



Association Française des Syndromes
Costello & Cardio-Facio-Cutané

Le Petit Journal

No 20 – Décembre 2023

Les projets de Recherche

Les projets européens

COSMITO

EURAS

Troubles neurologiques

Registres, RASores et EURAS

Rodrigue ROSSIGNOL, INSERM

Eric HOSY, CNRS

Enquête auprès des familles

Des informations

- **La Communication Alternative Augmentée
la mise en pratique lors du rassemblement**

Des témoignages

- **de nos familles, des bénévoles**
- **de professionnels qui suivent nos adolescents**

Nos actions

- **participations aux colloques et groupes de travail**

Ceux qui nous soutiennent

- **Coueurs Solidaires, Mascaret, Open Garden**

Le rassemblement des familles 2023

Du 14 au 18 août, 25 familles 110 participants

Table des matières

Le message du Président	5
Combien de familles ? Quels âges ? Dans quels pays ? Dans quels départements ? 7	
Nos projet européens, précisions rédigées par l'association.....	10
Les projets de recherche européens auxquels participe l'association.....	10
Introduction - synthèse	10
Sur les RASopathies : c.-à-d. ? <i>extrait du PNDS RASopathies</i>	12
Les Filières MR/ = les Réseaux d'Experts Européens au niveau national ?	13
Entités nationales ou européennes en lien avec nos projets de Recherche	14
Le rôle de l'INSERM	14
Les financements hors INSERM : l'ANR et « Horizon Europe ».....	14
EJP RD : programme commun européen pour les Maladies Rares.....	15
ERN : European Reference Network, réseau collaboratif pour les Maladies Rares	16
ERN ITHACA : Intellectual disability, TeleHealth, Autism and Congenital Anomalies.....	16
Les bases de connaissance nationales/européennes sur les Maladies Rares ..	17
Au niveau national : BNDMR	17
Au niveau international : GenIDA.....	17
Au niveau européen et international : ILIAD issue de l'ERN ITHACA	18
Au niveau européen : PATRAS PATient registre of RASopathies du projet EURAS	19
Les projets européens auxquels nous participons	20
Le projet RASores : Approches précliniques & registre ILIAD enrichi.....	20
Le projet EURAS : EUropean network for neurodevelopmental RASopathies.....	22
La recherche	23
COSMITO : développement thérapeutique du candidat médicament ANK0121, Dr Rodrigue ROSSIGNOL	23
Le projet EURAS, Eric HOSY chercheur CNRS	27
Les troubles neurologiques avec / sans épilepsie, une enquête de l'association	31
La conférence de Manchester de Costellokids, Anahita AVALOS	32
La Communication Alternative Augmentée. La CAA c'est quoi ?.....	34
Mise en œuvre lors du rassemblement d'août 2023, Lynn DEW	35
Le tableau d'interactions générales.....	36
Quelques ressources utiles aux familles :	37
Témoignages CAA et le rassemblement	38
Deux ateliers différents pour un même objectif de participation sociale.	39
Des liens pour en savoir plus	41

Témoignages de bénévoles	42
Luc : après cinq jours, je suis reparti enrichi	42
Anne-Marie : de magnifiques enfants et parents, et tellement d’amour !	42
Fanny : « au prochain rassemblement, on y retourne ! »	43
Célia : « une expérience très enrichissante, je reviendrais avec plaisir »	44
Leïla : « j’ai adoré »	44
Ema, sœur d’Igor, portugaise : « j’aimerais beaucoup y retourner »	44
Carla : « Olá família Costello e CFC »	45
Chantal : « Une chance qu’on s’a » <i>comme disent nos cousins canadiens</i>	46
Shaima, sœur de Rayane « cela nous a fait chaud au cœur »	48
Les témoignages des familles	49
Tiphanie : 1 mois de stage dans un ESAT à DIJON	49
Lisa, la danse m’a permis de m’évader, de progresser	50
Malformation de Chiari : Léonce 14 ans, syndrome Costello	51
Interview de François FIGUEROLA équitérapeute par Pauline 15 ans	55
1 ^{ère} participation à un rassemblement, Natidja mère de Nayilat 4 ans	58
Laurence : avis à tous ceux qui n’osent pas	60
Dr GRIFFITHS : réponse au message de Laurence	63
Nathan CFC 12 ans tout va bien. Valérie disponible pour aider	64
Les zooms papotage du premier mercredi du mois	67
Des professionnels témoignent	68
Démarches MDPH : l’appui de l’association	68
Démarches MDPH, Laure dans le cadre d’un partenariat	68
Atelier cuisine proposé par Amandine Geers	69
Sport adapté : Florian et Caroline lors du rassemblement	70
Le 14 ^{ème} rassemblement du 14 au 18 août 2023	72
Avec les mots de Théo : ma semaine du rassemblement Costello	72
Sévérine mère de Théo, une des 3 familles fondatrices de l’association	72
Pourquoi un rassemblement familles et professionnels d’une semaine ?	73
Comment préparer au mieux ce 14 ^{ème} rassemblement ?	74
Y penser lors de chaque échange avec les familles jamais venues	74
Tout d’abord, il faut trouver le lieu	74
Mais combien de professionnels pourront venir et sur quels thèmes ?	74
Mais combien de familles pourront venir ?	75

Qui pour nous aider ? Un doute en congés d'été. Finalement 45 bénévoles !	75
Quelles activités pour passer du bon temps et pour faciliter les échanges ? ..	75
Le planning, enfin LES plannings.....	77
Les photos souvenirs du rassemblement de 2023.....	78
Notre présence sur les réseaux sociaux.....	84
Notre participation aux évènements et aux groupes de travail	85
Ils nous soutiennent	87
OPEN GARDENS, faire visiter des jardins au profit d'associations	87
Les coureurs volontaires, Cédric VANHEE, GSK et Audrey	88
Gaspard	88
GSK et les coureurs Solidaires.....	88
Audrey une balade au Nepal	89
Le grand bal Trad avec MASCARET et LOU REBALEYT à Gradignan	91
Vous voulez aider l'association ? Contactez-nous !	92

Le message du Président

Bonjour à tous,

Voici votre Petit Journal 2023 ! Comme vous pouvez le voir en parcourant sa table des matières, il est rempli de bonnes choses, « passionnantes » nous ont dit les premières relectrices. J'espère que vous aussi vous l'appréciez. Le lire d'une traite ? Pas sûr. Le Petit Journal serait plutôt un petit livre de chevet, ou posé pas trop loin, accessible pour le retrouver facilement, pour le reprendre de temps en temps pour y relire un souvenir d'une famille, des témoignages, pour se remémorer les projets de recherche.... Il est volumineux car nous essayons de vous apporter les précisions utiles pour illustrer les actions de l'association que vous soutenez qui sont liées à la Recherche, à l'information ou à l'expertise.

Vous lirez que nous participons à 3 projets de Recherche (COSMITO, RASores, EuRAS) et que nous avons initié des enquêtes auprès des familles sur les troubles neurologiques. En 2024 nous devrions pouvoir apporter aux familles et aux professionnels des informations sur ce qui caractérise ces 2 syndromes sur un panel significatif, déjà 50 familles ont répondu à ce jour. Pas toujours évident de se repérer parmi les sigles, entités et projets, non ? Dans ce Petit Journal, nous avons tenté de les expliquer. Une première tentative, pas suffisante peut-être ? Dites-le-nous, et nous pourrions organiser des échanges incluant des professionnels pour mieux vous présenter tous ces projets que vous soutenez.

En 2023, nous avons réussi à augmenter significativement les interactions entre familles par l'organisation de RDV Zoom qui ont lieu le premier mercredi de chaque mois et constituent un temps fort pour créer des liens, se connaître et partager son expérience.

De par vos échanges avec une famille, vous connaissez la complexité des dossiers MDPH, la disparité des réponses et des aides accordées. Aussi cette année, nous avons passé un accord avec une professionnelle pour aider nos familles collectivement ou individuellement (*page 68*). Si vous avez

un besoin, n'hésitez pas à nous écrire, et surveillez la mailing list des familles où nous indiquerons les prochains RDV.

Quelques-uns de nos enfants, adolescents, jeunes adultes ont de grosses difficultés pour s'exprimer et pour se faire comprendre. Que faire ? Comment les aider ? La Communication Alternative Améliorée est une des méthodes possibles. Nous vous l'avions présentée dans le PJ 2022, et dans celui-ci nous consacrons un chapitre avec des retours sur les ateliers menés lors du rassemblement d'août.

Le rassemblement ! Un événement car quatre ans s'étaient écoulés depuis le dernier, nous attendions avec impatience de nous retrouver cette année en présentiel. 25 familles présentes bien qu'ayant lieu la semaine du 15 août. Ce fut un succès dont vous pourrez lire quelques coulisses sur les préparatifs et aussi plusieurs témoignages de familles, de bénévoles heureux de cette expérience. A votre tour, n'hésitez pas à venir nous rejoindre pour le prochain événement que nous organiserons.

Bonne lecture à chacune et chacun de vous, et à votre tour, écrivez-nous !

Serge ARNOULET, votre président



Nos familles, Quels âges ? Réparties où ? 7

*Combien de familles ? Quels âges ? Dans quels pays ?
Dans quels départements ?*

Une famille nous a rejoints depuis 2022

En région Provence Alpes Côte d'Azur

- Joris et Angéla habitent à Madaillan, ils sont les parents de **Maëlle, 2 ans**, porteuse du syndrome Costello

Joris, Angéla et Maëlle ont réussi à se libérer pour nous rejoindre le temps d'une journée lors du rassemblement. C'était court bien sûr mais l'occasion de faire connaissance et de premiers échanges entre familles.

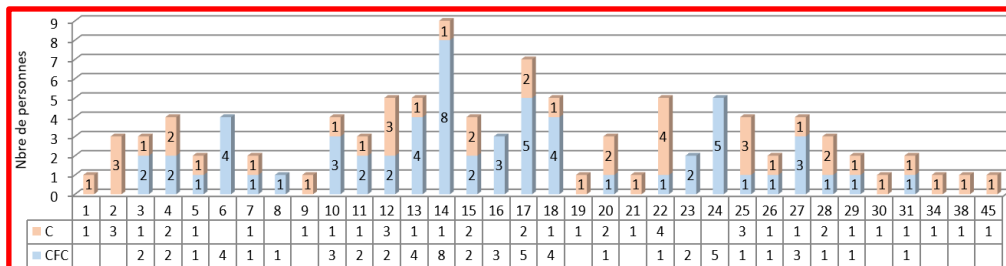
Nous appelons les « **anciennes** » familles à se manifester pour proposer une **cousinade pour accueillir nos nouvelles familles**. Contactez-nous et nous vous mettrons en relation. Nous vous aiderons pour l'organiser !!

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 !



Nos familles, Quels âges ? Réparties où ? 8

L'association référence 127 familles et 124 porteurs d'un des 2 syndromes :



Age	CFC	C	Tot
1		1	1
2		3	3
3	2	1	3
4	2	2	4
5	1	1	2
6	4		4
7	1	1	2
8	1		1
9		1	1
10	3	1	4
11	2	1	3
12	2	3	5
13	4	1	5
14	8	1	9
15	2	2	4
16	3		3
17	5	2	7
18	4	1	5
19		1	1
20	1	2	3
21		1	1
22	1	4	5
23	2		2
24	5		5
25	1	3	4
26	1	1	2
27	3	1	4
28	1	2	3
29	1	1	2
30		1	1
31	1	1	2
34		1	1
38		1	1
45		1	1
Tot	61	43	104

55 porteurs du syndrome de Costello,

65 porteurs du syndrome Cardio-Facio-Cutané.

L'association a **23 ans** et le graphique ci-dessus présente la répartition du nombre de porteurs (C ou CFC) par âge (*nous ne le connaissons pas toujours*), soit :

13 enfants ont moins de 5 ans,

7 enfants de 5 à 8 ans,

27 préado-adolescents de 9 à 14 ans,

24 adolescents, jeunes adultes de 15 à 21 ans,

18 jeunes adultes de 22 à 26 ans,

15 adultes ont plus de 26 ans

43 sont civilement adultes, 41%

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**.



Nos familles, Quels âges ? Réparties où ? 9

Une grande majorité en France

Région	Ancienne région	Tot
☒ Auvergne-Rhône-Alpes		5
	☒ Auvergne	2
	☒ Rhône-Alpes	3
☒ Bourgogne-Franche-Comté		1
	☒ Bourgogne	1
☒ 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		29
	☒ Île-de-France	29
☒ Normandie		3
	☒ Basse-Normandie	2
	☒ Haute-Normandie	1
☒ Nouvelle-Aquitaine		8
	☒ Aquitaine	4
	☒ Limousin	1
	☒ Poitou-Charentes	3
☒ Occitanie		5
	☒ Languedoc-Roussillon	3
	☒ Midi-Pyrénées	2
☒ Pays de la Loire		5
	☒ Pays de la Loire	5
☒ Provence-Alpes-Côte d'Azur		13
	☒ Provence-Alpes-Côte d'Azur	13
Tot		83

Des seuls dont l'adresse postale est correcte.

(C, CFC, Noonan, syndrome non identifié)

Région	Tot
Guadeloupe	1
Guyane	1
La Réunion	1
Nouvelle-Calédonie	1
Polynésie Française	1
Tot	5

mais aussi 34 dans le monde,

Nb Familles	Tot
Algérie	2
Allemagne	1
Argentine	1
Belgique	6
Canada	3
Colombie	1
Espagne	5
Italie	3
Maroc	2
Monaco	1
Pays-Bas	3
Portugal	3
Royaume-Uni	1
Suisse	1
Tunisie	1
Tot	34

Nous remercions nos bénévoles interprètes qui viennent aux rassemblements et qui nous aident pour la traduction de nos publications



Nos projet européens, précisions rédigées par l'association

Les projets de recherche européens auxquels participe l'association

Introduction - synthèse

La majeure partie de l'aide que nous pouvons apporter aux familles est issue de l'apport de notre corps médical composé d'experts qui initient, créent et participent activement à des projets de Recherche. Comme dans chaque Petit Journal, dans les articles suivants vous lirez des présentations rédigées par les professionnels avec qui nous sommes engagés à travailler sur des projets nationaux ou européens. Mais avant de vous les présenter, nous souhaitons éclaircir quelques notions, quelques entités.

Quel est le rôle des associations telles que la nôtre ?

Les projets de recherche comportent tous maintenant la **participation des associations de patients** qui sont sollicitées pour garantir l'utilité du projet, **le bénéfice pour les patients**. Les associations sont aussi **parfois à l'initiative** et sont de plus en plus **impliquées activement** à un projet de recherche, comme nous l'avons été pour le projet COSMITO, comme nous le sommes pour les troubles neurologiques cette année, ou comme l'est l'association allemande **Syngap Elternhilfe** du syndrome SYNGAP1 qui a initié le projet **EURAS** et nous a sollicités pour élargir la population bénéficiaire.

