la société. On communique partout et tout le temps. (demander, donner son avis, exprimer ses sentiments, raconter...)

A de Alternative .

Une autre voie, autrement.

Une communication alternative c'est une communication qui se fait autrement que grâce à la parole parce que celle-ci est absente quelle qu'en soit la raison (grâce aux signes, à l'écrit, aux tableaux de communication, aux applications sur tablettes, au podd*)

A de augmentée ou Améliorée.

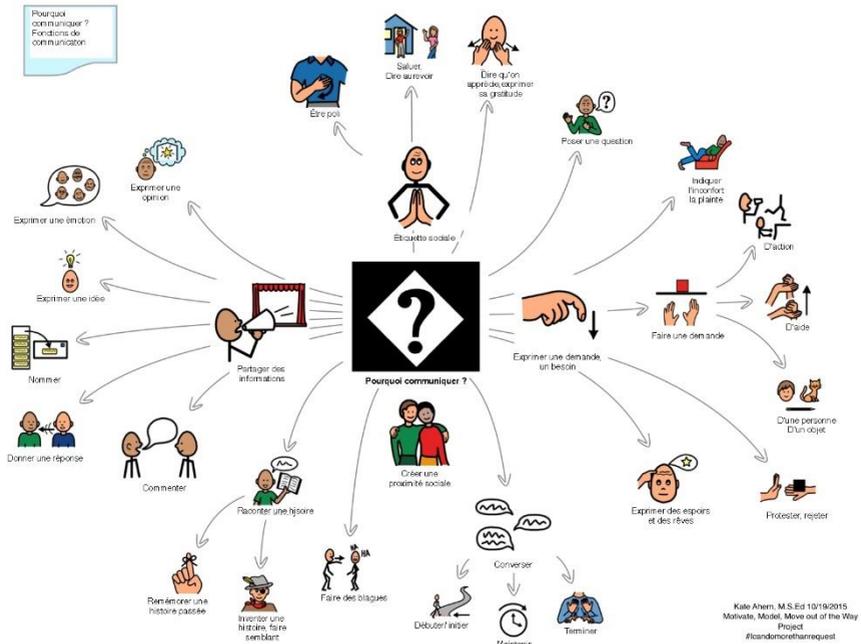
Un supplément, une amélioration.

Une communication augmentée est une communication qui utilise la parole et d'autres moyens qui la complètent (les signes, les gestes, l'écrit, les tableaux de communication, applications sur tablette, podd* ...).

** un PODD est un livre constitué de pictogrammes.*



Imaginez que vous ne pouvez pas parler, comment vous faites pour tous ces actes ?



Pour vous faire des amis et ne plus vous sentir seul ? Comment vous faites pour exprimer vos besoins ? Chez le médecin par exemple ?... Les situations de la vie quotidienne sont nombreuses où nous avons besoin de communiquer. Il faut donc trouver un moyen d'y arriver.

Ces moyens existent et sont pour tout le monde quels que soient son âge et sa situation. Le handicap quel qu'il soit n'empêche pas de chercher un moyen de communiquer pour améliorer la qualité de vie de la personne. Il existe de nombreux outils, il faut trouver celui ou ceux qui conviennent le mieux à la personne. Il n'y a pas une solution pour tous. Une personne peut même commencer avec un outil et continuer avec un autre ou plusieurs autres.



Les outils de CAA, on les classe souvent par leur niveau de technologie. Ceux qui n'en requièrent aucune comme le Makaton par exemple qui a recours à des signes de la langue des signes et des pictogrammes, ou le **PODD** qui est un livre constitué de pictogrammes. Et les outils qui ont recours à la technologie comme les applications sur tablette ,Tdsnap, P2go ,Avaz, les tablettes à commande optique...



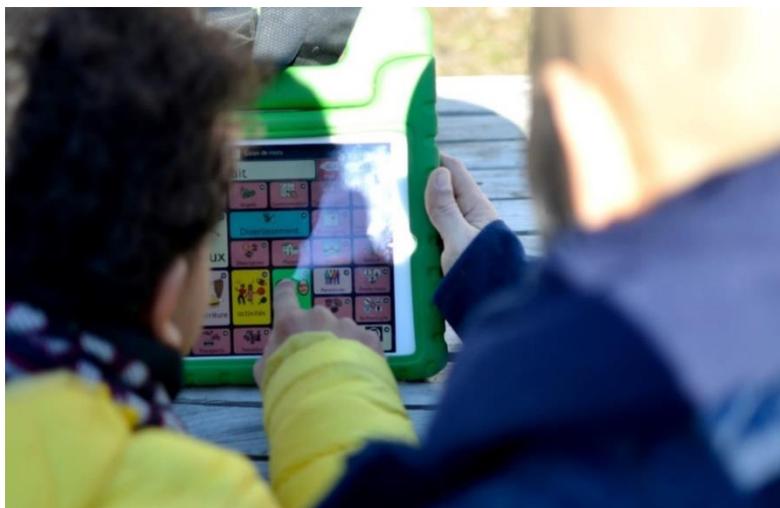
Je suis la mère d'Ulysses, un jeune homme de 20 ans qui a le syndrome de Costello. Ulysses a été initié aux signes dès 2 ans, c'est en signe qu'il a pu exprimer son désir d'écouter de la musique, c'est en signe qu'il a pu exprimer qu'il pensait à son père ou qu'il était content. C'est grâce aux signes qu'il est devenu propreles signes l'ont accompagné longtemps et l'accompagnent encore. Je pense qu'ils sont un très bon outil de CAA pour les plus petits et en complément d'un autre outil. Mais les signes ont l'inconvénient de ne pas être compris de tous. Nous, à l'époque en France puis au Mexique, n'avions accès à rien d'autre. Ulysses a pu être initié au Makaton qui utilise signes et pictogramme. Les pictogrammes nous ont permis de réaliser des cahiers (de vie) qui comme un journal permettent de raconter son quotidien ,ce qu'on fait ce qu'on ressent aussi. Le cahier de vie



est aussi un outil de CAA puisqu'il permet d'initier la conversation, de s'exprimer et d'entretenir des liens sociaux. Enfin il y a 5 ans lorsque la 1 ère application de communication sur iPad est devenu disponible en Français nous l'avons adoptée afin qu'Ulysses puisse prendre le chemin d'une communication la plus complète et la plus autonome possible. Ulysses y travaille encore et tous les jours. Ce travail permet d'améliorer son langage et de faire des progrès dans l'acquisition de la lecture et de l'écriture (la littérature).

La CAA est un chemin très long.

Il faut de la patience et de la persévérance, il faut présumer le potentiel de la personne et non l'inverse, il faut s'y investir (je veux dire nous les parents, la fratrie, les proches), ce n'est pas seulement le travail de l'orthophoniste. Mais ça en vaut la peine car ça permet à l'être qu'on aime et qui a besoin de notre aide d'avancer de s'épanouir, et jouir de tous ses droits d'être humain.



Anahita, mère d'Ulysse 21 ans



Des liens pour en savoir plus

AssistiveWare : beaucoup d'articles pour démarrer ou approfondir ses connaissances <https://www.assistiveware.com/fr/apprendre-caa>

CAApables : notamment infographies, infos sur les mythes et pack de démarrage du PODD <http://www.caapables.fr/>

HappyCAA : plutôt à destination des familles, témoignages et articles <https://happycap-foundation.fr/caa/>

CAA pratik : notamment jolies vidéos et infographies <https://caapratik.com/>

Garde le smile : plein de livres sur la CAA, entre autres sujets <https://www.youtube.com/channel/UCrtbeVz6oOKealwyFEf9GXA>

A plusieurs voix : articles de recherche traduits en français <https://www.aplusieursvoix.com/>

CAAusette : <https://www.caasette.com/>

ISAAC francophone : <https://www.isaac-fr.org>

Anahita, mère d'Ulysse 21 ans



Parents Aidants, ne restez pas seuls !

*** L'aspect financier :**

Avant toute chose, si vous êtes nouveau parent d'un enfant polyhandicapé vous devez monter un dossier auprès de la CPAM et la MDPH pour *bénéficier de soutiens financiers, et surtout obtenir une reconnaissance de la pathologie de votre enfant elle vous permettra de bénéficier d'une couverture sociale adaptée.*

*** Un parcours unique pour mon enfant**

Le recul de l'association a démontré qu'il n'y a pas de parcours homogène. Il existe autant de parcours que de patients. Il vous appartient de tricoter le vôtre avec les outils qui existent selon les besoins de votre enfant. Mais ne restez pas seuls. Demandez de l'aide frappez aux portes.

En fonction de l'âge de votre enfant, il existe des interlocuteurs aguerris dont le rôle est d'orienter ; de soutenir dans des démarches administratives et dans le choix d'une prise en charge éducative ou médico-social adapté.

Quel accompagnement pour mon enfant handicapé ? Site CAF :

- La CAF (l'allocation d'éducation de l'enfant handicapé, AEEH)
 - La PMI (Protection maternelle infantile) de votre département peut vous aider.
 - La MDPH (reconnaissance de prise en charge à 100%)
 - Association d'aide à domicile (demander la liste agréée par la MDPH de votre département)
 - Le CAMPS (Centre d'action médico-social précoce)
 - L'IME institut médico-éducatif
 - L'assistant(e) social(e) des institutions précitées
 - Le(a) Psychologue de service de neurologie ou des institutions pré-citées
- Cette liste n'est pas exhaustive et elle ne répond pas à toutes les situations, elle donne quelques pistes à explorer.



* Du répit pour les parents

Sachez que des IME, des centres de soins de suite, des établissements spécialisés existent pour prendre nos enfants sur des courtes durées, cela s'appelle des « séjours de répit ». La démarche est à faire conjointement avec une assistante sociale des entités précitées. C'est l'élaboration d'un projet commun qui peut s'inscrire dans le temps ou de manière ponctuelle selon les situations. C'est du sur mesure.

- Bonne nouvelle pour les aidants :

- Il existe aujourd'hui des cures spécifiques pour les aidants familiaux, qui sont prises en charge par la MDPH. Il faut faire la demande à son médecin traitant et à la MDPH.
- En France, différents centres de cure proposent des séjours dédiés, on retrouvera par exemple :
 - le module aidant aux thermes de Lamalou-les-Bains
 - le module aidant aux thermes de Saint-Honoré-les-Bains
 - le module aidant aux thermes du Mont-Dore
 - une mini-cure thermale aux thermes de La Léchère-les-Bains
 - un séjour « Aide aux aidants » aux thermes de Nérès-les-Bains
 - un séjour « Quiétude » aux thermes de Bagnères-de-Bigorre
 - Cure spéciale aidant, à Hendaye (64)

Au programme de ces séjours, différents soins à base d'**eau thermale**, des rencontres avec des professionnels, des ateliers de discussion, l'initiation ou la reprise d'une activité sportive adaptée.

Il s'agit de prendre soin de soi avant que l'épuisement ne survienne. S'occuper quotidiennement de son enfant polyhandicapé demande tant, qu'il y a des répercussions sur sa propre santé. Il faut apprendre à passer le relais ce qui ne veut pas dire abandonner, mais prendre soin de soi pour pouvoir rester efficace et tenir sur le long terme.



Des souvenirs : un extrait du Petit Journal de 2010

Vous aimez les souvenirs ? Moi, le Petit Journal, j'adore reprendre mes anciens numéros pour revoir nos enfants, qui ont bien grandi. Alors aujourd'hui, je partage avec vous un extrait de celui de 2010 à propos du rassemblement. **Aimez-vous ? Dites-le nous.**

Le rassemblement de mai 2009

On se retrouve avec 61 familles et 5 contacts éducateurs ou autre, dispersés aux 4 coins de la planète !! Pour un journal je peux être fier...je suis traduit en 5 langues !!