Les associations font alors **partie du consortium constitué** pour mener les projets de recherche, comme nous le sommes pour **EURAS et RASores**.

De quels projets européens l'association est-elle partie prenante ?

Nous abordons uniquement notre participation aux seuls projets européens.¹ Car les projets sur les Maladies Rares sont de plus en plus européens pour mutualiser les connaissances et pour réunir un nombre significatif de patients pouvant bénéficier des résultats.

Ils sont interconnectés et il n'est pas très aisé de se repérer parmi tous les sigles et les entités, pas très aisé de comprendre leur finalité, leurs différences ou leurs liens. Aussi, pour ce Petit Journal, nous avons voulu

¹ Pour vous remémorer le projet COSMITO et son évolution, [relisez ici le Petit Journal 2017](#), [ici celui de 2018](#) et [ici celui de 2022](#).



tenter de préciser par nous même quelques entités et les projets européens et internationaux auxquels nous participons.

Nous les présenterons plus en détail dans les chapitres suivants mais schématiquement, on peut comprendre que, dans le cadre du projet de Recherche et d'Innovation **Horizon Europe**, l'Europe s'est dotée de réseaux d'experts, des **ERN**, qui pour les Maladies Rares sont proches des Filières françaises de Santé Maladies Rares. [Ici Filières Maladies Rares Qu'est ce que c'est](#). Ces ERN sont issus d'un programme européen commun **EJP RD** qui comprend des chercheurs, des cliniciens, des patients, des décideurs politiques, dont l'un des axes est **l'amélioration de la connaissance** via des **registres** tels que le registre **ILIAD**, une base de données créée par l'**ERN ITHACA** que le projet **RASores** va **enrichir de données spécifiques aux RASopathies** et l'interconnecter avec plusieurs bases : la base française **BNDMR** hébergée à l'APHP, la base internationale **GenIDA**, et la base du projet **EURAS** (*faisabilité à confirmer*).

Le projet **RASores** comprend aussi la constitution d'une **bio banque** dont pourront bénéficier **4 projets** pour **étendre leur recherche** à l'ensemble des RASopathies, dont **COSMITO** (mitochondries et voie RAS) et **RASTAT** (essai sur les statines sur la croissance et les os du Pr EDOUARD [PJ de 2018](#)). **RASores** inclut aussi le projet de recherche mené par Yline CAPRI de Robert Debré sur les **adolescents** et **adultes** pour **l'évaluation des profils cognitifs** sans difficultés scolaires majeurs, et pour **l'évaluation des profils psychosociaux** (la concrétisation du projet RASTEDDA [PJ de 2018](#)).

Le projet **EURAS** porte sur les **troubles neurologiques**. Il est **très orienté SYNGAP1** mais inclut les syndromes Costello, CFC et Noonan. **EURAS** comprend la constitution d'un **registre alimenté par des enquêtes auprès des patients**, la création de **modèles de la maladie** par des **technologies de pointe** pour tester des **médicaments pour le cerveau** sur les troubles cognitifs, l'épilepsie, le sommeil et le comportement. (*voir l'article du Dr E.HOSY sur la technique d'imagerie innovante du CNRS*).

Le texte des chapitres suivants a été réalisé par l'association sur la base des interventions du Pr Alain VERLOES auprès de nos familles, des supports de présentations des projets européens et de sites officiels dont nous donnons les liens. Ces projets européens sont les seuls auxquels nous participons. Ils concernent les RASopathies donc au-delà des deux syndromes Costello et CFC, et nous commençons par rappeler ce que sont les RASopathies.



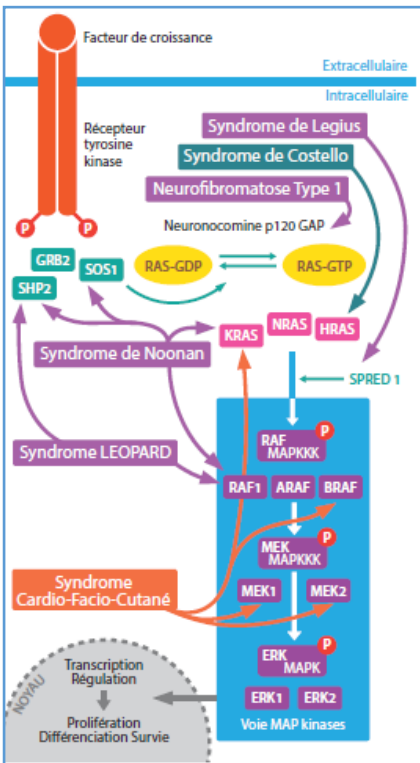
Sur les RASopathies : c.-à-d. ? *extrait du PNDS RASopathies*

Nous utilisons souvent le termes RASopathies. Voici un rappel de sa définition donnée dans le PNDS RASOPATHIES : NOONAN et CFC.

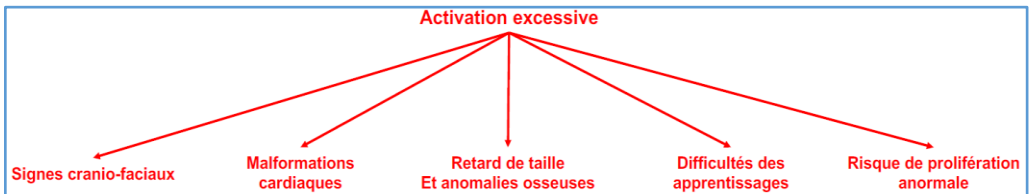
Ce terme désigne l'ensemble des **syndromes génétiques** liés à une **dérégulation** (activation exagérée et/ou prolongée) de la **voie de signalisation RAS/MAPK**. La voie RAS/MAPK est une **voie de signalisation intracellulaire ubiquitaire** jouant un **rôle essentiel** dans le contrôle de la **prolifération**, de la **différenciation**, de l'apoptose (*n.d.l.r. : destruction des cellules défectueuse*) et de la migration des cellules.

L'activation excessive et/ou prolongée de cette voie **résulte de mutations activatrices des protéines RAS** ou de leurs régulateurs positifs, ou de **mutations inactivatrices** des régulateurs négatifs.

Les RASopathies **englobent plusieurs maladies rares** : le syndrome de Noonan et ses variants, et le syndrome **Cardio-Facio-Cutané**, le syndrome **Costello**, la **Neurofibromatose de Type 1** (*n.d.l.r. : et le syndrome SYNGAP1*). Ils sont **regroupés en raison de leur similarité clinique**. Malgré des bases moléculaires et un spectre phénotypique communs, chaque RASopathie présente ses propres caractéristiques et son propre spectre clinique.



Quelques impacts d'une activation excessive de la voie RAS :





Les Filières MR/ = les Réseaux d'Experts Européens au niveau national ?

C'est souvent l'illustration la plus simple que nous obtenons quand nous interrogeons les experts sur ce que représentent les réseaux européens pour les maladies rares, *European Reference Network Rare Diseases*.

Mais qu'est-ce qu'une Filière de Santé Maladies Rares ?

en falc <https://defiscience.fr/la-filiere/>

On dit FSMR ou filière. Il y a **23 Filières de Santé Maladies Rares** en France. Chaque filière travaille sur un groupe de maladies rares, par exemple les maladies rares du cœur ou les maladies rares des reins.

Une filière de santé maladies rares a plusieurs objectifs :

- permettre aux personnes concernées de travailler ensemble : par exemple les professionnels de santé, les chercheurs, les malades....
- regrouper les informations sur les maladies rares
- mieux soigner les personnes qui ont une maladie rare

Une filière regroupe :

- des centres de référence maladies rares ou CRMR²
- des laboratoires de diagnostic et de recherche,
- des sociétés savantes, comme la Société Française de Pédiatrie
- des structures éducatives, sociales et médico-sociales, comme [l'association les PeP 69 \(pour une société inclusive\)](#)
- des universités
- des associations de patients comme notre association
- et d'autres partenaires, comme les Réseaux Européens de Référence Maladies Rares ou ERN

Le responsable de la FSMR est un médecin.

L'équipe de la FSMR travaille dans un hôpital.

Exemples pour nos deux syndromes :



La [filière AnDDI-Rares](#) est dédiée aux maladies avec anomalie du développement avec / sans déficience.

La [filière DéfiScience](#) assemble et coordonne des réseaux de centres experts dans les maladies rares du neurodéveloppement et leur prise en charge.



² Centre de Référence des Maladies Rares, [lire ici leur composition et leur rôle sur Santé.gouv.fr](#)



Entités nationales ou européennes en lien avec nos projets de Recherche

Le rôle de l'INSERM

Au fil des articles présentés dans nos anciens numéros du Petit Journal, vous connaissez déjà plusieurs projets de recherche impliquant une **unité INSERM** :

- Notre expérience **COSMITO** avec le Dr Rodrigue ROSSIGNOL et le Pr Didier LACOMBE, tous deux co-directeurs de l'unité **INSERM U1211** à Bordeaux qui travaillent depuis 10 ans sur les liens entre les mitochondries et la voie RAS sur les enfants adolescents porteurs du syndrome Costello.
- Le projet **RASTAT** du Dr Thomas EDOUARD avec l'unité **INSERM U1043** et le Dr Armelle YART, **INSERM 5070**, sur l'impact d'un traitement avec simvastatine sur les anomalies de la croissance et des os chez les enfants porteurs du syndrome NOONAN, actuellement en phase d'essai thérapeutique.

Mais depuis 2019, l'INSERM coordonne aussi le programme **European Joint Programme on Rare Diseases (EJP RD)**, *Programme Conjoint Européen sur les Maladies Rares*. L'INSERM finance aussi le projet RASores.

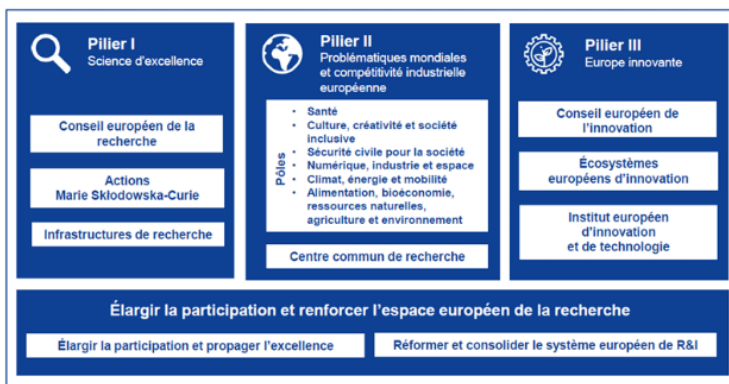
Les financements hors INSERM : l'ANR et « Horizon Europe »

L'**Agence Nationale de la Recherche** a financé une partie du projet COSMITO.

Horizon Europe est le contrat-cadre de l'Union Européenne pour la **Recherche et l'Innovation de 2021 à 2027 de 95,5 milliards d'euros**, pas uniquement sur la santé. Il renforce la formation des chercheurs,

les technologies, les infrastructures, les initiatives avec un impact fort sur la société.

Horizon Europe a financé l'EJP RD, **European Joint Programme on Rare Diseases**.





EJP RD : programme commun européen pour les Maladies Rares

Le programme **European Joint Programme on Rare Diseases (EJP RD)**,

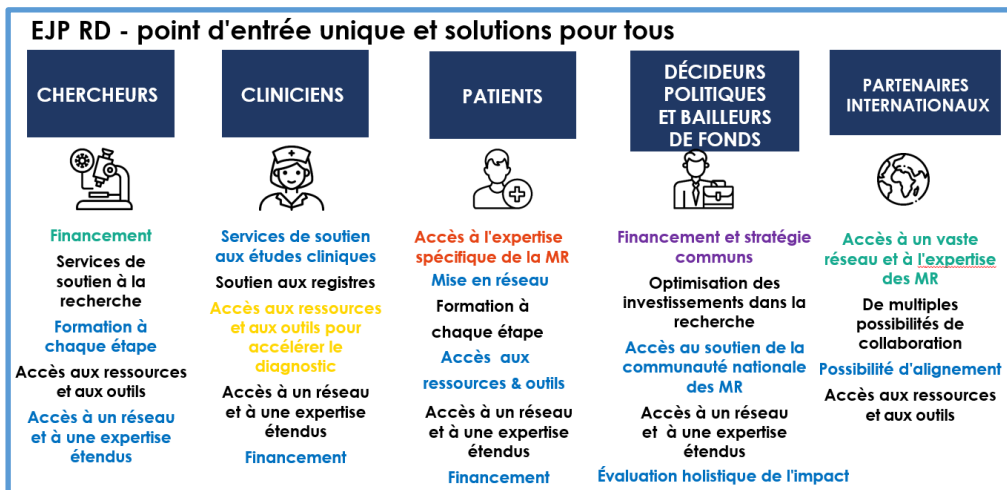


le *programme commun européen sur les*

maladies rares, réunit des partenaires de la Recherche, des agences de financement, des hôpitaux, des fondations et des associations de patients issus de **35 pays**. Sa finalité est de **créer un environnement extrêmement favorable** à la **recherche** pour **coordonner les travaux** et **accélérer le développement de médicaments**, en créant des **outils** et des **plateformes**. Le schéma ci-dessous présente les actions pour chaque acteur de ce programme, dont les chercheurs, les cliniciens et les patients.

<https://www.eucope.org/wp-content/uploads/2023/04/rdp-eucope-04042023.pdf> et traduction automatique

L'EJP RD deviendra le projet **European Partnership on Rare Diseases** en 2024



« Le partenariat est ouvert à tous les **États membres de l'UE**, ainsi qu'**aux pays associés à Horizon Europe**, et restera **ouvert aux pays tiers** souhaitant le rejoindre : ministères, autorités, organisations et prestataires de soins, infrastructures de recherche, organisation de patients, industries, organisations caritatives, dont les associations. » <https://www.horizon-europe.gouv.fr/european-partnership-rare-diseases-33757>

Cette expertise est mise en œuvre via des réseaux de référence européens, les ERN.



ERN : European Reference Network, réseau collaboratif pour les Maladies Rares



**European
Reference
Networks**

ERN : European Reference Network : les réseaux de référence européens sont des réseaux virtuels réunissant des prestataires de soins de santé de toute l'Europe.