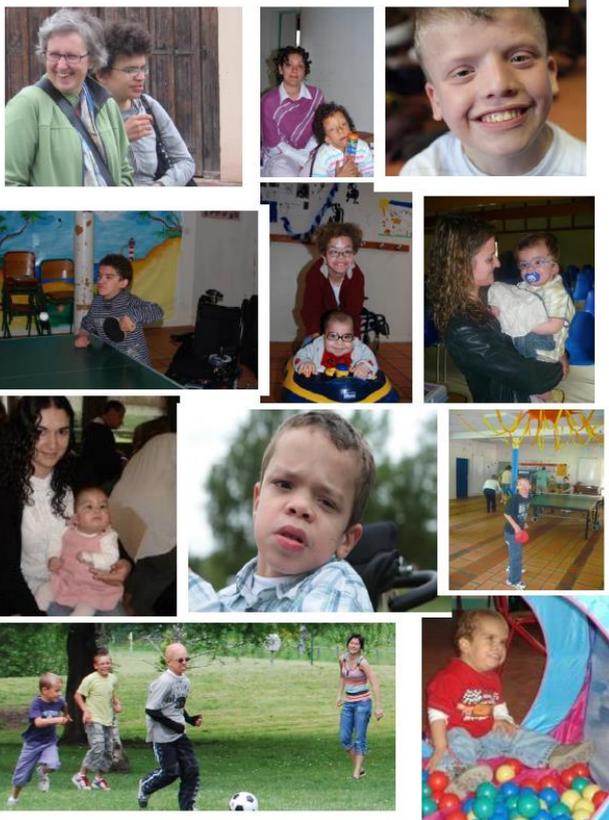
Au mois de mai à Gradignan, 6 de ces nouvelles familles en ont retrouvé 6 des plus anciennes. Ils vous en ont déjà beaucoup parlé dans un compte rendu spécial, chacun y a exprimé ce qu'il y avait vécu... mais avec beaucoup de retenue.... Moi qui ne suis qu'un journal, une chose qu'on laisse traîner et dont on ne se méfie pas, j'ai pu voir des yeux rougis, des parents un peu K.O. par ce qu'ils venaient d'entendre d'autres parents lors des tables rondes ou des quelques médecins présents pour les consultations mais aussi une salle à manger ou un préau et un parc pleins de bonne



humeur et de, osons le mot, de bonheur pour certains ! Je ne résiste pas à vous en montrer quelques photos prises par les uns et les autres et compilées par Jérôme !

Pendant cette rencontre beaucoup de personnes étaient là pour l'organisation et la logistique, et pour s'occuper et /ou encadrer des activités pour tous les enfants. Il y en a plusieurs qui n'avaient pas refait de dessin ou raconté des histoires ou encore pousser une poussette autour du parc

Mai 2009 : images et sourires



depuis longtemps...

Merci à tous ceux-là..

J'aimerais avoir avec vous une pensée toute spéciale pour Christian Dubois, ce monsieur barbu qui aidait les enfants à s'exprimer en fabricant des objets et des personnages en carton et en polystyrène... Christian nous a quittés subitement en octobre... Lui qui paraissait si taciturne nous avait fait dire combien cette journée avec ces enfants l'avait bouleversé. Il y avait retrouvé goût et sens à son travail d'éducateur et à beaucoup de choses...

Au revoir et merci Christian !

Il y a tellement de choses à dire là aussi que je n'hésite pas à vous montrer des photos pour illustrer tout ça!



Les témoignages des familles

Le PNDS : témoignage d'une famille

Quand j'ai lu le PNDS (Protocole National de Diagnostic et de Soins des Rasopathies, NOONAN et CFC) pour la première fois, Neil, mon fils avait 9 ans. Je venais d'apprendre le diagnostic, le service génétique qui le suivait venait tout juste d'identifier le nom de sa maladie, Syndrome Cardio-Facio-Cutané (CFC).

En parcourant ce livret (PNDS) mes yeux s'écarquillaient je voyais défiler devant moi le parcours de soins ; les différents domaines de ses prises en charge médicales ; quasiment toute la problématique de notre vécu du point de vue des manifestations symptomatiques ; examens ; bilans et décisions adoptées. Un des pans de sa vie en résumé.

Ce support est primordial, il peut préparer dans une certaine mesure ce à quoi l'on est susceptible d'être confronté. C'est une excellente chose de l'avoir. J'encourage les parents d'enfants ayant le Syndrome de CFC à le lire non seulement il répond à bien des questions mais il donne aussi de nombreux outils pour baliser le parcours de santé et de soins.

Crisina AQUABA mère de Neil, 13ans

Le PNDS Costello : en 2023 nous allons l'actualiser

Le PNDS Costello est ancien, il a été diffusé par la HAS (Haute Autorité de Santé) en juillet 2012. Depuis nos familles ont constaté que certains thèmes n'avaient pas été abordés alors que critiques pour le quotidien des enfants, adolescents, jeunes adultes.

Le Docteur Sabine SIGAUDY, qui suit nos familles depuis la création de l'association, et est présente à chacun de nos rassemblements des familles et des professionnels , nous a proposé de coordonner les actions pour actualiser le PNDS Costello.

Nous allons solliciter chaque famille pour y travailler en nous inspirant de la structure du PNDS des Rasopathies Noonan et CFC.



Rencontre avec un ange



Notre petite fille, Melissa, était atteinte du syndrome de Costello. Comme beaucoup de parents, nous nous faisons déjà une idée en attendant sa venue, de qui serait notre enfant. Les quatre premiers mois après sa naissance furent difficiles. Entre doutes, symptômes, puis découverte du diagnostic.... Ce fut le choc. Comme tout un chacun, nous nous sommes précipités sur internet afin de nous documenter et comprendre.... Quelle erreur...nous nous sommes mis à avoir peur. Nous avons un enfant atteint du

syndrome de Costello....

Et puis, en regardant cette petite puce pleine de vie, s'émerveillant de tout, nous avons ouvert les yeux. Elle nous a montré qu'elle n'était pas son syndrome, qu'elle ne se définissait pas juste comme cela, cataloguée par cette particularité que la Nature a décidée pour elle.

Oui il y avait des moments difficiles.... Mais ce n'était rien comparé aux bonheurs partagés auprès d'elle.

Il n'y a pas de mots assez forts pour décrire qui elle était. Elle distribuait sa tendresse sans compter, elle dégageait tellement de lumière qu'elle éclairait l'obscurité. Elle souriait sans cesse et se battait chaque jour pour progresser comme si elle savait au fond d'elle-même que c'était important.

Nous avançons avec elle, sans nous préoccuper de ce que l'on pouvait nous dire, en ne suivant que notre instinct, en sachant dans notre cœur qu'elle était simplement incroyable.

Elle a fait mentir tant de fois le corps médical, elle nous a fait soulever des montagnes. Comment imaginer qu'une si petite fille puisse dégager autant de force.



Notre petit ange s'est éteint il y a peu. A chaque instant nous pensons à elle, à tout ce que l'on a vécu et son syndrome, qui au départ a été notre plus grande peur, a disparu jour après jour, pour ne laisser qu'un enfant tellement extraordinaire, notre enfant. Nous sommes tellement fiers d'avoir été ses parents.

Thomas et Vanessa

Le combat d'Angélica

Angelica est née le 02 décembre 2011, elle est aujourd'hui âgée de 9 ans mais qui aurait imaginé le dur parcours qui l'attendait ? Qui aurait imaginé que nous vivrions un combat sans répit ? Qui aurait imaginé que nous aurions la force d'affronter tant d'obstacles ?

Moi « Stéphanie » la maman était complètement épanouie avec mon mari « José Luis » de bientôt voir la famille s'agrandir. Nous avions déjà une fille « Carolina » âgée alors de 6 ans et un garçon « Joaquim » qui allait bientôt fêter ses 4 ans. Tous étaient heureux de bientôt voir Angelica pointer le bout de son nez.

Quand ce jour arriva, nous étions loin d'imaginer que cette naissance allait bouleverser nos vies... Elle arriva avec 1 mois d'avance mais avec un bon poids de naissance 3.680 kg., l'accouchement se passa bien et tout le monde avait hâte que l'on rentre vite à la maison. Ce bonheur devint rapidement un cauchemar avec inquiétudes, doutes mais pas de réponse. Selon les médecins c'était juste un mauvais départ, mon bébé était tout à fait normal mais les difficultés alimentaires étaient importantes, elle ne prenait pas de poids et régurgitait énormément, elle n'avait même pas la force de téter. Nous passions notre temps à l'hôpital. Je voyais bien qu'il y avait un problème. Angelica avait une petite langue qui sortait souvent de sa bouche, elle était toujours très repliée et faisait des petits mouvements, les réflexes que j'avais connus avec sa sœur et son frère étaient absents chez Angelica. Le retard d'évolution se faisait de plus en plus sentir. Ce n'est que vers ses 6 mois qu'on m'annonça brutalement que ma fille avait effectivement un



problème au vu de sa courbe de croissance catastrophique et de ses réactions. Après une IRM cérébrale, alors que malgré mes doutes et mes questions aux professionnels jusqu'à présent on m'avait dit que j'avais un bébé parfait et qu'il ne fallait pas m'inquiéter, on m'annonçait maintenant que ma fille ne tiendrait peut-être jamais assise toute seule un jour et qu'on ne savait pas si elle serait en capacité de comprendre quelque chose... Jamais je n'oublierais ce jour-là, l'annonce me marqua profondément, je sentais qu'il y avait un problème mais j'étais loin d'imaginer quelque chose de si grave... Les hospitalisations se multipliaient et étaient longues, Angelica était fragile. Ses 4 premiers Noël et ses 3 premières Pâques se passèrent également à l'hôpital. C'est finalement une sonde alimentaire qu'on lui posa vers ses 9 mois et qu'elle gardera 3 ans qui petit à petit va lui redonner un peu de force. A tout cela, nous avons découvert également qu'elle souffrait d'épilepsie et son sommeil est très perturbé. Il fallait toujours tout répéter aux professionnels, faire des examens et à notre entourage... c'était très dur de leur expliquer puisque nous même nous n'avions pas vraiment d'explications.

Pendant ses premières années, nous avons eu peur de la perdre, nous étions perdus, il n'y avait même pas de nom à sa pathologie. Après l'annonce, j'ai eu l'impression que tout s'effondrait, j'ai pleuré pendant plusieurs mois, je m'isolais, pourquoi cela nous était-il tombé dessus, au fil des mois j'avais un sentiment d'injustice « est-ce que nous avons mérité cette situation ? » et puis j'ai été en colère... finalement ce sont mes enfants aînés qui m'ont donné le courage de relever la tête alors que je passais tout mon temps avec Angelica, ils ont toujours été très courageux et compréhensifs. J'ai décidé d'arrêter de travailler car j'étais bien trop stressé par cette situation et je me suis dit STOP maintenant nous allons tout faire pour qu'Angelica devienne le plus autonome possible, nous allons l'aider au maximum pour mettre toutes les chances de son côté pour vivre la plus heureuse possible. C'est je pense le souhait de tout parent « voir son enfant s'épanouir et réussir au mieux sa vie » et nous le voulons également pour nos enfants, nos trois enfants et si Angelica a besoin d'un peu plus d'aide pour cela et bien nous sommes là



comme chaque parent répond présent lorsqu'un de ses enfants en a besoin, c'est cela la vie : s'unir et s'entraider.

Rapidement nous avons compris que cela n'était pas facile car le monde dans lequel nous vivons en majorité n'est pas encore prêt à vivre avec des personnes atypiques. Trop de situations nous montrent que lorsqu'on est différent on est rapidement mis à part.

Angelica a dû se battre pour son droit à la scolarisation en école ordinaire et il n'y a pas longtemps encore elle a connu une situation honteuse car son AESH ne lui changeait plus la couche. Pourtant Angelica a su se faire une place dans l'école, les enfants sont adorables avec elle et cette relation est bonne dans les deux sens et c'est également pour cela que nous nous battons, pour faire évoluer les mentalités, pour qu'il n'y est plus de peur de s'approcher de quelqu'un de différent, pour que la solidarité et l'entraide est un sens.

Angelica est scolarisée 6h par semaine en CE1 avec une AESH, elle ne fait pas le même travail que les autres mais effectue des choses ludiques avec sa nouvelle AESH et partage avec sa classe des temps de chorale par exemple ou avec des groupes de deux ou trois camarades de classe effectue un temps de socialisation, elle est épanouie ainsi. Elle est suivie par un SESSAD pour des soins de psychomotricité, une éducatrice, des temps en snoezelen et par un kiné en libéral. Nous avons créé une association pour Angelica « AGISSONS POUR LE COMBAT D'ANGELICA ! » afin de pouvoir financer des soins intensifs à l'étranger dans le but de la faire progresser au niveau moteur et cognitif et afin d'améliorer son quotidien pour la rendre plus autonome et pour son bien-être. Nous nous informons sur toutes les méthodes qui existent afin de nous enrichir pour pouvoir aider Angelica comme la méthode UPBRAINING par exemple.

Lorsque nous avons créé l'association, nous ne connaissions pas le syndrome d'Angelica, nous avons appris qu'elle était atteinte du syndrome Cardio Facio Cutané le 24 octobre 2019, cela fait à peine 1 ans. C'est ainsi



que nous avons pu rencontrer et échanger avec l'Association Française des SYNDROMES COSTELLO et Cardio-Facio-Cutané et nous mettre en lien avec des familles qui sont dans une situation similaire et cela fait du bien.