Ils ont pour objectif de **faciliter les échanges** sur des **maladies complexes** ou **rares** (+6000 en Europe, plus de 30 M de personnes) ou des **affections** qui nécessitent un **traitement hautement spécialisé** et une **concentration des connaissances** et des **ressources**. Ils réunissent **plus de 900 unités** de soins hautement spécialisées établies dans plus de **300 hôpitaux** dans **26 États** membres. https://health.ec.europa.eu/european-reference-networks/overview_fr

Chaque ERN doit **servir de centres de recherche** et de **connaissance** traitant des **patients venus d'autres États** membres et **garantir si nécessaire** des possibilités de **soins ultérieurs**. https://www.orpha.net/consor/cqj-bin/Clinics_ERN.php?lng=FR

ERN ITHACA : Intellectual disability, TeleHealth, Autism and Congenital Anomalies



ERN ITHACA acronyme de **Intellectual disability, TeleHealth, Autism and Congenital Anomalies**. Ce réseau d'experts européens réunit des spécialistes des

malformations congénitales rares et des troubles rares de la déficience intellectuelle. **Il associe au niveau européen** les filières de santé française **AnDDI-Rares** et **DéfiScience**.

Depuis mars 2019, suite au BREXIT, le **Pr Alain VERLOES** assure la coordination de l'ERN ITHACA.

Comme tout ERN, ce réseau encourage la formation des professionnels et la recherche. Plus spécifiquement, ITHACA travaille sur **l'amélioration du diagnostic** par le développement de **l'accès au séquençage** et la mise en place de **cliniques virtuelles**, et sur **l'intégration des registres nationaux et européens**. D'où la création de **l'ILIAD**, une base de connaissance au niveau européen que nous allons présenter dans les pages suivantes.



Les bases de connaissance nationales/européennes sur les Maladies Rares

Au niveau national : BNDMR



La Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR) est une **base de données française** créée dans la cadre du **Plan National Maladies Rares 2** pour documenter la prise en charge et l'état de

santé des patients atteints de maladies rares **dans les centres experts français (CRMR)**, et pour mieux **évaluer l'effet des plans nationaux**. Cette base de données est gérée par l'**AP-HP**, mise en œuvre depuis les applications de dossiers patients ou avec l'application BaMaRa mise à la disposition de chaque établissement de santé qui le souhaite.



Au 20/09/2023, 99% des sites sont déployés, **111 établissements** de santé, **5 600 maladies** sont concernées avec des données de **1,2 million de patients**.

La base comprend un **set de données minimal national** : le consentement, l'identification du patient, des informations administratives et familiales, le statut vital, le parcours de soins, les activités de soins, l'histoire de sa maladie, le diagnostic, la confirmation du diagnostic, le traitement, l'anté et néonatal (*le cas échan*), le projet éventuel de recherche.

Au niveau international : GenIDA

GenIDA, Génétique de la Déficience Intellectuelle et troubles du spectre Autistique est une plateforme participative mondial de constitution d'une base de connaissance,



<https://genida.unistra.fr/>, qui a été lancée par le Pr Jean-Louis Mandel, professeur émérite à l'**IGBMC** (groupe incluant l'**Institut de la Clinique de Strasbourg (ICS)** avec qui nous travaillons pour les tests du modèle MURIN pour le projet COSMITO avec Dr Yann HERAULT, Tania SORG [Lire ici le Petit Journal 2018](#))

L'objectif de ce projet est d'accélérer les connaissances sur ces pathologies rares **en renforçant la participation des personnes atteintes, de leurs familles et des associations concernées**, pour créer des **cohortes** internationales de patients de taille suffisante afin que les médecins, chercheurs et autres professionnels puissent en extraire des données



nouvelles médicalement significatives pour améliorer la prise en charge des personnes atteintes.

Cette base de données est alimentée à partir de questionnaires et d'enrichissement réguliers par les parents ou par les patients adultes pour décrire leur histoire naturelle, dans le but de mettre en évidence des forces et des faiblesses qui ne sont pas connues, pas assez évaluées, par les professionnels selon les **mutations génétiques** à l'origine de **déficiences intellectuelles (DI)** et de **troubles du spectres autistiques (TSA)**.

Les professionnels ont accès à des statistiques **sans information nominative**, les textes libres étant retraités pour garantir l'anonymat.

[Lire ici le Petit Journal 2017](#)

Le projet **RASores**, *présenté plus loin*, comprend aussi l'extension du registre **ILIAD aux RASOPATHIES** avec pour but une connexion avec la base de GenIDA. Les patients ayant rempli GenIDA devront donner leur accord pour que leurs informations puissent être rattachées à leur identifiant pour rapprocher leurs données avec celles du registre ILIAD, **dans le respect du Règlement Général sur la Protection des Données (RGPD)**.

Au niveau européen et international : ILIAD issue de l'ERN ITHACA

ILIAD : International Library of Intellectual disability and Anomalies of Development, *une bibliothèque internationale de la déficience intellectuelle et des anomalies du développement* créée par ERN ITHACA, le Réseau d'Experts Européen des Maladies Rares.

L'ILIAD constitue un **méta-registre**, une base de données, avec une **structure unifiée** pour **enregistrer et classer en cohortes** les patients d'un très large éventail de maladies du développement, pour permettre un accès facilité aux chercheurs, aux prestataires de soins de santé et aux décideurs politiques.

Un **sous-registre** pour les **RASopathies** est en cours de constitution qui doit combiner au moins un 3 registres français (**Robert Debré**), italien et allemand. Les données collectées sont présentées dans le chapitre « **Le projet RASores** », et seront en lien avec les données de GenIDA et d'EURAS.



Au niveau européen : PATRAS PATient registre of RASopathies du projet EURAS

Ce registre va être créé dans le cadre du projet **EURAS European network for neurodevelopmental RASopathies**, projet très orientés **SYNGAP1**³, un gène des RASopathies, mais ouvert aussi aux syndromes Costello, CFC et NOONAN. Les **données neurologiques** qui le composent ne sont pas encore connues.

En tant que coordinateur de l'ERN ITHACA, le Pr Alain VERLOES a initié des contacts avec l'équipe du projet EURAS pour partager le registre et éviter de doubler les saisies.

Les patients, les familles, les cliniciens, les soignants et les chercheurs intéressés par ce registre peuvent se préinscrire sur le site www.rasopathies.eu et choisir leur langue.

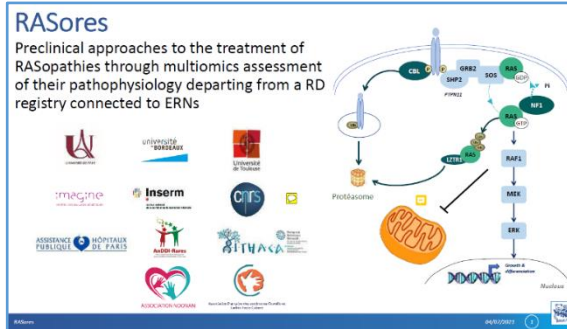
³ *SYNGAP1* synaptic Ras GTPase-activating protein 1, est une RasGAP, activateur de la protéine Ras dont on pense qu'elle n'est exprimée que dans les neurones. OXFORD Academic, Pathogenetics of the RASopathie <https://academic.oup.com/hmg/article/25/R2/R123/2198143>



Les projets européens auxquels nous participons

Le projet RASores : Approches précliniques & registre ILIAD enrichi

Le **Pr Alain Verloes** et le **Pr Hélène Cavé** de l'hôpital **Robert DEBRE** sont les responsables scientifiques et techniques du projet RASores : « Approches



précliniques du traitement des patients atteints de RASopathie par une approche multiomique de leur physiopathologie à partir d'une cohorte de patients décrite et annotée de manière approfondie dans un **registre européen dédié.** »

Le projet RASores couvre 4 domaines :

- Un **registre étendu des RASopathies** synchronisé au niveau européen
 - o C'est le sous-registre ILIAD spécialisés pour les RASopathies
- La **collecte des histoires naturelles**
 - o y compris des adultes
- La constitution d'une **bio banque**
 - o composée des échantillons d'**ADN** et d'**ARN**, de **plasma**, de **fibroblastes** (tissu de la peau) et d'**iPSC** ⁴.
- **5 projets de recherche** dont
 - o Une étude **neuropsychologique et qualité de vie détaillée** d'**adolescents** et d'**adultes** qui n'ont pas présenté de difficulté scolaire majeure et ont pu être **scolarisés en milieu ordinaire** ou dans **des classes d'intégration** (CLI, ULIS, SEGPA, IMPRO, etc..) .
 - o Une extension du projet COSMITO

⁴ Les **iPSC** sont des cellules multipotentes **dérivées des fibroblastes** de la peau qui peuvent être **reprogrammées** en **organoides** : c.-à-d. en **des structures cellulaires 3D reproduisant des tissus humains**.



qui bénéficiera ainsi de l'utilisation d'une série de lignées cellulaires des cohortes de l'ensemble des RASopathies pour consolider ses résultats déjà obtenus sur les cellules et le modèle MURIN Costello.

- Une extension du projet RASTAT, C'est essai thérapeutique NOONAN d'un traitement avec simvastatine sur les anomalies de la croissance et des os qui bénéficiera des hiPSC⁵ pour réaliser des essais fonctionnels pertinents.

Le volet registre a été créé **pour corriger les limitations actuelles des registres** impliquant les RASopathies, telles que

- des **données non optimales**, limitées **sans suivi**, éparpillées,
- un **accès limité aux tissus humains** affectés (cerveau, cœur),
- des besoins médicaux non satisfaits tels que **la transition vers l'âge adulte**, les **complications rares** (y compris les décès prématurés),
- et les **investigations thérapeutiques précliniques**.

Cette **extension du registre ILIAD** (ERN ITHACA) aux RASopathies comprend le recueil possible d'un large éventail de données liées

- au diagnostic, au périnatal, à l'état vital, à l'aspect général,
- à la croissance, au système endocrinien, au squelette,
- au développement, au cerveau et aux neurones,
- au cœur, aux anomalies lymphatiques,
- à l'alimentation et à la nutrition,
- aux anomalies viscérales,
- à la peau et aux cheveux,
- à l'hématologie, à l'immunologie, aux anomalies sensorielles,
- aux tumeurs bénignes, aux tumeurs malignes.

⁵ hiPSC : des cellules matures humaines reprogrammées en cellules pluripotentes (human induced pluripotent stem cells, hiPSC).



Le projet EURAS : European network for neurodevelopmental

RASopathies



L'European network for neurodevelopmental RASopathies, réseau européen pour les RASopathies neurodéveloppementales, est un

projet créé dans le cadre d'Horizon Europe, auquel participent **16 entités partenaires de 8 pays** (Universités, centre de recherche (CNRS), laboratoires) et **24 associations de 12 pays européens**.

Ce projet est né à l'initiative de **Marcos Mengual Hinojosa** qui a rejoint en 2019 l'association allemande **Syngap Elternhilfe e. V.** après que son fils a été diagnostiqué porteur du syndrome SYNGAP1⁶

SYNGAP1 est une nouvelle RASopathie atypique, mais qui présente de **nombreuses similitudes avec nos syndromes** : déficience intellectuelle modérée à sévère, retard global de développement avec troubles du comportement, troubles du spectre autistique, observations ophtalmologiques, hypotonie, crises d'épilepsie.

Le projet EURAS vise à l'amélioration des diagnostics et à mettre au point de **nouveaux traitements moins invasif** pour les RASopathies **du développement neurologique**.

Le projet EURAS couvre 3 domaines principaux :

- **La création d'un registre** « PATient registry of RASopathies (PATRAS) » basé sur les **rapports des patients successifs** (6 enquêtes).
- L'exploitation de **technologies de pointe** (dont iPSC) pour développer de nouveaux modèles de la maladie pour représenter le plus fidèlement les variantes, pour **comprendre et traiter les RASopathies neurodéveloppementales**, incluant des **essais précliniques**.
- **Le criblage de médicaments existants et développement d'ASO⁷**, avec notamment le CNRS, lire l'article du Dr Eric HOSY, pour le dépistage de médicament et l'administration non invasive de **médicaments thérapeutiques dans le cerveau** évalués sur la cognition, l'épilepsie le sommeil et le comportement.

Ici se terminent les précisions rédigées par l'association.

⁶ SYNGAP1 synaptic Ras GTPase-activating protein 1, est une RasGAP, activateur de la protéine, Ras dont on pense qu'elle n'est exprimée que dans les neurones. [OXFORD Academic Pathogenetics of the RASopathie](#)

⁷ AOS : un **oligonucléotide anti-sens** est un fragment d'ARN, généralement synthétisé en laboratoire, qui peut se lier spécifiquement à un ARN messager naturel qu'il peut modifier : saut ou incorporation d'exon(s) [Glossaire AFM-Téléthon](#)

La recherche

COSMITO : développement thérapeutique du candidat médicament ANK0121, Dr Rodrigue ROSSIGNOL

L'unité INSERM U1211 à Bordeaux (**D. Lacombe ; R. Rossignol**) poursuit le travail sur les RASopathies et progresse dans le développement thérapeutique du candidat médicament ANK0121.

Les travaux initiés en 2015 soutenus par l'agence nationale de la recherche (ANR) ont permis de révéler le rôle des centrales énergétiques du corps humain, les mitochondries, dans la survenue des RASopathies. **Ces travaux publiés dans le Journal of Clinical Investigation en Avril 2022** (Dard L. et al. J. Clin. Invest. April 2022, Vol 132, Number 8) montrent que la mitochondrie



est déficiente dans le cœur et le muscle squelettique (cuisse) des souris Costello. Cette altération est retrouvée dans la peau des enfants atteints de cette maladie, suite aux prélèvements effectués à Bordeaux. A partir de ces observations, les chercheurs ont testé des médicaments capables de (ré)activer les mitochondries pour éviter la mise en place de la cardiomyopathie hypertrophique dans le modèle murin et dans un modèle de poisson-zèbre du syndrome de Costello. L'anomalie mitochondriale est aussi détectée dans les cellules de patients

atteints du syndrome Cardio-Facio-Cutané (CFC) et dans un poisson-zèbre du syndrome de Noonan.

La combinaison de molécules (ANK0121) a été protégée par un brevet international et un programme de développement fut soutenu par Aquitaine Science Transfert en 2022-23. Ce programme dit de ‘maturation’ (650k) a financé les recherches précliniques sur les souris, les poissons-zèbres et les cellules de patients qui démontrent l’effet thérapeutique du médicament ANK0121. A présent, la preuve de concept a été obtenue et il faut désormais progresser dans le développement du médicament ANK0121. La start-up a bénéficié de formations et des conseils stratégiques dans le cadre d’une incubation à Chrysalink puis à Unitec.