Angelica revient de loin mais à son rythme elle avance et est heureuse, elle nous transmet une force incroyable, nous l'aimons plus que tout. Le futur nous fait peur mais nous vivons le moment présent et nous battons tous les jours pour que ses droits soient respectés et qu'elle ne subisse pas d'injustice. On nous avait dit « qu'elle ne tiendrait peut-être jamais assise toute seule un jour » et bien aujourd'hui elle peut se déplacer sur les fesses ou avec un petit 4 pattes, elle se redresse sur ses genoux. Elle ne parle pas encore mais nous commençons un travail de communication avec des photos. Elle mange tout mixé mais n'a plus de sonde alimentaire. Avec de la patiente, un courage extraordinaire et une énorme joie de vie Angelica construit sa vie. A toutes ses perles rares « BRAVO ! », nous avons énormément à apprendre avec ces personnes et elles méritent le respect.

Stéphanie et José Luis

Treize ans de guerre

Témoignage reçu en juillet 2020

Je suis Cristina AQUABA maman de Neil 13 ans, porteur du syndrome CFC, la maladie a été identifiée l'année dernière. Nous avons découvert l'association dans la foulée et avons eu l'opportunité de participer au rassemblement de 2019.

Les membres : parents ; amis ; proches de l'association CFC & Costello composent un univers authentique. L'entre-aide et la solidarité caractérisent la personnalité de l'association dont les membres sont unis par une cause commune.

Mon isolement s'est rompu le réseau partage expériences ; bienveillance et informations, cela fait toute la différence.

Dès lors la lutte du quotidien s'est transformée car l'association a déjà aplani de nombreux sentiers, plus rien ne sera pareil qu'avant la



rencontre de ces femmes et hommes qui travaillent dans l'ombre pour aider les familles.

Treize ans de « guerre » ont passé dans la complexité de la prise en charge de Neil : épilepsie, dépendance, déficience intellectuelle ; troubles du comportement ...

Aujourd'hui je cherche un internat d'accueil pour mon fils afin de me soutenir dans la marche de sa vie.

Cristina AQUABA mère de Neil, 13ans

Le rassemblement de Moulereins 2019, par Jean-Yves Faberon, Nouméa.

À la réunion du château de Moulereins, près de Bordeaux, nous étions les participants originaires de la provenance la plus lointaine, aux antipodes : Nouméa, en Nouvelle-Calédonie, dans le Pacifique Sud. Nous, c'est à dire les parents de David, 15 ans, CFC. Nous n'étions jamais venus à une telle réunion, quand bien même ce qui nous préoccupe depuis toujours est l'absence de structures adaptées dans notre pays. Nous avons la chance d'avoir toujours eu la visite annuelle du professeur Lacombe ou de quelqu'un de son équipe, et c'est ainsi que dès l'origine nous avons adhéré à l'association. Mais quant à participer à ses manifestations, cela impose le grand voyage (éprouvant pour les grands ...alors n'en parlons pas, pour nos enfants) ainsi que des frais très importants. Ainsi notre situation à l'égard de David est celle d'un isolement qui nous laisse souvent démunis. L'époque de la maternelle, rétrospectivement, était l'âge d'or puisque au départ les tout-petits sont presque tous au même stade. Mais vite, l'écart se creuse. L'école primaire s'est traduite, pour David, par une première expérience désastreuse, suivie heureusement, dans une autre école, d'une CLIS où notre fils nous a tellement semblé être le moins mal possible, que nous avons tout fait pour l'y maintenir le maximum d'années possible. Nous redoutions de l'inscrire en IME, cherchant un collège doté d'une ULIS. Nous avons tenté...mais cela a immédiatement été catastrophique et il a fallu



renoncer. Il n'y avait pas d'autre possibilité que de s'en remettre, la mort dans l'âme, à l'IME. David y est toujours. L'établissement, matériellement, n'est pas désagréable, il est ensoleillé, aéré. David, la plupart du temps, y est avec le sourire. Mais nous sommes plus que dubitatifs quant au développement possible dans une structure qui recueille à défaut la diversité des enfants handicapés. À seize ans aujourd'hui David, qui ne parle pas bien, ne sait ni lire ni écrire. Il est suivi par la ronde de médecins spécialistes que tous les membres de l'association fréquentent comme nous (avec par-dessus le marché pour lui le problème de sa scoliose et le port – difficile- d'un corset).

Lorsque Serge nous a incités cette année à venir au Rassemblement de Moulereins, en précisant des aspects, de première importance, de prise en charge financière (et il se trouvait que j'avais prévu quant à moi d'être présent en mai en métropole ce qui tombait bien) nous avons pris la décision de venir, tant pour faire pour la première fois la connaissance de familles dans notre situation, que pour la consultation de tout l'éventail de médecins mis à notre disposition.

Je parlerai rapidement des consultations médicales. Je ne peux que remercier tous ces personnels si dévoués devant nos angoisses ; certains (pas tous) forcent notre admiration. Ce qu'ils nous ont apporté est important car ils nous ont confirmé ce que les différents médecins de Nouméa nous avaient dit chacun. Cela nous garantit la qualité de ceux-ci. Cela confirme les pathologies de notre enfant.

Je dois bien dire que notre grande satisfaction, d'être venus au rassemblement de Moulereins, a résidé dans l'immense intérêt de rencontrer toute cette communauté, tous ces enfants : nous trouvions enfin tous ces membres de cette sorte de famille inattendue que nous formons. Djamilia Calin (qui, elle, est venue à pratiquement toutes les précédentes réunions ou presque) me disait : j'ai expliqué à mon fils Riwan que nous allons retrouver nos cousins ! Elle a d'autant plus raison qu'à voir tous ces enfants, ils ont effectivement un air de famille. Et pourtant ! S'il est un



apport important de ce rassemblement, c'est aussi de constater combien ces enfants sont pratiquement différents les uns des autres. Nous devons tous relativiser. À l'égard de notre David, nous avons été profondément admiratifs par exemple de la parfaite expression de Jonathan, de l'habileté de certains enfants à communiquer par téléphone portable : David en est loin ; mais ne nous plaignons pas, nous qui avons pu découvrir qu'un repas peut être une terrible épreuve lorsque l'enfant n'arrive pas à ingurgiter.

Nous avons bien sûr interrogé la plupart des parents sur la structure à laquelle ils confient leurs enfants. Quelle n'a pas été notre surprise en constatant que la réponse était le plus souvent : à l'IME ! Oui mais des IME sur mesure, dans des villes où il y en a plusieurs. Certains parents (d'Aix) nous ont parlé de voyages à Paris organisés par l'établissement... Il ne s'agit d'ailleurs pas de stigmatiser forcément l'outre-mer : Gina Madeleine, venue de Guyane avec son petit Marc-Isaac, m'affirmait sa satisfaction à l'égard de l'IME où est son fils à Cayenne, avec une institutrice qu'elle qualifie de formidable.

Les réunions organisées pour des ensembles de parents ont été de grand intérêt : chacun, comme nous, pouvait constater que nous ne devons pas nous sentir seuls. Nous avons été sensibles au plaisir de rencontrer des amis venus d'autres horizons : du Portugal, du Québec... Nos repas, pris en commun, participaient fortement à cet intérêt de dialoguer, nous tous.

Le rassemblement de Moulereins a été une rencontre admirable de tant de peines et même de larmes dans un ensemble émouvant d'empathies, de conjonction de gens si différents, venus de partout, unis cependant par de semblables préoccupations, vitales. Les frères et sœurs de ces enfants CFC Costello se rejoignant pour jouer tous ensemble, « collectif » : que cela mettait du baume au cœur !

Il faut dire que nous avons eu du soleil, aussi dans le ciel, et que le château de Moulereins est vraiment un site merveilleux : de la place, la nature, des chevaux, des chemins ombragés...



Et puis, ce sans quoi nous n'aurions pas vécu tous ces avantages : l'accueil et le savoir-faire incomparables de Serge, aussi infatigable que ses collaboratrices et collaborateurs, toujours d'une gentillesse et d'une humeur égale alors qu'ils avaient à gérer une véritable entreprise à multiples facettes : l'accueil des uns des autres, l'installation dans les logements, les repas, les aspects financiers, médicaux, les aspects ludiques : ce qu'ils ont réussi est en somme incroyable !

Nous vous disons du fond du cœur un très très grand MERCI.

Nouméa, novembre 2019, Jean-Yves Faberon, Nouméa.

Laure-Anne, 30 ans, épileptique pharmaco-résistante ?

Aujourd'hui ma fille a 30 ans, c'est l'occasion de revenir un peu sur toutes ces années de peines et de difficultés mais aussi de joies partagées.

Dès sa naissance, elle a connu suffisamment de problèmes pour être hospitalisée loin de moi, depuis le milieu médical fait partie de notre quotidien, visite chez les spécialistes, dans les hôpitaux, radio, examens, ... rien de bien plaisant dans une vie de famille. Les différences que nous constatons m'amènent à contacter un CAMPS, rencontre difficile car on commence à parler de handicap, elle a déjà 6 ans. C'est aussi l'époque où il faut que l'on envisage de trouver une prise en charge, dans la journée, qui puisse correspondre à sa situation car depuis ma reprise d'activité, elle est chez une nourrice qui nous aide et nous entoure. Trouver un établissement qui corresponde à notre attente est un long périple très difficile à vivre car la confrontation au handicap est particulièrement pénible, nous connaissons de nouveau ces difficultés entre le milieu « enfant » et le milieu « adulte » mais là la recherche d'un établissement en externat est encore plus difficile et plus compliquée car peu de MAS visitées correspondent à ce que nous souhaitons pour notre enfant.

Son état de santé a toujours été difficile, d'abord d'énormes problèmes alimentaires, un reflux constant conduisant à une gastrostomie



(que nous regrettons rapidement) et un refus permanent de s'alimenter régulièrement (elle consentira à manger correctement à son entrée dans le deuxième établissement qu'elle fréquente c'est-à-dire à 14 ans), une scoliose qui prend de l'importance au fil des années, un diagnostic d'arthrodèse a été prononcé, intervention lourde que nous avons pris la responsabilité de ne pas faire faire et enfin, vers l'âge de 12 ans, l'apparition d'une épilepsie qui résiste à l'ensemble des traitements existants actuellement, nous attendons qu'elle soit éligible au cannabis médical mais sans trop d'espoirs d'amélioration. Aujourd'hui, son épilepsie s'aggrave et devient difficilement gérable pour elle comme pour nous.

Tout est très compliqué avec un enfant comme notre fille, les soins ordinaires deviennent vite un challenge (notamment les soins dentaires car rien n'est conçu pour elle), maintenir son activité professionnelle et poursuivre une « carrière », les sorties (sa baby-sitter est bien plus jeune qu'elle), les relations familiales qui se complexifient, les vacances (il faut trouver des habitations ou des conditions qui correspondent à nos contraintes), le quotidien (après nos journées de travail on recommence une fois arrivés à la maison depuis déjà 27 ans), le sommeil qui est plutôt compliqué depuis sa naissance tant le nôtre que le sien et la maladie. Pas toujours facile dans ces conditions de maintenir un lien harmonieux avec son enfant et son entourage.

Notre chance et notre bonheur c'est que notre fille est, malgré toutes les difficultés et contraintes, une enfant joyeuse et d'une extrême gentillesse, elle est en plus très câline ce qui m'enchant au quotidien. Nous avons aussi la chance d'avoir traversé ces difficultés à deux ce qui n'est pas toujours le cas.

Annick VALLET



Raphaël, CFC, 23 ans, une « ancienne famille »

Moi c'est Raphaël, CFC, 23 ans. Les anciens de l'association se souviennent certainement de moi...

Après l'IME, j'ai intégré un foyer occupationnel pas très loin de la maison.



J'ai eu beaucoup de chance, j'y ai fait un stage de 15 jours et dans le mois qui a suivi, mes parents ont reçu la confirmation que j'étais accepté alors que cela prend habituellement beaucoup plus de temps, des semaines, des mois. J'ai profité du départ de quelqu'un à l'été 2021.

Je suis donc externe, une navette de la ville passe me prendre le matin vers 8h30 et me ramène à la maison vers 16h30, 5 jours par semaine. J'ai 5 semaines de congés par an, dont 3 à la fermeture estivale du foyer au mois d'août.

Au foyer, j'ai retrouvé quelques copains et copines de l'IME, heureusement car la population est plus âgée que moi. Nous avons des activités nombreuses et variées, pas de répit :

- sport (judo, tir à l'arc, initiation au rugby, initiation à la voile),
- s'occuper des animaux à la ferme éducative à côté du foyer,
- cinéma (mais j'ai rarement la patience de rester assis jusqu'à la fin du film...),
- bibliothèque,
- relaxation,
- danse,
- musique,



- arts plastiques,
- pétanque,
- faire les courses afin de préparer des gâteaux, etc.

Je suis toujours espiègle, j'en fait voir à mes éducatrices mais mes parents n'en savent rien : ce qui se passe au foyer reste au foyer.

A la maison, c'est simple, je ne fais rien, au grand désespoir des parents ! Je passe mon temps sur ma console de jeux, j'adore Mario, et sur ma tablette. Je suis plutôt doué et étonne toujours mes parents lorsqu'ils me voient surfer avec dextérité.

Côté santé, pas top. Des crises d'épilepsie, souvent légères mais qui me fatiguent beaucoup. Ma vue se dégrade lentement mais sûrement, comme mon audition. D'ailleurs je vais bientôt porter des prothèses auditives. A part ça, ça va. J'ai toujours des problèmes pour m'exprimer et cela m'énerve quand on ne me comprend pas. J'ai bon appétit et mange presque tout. Je mesure 1,63m, et pèse 46 kilos tout mouillé, donc plutôt menu.

Les vacances ? Toujours avec mes parents, ils ne me lâchent pas. Généralement à la montagne, j'aime bien faire des randonnées au calme, en altitude, au frais !!

Pour les affaires administratives (MDPH, AH), ce sont mes parents qui s'en occupent ; ils bénéficient d'une habilitation familiale qui leur a été accordée par un juge depuis mes 18 ans.

Voilà, j'espère vous revoir tous lors d'un prochain rassemblement mais d'ici-là n'hésitez pas à me contacter (enfin plutôt mes parents qui assurent le secrétariat) si vous voulez plus d'informations.

Je vous dis à bientôt les amis.

Raphaël, 23 ans



Isorée, membre d'une famille, aidante à chaque rassemblement

On m'a demandé d'écrire sur Costello et que j'avais carte blanche. Qu'est-ce que je pourrais bien écrire sur Costello...

Depuis aussi loin que je m'en souviens, le Syndrome de Costello est là. Il s'est invité dans notre famille en touchant un petit ange, qui a été rappelé au ciel depuis. Quand j'étais petite c'était quelque chose de facile, de jouer, de dessiner et d'apprendre à compter, je ne me rappelle même pas avoir vu une vraie différence entre elle et moi. C'était une enfant comme moi avec qui je riais, on jouait à être des mamans et on rêvait à notre vie future. Malheureusement avec ce Syndrome la vie future est plus un combat de chaque jour et j'ai compris cela grâce à l'association. Elle a été créée pour permettre à des familles de se retrouver, à des parents de se soutenir, à des frères et sœurs de pouvoir parler et à des enfants comme moi de réfléchir et de comprendre.

Au fil des rencontres et des années, ma relation avec les enfants a beaucoup changé. Au début j'étais celle qui faisait un caprice parce qu'elle ne voyait pas pourquoi Diego ne pouvait pas faire de foot avec nous. Puis je suis devenue bénévole, à la première rencontre j'avais 15 ans. En seulement trois jours je sortais de là en pleurant et en ayant ressenti des choses qui me marquent encore aujourd'hui.

Je suis arrivée en pensant tout savoir en me disant "c'est bon je sais ce que c'est un enfant Costello" mais pas du tout : la première chose que j'ai appris est que chaque enfant est unique et que je devrais m'adapter à chacun. Parce que, oui comme tous les enfants, ils ont leurs propres caractères, leurs envies, leurs colères et entre celui qui veut qu'on le laisse jouer tout seul et celui qu'il ne faut pas lâcher, essayer de trouver sa place est compliqué. Ils ont aussi chacun leurs manières de parler, de te dire que tu les saoules et de te dire merci. Alors il faut avoir beaucoup d'énergie et être très à l'écoute. Quand je me rends aux rencontres, je le fais pendant trois jours seulement et j'en ressors totalement vidée. Alors je me demande



comment font les parents. Comment font-ils pour avoir autant d'énergie, continuer de se battre tous les jours, comment font-ils pour être à l'écoute,

Comment font-ils pour comprendre leur langage, comment font-ils pour ne jamais abandonner ?

Quelle est mon admiration à l'égard de ses parents dont le courage, l'amour, la patience et la force d'âme sont remarquables.

Ce qui me marque le plus à la fin de chaque rencontre c'est que j'arrive mieux à communiquer avec eux qu'avec certaines personnes autour de moi. La découverte de cette forme de communication a été révélateur dans mon rapport à ces enfants attachants qui me font grandir et mûrir.

Je finis en remerciant tous les gens incroyables que j'ai croisés, que je soutiens et à qui j'envoie toutes les ondes les plus positives qu'il m'est possible d'envoyer.

Isorée Dupuy.

Notre première participation à un rassemblement

En 2019, c'était notre première participation au rassemblement des familles. Nous sommes venues toutes les deux avec Léonce, laissant son papa à la maison avec petit frère Gaëtan. L'arrivée a été mouvementée, j'étais moi-même très émue et intimidée, et Léonce a eu peur devant tous les enfants qui étaient rassemblés à ce moment-là pour aller faire du poney. Elle a pleuré pleuré pleuré ,et m'a même reproché de l'avoir amenée...Elle a ensuite refusé de sortir de la chambre jusqu'au lendemain matin. J'étais totalement désemparée, et j'ai beaucoup pleuré moi aussi. Heureusement Sylvie nous a consolées et nous a même prêté sa voiture pour que nous allions manger toutes les deux en ville.



Au matin tout allait mieux. Léonce a retrouvé sa grande copine Elisa, rencontrée à Mayenne en 2014 pour le sevrage notube. Elle a aussi fait connaissance avec Malie, Honorine, et plein d'autres enfants...au point que je ne l'ai plus vue pendant 2 jours ! chose incroyable, elle allait manger avec les copines, alors que depuis toujours elle exige d'être assise à côté de moi dès qu'il y a un repas, et ne mange jamais si je ne mange pas moi-même... Le miracle du rassemblement. Elle faisait sa petite vie, allait sur les jeux gonflables...incroyable !

De mon côté j'ai été très émue par les attentions des bénévoles, toute cette bienveillance qu'on nous a témoigné, et je me suis sentie touchée par toutes les familles que j'ai rencontrées, et très fière de faire partie de cette grande famille. L'implication de professionnels aussi concernés étaient très rassurante également.

Depuis Léonce est retournée faire sa dernière année à l'Ulis. elle va plutôt bien, même si à 11 ans on sent l'adolescence qui pointe le bout de son nez et la petite fille solaire et rieuse se transformer en pré-ado boudeuse et râleuse... on a commencé un traitement d'hormones de croissance qui la fatigue mais on a l'impression que ça l'aide dans sa tonicité du coup pour l'instant on continue. Je pense souvent aux familles que j'ai rencontrées et à la richesse des moments partagés, en espérant qu'il y en ait beaucoup d'autres.

Bérangère, mère de Léonce 13 ans aujourd'hui



Louis, le grand copain de Yohan lors du rassemblement de 2017

Louis avec son vélo transformé en draisiene.



Louis est fan de motos colle son papa. Du coup il a son casque .



Louis à aujourd'hui 13ans et demi et pour ceux qui s'en souviennent, il aime toujours autant danser. Il est devenu un vrai grand petit garçon avec beaucoup plus d'assurance et de confiance.

Son caractère est maintenant bien marqué, si vous voyez ce que je veux dire. Avec ses parents du moins car tous les intervenants s'occupent de Louis, nous le décrit comme joyeux, souriant et plein d'énergie. Ce qui est tout à fait vrai. Un vrai rayon de soleil et bien dans sa peau nous dit-on. Rien ne peut évidemment nous faire plus plaisir. En ce qui concerne l'intellect, Louis évolue bien mais reste un petit garçon.

Au niveau de ses apprentissages, il sait aller au toilette seule pour uriner et il commence à vouloir être seule pour aller à la selle. C'est pour nous une si grande victoire ! Il souffre d'énurésie depuis 2 ans. Car avant ça il était devenu autonome la nuit.



Louis est suivi et prends chaque soir une hormone, qui lui permet d'uriner beaucoup moins la nuit et qui est sans danger.

Au niveau du langage, il sait dire quelques mots et continue ses efforts. Il compte très bien jusque 4 et jusque 10 à sa manière. Pourtant à ses 6 ans, sa neurologue nous avait dit qu'il ne parlerait probablement jamais. Comme quoi, n'oublions pas qu'un être humain est unique et qu'il ne faut jamais perdre espoir.

Louis adore faire du vélo. Il roule très bien mais sans les pédales. Nous avons depuis 3 ans transformé deux vélos ordinaires en draisiennes, en enlevant tout le mécanisme de pédalier. Ce qui lui permet d'avoir un vélo à sa taille. Ça lui a permis de faire énormément de progrès au niveau moteur. Et beaucoup au niveau de l'équilibre. Il court maintenant aussi vite que nous. Si pas plus vite ! Ça vue n'est pas optimale mais nous avons dû mal à lui faire accepter un examen complet. C'est pourquoi, sa vue est corrigée mais approximativement.

Ses allergies alimentaires sont toujours présentes mais maintenant qu'il peut manger des œufs cela devient plus facile. Cependant, ce qu'il préfère reste tout de même le chocolat, les biscuits, les yaourts et les fromages. Il se nourrit toutefois de manière équilibrée.

Je pourrai encore vous écrire des lignes et des lignes sur Louis, vous dire à quel point il évolue bien, à quel point il est heureux.

Nous devons toutefois rester vigilants sur son comportement car il devient parfois colérique. Nous pensons que les difficultés qu'il a de s'exprimer jouent beaucoup. Les quelques mots qu'il maîtrise ne suffisent évidemment pas.

Cependant nous sommes si fières de lui. Je ne cesserai jamais de le dire, il nous apprend la vie.

Caroline, maman de Louis 13 ans. (C.f.c)



Des professionnels témoignent

Médecin psychiatre : Les progrès de Lisa 26 ans aujourd'hui

Je connais Lisa depuis 2017

Elle était au départ dans une certaine fermeture communicative, une sorte d'hésitation à se présenter à l'autre, à prendre place dans la relation, limitée par ses difficultés de locution et également par un grand manque d'assurance dans ses moyens expressifs. Lisa peinait à s'assumer dans une dimension de sujet différencié et individualisé par rapport aux autres. Elle demeurait emprisonnée dans les traumatismes présents dans son histoire médicale et sociétale, dont la narration était difficile. Dans un premier temps elle existait dans la relation notamment au travers le discours de sa mère. Ses émotions étaient débordantes, notamment la colère, et leur régulation dépendait de la présence contenante et rassurante des personnes de sa famille.

Lisa a bien investi nos séances et nous avons su, elle et moi, alimenter dans la continuité notre travail commun d'élaboration psychique. Elle arrive à mieux prendre en compte ce qui l'agite à l'intérieur et à chercher sa résolution, un apaisement possible pour pouvoir être davantage disponible dans l'investissement de son quotidien de vie.

Lisa énonce finalement son discours autour de son évolution personnelle, elle est le sujet narrateur, engagée dans ses désirs et dans ses envies par rapport à son horizon existentiel. Elle est à la fois mieux consciente de ses fragilités, limites, et plus déterminée dans ses engagements du quotidien.

Sa parole prend actuellement un volume nouveau dans la relation à l'autre, précise sa présence, sa détermination, devient un point d'appui pour s'affirmer. Ses capacités d'autorégulation émotionnelle ont de ce fait grandi, Lisa arrivant à être de plus en plus consciente de son fonctionnement et de sa vulnérabilité.



Nous continuons ensemble avec intérêt ce travail lui permettant une progression constante en tant que personne qui peut enfin penser et trouver sa place parmi les autres.

Docteur MANLIO SCIOMMERI, médecin psychiatre

Psychopédagogue : Les progrès de Lisa 26 ans *aujourd'hui*

Quand Lisa m'a demandé d'écrire un témoignage sur elle dans le cadre de nos rencontres du jeudi, je fus dans l'embarras. Que puis-je dire, moi professionnelle, psychopédagogue, de cette jeune femme courageuse, déterminée ayant choisi de reprendre le chemin de l'école là où il s'était arrêté. Alors j'ai pensé vous témoigner de notre rencontre. Je ne connaissais absolument pas le syndrome du CFC. J'ai donc commencé à travailler avec elle à partir de son désir très fort de renouer avec les apprentissages scolaires.

Dans le cadre de ma pratique psychopédagogique, je m'appuie sur deux principes constitutifs et essentiels à la prise en charge.

Le premier principe est celui de l'éducabilité cognitive à savoir que nous pouvons tous apprendre quel que soit notre situation, notre âge et nos difficultés. Le second principe est celui de la prise en compte de la demande d'un sujet qui souhaite aller au-delà de ses difficultés actuelles.

Ecouter Lisa c'est découvrir un sujet qui essaie de trouver une place malgré toutes les difficultés qu'elle rencontre. Sa pulsion de vie nourrit et irrigue son travail et lui permet de franchir les entraves et les obstacles physiques et psychiques que ce syndrome lui impose. Lisa c'est une fenêtre qui s'ouvre sur l'espoir. Elle se fraye un chemin et c'est d'une petite voix qu'elle nous dit très discrètement « c'est possible » même si cela reste difficile pour elle et sa famille.