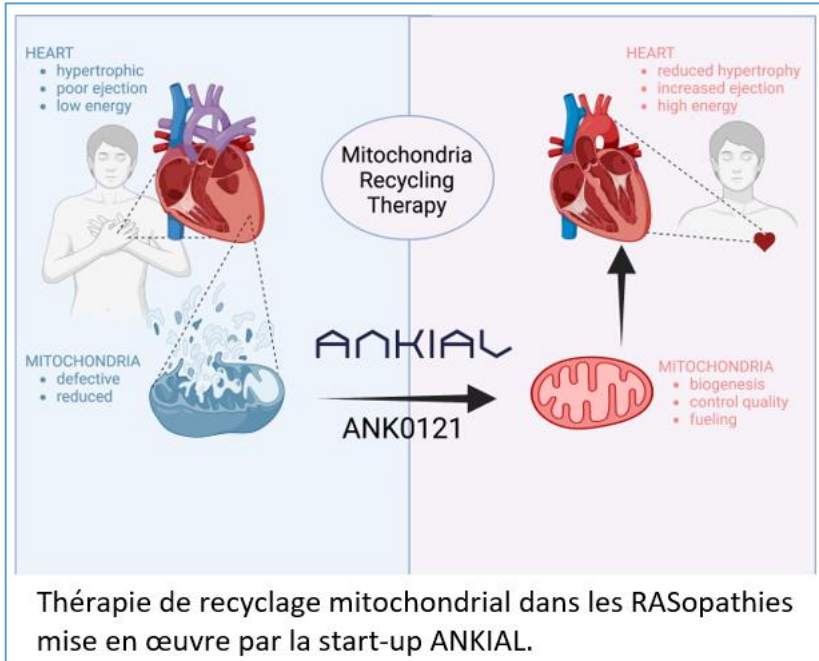
Pour atteindre l’objectif ultime d’une mise sur le marché d’un nouveau médicament pour traiter la cardiomyopathie hypertrophique dans les RASopathies une société start-up nommée ANKIAL a été créée. Elle permettra tout d’abord de lever les fonds privés et institutionnels qui serviront à réaliser les étapes réglementaires obligatoires visant à proposer, à terme, un essai clinique. Ces étapes de développement sont par exemple la vérification de la non-toxicité du médicament ANK0121 et l’optimisation de la méthode de synthèse. Le coût de ces étapes est estimé à 3M d’euros.

L’unité INSERM 1211 poursuit ainsi l’étude des RASopathies selon deux axes : i) la recherche académique à l’INSERM, soutenue par la Fondation pour la Recherche Médicale (équipe FRM 2024), la Région Nouvelle Aquitaine (projet Région 2023) et le registre national RASORES (**A. Verloes**) et ii) le développement pharmaceutique pris en charge par la start-up ANKIAL, sur la base du brevet détenu par l’INSERM, le CHU de Bordeaux et l’Université de Bordeaux.

Le Docteur Rodrigue ROSSIGNOL, co-directeur de U1211 et CEO d’ANKIAL était invité cet été au congrès international sur les RASopathies à Denver (USA) où il a présenté les travaux de l’unité sur le rôle des mitochondries dans les RASopathies. A son retour, il a présenté certains résultats lors du rassemblement des familles à Bordeaux (Août 2023). En particulier, nous avons discuté des approches thérapeutiques visant à prévenir ou à réduire la maladie cardiaque dans les RASopathies. La toxicité



et l'efficacité des inhibiteurs de MEK a été discutée avec les familles. Il est important de noter qu'à ce jour aucune étude clinique validée par les agences réglementaires comme la FDA n'a été produite et seulement des essais compassionnels ont été rapportés dans la littérature scientifique.



Les questions posées lors du rassemblement des familles à Bordeaux ont concerné les autres symptômes des RASopathies, notamment d'ordre neuropsychologiques. Les approches thérapeutiques en cours de développement n'ont pas encore évalué ces aspects importants des maladies et seront considérés lors des essais cliniques à venir.

Il est essentiel de conclure sur le soutien indéfectible de l'Association Costello-CFC dans ce projet de recherche et de développement thérapeutique. L'Association a financé le premier modèle murin (souris Costello) qui a servi à établir les bases de l'hypothèse mitochondriale. L'Association a ensuite participé à l'élaboration du projet de recherche



ANR_COSMITO puis du projet de science participative de la 'Région Nouvelle Aquitaine'. L'Association a alors soutenu financièrement la recherche à U1211 et nous accompagne aujourd'hui dans le projet ANKIAL. L'U1211 remercie particulièrement les enfants atteints des syndromes de Costello et de CFC qui ont accepté de donner un morceau de peau pour permettre la recherche translationnelle. Des remerciements 'acknowledgments' ont été formulés dans l'article publié en 2022 pour reconnaître l'implication des familles dans ce projet. Nous poursuivons le travail pour proposer un essai clinique dans les années à venir, qui évaluera l'efficacité d'ANK0121 dans le traitement des RASopathies. Nous tiendrons informé L'Association des avancées de notre projet.

Note personnelle : j'ai grand plaisir à être invité à chaque rassemblement des familles pour échanger directement avec les familles et les cliniciens.





Le projet EURAS, Eric HOSY chercheur CNRS

<https://www.uras-project.eu/patients/uras>

Dans le cadre du programme de recherche et d'innovation "Horizon Europe" de l'Union européenne.

Eric Hosy est un neurophysiologiste, directeur de Recherche CNRS travaillant à l'Institut Interdisciplinaire de Neurosciences (IINS - UMR5297) à Bordeaux.

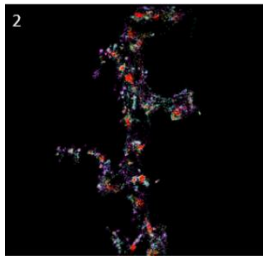
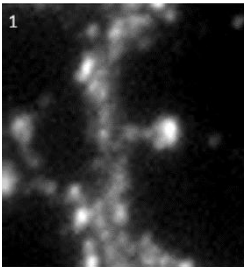
Nos travaux actuels consistent à comprendre le fonctionnement de la synapse à l'échelle moléculaire et son remaniement lors des mécanismes de mémoire ou dans certaines pathologies neurodéveloppementales. Pour cela nous couplons de nouvelles approches d'imagerie dites « super-résolutives » avec les approches d'électrophysiologie, de modélisation informatique et d'analyse génétique haut débit.

Nos principaux travaux s'articulent autour de la compréhension du fonctionnement de la synapse. Le stockage et le traitement de l'information par le cerveau se fait, au moins en grande partie, au niveau de la synapse. L'intensité de la réponse synaptique est directement liée à l'organisation spatiale des récepteurs aux neurotransmetteurs, le glutamate pour la synapse excitatrice. Les différents types de récepteurs au glutamate sont responsables de la majorité de la transmission synaptique rapide et il est maintenant bien établi que les supports moléculaires des processus de la mémoire et de l'apprentissage, nommés plasticités à long terme, sont liés à des modifications du fonctionnement de ces récepteurs.

A cause du manque de précision des techniques d'imagerie classique, la vision que nous avons de la synapse était floue, entraînant une conceptualisation erronée de la transmission synaptique et de sa régulation ou altération lors des plasticités et de certaines pathologies. Nos travaux ont consisté à l'application et au développement des récentes techniques de super-résolution combinées à l'électrophysiologie afin de redéfinir la transmission synaptique. De 2010 à 2020 environ, nous avons tenté de

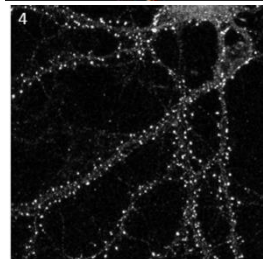
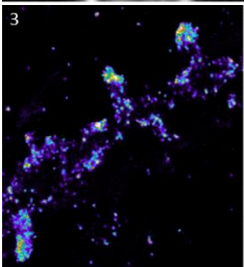


revisiter avec des techniques novatrices les principes de base de la transmission synaptique. Puis nous nous sommes penchés sur les mécanismes régissant la suppression des synapses surnuméraires pendant le neurodéveloppement (de la naissance à la vingtaine d'année chez les humains) permettant la maturation des réseaux neuronaux. Nous utilisons maintenant ces techniques pour comprendre comment les maladies neurodéveloppementales du type autisme et retard mental affectent cette séquence de maturation cérébrale. En parallèle, nous développons en collaboration avec l'hôpital pour enfant Sainte Justine à Montréal et l'université de Genève, un programme de recherche pour comprendre comment la sensibilité génétique aux facteurs environnementaux (allergies, inflammation, etc.) modifie la sévérité des maladies neurodéveloppementales.



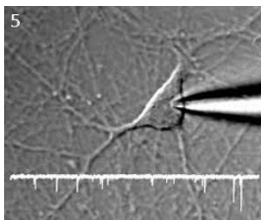
1 : image d'une synapse en fluorescence Classique

2 : Même synapse obtenu avec des techniques de super-résolution, on identifie la localisation de chaque protéine



3 : Autre image de super-résolution des récepteurs au glutamate synaptiques

4 : Image d'un neurone où les synapses apparaissent en plus brillantes



5 : Image d'un neurone où une pipette en verre est approchée pour mesurer son activité électrique, exemple de trace d'activité synaptique représentée en blanc



Un de nos modèles principal d'étude est la mutation dans le gène SynGAP1 entraînant retard mental et autisme. A travers notre implication dans ces thématiques, nous avons été contactés afin de faire partie d'un consortium européen pour déposer une demande de financement autour de la compréhension des altérations neuronales communes aux pathologies affectant la voie des protéines RAS (Rasopathies) à savoir entre autres, le syndrome CFC, le Syndrome Costello, les mutations dans le gène SynGAP1.

Ce projet, obtenu au printemps 2023 et nommé EURAS, réunit 16 équipes européennes provenant de 13 pays et couvrant l'ensemble des domaines des neurosciences, de la génétique au criblage de molécules en passant par l'électrophysiologie, le comportement et l'étude des cellules souches. Le projet émane de l'initiative d'associations de patients porteurs de mutations dans les gènes régulant la protéine RAS (SynGAP Elternhilfe).

Les principaux objectifs du projet sont les suivants :

1. Établir une banque de données physiologiques et d'échantillons, regroupant le plus grand nombre de patients présents à travers toute l'Europe ;
2. Comprendre comment ces maladies neurodéveloppementales affectent la mise en place du réseau neuronal ;
3. Cribler les banques de médicaments afin de déterminer si certains d'entre eux améliorent la physiologie des neurones.

Le projet repose sur le constat qu'il existe près de 4 000 molécules actives déjà commercialisées, mais que l'ensemble de ces médicaments n'a certainement pas été testé sur les quelques centaines voire milliers de patients atteints de ces maladies rares dans le monde. Or, certains médicaments ciblent probablement, directement ou indirectement, la voie de régulation de RAS. Ainsi, les chercheurs impliqués dans ce projet vont



réaliser des tests in vitro sur l'ensemble de ces molécules. L'objectif est en effet d'identifier celles qui améliorent le développement des neurones chez les patients (issus de cellules souches).

La contribution de l'Institut Interdisciplinaire de Neurosciences (CNRS/université de Bordeaux) consiste à identifier des signatures moléculaires communes aux différentes RASopathies et à tester différents médicaments afin de rétablir un développement neuronal normal. Ces travaux seront réalisés en collaboration avec le Bordeaux Imaging Center (CNRS/université de Bordeaux/Inserm).

Ce financement s'ajoute à la dynamique de recherche à Bordeaux, où la recherche fondamentale se rapproche de la recherche clinique depuis des décennies. Les recherches d'Éric Hosy sur les maladies neurodéveloppementales telles que le retard mental et l'autisme, ont récemment bénéficié du travail de praticiens hospitaliers au CHU de Bordeaux tel que Cyril Goizet, Frédéric Villéga et Chloé Angelini. Cela permettra la collecte de données humaines pour les projets bordelais.

Les bénéfices potentiels attendus pour les patients sont considérables, car cela permettra non seulement d'améliorer la connaissance des maladies neurogénétiques, mais également d'améliorer directement la qualité de vie des patients et de leurs accompagnants. Si un médicament déjà sur le marché réussit les tests, il ne sera pas nécessaire de passer par le très long processus de validation de son innocuité, il pourra rapidement être délivré pour tester sa réelle efficacité chez les patients.

Docteur Éric HOSY



Les troubles neurologiques avec / sans épilepsie, une enquête de l'association

Dr Claire BAR, Pr Didier LACOMBE, Dr Yline CAPRI

Les troubles neurologiques avec ou sans crises d'épilepsie concernent une grande majorité de nos enfants, adolescents et jeunes adultes, et sont une préoccupation majeure des familles.

Cette année, pour tenter de leur apporter une aide, nous avons organisé une **session de questions-réponses** lors du rassemblement d'août 2023 avec le **Dr Claire BAR**, neuropédiatre au CHU de Bordeaux, le **Pr Didier LACOMBE** et le **Pr Alain VERLOES**.

Lors de ce rassemblement, le Dr Claire BAR a aussi participé à 6 consultations individuelles de génétique, 3 Costello et 3 CFC, de 2 à 27 ans, avec des profils différents vis-à-vis de ces troubles.

Pour préparer ces échanges et mieux connaître les particularités des syndromes Costello et CFC telles que peuvent les décrire nos familles, le Dr Claire BAR avait constitué un questionnaire que nous faisons remplir en ligne par nos familles.

Plus de 30 réponses en 10 jours, un succès donc, qui reflète bien l'intérêt que nous y travaillons ensemble.

A ce jour, nous avons déjà **49 réponses**, volume assez significatif pour penser à créer un projet de recherche avec nos professionnels mobilisés.

Trois actions à mener d'ici le point d'étape de janvier : obtenir encore plus de réponse à l'enquête, réaliser une première analyse des réponses, et faire une étude de la biographie pour mesurer s'il y a matière à une publication, à un projet de recherche.

Quelle que soit la suite, nous organiserons auprès des familles une session de présentation des informations collectées, des résultats et de questions/réponses.

La conférence de Manchester de Costellokids, Anahita AVALOS

Notre famille a participé à la conférence anglaise des syndromes de Costello et CFC organisée par Cath et Colin Stone de Costellokids . C'était à Manchester du 25 au 28 octobre 2023.



International Costello Syndrome Support Group (CostelloKids)
UK charity number 1005001

Supporting children and adults who are affected by Costello Syndrome

Costello Syndrome is a rare genetic disorder that causes

- Cancer
- Heart problems
- Developmental delay
- Reduced life expectancy

CostelloKids provides support, information and help for families effected by this rare disorder. Please help us to help more people with this complex and difficult condition.

For more information please visit our website
<http://costellokids.com>
Email: info@costellokids.com

C'était notre 4ème participation à cette conférence qui a lieu tous les 2 ans depuis 2010. Colin et Cath qui sont les parents d'Helaina porteuse du syndrome Costello ont contribué à la création de la 1ère conférence internationale du syndrome de Costello en 1999. C'est aussi Colin Stone qui est à l'origine du 1er site internet dédié au syndrome de Costello à la fin des années 1990 et de la liste d'échange par mail qui a été un vrai pont entre les familles avant l'apparition de Facebook.