Prendre le temps de l'écouter, de cheminer à ses côtés, c'est partager avec elle ses interrogations, ses doutes, ses espoirs et pour moi c'est une véritable leçon de vie professionnelle. La situation d'apprentissage circule entre nous dans un réel plaisir de partage.

Véronique Foll, Psychopédagogue



Durant le confinement, je me suis promis que si tout s'arrangeait je reprendrai des cours de natation.

En septembre 2021, je me suis présentée au premier cours de natation avec des douleurs aux dos à cause d'une scoliose et une raideur aux épaules installée depuis 16 ans à la suite de la chirurgie cardiaque.

Des cours j'en ai déjà eu avec plusieurs moniteurs mais sans succès.

Eliot a su gérer et s'adapter à mes problèmes de malvoyance, de lenteur, mes douleurs et mes peurs.

Aujourd'hui je me sens comme un poisson dans l'eau.

Lisa



« Je suis très content de l'évolution faite avec Lisa. Nous avons commencé en septembre dernier dans le but d'apprendre la natation, sa progression se fait séance après séance, c'est très motivant pour la suite.

Aujourd'hui Lisa se déplace en position ventrale et dorsale à l'aide d'une frite et d'un appui externe. Déterminée à apprendre la natation, elle continuera sa quête aquatique. »

Eliot Bannerot

Maître nageur et coach sportif



Les associations de nos familles

Agissons pour le Combat d'Angelica !

Nous l'avons créé au cours de l'été 2019, nous ne savions pas encore de quel syndrome Angelica était atteinte mais nous l'avons su juste quelques mois après, en octobre 2019.

Nous avons créé cette association car tout d'abord nous avons un besoin d'interpeller et de faire réagir les autres, besoin de dire ce que nous vivons au quotidien et de faire comprendre notre détresse. Besoin d'aide aussi et de faire connaître les maladies rares et savoir les accepter dans notre société d'aujourd'hui en vivant tous ensemble.

Personnellement je me suis enfermé de plus en plus après la naissance d'Angelica et grâce à l'association cela m'a permis de me réouvrir aux autres, il y a plus de socialisation et de belles rencontres, on se sent moins seul. Ce ne sont pas toujours des rencontres physiques mais même à travers les réseaux sociaux nous faisons des échanges enrichissants.

Angelica est déjà âgée de 10 ans maintenant, lorsque nous avons créé l'association c'était aussi dans un but premier de pouvoir lui offrir le maximum d'outils et de lui faire profiter de toutes sortes de thérapies portées à notre connaissance pour la faire évoluer au mieux. Nous avons tellement cherché de méthodes, de matériels, etc. pouvant stimuler au maximum ses capacités que à travers des échanges avec d'autres parents dont les enfants étaient également porteurs de handicaps (car je crois que les parents d'enfants atypiques sont souvent ceux qui sont le plus experts au fil du temps et c'est pour cela qu'échanger nos expériences est très bénéfiques sur plusieurs aspects) que nous nous sommes aperçu et c'est dommage mais qu'en France aux niveaux des méthodes qu'ils existent pour aider nos enfants cela n'est pas ou encore trop peu connu.

C'est ainsi que nous avons eu connaissance de centres de thérapies intensives à l'étranger mais qui ont un coût.



Après une première expérience dans un de ces centres d'abord en Espagne à nos frais, nous nous sommes aperçus qu'il existait bien des choses pour stimuler nos enfants et les aider à évoluer encore plus et c'est ce qui nous a amené à créer l'association car ces thérapies sont onéreuses mais il faut effectuer plusieurs séjours (au moins 1 fois par an pour des résultats) et sans la création de l'association pour récolter des fonds dans ce but nous n'aurions pas pu y retourner. Dernièrement Angelica a effectué un séjour de 4 semaines de stage intensif au Portugal (au programme par jour 2h. de kiné, 1h. de PADOVAN, 1h. d'oralité et travail de communication et 1h de thérapie occupationnelle avec également travail sur les sensibilités) et elle a réalisé plus de progrès lors de ces 4 semaines qu'une année entière avec ses thérapies habituelles ici. Nous avons qu'un seul regret c'est de ne pas avoir connu ses centres avec ses méthodes plus tôt car plus nous commençons tôt et plus cela est bénéfique. En plus on nous montre à l'issue de ce stage comment continuer certains exercices à la maison.

Nous organisons donc des courses solidaires, des spectacles, des tombolas, etc. pour récolter des fonds pour pouvoir continuer ces stages intensifs à l'étranger.

Faire connaître notre association c'est aussi faire connaître le syndrome dont est atteinte Angelica "le syndrome Cardio-Facio-Cutané" et pouvoir grâce à notre association intervenir dans les écoles, collèges pour faire connaître cette maladie rare et nos difficultés au quotidien. C'est également se battre pour nos droits, qu'ils soient égaux pour tous comme le droit à la scolarisation en école ordinaire et faire accepter la différence dans notre société car trop d'obstacles se dressent sur nos chemins et c'est pour cela que notre combat est permanent.

Enfin lorsque nous le pouvons nous n'hésitons pas à transmettre nos connaissances pour pouvoir aider d'autres qui sont dans des situations similaires.



L'association a permis de nous faire connaître et nous nous sentons plus soutenu même moralement.

Nous vous avouons qu'à cause du Covid les événements que nous organisons sont devenus plus compliqués à mettre en place et qu'au niveau financier cela est plus compliqué aussi mais nous gardons espoir. Bien-sûre une association prend du temps et il y a un petit travail administratif qui n'est pas toujours simple mais souvent cela vaut ces efforts.

Nous avons des projets, celui de créer un espace pour stimuler nos enfants en France mais c'est un projet qui demande beaucoup d'investissement personnel et financier mais nous ne perdons pas cet objectif de vu car nous aimerions tant pouvoir faire plus pour que nos enfants puissent progresser au maximum de leurs capacités et continuer de lutter pour le vivre ensemble et non " à côté".

La page Facebook de l'association est : [combatangelica](#)

Et l'e-mail de l'association est : combat.angelica@hotmail.com

Pour plus d'informations, n'hésitez pas à nous contacter :)

Stéphanie Marques Gomes (maman d'Angelica).

Merci à l'association AFS C & CFC de nous permettre de faire connaître notre association.

Bises.

[Stéphanie et José Luis](#)

Au Fil de Léana

L'association Au Fil de Léana a été créée fin 2015 par Aurélie et Gaël Perrouault les parents de Léana, petite fille de 12 ans porteuse du syndrome Cardio Facio Cutané.

La volonté de créer cette association est apparue afin de soutenir le financement des matériels et prises en charge thérapeutiques non financés



par la Sécurité Sociale ou la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH) pour Léana et d'autres enfants porteurs de handicaps. Autres vocations : sensibiliser à la différence et notamment au handicap et mettre en avant le rôle des aidants familiaux.

Les revenus de l'association sont principalement constitués de dons, d'adhésions et de vente de produits dérivés lors d'évènements.

Une des particularités de l'association est de participer à des évènements sportifs (Thoiry Wild Race, le Semi-Marathon de Disneyland Paris, 10 km de Trappes) et de réaliser des sessions de sensibilisations au handicap auprès de certains publics.

En 2020, la crise sanitaire a mis à l'arrêt bon nombre des actions de l'association, essentiellement réalisées en présentiel. Pour poursuivre sa vocation et ses actions en trouvant une alternative à la situation sanitaire en 2021, l'association a créé une course virtuelle solidaire. J'enfile mes baskets pour Léana, c'est :

- un concept : les participants s'inscrivent sur une plateforme en ligne dédiée et réalisent un défi sportif parmi 6 formules au choix
- un bilan : 620 participants à travers le monde et près de 4600 km réalisés pour faire avancer la cause du handicap et soutenir l'association.

L'animation de l'association passe également par les réseaux sociaux. Plus de 1500 abonnés au profil Facebook et 350 sur Instagram suivent les aventures et actions de Léana et de l'association sur les réseaux.

Notre ambition pour 2022 est de continuer à faire avancer la cause du handicap et de la différence.

Vous souhaitez suivre l'actualité de cette association ou la soutenir :

Sur Facebook : <https://www.facebook.com/aufiledeana>

Sur Instagram : [au_fil_de_leana](https://www.instagram.com/au_fil_de_leana)

HelloAsso : <https://www.helloasso.com/associations/au-fil-de-leana>

email : auaufildeana@free.fr



Les rassemblements 2019, 2021, 2022

Les groupes de parole proposés : Eva TOUSSAINT : le maître mot dialoguer

Les journées de rencontres proposées par l'association sont toujours l'occasion de discussions formelles ou informelles, sérieuses ou plus légères... Nous allons évoquer dans cet article les groupes de paroles/rencontres proposés lors des rassemblements et animés par une psychologue. L'objectif est de permettre à des parents ou des jeunes de se rencontrer et de favoriser l'échange sur leurs préoccupations personnelles et familiales dans leur vécu avec le syndrome. Les groupes sont ouverts à tous mais, généralement, une fois que nous avons commencé il n'y a plus d'aller et venue.

Chaque année les thèmes abordés sont variés, ils ne sont pas définis au préalable et ce sont les participants qui choisissent ce qu'ils veulent partager. Même si finalement des sujets reviennent un peu à chaque fois comme l'annonce, le retentissement du syndrome, la vie affective... Les participants viennent interroger les autres sur des préoccupations ou viennent partager leur expérience. Notre attitude est plutôt de ne pas donner trop de conseils mais de laisser les membres du groupe trouver les réponses entre eux. Nous sommes bien là en tant qu'animatrice et non là pour faire une présentation théorico-pratique. L'idée est de distiller des informations et des notions de psychologie clinique si cela est nécessaire uniquement.

Un échange informel dans le respect et l'écoute de l'autre se met vite mis en place. Ces groupes de parole prennent la forme d'un échange, d'une discussion libre qui souvent se poursuit au-delà du temps du groupe. J'aime beaucoup collaborer à ces temps spécifiques d'échanges : retrouver des parents ou des jeunes, voir la richesse des échanges. Le plus difficile est de devoir freiner, organiser, contenir la parole qui fuse.



La participation à ces journées de rencontre d'une manière plus générale est souvent très fatigante mais très positive pour moi. La possibilité de se rencontrer, de se parler dans différents temps, sous différentes formes, formelles ou plus informelles, en groupe ou en individuel, dans le rythme et la temporalité de chacun me paraît essentiel et à poursuivre.

Eva Toussaint,

Psychologue clinicienne - Docteur en Psychologie -Thérapeute Familial,
Centre de référence Anomalies du développement et Syndromes
Malformatifs - CHU-Pellegrin, Bordeaux

Pourquoi un rassemblement des familles et des professionnels sur près d'une semaine ?

Sur un rythme d'un tous les deux ans depuis sa création, notre association organise une rencontre où les familles et les médecins se retrouvent. L'objectif est multiple :

- rompre l'isolement,
- informer les familles,
- favoriser l'expertise des professionnels,
- Et permettre aux frères et sœurs de se confier auprès de psychologues et des autres fratries.





Cette pause de trois jours dans leur quotidien permet aux familles dispersées et isolées d'échanger, entre elles et auprès d'experts, sur leurs difficultés et sur les résultats obtenus, tant sur les aspects de l'éducation des enfants que sur les prises en charge cliniques et psychologiques (parents, enfants, adolescents jeunes adultes mais aussi frères et sœurs).

Comme il s'agit de maladies rares, en participant à un rassemblement, les familles identifient ainsi des expériences vécues selon les spécificités de leurs enfants en situation de handicap. Pour les médecins, cette occasion unique de voir plusieurs personnes porteuses d'un de nos deux syndromes leur permet de conforter ou d'infléchir leur expertise, et ainsi, de mieux conseiller les familles. Pour plusieurs d'entre eux, cela fait plus de 20 ans qu'ils suivent nos familles, se rendent disponibles pour les aider ! Nous sommes très reconnaissants pour leurs conseils lors de chacune de nos sollicitations.

Nous aider à trouver un lieu : une idée de nos besoins

Le château Moulerens est idéal, avec une très grande capacité où nous nous retrouvons seuls dans un environnement sécurisé pendant près d'une semaine. Mais depuis 3 ans, le site est réservé à l'année par les CRS. Pour 2023 nous avons une fenêtre courant août. Nous recherchons d'autres sites, quelques familles nous aident, merci à Jean-Yves et Florence ! Pas facile, car nos rassemblements comprennent des consultations individuelles avec plusieurs professionnels d'un peu partout en France, d'où le besoin d'un accès facile « direct » par avion ou par train.

Nous avons une piste pour 2023, une semaine à caler entre le 12 août et le 25 août, mais peut-être nous vous proposerons quelques jours dans l'Allier pour les vacances de l'Ascension...

Nous avons besoin de vous pour trouver un lieu pour nos prochains rassemblements. Aussi, pour connaître nos besoins, voici ceux des deux derniers rassemblements en présentiel.



Exemple de nos besoins : au Château de Moulereys du 20 au 24 juin 2017

- 19 familles : 26 enfants et jeunes (de 4 à 28 ans), 33 parents
- 20 membres de l'équipe médicale (médecins, chercheurs, psychologues, orthophoniste)
- 30 bénévoles couvrant une centaine d'interventions (chauffeurs, aidants, interprètes, accompagnateurs activités extérieures, animation salles de jeux sur la durée totale du rassemblement, service des repas...)
- Près de 700 repas servis
- Hébergement sur 2 sites :
 - o environ 40 chambres
 - o 10 salles de consultations
 - o 2 espaces de jeux
 - o 1 salle d'accueil, lieu d'échanges
 - o 1 salle de conférence
 - o 2 salles groupes de parole
 - o 1 salle d'activité
- Espace couvert pour le tennis de table
- Activités :
 - o Escalade
 - o Tennis de table
 - o Musique
 - o Initiation et animations poney
- Temps festifs (apéritifs, soirées à thème...)

Exemple de nos besoins : au Château de Moulereys du 06 au 11 mai 2019

- 35 enfants et jeunes adultes, de 2 mois à 29 ans
- 150 personnes
- 40 bénévoles
- 850 repas
- 60 chambres
- 15 salles consultations + activités
- 3 conférences-échanges
- 76 consultations individuelles
- 5 groupes de parole



Le rassemblement de 2019 au château de Moulerens (Bordeaux)

Des conférences – échanges et des consultations individuelles

Juste une vue d'ensemble des conférences et des consultations individuelles, chaque enfant a sa couleur ! Impressionnant, non ?

Lundi 6 mai		Mardi 7 mai				Jeudi 9 Mai				Vendredi 10 Mai				
Psycholo Karen HERNANDEZ		Psychologue Karen HERNANDEZ	Généraliste Dr BOTTANI	Dr AFRIAND BOTTANI	Psychologue Eva TOUSSAINT	Généraliste Costello PULICRONE Dr BOTTANI	Généraliste CFC Dr CAPPI	Dermato Dr BESSIS	Psycholo Eva TOUSSAINT	Généraliste Costello PULICRONE Dr BOTTANI	Généraliste CFC Dr CAPPI (P. BOUET)	Dermato Dr BESSIS	Dithydraté Dr GRAPPHIS	Psycholo Eva TOUSSAINT
09:00		09:00	09:00	09:00	09:00	09:00	09:00	09:00	09:00	09:00	09:00	09:00	09:00	09:00
09:45	Laure M 29 C	09:45	09:45	09:45	09:45	09:45	09:45	09:45	09:45	09:45	09:45	09:45	09:45	09:45
10:00	Milena L A 2mois C	10:00	10:00	10:00	10:00	10:00	10:00	10:00	10:00	10:00	10:00	10:00	10:00	10:00
10:45	David F 5 CFC	10:45	10:45	10:45	10:45	10:45	10:45	10:45	10:45	10:45	10:45	10:45	10:45	10:45
11:00		11:00	11:00	11:00	11:00	11:00	11:00	11:00	11:00	11:00	11:00	11:00	11:00	11:00
11:45		11:45	11:45	11:45	11:45	11:45	11:45	11:45	11:45	11:45	11:45	11:45	11:45	11:45
12:00		12:00	12:00	12:00	12:00	12:00	12:00	12:00	12:00	12:00	12:00	12:00	12:00	12:00
12:45		12:45	12:45	12:45	12:45	12:45	12:45	12:45	12:45	12:45	12:45	12:45	12:45	12:45
13:00		13:00	13:00	13:00	13:00	13:00	13:00	13:00	13:00	13:00	13:00	13:00	13:00	13:00
13:45		13:45	13:45	13:45	13:45	13:45	13:45	13:45	13:45	13:45	13:45	13:45	13:45	13:45
14:00		14:00	14:00	14:00	14:00	14:00	14:00	14:00	14:00	14:00	14:00	14:00	14:00	14:00
14:45		14:45	14:45	14:45	14:45	14:45	14:45	14:45	14:45	14:45	14:45	14:45	14:45	14:45
15:00		15:00	15:00	15:00	15:00	15:00	15:00	15:00	15:00	15:00	15:00	15:00	15:00	15:00
15:45		15:45	15:45	15:45	15:45	15:45	15:45	15:45	15:45	15:45	15:45	15:45	15:45	15:45
16:00		16:00	16:00	16:00	16:00	16:00	16:00	16:00	16:00	16:00	16:00	16:00	16:00	16:00
16:45		16:45	16:45	16:45	16:45	16:45	16:45	16:45	16:45	16:45	16:45	16:45	16:45	16:45
17:00		17:00	17:00	17:00	17:00	17:00	17:00	17:00	17:00	17:00	17:00	17:00	17:00	17:00
17:45		17:45	17:45	17:45	17:45	17:45	17:45	17:45	17:45	17:45	17:45	17:45	17:45	17:45
18:00		18:00	18:00	18:00	18:00	18:00	18:00	18:00	18:00	18:00	18:00	18:00	18:00	18:00
18:45		18:45	18:45	18:45	18:45	18:45	18:45	18:45	18:45	18:45	18:45	18:45	18:45	18:45
19:00		19:00	19:00	19:00	19:00	19:00	19:00	19:00	19:00	19:00	19:00	19:00	19:00	19:00
19:45		19:45	19:45	19:45	19:45	19:45	19:45	19:45	19:45	19:45	19:45	19:45	19:45	19:45

Et le planning a été tenu, laissant le temps nécessaire à chaque famille pour s'exprimer auprès des professionnels. C'est un moment intense, très émouvant pour chaque nouvelle famille, mais pour nous aussi, les aidants. Mais finalement, cela remonte les batteries de beaucoup, des familles, mais aussi des membres du bureau et des bénévoles. Sans les aidants, impossible de réussir un rassemblement. Ils nous aident pour les transports, pour l'accueil, la garderie, les activités et pour pleins de coups de mains.

		ACCUEIL		GARDERIE	ACTIVITES				SERVICE REPAS 12H00
		réception	installation		structure 3	poneys 2	atelier argile 1	Koro 2	
LUNDI	après midi	Nelly	Isorée ?	Chantal, Luc, Christine C, Serge C, Geneviève, Neilla					
	matin	Mimie		Isorée, Madeleine, Mimie, Luc ?	Michel, Neilla, Geneviève	Chantal, Luc	Marie		Catherine ?
MARDI	après midi			Chantal, Luc, Marie, Michel, Christine C	Isorée, Serge C, Mimie		Madeleine		
	matin								
MERCREDI	après midi								
	matin			Luc, Eloïse, Sophie, Marie, Michel, Christine C			Chantal	Isorée, Charles	Catherine Séverine
JEUDI	après midi			Isorée, Charles, Sophie, Michel, Eloïse, Mimie			Christine C	Chantal, Luc	
	matin			Chantal, Luc, Isorée, Mimie, Neilla ?	Michel, Sophie, Marie	Charles, Eloïse			Catherine ?
VENDREDI	après midi			Isorée, Eloïse, Sophie, Marie, Michel, Mimie	Chantal, Luc, Charles				



Pour 2023 plusieurs pistes, si vous voulez le vivre pendant un jour, une demi-journée, une heure, juste pour passer jouer ou pour aider pendant les repas !!! Ecrivez-nous, la réussite d'un tel événement doit beaucoup aux aidants. **Mille mercis aux aidants.**

Un beau panel d'activités organisées par Sylvie MANTEL

Mais un rassemblement ce ne sont pas que les temps cliniques ou psychologiques, c'est un ensemble de moments passés ensemble, entre amis, pour se rapprocher, pour découvrir des points communs, se parler, connaître son vécu. Et c'est Sylvie qui prend en charge la recherche des

SEMAINE DU : 06/05/2019	LUN 6	MAR 7	MER 8	JEU 9	VEN 10	SAM 11
Matin 9h00-12h00	Bon voyage	STRUCTURE GONFLABLE ESPACE ACCUEIL ENFANTS ACTIVITE PONEYS	TEMPS LIBRE Bonne détente !!	ESPACE ACCUEIL ENFANTS KORO CREATION NUMERIQUE MUSICALE ET VISUELLE INTERACTIVE	STRUCTURE GONFLABLE ESPACE ACCUEIL ENFANTS ACTIVITE PONEYS	
APRES-MIDI 14h00 - 17h30 ou 18h00 ou 18h30	ESPACE ACCUEIL ENFANTS	REPAS 12h30-14h00 STRUCTURE GONFLABLE ESPACE ACCUEIL ENFANTS	REPAS 12h30-14h00 SORTIE AU ZOO	REPAS 12h30-14h00 ESPACE ACCUEIL ENFANTS KORO CREATION NUMERIQUE MUSICALE ET VISUELLE INTERACTIVE	REPAS 12h30-14h00 STRUCTURE GONFLABLE ESPACE ACCUEIL ENFANTS	Un grand merci à tous à bientôt bon retour
	à 18h	à 18h	à 18h30	à 17h30	à 18h	
Fin d'après-midi	Bienvenue Invitation ou POT D'ACCUEIL	temps libre	Dégustation vins de bordeaux	ESPACE ACCUEIL ENFANTS CONFERENCE LA RECHERCHE	temps libre	
	REPAS 19h30-21h00	REPAS 19h30-21h00	REPAS 20h-21h30	REPAS 20h-21h00	REPAS 19h30-21h00	
SOIREE	Ensemble instrumental du bassin	Boum jeunes et moins jeunes	TEMPS LIBRE	Bal avec le groupe Mascaret	temps libre	

activités, l'organisation, le planning. Impressionnant aussi !!! vous ne trouvez pas ?

L'association les **Solidad's**, dont plusieurs parents de l'association font partie, avait fait un périple en vélo avec l'arrivée au château Moulereys pour le rassemblement de 2017. Ils ont ainsi récolté des fonds dont une partie nous a aidé à financer une structure gonflable. Un fort succès auprès des enfants !!



Les rassemblements de 2021 et 222 via ZOOM, COVID oblige

Nos fidèles professionnels

L'AP-HM La Timone à Marseille

- **Dr Sabine SIGAUDY**, pédiatre généticienne de l'AP-HM, expert de centres de références

CHU de Bordeaux

- **Pr Didier Lacombe**, pédiatre généticien du CHU Bordeaux, expert du syndrome Costello, directeur d'une unité Inserm
- **Dr Didier GRIFFITHS**, chirurgien dentiste du service génétique du CHU de Bordeaux et en cabinet privé
- **Eva TOUSSAINT**, psychologue du service génétique de Bordeaux
- **Rodrigue Rossignol**, chercheur Inserm

Hôpital de Genève

- **Dr Armand Bottani**, généticien à l'hôpital de Genève, récemment retraité.

CHU de Montpellier

- **Pr Didier BESSIS**, dermatologue au CHU de Montpellier

Hôpital Robert Debré à Paris

- **Pr Alain Verloes**, pédiatre généticien responsable service génétique de Robert Debré, réalise les dépistages Noonan depuis 2002, puis sur la spécificité RASopathies et de la leucémie ; coordonne l'ensemble du réseau européen des anomalies du développement, qui amène à la mise à jour du PNDS.
- **Dr Yline CAPRI**, pédiatre généticienne à Robert Debré
- **Faustine AGEORGES**, psychologue du service génétique de Robert Debré

CHU de Toulouse

- **Pr Thomas EDOUARD**, pédiatre à l'hôpital des enfants du CHU de Toulouse, membre du service d'endocrinologie, maladies osseuses et génétique, projet de recherche sur le syndrome de Noonan.