La conférence n'organise pas des consultations médicales. Celle de 2023 comprenait 2 soirées pour les familles dont une soirée Halloween, une journée de conférences où des médecins spécialistes étaient invités (généticienne, cardiologue, orthopédiste, endocrinologue) il y avait également une orthophoniste et une infirmière spécialisée en santé mentale



en direction des aidants. Lisa Schoyer de RASopathiesNet qui aux USA permet à la recherche sur les RASopathies d'avancer et qui organise le symposium de RASopathies tous les 2 ans était aussi là. Toutes les présentations ont été enregistrées et seront bientôt disponibles en ligne. Enfin nous avons représenté l'AFS Costello & CFC en présentant brièvement l'association et ses objectifs à tous les participants.

Pendant les conférences les enfants ou personnes qui ne voulaient pas suivre les conférences avaient leurs propres activités prises en charge par des bénévoles et un magicien.

La conférence s'est terminée avec une sortie de toutes les familles au musée des sciences de Manchester.

Vous êtes les bienvenues à Manchester dans 2 ans, aucune adhésion n'est requise.



Anahita, mère d'Ulysses 22 ans



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.



Mise en œuvre lors du rassemblement d'août 2023, Lynn DEW

C'était un grand plaisir de pouvoir rejoindre, le temps de quelques jours, cette famille Costello/CFC si chaleureuse. Mon objectif était de faire découvrir des moyens de CAA aux familles intéressées, les signes, pictogrammes, tableaux de communication, classeurs et outils numériques... tout en s'amusant ! Les souvenirs qui m'ont le plus marquée sont les moments de partage avec des enfants si curieux et avides d'apprendre, le plaisir de la musique... chanter à tue-tête sur les airs de Vaiana, merci Honorine !, la découverte de la personnalité et des goûts de certains des enfants, parfois difficile à cerner au premier regard. J'ai été touchée par la motivation des familles pour trouver des moyens supplémentaires pour soutenir le développement de leurs enfants, certaines ont pu repartir avec des supports pour continuer l'aventure à la maison. Ces enfants nous réservent bien des surprises sur leurs capacités, ça a été un plaisir de faire leur connaissance.



La seule frustration ? Avoir manqué du temps le dernier jour pour pouvoir répondre aux multiples sollicitations. Je reste disponible par mail et WhatsApp pour continuer les échanges.



Le tableau d'interactions générales

Ci-dessous le tableau d'interactions générales,



avec au dos, les principales émotions en pictogrammes





Quelques ressources utiles aux familles :

- la chanson signée – Petit Loup et ses émotions - que nous avons chantée ensemble :
<https://www.youtube.com/watch?v=DTv8r2EaDAs>
- Des ressources gratuites à télécharger : <https://happycap-foundation.fr/ressources-demarrer-cao>
- Des conseils pour bien démarrer : <https://happycap-foundation.fr/la-cao-petits-pas>
- Le lien pour télécharger les classeurs Voxi :
<https://comaveclesautres.jimdofree.com/voxi/>

Evidemment il reste mille choses à partager et à dire, surtout merci pour cette belle expérience.

Bien à vous,

Lynn DEW



Témoignages CAA et le rassemblement

Durant le rassemblement estival de 2023, notre fils Charlie alors âgé de 2 ans et demi a participé à un atelier animé par Lynn de l'association HappyCAA. Cette expérience s'est avérée incroyable.

Charlie a su manipuler la tablette avec une aisance remarquable sous les conseils avisés de Lynn, qui s'est avérée être une aide précieuse. Cette rencontre a été une révélation pour notre famille. Grâce à Lynn, nous



sommes devenus conscients des défis liés à la mise en place de la CAA, mais son soutien nous a galvanisés. Sa guidance nous a encouragés à rechercher activement des formations et des outils adaptés. Lynn nous a fourni des

supports essentiels pour entamer ce voyage vers la communication augmentée avec Charlie. Nous sommes également en contact régulier avec elle, sachant qu'elle est là pour nous apporter son aide si besoin. Nous sommes pleins d'enthousiasme pour poursuivre cette aventure et explorer toutes les possibilités offertes par la CAA afin d'améliorer la communication au sein de notre famille et de notre communauté. Lynn a été un pilier fondamental dans notre démarche et nous sommes reconnaissants de son soutien continu.

Julie, mère de Charlie 2 ans



Deux ateliers différents pour un même objectif de participation sociale.

Pendant le rassemblement nous avons proposé des ateliers de cuisine et de CAA.

Bien que ces 2 propositions d'ateliers semblent bien différentes elles ont toutes les deux le même objectif de souligner l'importance de permettre à nos enfants qui ont un syndrome de Costello ou CFC de s'exprimer et de trouver leur place parmi tous. Devenir acteurs dans leur vie et dans la société.

La Communication Alternative et Augmentée (la CAA) c'est le recours à tous les outils (signes, pictogrammes, tableaux de communication, tablettes de communication...) qui peuvent permettre à une personne de comprendre et de s'exprimer donc de communiquer alors même qu'elle ne peut pas utiliser le langage oral ou ne peut pas l'utiliser de manière satisfaisante et cela quelles qu'en soient les raisons. La communication est un droit reconnu par la Convention Internationale des droits des personnes handicapées que la France a signée et qui a force de loi et se trouve même au-dessus des lois du pays signataire.

Lors du rassemblement, Lynn Dew de happy CAA a tout d'abord fait une intervention théorique auprès de toutes les familles. Dans un premier temps elle a demandé à chaque famille présente de parler de la communication de son enfant, de ce qui pouvait poser problème et de ce qui allait bien et aussi des solutions qu'avaient déjà les familles. Cela a permis de remarquer que bien que chaque enfant soit différent, ils partageaient tous l'envie de communiquer et le besoin de se faire comprendre comme ils pouvaient. Ce qui est tout à fait normal puisque tout être humain a besoin de communiquer et le fait avec ses moyens. Lynn a ensuite fait un tour des outils qui existent et que l'entourage de la personne (enfant/ado/adulte) peut mettre à sa disposition et a pour mission de l'aider à apprendre à utiliser .Elle s'est appuyée sur la recherche pour affirmer que le recours aux





outils de CAA c'était pour tout le monde qu'il n'y avait rien à prouver ni un certain niveau cognitif ni âge et que l'important c'était de trouver l'outil qui convenait le mieux à la personne, de l'accompagner dans son apprentissage de l'outil et d'être patient.

Suite à ce 1er temps d'échange avec les familles et pendant les 2 jours suivants, Lynn a proposé des ateliers pratiques avec pour but de montrer que la communication c'est tout le temps et que chaque situation pouvait être l'occasion d'apprendre à communiquer avec son outil. La visite du zoo ou la promenade dans le parc, le moment de manger ou lire ou de dire une comptine et même le moment de cuisiner. A cette fin, en plus des ateliers pratiques des tableaux de communication étaient présents un peu partout



pour s'exercer et se rendre compte de leur nécessité. Enfin les familles qui le souhaitaient ont pu confectionner un kit de communication qui peut les aider à démarrer en attendant d'obtenir un accompagnement d'un professionnel formé à la CAA.

Les ateliers de cuisine proposés par Amandine Geers, qui est aussi auteur culinaire de plus de 40 ouvrages, de leur côté avaient pour but d'encourager la participation de tous à une activité qui permet également de s'exprimer et de trouver sa place parmi les autres pour réaliser un objectif commun. Deux ateliers pratiques pour réaliser des préparations pour la majorité sans cuisson mais qui demandaient de la concentration, de l'organisation et de la coopération permettant à tous de se sentir acteurs et compétents.

Et le résultat a été enthousiasmant avec la préparation d'un apéro et d'un goûter multicolores aux parfums et goûts divers : gazpacho, taboulé, petits sandwiches, pancakes, brochettes de fruits au chocolat, pop-corn au caramel....

Anahita, mère d'Ulysses 22 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 Lives 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.caausette.com/>

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

Anahita, mère d'Ulysses 22 ans



Témoignages de bénévoles

Luc : après cinq jours, je suis reparti enrichi

Quand un ami te propose de consacrer quelques jours de vacances d'été à faciliter la rencontre des familles Costello et CFC, je me dis que ça pourrait être sympa et je suis heureux d'aider un ami dans son projet. Je propose à mon épouse de m'accompagner. C'est quoi Costello ? CFC ? Nous naviguons sur Internet : ce sont des enfants différents. Un peu d'inquiétude ; serons-nous à la hauteur ?

Accueil bienveillant, retrouvailles d'amis, activités et repas partagés, des parents qui malgré les difficultés de vie restent des parents, des frères et des sœurs qui malgré les différences restent des frères et des sœurs. Des familles qui partagent, communiquent, échangent avec les autres. Après cinq jours de rencontres multiples, je suis reparti enrichi avec le sentiment d'avoir vécu dans un cadre protégé et confortable de beaux moments. Un bonheur ressenti avec mon épouse Anne-Marie et qui nous renforce. Quelles vacances !

Luc

Anne-Marie : de magnifiques enfants et parents, et tellement d'amour !

Je témoigne en tant que bénévole.

Je ne connaissais pas du tout ces syndromes de Costello et CFC, ni comment cela se manifestait.

Lorsque Serge nous a invités à nous joindre à la rencontre des familles, nous avons accepté volontiers malgré l'inconnu. Ma motivation était "les enfants" avant toute chose, avec quelques appréhensions néanmoins.

Sur place, j'ai découvert de magnifiques enfants, de magnifiques parents et tellement d'amour !



Je me suis sentie à ma place rapidement.

Je suis admirative de la force déployée par ces parents face à ce handicap plus ou moins prononcé de chacun de leur enfant. J'ai ressenti leur lutte de tous les jours mais aussi cet amour qui dépasse tout et permet d'avancer contre vents et marées.

Je suis tellement heureuse d'avoir rencontré ces familles formidables et j'ai ressenti un grand vide en repartant. Le groupe WhatsApp est un lien fort pour que les familles et bénévoles continuent de communiquer, voire s'aider les uns les autres par la pensée.

Merci encore pour ces quelques jours passés parmi les familles et enfants et sans doute à bientôt.

Avec toute mon affection.

Anne-Marie

Fanny : « au prochain rassemblement, on y retourne ! »

Je suis arrivée avec mes deux filles (Célia 14 et Leïla 17ans) au rassemblement de l'été 2023. Nous pensions venir aider, accompagner et soutenir des enfants et des jeunes adultes porteurs des syndromes Costello et Cardio-Facio-Cutané. Pour être honnête, nous ne savions pas trop à quoi nous attendre. Nous avons découvert un monde parallèle de bienveillance de non-jugement... Nous pensions aider, mais je crois que nous avons autant reçu que donné. Mes filles ont été subjuguées par ces rapports aux autres : simples. La première chose qu'elles m'ont dite, c'est : « au prochain rassemblement, on y retourne ». C'était une très belle expérience nous en reparlons souvent et nous espérons pouvoir la renouveler.

Fanny, Grande-Cousine d'Honorine



Célia : « une expérience très enrichissante, je reviendrais avec plaisir »

Je suis venue quelques jours en tant que bénévole à l'association. Je suis particulièrement restée aider au niveau de l'activité équitation. Je les aidais à monter sur le poney et je les accompagnais au long des balades. C'était une expérience très enrichissante que j'ai beaucoup appréciée. Je reviendrais avec plaisir.

Célia, Petite-Cousine d'Honorine

Leïla : « j'ai adoré »

J'ai adoré participer au rassemblement et aider sur les différentes (et vraiment nombreuses) activités proposées. Tout le monde était incroyablement gentil et c'était vraiment agréable d'être dans un environnement aussi inclusif et où personne ne juge l'autre pour ce qu'il est.

Il faut que je vous dise que Serge, mon grand-oncle, m'a rapidement conduite auprès d'Emma, sœur d'Igor, qui ne parle pas le Français, mais qui est fan des groupes de chanteurs Coréens, tout comme moi. Nous avons ainsi pu longtemps parler ensemble car nous avons plusieurs centres d'intérêts communs. C'était sympa ça aussi.

Leïla, Petite-Cousine d'Honorine

Emma, sœur d'Igor, portugaise : « j'aimerais beaucoup y retourner »

J'ai passé un très bon moment à Bordeaux. Tout le monde était gentil, accueillant et très sociable. Ils m'ont tous très bien traitée malgré le fait que je ne parlais pas français. Je me suis même fait des amis, ce à quoi je ne m'attendais pas du tout. L'endroit était pittoresque et magnifique et m'a mis à l'aise. J'aimerais beaucoup retourner dans cet endroit et auprès de ces gens merveilleux.

Emma sœur d'Igor, devenue amie de Leïla



Carla : « Olá família Costello e CFC »

Traduction automatique par Deepl du message de Carla :

Bonjour à la famille Costello et CFC

Tout d'abord, nous tenons à remercier l'Association Française du Syndrome de Costello/CFC pour l'opportunité qu'elle nous donne d'être avec d'autres familles, qui comme nous, vivent au jour le jour, en faisant toujours de leur mieux pour nos enfants afin de les rendre heureux ! Bravo !

Cette année, nous avons vécu la réunion plus intensément. Nous avons pu communiquer avec presque tout le monde et profiter davantage de la compagnie et de la convivialité !

Nous avons rapporté avec nous des sourires, du bonheur, de l'amour... et quelques larmes !

Nous avons également rapporté avec nous des connaissances et de nouveaux apprentissages. Les consultations et les conférences sont toujours un atout, elles nous aident à en savoir plus sur le syndrome. Mais les moments de convivialité, de loisirs et de détente sont tout aussi importants. Ils adoucissent tout le reste !

Nous sommes très reconnaissants d'appartenir à cette grande famille.

Puissions-nous nous revoir bientôt. Vous nous manquez déjà.

La famille Rocha de Andrade vous embrasse chaleureusement.

Et n'oubliez pas... Soyez toujours très heureux !

Carla, António, Ema et Igor



Chantal : « Une chance qu'on s'a » comme disent nos cousins canadiens

Chantal et sa famille sont venus de Gaspésie et je me souviens un soir à Moulereins avoir demandé à Louis son compagnon, de me parler de chez lui. Il m'avait décrit avec détails sa maison quelque part au Québec c'est-à-dire à notre fin fond du monde. Il m'avait aussi parlé avec admiration de Chantal cette femme incroyable qui donnait tout et que rien ne pouvait arrêter. Chantal qui est massothérapeute a aussi permis à ceux qui le souhaitaient de bénéficier de massages bienveillants. Elle nous exprime avec ses mots (et aussi son accent que l'écrit ne sait pas transcrire) ce que les rassemblements représentent pour elle.