Institut de la Clinique de la Souris à Strasbourg

- Tania SORG, Chief Operating Officer
- Yann HERAULT, Directeur de l'ICS



Des réponses et toujours la joie de nous revoir, même en vidéo

2021

Association Française des Syndromes Costello et Cardio-Facio-Cutané Sessions d'information / formation organisées en 2021				
<p>Groupe de discussion MERCREDI 12 MAI De 10 h à 12 h : Eva TOUSSAINT, Faustine AGEORGES, Armand BOTTANI</p>	<p>Croissance MARDI 18 MAI De 11 h à 13 h : Dr Thomas EDOUARD</p>	<p>Orthodontie MERCREDI 19 MAI 09:30 à 11:30 : Dr Didier GRIFFITHS</p>	<p>Groupe de discussion JEUDI 20 MAI De 10 h à 12 h : Eva TOUSSAINT, Faustine AGEORGES, Armand BOTTANI</p>	
<p>Génétique MERCREDI 12 MAI De 15 h à 17 h : Pr Alain VERLOES, Dr Sabine SIGAUDY</p>	<p>Génétique VENDREDI 14 MAI De 15 h à 17 h : Pr Didier LACOMBE, Dr Armand BOTTANI Pr Alain VERLOES</p>	<p>Recherche MARDI 18 mai 15h00 à 17h00 Rodrigue ROSSIGNOL Pr Didier LACOMBE Yann HERAULT, Tania SORG</p>	<p>Génétique MERCREDI 19 MAI De 15 h à 17 h : Pr Didier LACOMBE, Dr Sabine SIGAUDY Dr Yline CAPRI Dr Armand BOTTANI</p>	<p>Dermatologie JEUDI 20 MAI 15h00 à 17h00 Pr Didier BESSIS</p>

2022

26 familles ont répondu à ce questionnaire																											
20 familles ont prévu de participer à au moins une session de génétique		16 sûres et 4 peut-être																									
11 familles ont prévu de participer au groupe de paroles		6 sûres et 5 peut-être																									
<p>Nb Familles</p> <p>Génétique LUNDI 25 AVRIL de 10h à 12h : Dr Yline CAPRI et Dr Armand BOTTANI</p> <p>Total</p> <table border="1"> <tr><td>OUI</td><td>8</td></tr> <tr><td>FEUT-ETRE</td><td>2</td></tr> <tr><td>Total général</td><td>10</td></tr> </table>	OUI	8	FEUT-ETRE	2	Total général	10	<p>Nb Familles</p> <p>Génétique MARDI 26 AVRIL de 15h à 17h : Pr Didier LACOMBE et Dr Armand BOTTANI</p> <p>Total</p> <table border="1"> <tr><td>OUI</td><td>8</td></tr> <tr><td>FEUT-ETRE</td><td>4</td></tr> <tr><td>Total général</td><td>12</td></tr> </table>	OUI	8	FEUT-ETRE	4	Total général	12	<p>Nb Familles</p> <p>Génétique JEUDI 28 AVRIL de 10h à 12h : Pr Didier LACOMBE et Pr Alain VERLOES et Dr Armand BOTTANI et Dr Sabine SIGAUDY</p> <p>Total</p> <table border="1"> <tr><td>OUI</td><td>7</td></tr> <tr><td>FEUT-ETRE</td><td>5</td></tr> <tr><td>Total général</td><td>12</td></tr> </table>	OUI	7	FEUT-ETRE	5	Total général	12	<p>Nb Familles</p> <p>Groupe de Parole VENDREDI 29 AVRIL de 10h à 12h : Eva TOUSSAINT et Dr Armand BOTTANI</p> <p>Total</p> <table border="1"> <tr><td>OUI</td><td>6</td></tr> <tr><td>FEUT-ETRE</td><td>5</td></tr> <tr><td>Total général</td><td>11</td></tr> </table>	OUI	6	FEUT-ETRE	5	Total général	11
OUI	8																										
FEUT-ETRE	2																										
Total général	10																										
OUI	8																										
FEUT-ETRE	4																										
Total général	12																										
OUI	7																										
FEUT-ETRE	5																										
Total général	12																										
OUI	6																										
FEUT-ETRE	5																										
Total général	11																										

Un livret des réponses réalisé par les familles, en plusieurs langues

Voici les thèmes abordés et une vue des questions liées aux syndromes.

N'hésitez pas à nous le demander, par email ou voie postale. 26 pages, il y a de la matière !

- Les syndromes : cause, hérédité, diagnostic
- Le suivi, le devenir adulte
- Epilepsie, troubles du comportement
- Dermatologie
- La croissance, la puberté, l'os et les muscles dans les Rasopathies
- Autres thèmes abordés
- Autres témoignages
- S'informer, informer les professionnels

Merci aux familles et à Lesley et Michel PERRIN qui ont assuré les traductions.



Quatre extraits parmi les plus de 120 questions-réponses

2. Les syndromes : cause, hérédité, diagnostic 7

- 2.1. La cause du syndrome CFC et est-ce que c'est héréditaire ? 7
- 2.2. A quoi sont dues les mutations des gènes ? Y a-t-il un effet de l'environnement ? 7
- 2.3. En termes génétiques, faire un enfant c'est très compliqué, d'où les accidents possibles 7
- 2.4. Transmet-on aux parents les mutations non interprétables 7
- 2.5. Y a-t-il réellement plus de risques pour les populations nord-africaines d'avoir des mutations ou des maladies génétiques ? Précision sur les maladies récessives 7
- 2.6. A partir de quel moment de la grossesse on propose un test de dépistage ? 8
 - 2.6.1. Les parents ont déjà un enfant atteint de Costello ou de CFC 8
 - 2.6.2. La population générale 8
- 2.7. Peut-on détecter ces maladies durant la grossesse d'après le comportement du fœtus ou quelque chose de spécifique ? 8
- 2.8. Le diagnostic de gravité particulière est-il accepté lors d'un signe d'appel sévère de cardiomyopathie débutante en prénatal ? 8
- 2.9. Le dépistage d'un syndrome de Costello ou CFC est-il possible et conseillé chez la fratrie ? 9
- 2.10. Cas d'un bébé porteur du syndrome de Costello diagnostiqué en anténatal en Allemagne. Est-ce que de tels

3. Le suivi, le devenir adulte 12

- 3.1. Qui peut assurer le suivi ? selon quel rythme ? 12
- 3.2. Quel est le suivi nécessaire pour un CFC ? 12
- 3.3. Le suivi adulte en région parisienne 12

5. Orthodontie 14

- 5.1. Un des aspects des difficultés d'ordre de l'oralité 14
- 5.2. Pour pouvoir « traiter », il faut travailler la sensibilisation au quotidien et assurer la familiarisation 14
- 5.3. Un problème d'hygiène pour une bouche fragilisé. Comment s'y prendre ? 14
 - 5.3.1. La plaque dentaire ? Rôle du dentifrice. Installer un rite 14
 - 5.3.2. Commencer à sec. Jonction émail- gencives. La gencive saigne ce n'est pas grave 14
 - 5.3.3. Être vigilant sur les habitudes alimentaires, compenser les acides 14
- 5.4. La prise en charge : 14

6. Dermatologie 16

- 6.1. Les problèmes de peau 16
- 6.2. Témoignage d'un adulte de 22 ans 16
- 6.3. Pourquoi est-ce lourd ? 16
- 6.4. Les problèmes dermatologiques sont-ils dus à des problèmes psychologiques ? 16
 - 6.4.1. Y a-t-il d'autres cas ? la maman a trouvé des articles en espagnols 16
- 6.5. Tendance aux hématomes ? Phalanges gonflées ? Les hématomes et ou ecchymoses prennent très longtemps à partir 16



Les photos souvenirs du rassemblement de 2019

Tous réunis ! Que de belles complicités...



Louise et Lisa



Stella et Niel

Malie portant Miléna



Suzon,
bénévole et
Louise →



Jonathan, Stella,
Lisa et Malie



Elisa et Malie





Un soir, les enfants nous invitent à leur spectacle !

Le spectacle se crée par un travail d'équipe aidé par Izorée...



Et se termine par
de belles
références...





Tous bien studieux lors d'une conférence-échanges.

Mais ils savent aussi se reposer, ou jouer aux boules !



Et danser le soir de la boom , n'est-ce pas Lisa et Malie !



Ou comme Benoit, rester au calme.



Et toujours s'amuser entre frères et sœurs...





De bons moments entre amis qui se retrouvent

David et sa femme, que de souvenirs à partager avec Sylvie.



Autant pour Anne-Marie et François



Mais vous les reconnaissez ? Non ? Nos fidèles professionnels qui partagent les repas avec nous !

Deux des trois familles qui ont créé l'association réunies, Séverine et Théo, et Christine. Il ne manquait que Carmen ! Partie remise pour 2023 !!!

Laure impassible en écoutant ses musiques préférées.





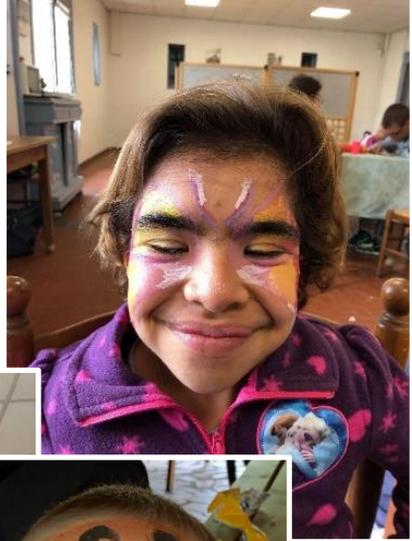
Le Moulerens, nous proposons toujours des balades en poneys, un temps très apaisant, apprécié de tous, porteurs d'un syndrome mais aussi pour les frères et sœurs.



Avec le poney club GULLAMBEAU de Gradignan



Et cette année, il y avait une activité de maquillage !!!





Les repas, un grand moment de partage, pour créer les liens, pour bien accueillir les nouvelles familles.





Ils nous soutiennent

OPEN GARDENS, faire visiter des jardins au profit d'associations

Depuis plusieurs années, partout en France, des membres de l'association OPEN GARDENS prépare toute l'année leur jardin pour les ouvrir au public. Vous pouvez ainsi



les visiter, apprécier la quiétude, acheter quelques plans, déguster des gâteaux faits maison, et ainsi vous soutenez des associations.

Chaque année, grâce à Lesley et Michel Perrin de PORTETS qui soutiennent notre association, M. Mick MOAT, président d'OPEN GARDENS nous reverse une somme importante qui nous aide à financer le prochain rassemblement.

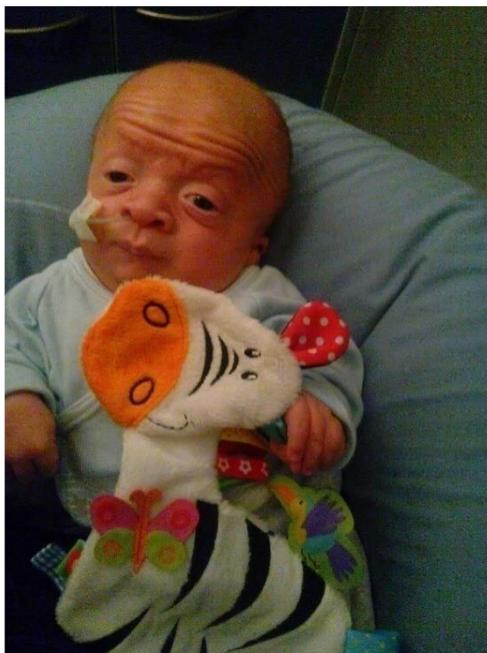
En 2023, rendez-vous aux jardins ouverts du 2 au 4 juin 2023 dans toute la France.

Alors, profitez de cette opportunité de vous rencontrer, faites-vous connaître et remerciez-les en notre nom !





Les coureurs volontaires, Cédric VANHEE et GSK



Gaspard

Notre fils Gaspard est né à Lille le 08 août 2014. Dès sa naissance, il a dû être suivi en réanimation pour des troubles cardiaques sévères (tachycardie chaotique), et des problèmes d'alimentation. Certaines de ses caractéristiques physiques (mains, oreilles ...) ont orienté les recherches des généticiens vers les RASopathies. Le diagnostic nous a été annoncé début octobre : Syndrome de Costello G12A.

Malheureusement cette annonce n'a pas permis de trouver une solution pour améliorer la santé de Gaspard, dont les symptômes étaient trop graves.

Le 14 octobre 2014, Gaspard est malheureusement décédé, entouré de toute sa famille. Son combat a été pour nous bouleversant, sa force, sa combativité, son courage on fait de lui notre super héros du quotidien : d'où son surnom de SuperGaspard !

Cela faisait plus de 10 ans que je n'avais pas fait de sport, et j'ai éprouvé le besoin de rechausser les baskets...

GSK et les coureurs Solidaires

Je travaille pour une grosse société pharmaceutique, qui possède un programme appelé Coureurs Solidaires, géré par la Fondation GSK.



Cette dernière m'a donné la chance, à partir d'octobre 2017 de courir pour l'association Costello, et ainsi financer des dons en fonction des km parcourus en course officielle.

Ce système m'a donc motivé à m'inscrire à des courses de plus en plus longues et difficiles, et suis ainsi passé de 10km sur route à des marathons ou trails jusqu'à 65 km.

De coureur solidaire, mais solitaire avec ma petite affiche épinglée



sur mon torse, j'ai eu la chance d'entraîner avec moi dans mon sillage quelques collègues motivés et des T-shirt ont été réalisés par la fondation GSK.

Nous formons aujourd'hui une équipe de **15 coureurs et 2 marcheurs**, et **nous avons parcouru 821 km en 2018** : Jean, Adrien, Emilie, Denis, Nicolas, David, Younes, Benjamin, Stephanie, Virginie (les deux!), Delphine, Marine, Marie Josée, et Jeremy.

La fondation GSK a malheureusement été dissoute en 2018 et a recentré ses activités de mécénat sous d'autres formes.