Anahita

Message de Chantal :

Pour nous, ce qui est précieux et ce qui nous tient à cœur, c'est vraiment les liens que nous avons créés au fil des années avec les enfants, avec les parents, avec les ados, avec les bénévoles, avec ceux qui nous accueillent au Château Moulereins. C'est clair que pour nous, c'est des vacances merveilleuses aussi, des vacances qui nous permettent d'être dans une relation réelle et profonde avec une communauté à laquelle on a très rarement accès ici où on vit. Parce qu'on est très peu nombreux, des familles avec des enfants qui ont le même syndrome que Malie, ça pour nous c'est vraiment précieux.

C'est le lieu où on peut partager, échanger, se reconnaître aussi, c'est le moment où on peut parler à des parents qui vivent des choses qui résonnent en nous à 100%. Pour Malie, c'est le lieu où elle peut avoir une vraie relation avec ses vraies paires. C'est un endroit où nous nous sentons toujours en sécurité, littéralement en sécurité, mais aussi en termes de sécurité émotionnelle, au niveau social, sans jugement, sans compétition, sans comparaison, du moins, sans comparaison malsaine, je pense. Donc, pour toutes ces raisons, mais surtout pour les liens, les relations que nous



avons créées. Pour l'expertise aussi des professionnels, des médecins que nous voyons.

Quand il y a des problèmes au niveau physique, ou peut-être au niveau des pathologies à tenir compte, c'est intéressant d'avoir l'expertise de ces médecins. C'est vraiment merveilleux d'être accueilli dans ce lieu, d'être accueilli par Serge, par tous les bénévoles, par Sylvie qui travaille d'arrachepied, par Nelly qui est derrière tout ça, par toi aussi Anahita, et Sergio qui portez le flambeau depuis quelques années. Moi personnellement, ma petite contribution quand je suis là, si je peux apporter un mieux-être par mon toucher, c'est vraiment ce que je peux faire le plus. Pour le reste, nous sommes loin pour pouvoir nous impliquer plus que cela. Alors, je ne veux pas m'éterniser, mais en tout cas, pour nous, une chance que vous êtes là, une chance qu'on vous a, une chance qu'on s'a, comme on dit ici.

Une chance qu'on s'a. ... c'est une chanson de Jean-Pierre Ferland (un des plus grands auteur compositeur interprète quebécois)

« Une chance que je t'ai-je t'ai .

Tu m'as, une chance qu'on s'a. »

C'est ce que j'ai envie de vous dire :

une chance qu'on s'a. Merci d'être là.

A bientôt

Chantal, mère de Malie



Shaima, sœur de Rayane « cela nous a fait chaud au cœur »

Ce rassemblement a été pour moi une première expérience, une première rencontre. Nous avons été accueillis maman et mon petit frère chaleureusement par tout le monde. Cela nous a fait chaud au cœur. J'ai rencontré de très belles personnes, un esprit de famille, de solidarité d'entraide et de partage. J'ai été bénévole et ravie de participer, d'intervenir et de proposer mon aide. Cet accompagnement s'est fait dans les deux sens car j'ai beaucoup appris sur la maladie et reçu en retour beaucoup d'amour et de tendresse en accompagnant ces enfants, adolescents et jeunes adultes. Ils sont sincères, et pleins d'innocence cela m'a beaucoup touché.



De rencontrer d'autres frères et sœurs bénévoles aussi, on se sent entouré et plus fort.

Une belle complicité se crée également.

Le cadre est idyllique et tellement agréable.

Les activités proposées sont un moment d'évasion pour tous.

Un grand merci à tous... les organisateurs, le bureau, les parents, les enfants, les familles, les professionnels de santé, les bénévoles et surtout à nos héros petits et grands qui sont des combattants au quotidien et qui nous montrent l'importance d'avancer et d'affronter les épreuves de la vie avec force et amour.

Shaima sœur de Rayane CFC 6 ans.



Les témoignages des familles

Tiphanie : 1 mois de stage dans un ESAT à DIJON

En octobre et novembre, j'ai effectué 1 mois de stage dans un ESAT de Dijon en étant hébergée en foyer. A l'ESAT, j'ai travaillé dans l'atelier

Urgo où j'ai trié des pansements pour les grands brûlés, ensuite je les ai comptés et mis dans des boîtes. C'était du travail que j'ai bien aimé. Les animateurs étaient sympas et je me suis fait des amis. Au foyer, j'avais mon studio avec 1 cuisine, 1 salle à manger et une chambre et salle de bien. J'étais au 4^{ème} étage avec une belle vue sur Dijon.

Chaque matin, je

prenais le tram et le bus pour aller travailler. Le soir je faisais la cuisine je mangeais dans la salle commune avec des copains. Après j'allais dans les appartements des copains copines pour discuter ou regarder la télé, et ensuite j'allais dormir dans mon appartement.

Cela a été une bonne expérience. Je referais un stage en mars et en septembre prochain.

A+



Tiphanie, 26 ans, et ses parents



Lisa, la danse m'a permis de m'évader, de progresser



La danse, cela m'a permis de m'évader et de progresser en motricité, et de pouvoir oublier mon handicap, puis de respirer, de bouger, virevolter...

La danse m'a permis de faire des superbes rencontres, comme toutes celles qui nous permettent de danser. Comme une prof de danse merveilleuse, une femme formidable : Cendrine MOREAU.



Lisa, 25 ans

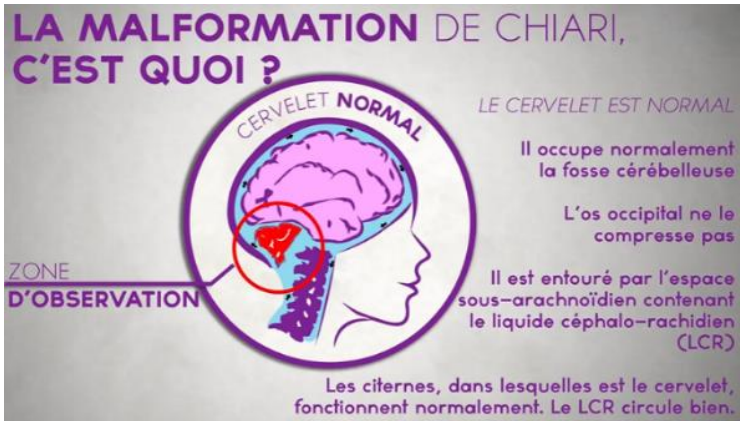


Malformation de Chiari : Léonce 14 ans, syndrome Costello

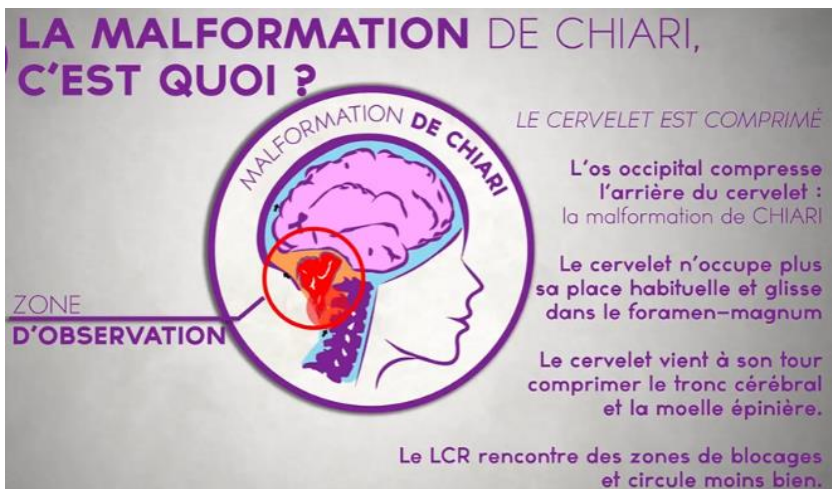
Avant-propos : la malformation de Chiari : c'est quoi ?

<https://www.apaiser.org/la-malformation-de-chiari>

1°) un cervelet normal



2°) Malformation de Chiari : le cervelet est comprimé.



3°) Une poche de stockage se forme : une syringomyelie




DANS 65% DES CAS DE CHIARI, DÉBUTE UNE SYRINGOMYÉLIE

DANS LA MOELLE ÉPINIÈRE

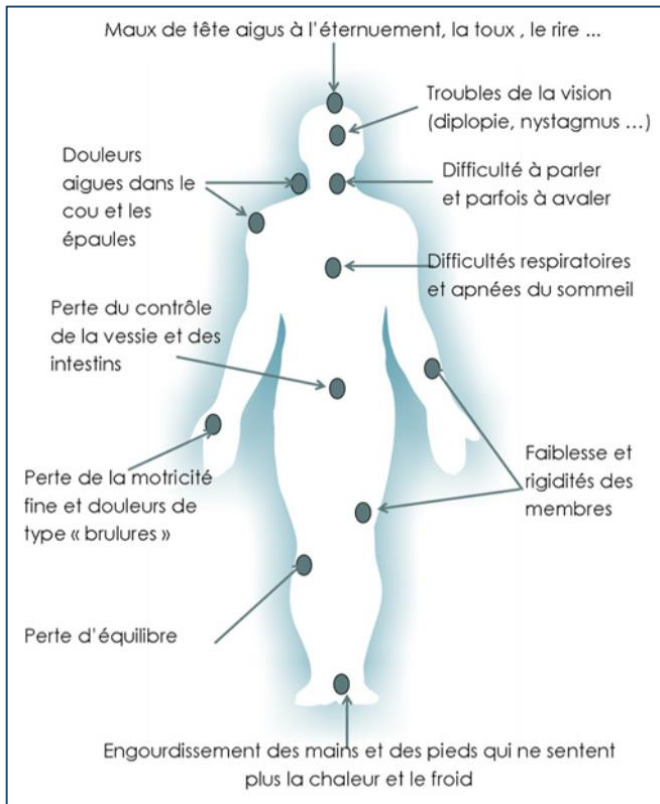
Le LCR qui normalement circule faiblement va créer "une poche de stockage" : la cavité syringomyélique

Cette poche va détruire les terminaisons nerveuses de la moelle épinière

Les dégâts peuvent être importants et irréversibles



4°) Quels sont les symptômes ?



Les symptômes du Chiari (source @ Apaiser 2017)



Voilà une petite histoire de la malformation de Chiari de Léonce, 14 ans, syndrome de Costello.

En 2018, nous avons commencé un protocole d'hormone de croissance. Léonce avait alors 10 ans et sa croissance stagnait depuis deux bonnes années. L'endocrinologue a prescrit une IRM corps entier, c'est dans le protocole des hormones de croissance.

Léonce avait déjà eu une IRM mais à la naissance uniquement.

Cette IRM a fait apparaître une malformation de Chiari. Nous n'en avons jamais entendu parler, mais depuis j'ai appris par les médecins de l'association que tous les enfants Costello avaient plus ou moins cette malformation et qu'elle était à surveiller.

À ce moment-là donc, on se rend compte que le cerveau de Léonce est comprimé par l'excès de liquide, que cela comprime ses lobes, et qu'il faut enlever cette pression.

Il faut savoir aussi que Léonce a une très mauvaise vue et qu'elle baissait très fortement d'année en année.

Donc le neurochirurgien nous propose une ventriculocisternostomie qui doit permettre de refaire circuler le liquide dans sa tête. L'opération consiste à faire un trou dans une membrane située à peu près au milieu de la tête, ce qui permet au liquide de mieux circuler. L'opération est plutôt bénigne d'après les médecins mais bon le post opératoire peut être compliqué.

Ça se passe très bien et au bout de 5 jours Léonce sort de l'hôpital.

Au rdv ophtalmo suivant, on s'est rendu compte que sa vue avait vraiment souffert de cette pression de liquide, et peut-être d'autres choses encore mais c'est difficile à dire.

L'IRM avait fait aussi apparaître une poche de liquide d'un peu plus de 5 cm de largeur sur sa moelle épinière à l'intérieur de la colonne vertébrale, dans le haut du dos, une syringomyélie je crois. Celle-ci était peut-être due à la malformation de Chiari, mais peut-être pas... La question était de savoir si l'opération déjà pratiquée allait permettre de vider cette poche de liquide, et si ce n'est pas le cas s'il fallait faire une deuxième opération pour réparer la malformation de Chiari.



Sachant que cette opération de réparation de la malformation est une opération qui nous paraissait plutôt hasardeuse, douloureuse, et très compliquée à envisager.

D'autant plus que le neurochirurgien ne nous a pas caché qu'on n'était pas du tout sûr que l'opération permette de faire disparaître la poche de liquide... Bref beaucoup de points d'interrogation, un peu trop pour envisager une opération aussi lourde. D'autant plus qu'on ne voyait pas de symptômes, car les symptômes sont aussi des symptômes de Costello, du coup on ne peut pas dire exactement qu'est-ce qui est dû à quoi...

En revanche ce qu'on sait c'est que si la poche de liquide blesse la moelle épinière s'est irréversible. Une belle épée de Damoclès avec laquelle on vit depuis 5 ans, avec IRM annuelle qui nous stresse beaucoup à chaque fois.

A la dernière IRM, nous sommes arrivés très tendus, nous avons très peur de ce qu'on allait nous annoncer. Et là, on a vu que la poche de liquide était très visiblement en train de disparaître !! Elle ressemble maintenant à un petit nuage vaporeux.

Le neurochirurgien nous avait dit que ça arrivait mais on a tellement pris l'habitude depuis toutes ces années d'être toujours dans le moins bon des cas possibles, qu'on n'osait pas y croire. Et c'est en train d'arriver!

On respire de nouveau, et cette épée de Damoclès est en train de disparaître.

Berangère Marill, mère de Léonce 14 ans



Interview de François FIGUEROLA équin thérapeute par Pauline 15 ans

Je m'appelle Pauline, j'ai plus de 15 ans, je vis à Paris et à Montreuil. Je vais au collège en Ulis, et j'ai beaucoup de séances en dehors.

J'aime beaucoup les chevaux, depuis toujours. Je ne peux pas faire



d'équitation, mais surtout, j'ai beaucoup de difficultés au collège avec les autres élèves. Je ressens des angoisses. J'ai commencé un stage d'équithérapie il y a deux ans, au centre Bayard de Vincennes et, cela m'a fait du bien, j'ai pu continuer heureusement sur toute

l'année, le lundi après-midi, avec François et Said, mon super poney têtu, puis cette année avec Aigle d'Or, un alezan à la robe marron, et à la crinière beige, plus calme.

Je fais de la relaxation sur mon cheval, je fais parfois des parcours avec, pour sentir les sensations du cheval quand il passe un obstacle.

Je retrouve de la confiance grâce à ces moments, où le cheval et moi, nous sommes des partenaires complices.





Voici l'interview réalisée par Pauline, 15 ans porteuse du syndrome Costello.

Rencontre avec François Figuerola, équithérapeute de l'IFEQ (institut français de formation), au Centre Bayard à Vincennes,

1 Qu'est-ce que l'équithérapie ? À quoi cela sert ?

L'équithérapie est une activité de soin médiatisée par le cheval / poney. Le cheval est là pour aider la personne à aller mieux, à se développer.

Le soin peut être psychique (mieux dans sa tête), physique (dans son corps), cognitif (utiliser les capacités de son cerveau).

Les activités proposées peuvent concerner la motricité : utiliser son corps, la psychothérapie : parler de ses problèmes, chercher des solutions, apaiser les angoisses, etc

Dans les activités le cheval est une motivation, permet de s'apaiser, donner du sens à ce que l'on fait.



Le cheval a une place d'outil de stimulation du développement du corps et de l'esprit et est aussi un partenaire thérapeutique qui aide le patient en plus du thérapeute.

2 Quelle est la différence avec l'équitation ?

L'équitation est une activité sportive, physique dispensée par un éducateur sportif. Même s'il existe des points communs comme parfois de monter sur un cheval et d'être un peu fatigant, l'objectif de l'équithérapie est le soin psychique conduit par un thérapeute.



3 Pourquoi as-tu choisi ce métier ?

J'ai fait beaucoup d'équitation dans ma vie, et cela m'a beaucoup soutenu dans des périodes difficiles. J'ai donc trouvé un métier qui associait les chevaux et en rapport avec le bien être. En plus ; je ne voulais pas faire un métier dans un bureau

Pendant mes études de psychologie, j'ai rencontré un professeur qui m'a parlé de la médiation animale (c'est à dire l'aide par la relation au cheval); j'ai découvert l'équithérapie par un stage

4 Que faut-il faire comme études ?

Il existe des formations spécifiques accessibles avec des études très variées. Mais il faut toujours que cela soit dans le monde du médico-social Soit venant du domaine médical (infirmière kinésithérapeute) soit du domaine social (éducateur spécialisé etc.)

5 Est ce que l'équithérapie s'adresse à tout le monde ?

C'est très varié

Plein de patients différents peuvent bénéficier de ce soin, l'important c'est de ne pas être allergique ou qu'ils aient beaucoup trop peur du cheval. Sans parler des contre-indications médicales classiques

Les publics sont très variés, ils peuvent avoir des problèmes de santé psychologique, être porteur de handicap, ou traverser des périodes difficiles

6 Comment se déroule la journée pour un équithérapeute ?

Quand j'arrive au centre équestre, je prépare le terrain, pour le confort du cheval et celui du cavalier

Il ya des journées de centre équestre, où je guide les patients.

Je prends pas mal de notes pour réfléchir le soir ou pendant les vacances scolaires pour ensuite réadapter ma pratique, voir ce qui marche ou pas. Je rédige aussi des comptes rendus pour des dossiers etc.

Pauline, 15 ans et demi



1^{ère} participation à un rassemblement, Natidja mère de Nayilat 4 ans

Je me prénomme Natidja, mère de Nayilat 4ans et 6 mois à ce jour.

J'ai connu l'AFS Costello et CFC depuis 2020 par le biais de l'internet, quand les médecins m'ont annoncé le nom de la pathologie de ma fille Nayilat. J'ai réussi à parler au téléphone avec le président de l'association qui m'a expliqué largement les difficultés et la prise en charge de la maladie. Et il m'a assuré que je pourrais compter sur l'association pour toute demande ou information complémentaire.

Et c'est vrai !

Merci à monsieur le président de m'avoir accueilli dans cette belle famille.

Je vous dis mille mercis à tous et à toutes : membres de bureau, et familles qui ont accepté de partager leurs expériences avec moi pendant les périodes difficiles. On s'est vu souvent en visio pendant le covid.

Cette année, notre rencontre d'une semaine pendant le rassemblement a comblé le vide.

Merci aux organisateurs : membre de bureau, participants bénévoles, familles et professionnels...qui ont fait que ce rassemblement soit réussi et bénéfique surtout aux familles.

De mon côté j'ai eu la chance d'être bien entouré des personnes courageuses et bienveillantes : Anahita, Fadila, Saliha....la liste est longue.





Pendant et après le rassemblement de cette année, j'ai pu trouver des réponses pour des questions qui m'ont préoccupé depuis longtemps pour la pathologie de Nayilat. Les conférences animées par nos professionnels pour la recherche thérapeutique et autres m'ont donné de l'espoir même si à long terme.

À travers les échanges entre familles, j'ai pris conscience que c'est nous les parents qui maîtrisons mieux nos enfants que les professionnels.

Mon séjour à Gradignan m'a ressourcée et je suis prête à continuer le combat.

Vive l'association, vivent les familles combattantes, ensemble nous pourrons y arriver.

Mille Merci !



Natidja et Nayilat, Rennes



Laurence : avis à tous ceux qui n'osent pas

Ce petit texte a deux "objectifs" : remercier l'association et les familles de leurs actions et adresser un message aux parents « frileux », hésitants, indécis, comme moi.

Quand j'étais adolescente, Jeanne Mas chantait « Toute première fois, tout toute première fois... ». Mais il s'agit d'un temps que les moins de quarante ans ne peuvent pas connaître.

Et pour moi, malgré mon grand âge et les 17 ans écoulés depuis le diagnostic du syndrome CFC d'Evan, en 2023 c'est la toute première fois que j'écris pour le journal, la toute première fois que je prends contact avec l'association et la toute première fois que je participe au rassemblement.

Et pourtant ça fait presque 17 ans que nous apparaissions dans le listing des familles, que je lis les mails de l'association, qui arrivent souvent dans mes spams d'ailleurs et que je redirige vers les messages « désirables », que je parle de l'association autour de moi, que je me dis que je devrais peut-être me manifester...

Et puis c'est comme ces choses qu'on repousse à demain, dont on dit au bout d'un moment « maintenant c'est trop tard », avec la gestion du quotidien, le travail, la vie privée, les multiples rendez-vous médicaux, les hospitalisations, la paperasse administrative... Longtemps je ne me suis pas sentie prête : je n'avais pas envie de me plonger davantage dans le handicap, avoir l'impression de ne parler que de ça, avoir l'impression de faire une thérapie de groupe, de faire partie d'une





association qui allait m'enfermer dans tout ce que j'assumais en quotidien mais dont j'aspirais à m'échapper sur mon temps libre. Et puis je pense que j'avais peur : peur de craquer, peur de m'enfermer dans le syndrome CFC et le handicap, peur de rencontrer les autres enfants et de « comparer ». Car je savais que les retards d'Evan étaient considérables et qu'il faisait partie des enfants lourdement atteints, et en vous lisant, en voyant que vos enfants allaient à l'école, parlaient, pouvaient faire certaines activités physiques, je me disais que ça allait me renvoyer encore en pleine figure les difficultés de mon fils et l'injustice dans l'injustice de ce bug génétique qui nous a touchés.

Et puis en mars je vous ai adressé un mail « s.o.s » car Evan accumulait les soucis de santé et Serge m'a contactée et mise en relation avec un médecin. Et rien que ça, ça m'a paru « facile » et je me suis sentie accompagnée. Serge m'a bien sûr parlé du rassemblement : mes verrous étant tombés et les dates convenant, j'étais prête pour « ma première fois » 😊 🎉 Et ça s'est très bien passé 🙏

Je revois Serge m'accueillir en me disant « bisou câlin », Sylvie nous souhaitant la bienvenue et nous disant qu'elle avait acheté des céréales spécialement pour Evan, Cristina nous remettant notre pochette, Anahita déjà armée de son appareil photos pour immortaliser ces retrouvailles et rencontres, et toutes les familles et les enfants arborant de grands sourires visiblement ravis d'être là.



Merci aux bénévoles. Ça fait tout drôle qu'on s'occupe de nous, qu'on nous dise « mais va t'asseoir, je t'apporte le plat d'Evan » à nous parents et « aidants » selon le lexique MDPH...



Ça fait chaud au cœur de voir les grands-parents, les oncles et tantes, les copains-copines venir à Gradignan pour donner de leur temps, de leurs sourires, de leur présence quand on n'a pas eu la chance de (rece)voir ça des siens...

Merci aux professionnels de santé pour leur disponibilité dans un agenda bien chargé, merci à Lise pour sa présentation de la CAA, merci à tous ceux qui ont proposé et encadré des activités à nos enfants différents et à leurs frères et sœurs au grand cœur.

Cette première fois a eu un goût de trop court et de reviens-y. Et il a été difficile de repartir, comme quand la colonie de vacances se termine.

Alors j'ai commencé ce petit texte avec un clin d'œil d'adolescence et je termine avec un autre clin d'œil (un peu humide) à ma jeunesse où dans le Collaro show il y avait la séquence : « Pardon Grand maître quelle est cette secte très étrange ? ». Ben non, ce n'est pas une secte de gens certes étranges (et même étrangers pour certains 😊) mais bien une grande famille. Et ce ne sont pas les enfants qui appellent tous Serge « Tonton » qui me contrediront. Alors oui cette « cousinade » était fort sympathique.

Ma première fois ne sera sans doute pas la dernière.

Avis à tous les « voyeurs » comme je l'ai été, à ceux qui n'osent pas...

Laurence, mère d'Evan 17 ans



Dr GRIFFITHS : réponse au message de Laurence

Merci de m'avoir transmis le message de Laurence qui me touche énormément.

C'est amusant ma première intervention avec Didier LACOMBE a commencé à Marseille pour une réunion Costello avec Nicole PHILIP

A l'époque la différenciation Costello CFC n'existait pas formellement.

J'avais examiné une douzaine d'enfants et je m'étais étonné de la différence morphologique faciale sur deux d'entre eux. Cela avait étonné Nicole et Didier car cela corroborait leurs doutes d'un seul syndrome.

Je vais finir ma carrière par une très belle histoire d'un enfant Costello.

Officiellement je quitte l'hôpital pour retraite soit le 31 décembre 2023 soit fin octobre 2024.

Je resterais disponible si vous le souhaitez

Bien amicalement

Docteur Didier GRIFFITHS



Nathan CFC 12 ans tout va bien. Valérie disponible pour aider

Tout d'abord je te partage mon plaisir d'avoir apporté ma petite contribution à l'édifice... à la famille Costello-CFC que j'ai mis tant de temps à rejoindre !

J'ai adoré ces moments, je me sens désormais plus forte pour aider, c'est comme ça que je veux participer.

J'ai pu partager mon expérience, si petite soit-elle, avec certains parents et profiter des enfants que je chéris tant : faire des câlins à Lisa, prendre Milena dans mes bras, échanger avec Elisa et Malie, répondre à leurs questions...

J'ai aussi pu rassurer tout le monde, ayant été questionnée à de multiples reprises ces 2 jours : Nathan va merveilleusement bien, c'est un enfant qui parle, marche, court (Nathan adore courir !) sourit beaucoup, il est très curieux, il est serein et équilibré, toujours calme et très doux. On l'adore, c'est un amour, il est facile pour tout !

Bien sûr, il lui arrive encore d'être angoissé, mais j'use de tous les stratagèmes possibles pour le rassurer ou lui faire penser à autre chose, et ça fonctionne ! Le bruit reste envahissant mais il a de lui-même trouvé les solutions de contournement pour ne pas trop en souffrir... il s'adapte toujours bien à chaque nouveauté, du moment que je lui explique à l'avance ce qui va se passer, que je suis près de lui pour le réconforter, ou qu'il trouve un repère dans son environnement.

Nathan ne bénéficie d'aucune prise en charge depuis un an... il a d'abord fait sa rentrée en 6e classique en collège privé, que j'ai sélectionné scrupuleusement depuis longtemps. Dès ce premier jour il s'est pour la



première fois fait un copain qui l'a suivi toute l'année et qui lui ressemble comme un frère jumeau !

Nathan suit la majorité des cours (80 %) au sein de sa classe de 6e, il est accompagné d'une AESH pour la prise de notes sur environ la moitié des cours concernés, pour l'autre moitié il se débrouille tout seul, et il rejoint le dispositif ULIS pour 2 matières (anglais et mathématiques). Ses évaluations sont adaptées pour lui permettre de donner des réponses sans trop avoir besoin d'écrire, mais il sait lire sans difficulté, et il va à la cantine sans accompagnement comme les autres élèves.



Bref tout est fait pour permettre à Nathan de réussir, de gagner en confiance et de progresser, et les 3 conseils de classe de l'année ont loué son implication, ses efforts constants, son intérêt pour les enseignements et sa capacité de mémorisation et de restitution. Il a à chaque fois reçu les félicitations et les encouragements du conseil de classe, et en fin d'année il a même reçu le prix du mérite parmi d'autres élèves récompensés.

Au mois de mai nous avons mis en place des séances d'ergothérapie au sein du collège, afin que Nathan puisse contourner sa lenteur à écrire et apprendre à utiliser un ordinateur, mais aussi toutes les choses du quotidien qu'il a parfois encore du mal à réaliser sans aide.

Terminé l'ITEP, terminé l'orthophonie et la psychomotricité, ne reste plus que du temps scolaire et Nathan aime ça, même s'il s'en défendrait s'il me lisait... !



Et au milieu de tout ça, il a réussi à gérer très sereinement depuis un an la séparation de ses parents, en mettant lui-même des mots sur ce qui allait se passer, et à faire plein de nouvelles choses comme être gardé par des étudiants en début d'été pendant que maman travaillait (il est allé chercher son petit déjeuner, ses vêtements, a brossé ses dents et s'est habillé sans qu'on le lui demande), et il a pris l'avion pour partir en vacances sur un paquebot il y a 15 jours. Je lui ai montré une vidéo sur internet, je lui ai tout expliqué au fur et à mesure, et c'est parti ! Pour Nathan qui déteste monter sur un vélo, il se débrouille vraiment comme un chef, mon champion !

Je suis très fière d'être sa maman, et Nathan me permet d'apprendre encore tous les jours des tas de choses sur moi-même et sur mes capacités, c'est un être de lumière, il est solaire et il rayonne, j'ai une chance extraordinaire de l'aimer et d'avoir son amour constant de chaton pour sa maman chat.

Voilà, je t'ai à peu près tout dit, et si mon témoignage peut rassurer certains parents... tout est possible, rien n'est prédéterminé, on avance en les suivant de près et on fait ce qu'on peut avec nos moyens.

Des bises à vous tous, je pense bien à vous malgré la reprise du boulot

Valérie mère de Nathan 12 ans



Les zooms papotage du premier mercredi du mois.