En janvier 2022, après presque 2 ans de COVID, les organisateurs de courses commencent à reprendre doucement leurs activités. C'est précisément ce moment que je choisis pour proposer à notre nouveau directeur, passionné de course et excellent coureur, de monter une équipe de Coureurs Solidaires. J'avais sondé au préalable une trentaine de personnes, qui sont dans les startingblocks pour reprendre les courses... Le projet est immédiatement accepté ! Naturellement, je propose l'Association Française des Syndromes de Costello & CFC comme bénéficiaire, et choisissons également Les Délices de Léa qui est chère à mon collègue Francis.



Le projet Coureurs Solidaires démarre sur les chapeaux de roues et est complètement intégré au sein de GSK, avec notamment un événement Solid'air. Ensemble sur lequel nous avons récolté plus de 1600 euros.

Après 8 mois, l'équipe des **Coureurs Solidaires** c'est : **56 coureurs ou marcheurs, 87 courses effectuées, 183 dossards, 1 événement sur site rassemblant plus de 400 participants, 5000 km, 5000 euros.**

Cédric VANHEE

Ainsi les 17 et 18 novembre dernier, nous avons été invités sur le site de production de GSK à Saint-Amand-Les-Eaux pour recevoir le don de GSK en présence de

Maria Rigotti, Vice President of Quality at GSK Vaccin et de Scott McColm, Vice President Secondary Operations at GSK Vaccines



Nous remercions GSK pour leur accueil, nos échanges et le soutien financier apporté à l'association.



Les témoignages des coureurs et collègues amis de Cédric



Lors de cette remise du don, nous avons eu un accueil très chaleureux, qui nous donne l'envie de courir avec elles, avec eux. Ok pour vous en 2023 ?

Contactez-nous !!!

Eric Moreau : se sent reconnaissant



Eric Moreau 😊 se sent reconnaissant avec Thibault Desmarest et

32 autres personnes.

16 h · 🌐

Aujourd'hui, [Scott McColm](#) et [Maria Rigotti](#) ont remis un chèque de 2 522€ à chacune des associations caritatives que nous soutenons à Saint-Amand. Grâce à l'engagement sans faille de [Cedric Vanhee](#) et [Francis Leclercq](#), les coureurs solidaires de GSK ont parcouru plus de 5.000 km. 1 km parcouru = 1 € de don

Je tiens à partager mon admiration face au travail que l'association contre le syndrome Costello et les Délices de Léa réalisent au quotidien. Les deux présidents de ces associations étaient sur site aujourd'hui pour nous partager les développements de leurs activités. Ils font preuve d'une détermination totale pour faire avancer leurs causes et développer de nouveaux projets comme un projet de recherche clinique pour l'un et un habitat inclusif pour l'autre.

C'est pour eux que tous les coureurs solidaires de GSK ont mouillé leur maillot. Bravo à tous, vraiment.

Il y a des jours où travailler chez GSK m'apporte une fierté encore plus grande. Aujourd'hui en est un.



Christophe Verdier : Beaucoup d'énergie reçue lors de la venue de Serge, le président de l'Association Costello & CFC, qui a pu donner encore plus de réalité et de concret aux kilomètres que l'on a parcourus pour aider l'association.

Une motivation personnelle renouvelée face à la motivation énorme de Cédric depuis longtemps !

Yannick Zagrodnicki : Je suis admiratif de tout le travail, la passion et



l'énergie dont chaque membre de l'association fait preuve chaque jour. Cédric en est un vrai porte-parole, et a relancé avec Francis cette belle initiative des coureurs solidaires. Jeune coureur, et connaissant l'histoire de Cédric et Gaspard, je ne pouvais que participer à cette dynamique ...

Bravo à tous, et promis,
on se lance le défi de faire encore mieux l'année prochaine 😊 »
A très vite pour une nouvelle course

Claire Dusart : « lors du trail de Senninghem, tout le monde, pris dans l'élan est parti faire le plus grand parcours... »

Quelle fierté de faire partie de ce Groupe des Coureurs Solidaires: nous prenons soin de nous en faisant du sport ensemble et comme on sait que tout km parcouru donnera un peu plus le sourire aux enfants qui le méritent tellement, alors, on se surpasse, on va au-delà de nos limites pour eux, on se laisse guider par ceux qui ont un niveau supérieur au nôtre, on se serre les coudes et on ne lâche pas, et je peux vous dire que les frissons qu'on a eus à



la ligne d'arrivée sont indescriptibles, tellement profonds qu'on se laisse tenter par des nouveaux challenges qu'on aurait jamais imaginés se fixer avant. Vive nous, mais surtout vive EUX !



Quelques photos souvenir

Reconnaissez-vous



Les Coureurs Solidaires
56 participants
3419 km parcourus
87 courses
183 Dossards

L'un des événements est le **trail national de la Côte d'Opale**.



Camille et sa maman Anne-Sophie venues encourager Cédric pour l'orangeDay ?



Virginie Dayez : Les petits ruisseaux font les grandes rivières !

Je crois que l'on est tous fiers d'apporter notre pierre à l'édifice et que GSK s'engage avec nous !

Personnellement cela m'a donné un but pour dépasser mes limites et augmenter les distances pour la bonne cause.



Cédric a
su réunir ses collègues-amis
et il a tout donné !



Selon l'événement, les
participants ne sont pas tous
des coureurs,
mais des
marcheurs
qui apportent
leurs km

comme Camille et Anne-Sophie !



Contactez-nous pour venir courir,
marcher, avec eux et avec nous en 2023 !



Lyre & Elles

Ce bouquet de couleurs nous invitait à venir écouter cet ensemble vocal

Toulousain et son répertoire varié et léger.

Ces six choristes nous ont offert un vrai bouquet de musiques venues des 4 coins du monde, de Nougaro à Trenet, du Gospel au Folksong, de la Chanson Populaire à des Mélodies classiques...

Elles nous ont fait aimer les chansons qu'elles aiment et nous ont communiqué leur joie de chanter.

Merci « Lyres et Elles » de nous avoir offert ce bon moment musical au profit de notre association.

Lyre & Elles
Ensemble Vocal

SYNDROMES DE COSTELLO - CFC

**Concert au bénéfice de
l'Association Française des Syndromes
Costello - CFC**

CONCERT
Chansons françaises et
chansons du monde

Église de Gradignan

**Dimanche 7 juillet 2019
à 15h00**

Renseignements : 06 74 34 83 74
<http://afs-costello-cfc.asso.fr/>
Participation libre <http://lyreetellestlse.blogspot.com/>

Comme vous le disiez dans votre présentation : « **La musique est un merveilleux langage où tous les hommes peuvent se rencontrer au-delà de leurs différences et de leurs divergences** »



Le grand bal Trad avec MASCARET et LOU REBALEYT à Gradignan

Beaucoup d'entre vous connaissent le **Mascaret** groupe de musique et de danses traditionnelles de Gradignan.

Ils sont venus à 2 reprises égayer nos rencontres de Moulereins en nous faisant danser dans la prairie.



Stella comme beaucoup les apprécie et les accompagne !

Le 3 décembre, comme tous les ans, ils organisent un bal trad pour le téléthon et les associations Costello-CFC et VHL.



Rondeau bordelais, mazurkas, valse, bourrées, ... Enfants, jeunes et vieux sautillent ensemble dans la bonne humeur, entraînés par une vingtaine de musiciens : violons, accordéons, flûtes, fifres et bohas (prononcer bou-hô) cornemuses gasconnes.

Cette soirée est aussi pour nous l'occasion de faire connaître notre association et d'avoir peut-être quelques nouveaux adhérents !!

Encore merci au **Mascaret** de semer la joie autour d'eux.

Anne Marie Dupuy



Le projet pour Léa porteuse du syndrome PACS 1

Lors de la remise par deux directeurs de GSK des dons collectés par les coureurs solidaires, nous avons découvert une autre association aidée par les coureurs solidaires. Christophe, son président nous présente sa fille Léa et son projet.

La petite histoire de Léa



Léa est atteinte du syndrome PACS 1, Reconnue depuis un an - Maladie Rare - 12 cas en France et 200 sur notre terre. Avec mon épouse, sans orientation médicale depuis sa naissance, nous avons aidé Léa au fil de ces années, afin qu'elle progresse et gagne en autonomie.

Aujourd'hui j'ai 25 ans... Je suis passionnée de cuisine et j'ai toujours accompagné ma maman dans la cuisine familiale... ma salle de jeu ! C'est ainsi que j'ai trouvé mon centre d'intérêt.

A mes 20 ans, à la sortie de l'Institut Médico Educatif, je devais trouver un emploi... un bien grand MOT ! N'ayant pas de place en ESAT ou d'autres solutions, avec mes parents, nous avons décidé de créer cet atelier de cuisine professionnel où nous avons au fur et à

mesure, mis en place des méthodes d'apprentissage avec des outils adaptés à mes difficultés et généré ainsi l'embauche d'une personne pour m'accompagner, elle s'appelle Blandine... Moi j'aime bien travailler avec Blandine !



La création du projet associatif « Les Délices de Léa » :

Créé en 2017, le projet associatif « Les Délices de Léa » a pour objectif l'inclusion de jeunes en situation de handicap par le biais d'un atelier cuisine que nous avons mis en place à notre domicile

Cette association comprend plus de 160 bénévoles, qui œuvrent tout au long de l'année à nos côtés pour renforcer le travail en atelier ou pour l'accompagnement lors de stands extérieurs.

Notre engagement ne s'arrête pas là, « Le Trail Evasion en Pays de Lumbres », une de nos manifestations, organisé avec le soutien de la Municipalité de Seninghem et la Communauté de Commune du Pays de Lumbres, plus de 2500 personnes participent chaque année pour « Courir AVEC et POUR des Enfants Extraordinaires », sans attendre aucune récompense, 100% des bénéfices sont reversés pour des associations venant en aide aux personnes en situation de handicap (plus de 120 000€ remis depuis l'origine de la course). Un village rural de 750 habitants avec sa Communauté de Communes qui se mobilisent et s'engagent à nos côtés pour notre cause ! Notre réflexion :

L'objectif de départ : une occupation professionnelle

L'objectif était de trouver pour Léa « une occupation professionnelle », afin qu'elle puisse continuer à progresser (et non régresser) comme toute personne de notre société, être utile et reconnue. En effet, « travailler n'est pas seulement produire, c'est aussi vivre ensemble ». Dans ce projet, de belles rencontres se réalisent avec d'autres associations et organismes (ELSAA Arques, RPI, Chefs en Nord, 1.2.3. Soleil, Rubans en Pays de Lumbres, les disciples d'Escoffier, etc...), les clients de l'atelier, animations de stands, des journées découvertes avec d'autres structures et autres jeunes handicapés. Les liens sociaux sont nombreux. La diversité de son apprentissage est très large et continue. Nous avons pu noter des progrès remarquables en l'espace de quelques années et constaté aussi l'intérêt que Léa porte à sa nouvelle vie : la joie de se lever le matin pour aller travailler tout simplement !

Plus d'informations : <https://www.facebook.com/lesdelicesdelea1>

Envie de nous rejoindre ? Contactez-nous !



Vous voulez aider l'association ? Contactez-nous !

Composition du bureau élu le 5 février 2022

Président Serge ARNOULET

Représentant auprès du comité scientifique François DUPUY

Secrétaire Cristina AQUABA adjointe Corinne LEBORGNE

Trésorière Nelly PIRIOU adjointe Sylvie MANTEL

Délégués :

Partenaires institutionnels Serge ARNOULET

Syndrome Costello Anahita AVALOS

Syndrome CFC Maïté EDIN

Inclusion Sergio AVALOS

Evènements Georges BAILLY

Rassemblements Sylvie MANTEL

Ont été élus **au groupe des Jeunes Adultes**

pour les écouter et pour réaliser des actions ciblées

Lisa AOURANE, Lisa BAILLY, Jonathan MAILLARD

Si vous souhaitez nous soutenir :

Par un **chèque libellé** à l'ordre de A.F.S. Costello & CFC. à **Nelly PIRIOU**

30 Rue des Fossés 03500 SAINT POURCAIN SUR SIOULE,

Par un **virement**

suivi d'un email avec vos

coordonnées à contact@afs-costello-cfc.asso.fr.

IBAN	FR76 1680 6008 2066 0596 2787 381
BIC	AGRIFRPP868

Via Hello Asso, pour un **rassemblement**, [HelloAsso-Rassemblement](#)

A réserver pour l'étranger, car +3% de frais retenus, vous pouvez utiliser **PayPal** via

le bouton « Faire un don » depuis notre site <http://afs-costello-cfc.asso.fr/>

Un **reçu fiscal** vous sera envoyé, et si vous êtes imposables, la réduction d'impôts est de 66% dans la limite de 20% du revenu imposable.

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