Chaque 1er mercredi du mois vers 20h30 vous pouvez retrouver d'autres familles en visio, tranquillement installé dans votre canapé ou encore pendant votre repas pour échanger de tout et de rien depuis votre



téléphone, votre ordinateur ou encore une tablette. Vous pouvez vous joindre à nous d'où

vous voulez comme nous avons pu constater avec des familles de France, Canada, Portugal, Maroc, Royaume Uni, Belgique et plus encore. Depuis avril 2023, on a pu avoir de nombreux échanges riches en expériences des uns et des autres. Ces retrouvailles sont essentielles pour des questions qu'on n'ose pas poser, qu'on ne prend pas le temps de poser dans notre quotidien mouvementé, pour avoir des réponses variées et complémentaires des familles. On finit nos "zoom" tous plus riches à chaque fois. Elles sont aussi là pour avoir des nouvelles des uns et des autres. Souvent de très belles nouvelles. Là pour avoir un soutien, une écoute, des clés...

On aimerait proposer un créneau supplémentaire dans le mois, éventuellement le samedi vers 16h pour être disponible à un autre moment



Mélodie mère d'Eliot 2 ans



Des professionnels témoignent

Démarches MDPH : l'appui de l'association

Ces années de reprise 2022 2023 furent riches de nouvelles rencontres et de nouveaux partenariats soutenant. Ainsi de l'intervenante indépendante Laure Winterbone, ancienne assistante sociale, qui après une carrière étoffée à la direction de plusieurs services SESSAD, SAMSAH, puis au sein de la MDPH, a choisi de s'installer en libéral afin de délivrer, en tant que référente handicap, une expertise sur mesure, sur les questionnements denses concernant la MDPH, l'orientation, le projet de vie. Un accompagnement pour ne plus subir la charge mentale, pour ne plus se sentir seuls dans le dédale administratif.

Plusieurs webinaires pleins de ressources ont déjà eu lieu, dans le cadre d'un partenariat avec l'association. N'hésitez pas à solliciter l'association qui étudiera la possibilité d'une prise en charge de votre accompagnement.

Démarches MDPH, Laure dans le cadre d'un partenariat

J'ai été ravie de pouvoir intervenir pour l'association !! En tant que référente handicap indépendante, j'ai pu proposer cette année des webinaires à destination des familles.

Objectif : mieux comprendre le dossier MDPH et l'enjeu de sa bonne complétude !

Des thématiques essentielles dans le monde ô combien complexe du handicap...

J'ai pu aussi accompagner quelques familles dans leurs démarches et permettre, je l'espère, de se sentir moins seules face au rouleau compresseur des démarches à faire.

Mon action est de me mettre au service des familles ou des personnes en situation de handicap, d'apporter mon expertise et mes compétences mais aussi de les soutenir en respectant leurs choix.

Un projet de webinaire sur la PCH était envisagé pour la suite de notre collaboration...alors à très vite !!!

L'inclusion sur mesure : ; <https://www.linclusionsurmesure.fr/>
contact 07.66.15.24.54 ou mail à linclusionsurmesure@gmail.com

Laure Winterbone



Atelier cuisine proposé par Amandine Geers

J'ai été invitée à animer des ateliers de cuisine à Moulereens lors de la rencontre du mois d'août.

J'étais ravie de cette opportunité. Depuis 20 ans que j'anime des ateliers et près de 40 ans que je cuisine, je sais quel bien-être peut procurer cette activité. Se connecter à ses sens, réaliser un travail de précision et se concentrer, créer, imaginer, collaborer... autant d'activités qui permettent de développer la confiance en soi, de nourrir les connexions aux autres, de se relaxer.

Je connais le syndrome de Costello depuis plusieurs années puisque l'un de mes amis et sa famille sont concernés. J'ai remarqué que nous avons tendance à nous concentrer sur les limites des personnes atteintes par ce syndrome.



J'avais donc envie de renverser la vapeur. Au lieu d'«être pris en charge », notre groupe de cuisinières et cuisinier a relevé le défi de réaliser des recettes d'apéro (jour 1) et des recettes pour le goûter (jour 2) pour

l'ensemble du groupe soit une centaine de personnes. Je pense que tout le monde, aussi bien les participants que leurs familles ont pu se régaler mais aussi ressentir une certaine fierté bien méritée.



Amandine Geers
<http://amandinegeers.weebly.com>

Cette semaine de mobilisation des professionnels, des bénévoles, et des familles fût pour nous une expérience riche de sens et d'engagement. Les nombreux échanges ont permis de nourrir nos pratiques et d'ouvrir des questionnements essentiels à l'accompagnement des personnes présentant ce syndrome. La diversité des troubles impliqués, avec une intensité plus ou moins marquée, implique nécessairement un accompagnement adapté.



Le sport adapté, de manière globale, permet un maintien des capacités motrices permettant l'autonomie mais aussi la prévention de nombreuses maladies chroniques. Des apports sont également observables au niveau du sommeil, du système hormonal, ou même du bien-être psychologique et de la socialisation.

Concernant notre intervention, en prenant en considération les particularités de ces deux syndromes, nous avons axé notre travail sur l'équilibre et le renforcement des membres inférieurs. En nous appuyant sur des parcours moteurs avec franchissement d'obstacles et barres d'équilibre, nous avons proposé une approche ludique qui permet à chacun de travailler à son rythme.

Dans un second temps, nous avons associé un travail cognitif avec des jeux de couleurs et de précision. L'idée est de se servir du mouvement pour travailler également la mémoire de travail, la discrimination, le repérage spatial...

Le sport adapté est ouvert à toutes les tranches d'âge. Des plus jeunes aux plus âgés, peu importe les compétences motrices, le sport peut s'adapter et répondre aux besoins de chacun. Nous encourageons les familles à

s'orienter vers les Comités Départementaux de Sport Adapté (CDSA). Des professionnels peuvent accompagner leurs enfants sans se confronter aux difficultés que certains ont pu rencontrer dans le milieu ordinaire.



Nous sommes repartis enrichis par la somme de rencontres, de personnalités, et de la découverte d'une association dynamique et investie. Il nous a semblé avoir reçu bien plus que ce que nous étions venu apporter. Nous remercions tous les participants pour l'atmosphère et l'entrain qu'ils ont créé sur nos ateliers. Nous avons également apprécié d'avoir la possibilité d'assister à la conférence concernant l'épilepsie et par la même occasion d'entendre le témoignage des familles. Les temps de repas ont été l'occasion de faire de belles rencontres et de

partager des moments plus informels.

Nous tenons particulièrement à remercier la famille de Louise qui nous a permis d'entrer en contact avec cette association.

Un grand merci à l'association pour son invitation.



Florian et Caroline



Le 14^{ème} rassemblement du 14 au 18 août 2023

Avec les mots de Théo : ma semaine du rassemblement Costello

Le séjour m'a plu, je me suis bien entendu avec des bénévoles de mon âge. J'ai été très souvent avec eux, je les ai beaucoup appréciés.

Il y avait une bonne ambiance avec ces mêmes personnes.

Ce qui m'a le plus plu c'est l'activité Hip Hop, les encadrants avaient du talent et le sport adapté : le couple était sympa.

Le buffet était bon. A refaire.

C'était bien aussi de revoir les autres enfants.

La piscine était bien, j'y suis allé tous les jours.

C'était bien avec maman, dommage qu'il n'y avait pas papa et Coline.

Théo 29 ans



Séverine mère de Théo, une des 3 familles fondatrices de l'association

De retour dans la voiture, Théo m'a remerciée de sa semaine passée avec lui et il ne s'arrêtait pas de me parler des jeunes bénévoles avec qui il est resté très souvent, je pense très fier d'être avec des jeunes gens de son âge. Théo m'a raconté aussi avoir conversé avec des mamans qu'il a beaucoup appréciées.

Pour ma part, je suis toujours très honorée d'être accompagnée par des bénévoles, entourage des familles, frères et sœur, amis, je leur suis très reconnaissante et je suis très touchée par leur présence. Toujours aussi admirative de toute cette organisation, d'assister à des exposés très instructifs de la part du corps médical.

Sur un plan plus personnel, j'ai tellement de joie de constater les évolutions positives des enfants - jeunes gens maintenant, cela renforce mes espoirs même si tout reste si difficile à vivre. De permettre de se réunir pendant une semaine c'est vraiment un cadeau.

Séverine, mère de Théo 29 ans



Pourquoi un rassemblement familles et professionnels 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 par les consultations individuelles, par les conférences-échanges avec les professionnels et par tous les temps d'échanges formels et informels entre 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 quelques 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 d'enrichir 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.



Comment préparer au mieux ce 14^{ème} rassemblement ?

Il paraît que vous souhaitez connaître les coulisses de la préparation d'un tel évènement... Vrai ? Alors je vais un peu vous en parler...

Y penser lors de chaque échange avec les familles jamais venues

Nous avons tant constaté l'apport d'un rassemblement, que nous cherchons à convaincre chaque nouveau contact de venir rencontrer d'autres familles, quelle que soit la durée de disponibilité.

Tout d'abord, il faut trouver le lieu.

En relisant le Petit Journal de 2022, [par ici](#), vous connaîtrez nos besoins et nos contraintes : un nombre important de chambres, de salles d'activité, de consultations, de conférence ; un espace sécurisé et apaisant.

D'où des échanges, et des visites de lieux avec Sylvie.

Encore une fois, la seule piste sérieuse a été le château de Moulereys, [faites une visite par ici](#). Nouvelle visite avec Sylvie le 18 avril. Il fait beau mais une douche froide : le château est maintenant réservé à l'année par les CRS, d'où une seule semaine possible, mi-août.... et les congés d'été ne constituent pas la meilleure période ni pour les familles ni pour les professionnels. Ça s'annonce « délicat ». Mais comme nous n'avons pas fait de rassemblement en présentiel depuis quatre ans, nous n'avons pas hésité et nous avons posé une option !

Mais combien de professionnels pourront venir et sur quels thèmes ?

Bien sûr, en été beaucoup moins de disponibilité. Mais l'association a réellement beaucoup de chance de compter parmi son conseil médical, le Dr Yline CAPRI, le Pr Alain VERLOES, le Pr Didier LACOMBE et le Dr Rodrigue ROSSIGNOL qui ont accepté de venir sur leur temps de congés. Une chance aussi, que le Dr Claire BAR accepte de démarrer un travail sur les troubles neurologiques et de réaliser une session de



Dr C. BAR, Pr D. LACOMBE, Pr A. VERLOES



questions/réponses lors du rassemblement, un moment d'échange et d'interaction très attendu des familles.

Mais combien de familles pourront venir ?

C'est la grande inquiétude, le sujet de nombreux emails, SMS, WhatsApp, Messenger, téléphone aussi... Revoir les derniers échanges, relancer sans harceler, tout en ne laissant pas passer trop le temps sans en reparler. Puis, quelques réponses positives, une dizaine et un peu plus chaque semaine. Ouf, au minimum ce sera un temps de répit et d'échange.

Qui pour nous aider ? Un doute en congés d'été. Finalement 45 bénévoles !

Pour réussir ce rassemblement, il faut du monde pour assurer les transports des familles et professionnels (gare et aéroport), pour aider sur les activités ou pendant les repas, mais aussi comme interprète. En période de congés d'été.... nous craignons beaucoup d'être à court. Mais de nombreux amis et des membres des familles ont répondu présents. Merci à chacune et à chacun d'entre eux car la réussite de ce rassemblement leur doit beaucoup.

Quelles activités pour passer du bon temps et pour faciliter les échanges ?

Nous recherchons des activités avec plusieurs objectifs en tête. Le premier est de libérer les parents, frères et sœurs, pour qu'ils puissent bénéficier d'un temps de pause et être plus libres d'aller vers les autres. D'où des activités, en plein air ou en salle, bien à l'écart des lieux d'accueil, de restauration ou de conférences-échanges.

Nous savons qu'une part importante des connaissances que découvrent une famille provient des autres familles. Il faut du temps pour que les liens se créent, que les « confidences » se fassent, d'où un rassemblement organisé sur un temps long. Il faut provoquer des occasions d'aller les uns vers les autres, de voir évoluer les enfants, adolescents, jeunes adultes des uns et des autres, d'où la recherche d'activités.

Un temps long avec des activités menées par des professionnels, c'est plus coûteux, c'est vrai mais l'expérience nous montre que c'est une des clés de réussite. Je remercie beaucoup nos adhérents, familles et soutiens, grâce à qui nous avons encore pu financer le rassemblement en 2023.



Le 14^{ème} rassemblement du 14 au 18 août 76

Pour rechercher les activités, nous privilégions les propositions de familles ayant déjà une expérience avec les intervenants. Ainsi cette année nous avons pu proposer :

- Une salle de jeux et une salle de repos
- Une structure gonflable "[Les Pirates](#)" [Yaka Louer à DAX](#)
- Des jeux de plein air : des arcs, des ballons
- Des ateliers de sport adapté par Florian et Caroline éduc spé. de Niort
- Un atelier de cuisine « [WHAT'S FOR DINNER](#) " via [FB](#) avec mise en pratique de la CAA
- Un atelier de hip-hop [Asso OTAM de Poitiers](#)
- Un atelier danse latine et musique [Atelier Mouv'Toi de Poitiers](#)
- Un bal traditionnel [Asso MASCARET de Gradignan](#)
- Une visite du [Zoo Bordeaux-Pessac](#)
- Et la boom.

Sans oublier les apéros de bienvenue, des réalisations de l'atelier cuisine, de départ !

Voici la vue globale des activités

Planning activités rassemblement 2023						
SEMAINE DU: 14/08/2023	LUN 14	MAR 15	MER 16	JEU 17	VEN 18	SAM 19
Matin 9h00-12h00	Bon voyage	ESPACE ACCUEIL ENFANTS STUCTURE GONFLABLE ESPACE CAA	ESPACE ACCUEIL ENFANTS ESPACE CAA ZOO	SPORT ADAPTE ESPACE CAA ESPACE CAA	ACTIVITE FONET DANSE ET MUSIQUE LATINE ESPACE CAA	ESPACE ACCUEIL ENFANTS
REPAS 12h30-14h00						
APRES-MIDI 14h00-18h00		Sortie au Zoo	CONFERENCE ESSAI THERAPEUTIQUE Podologie ROSSIGNOL Pi Didier LACOMBE	SPORT ADAPTE CONFERENCE ECHANGE TROUBLES NEUROLOGIQUES DE CLIVE BAR Pi Didier LACOMBE et Pi Alain VERLDES 17600		Un grand merci à tous à bientôt bon retour
18h00-19h30		Bonne nuit	APERITIF AVEC L'ATELIER CUISINE			
REPAS 19h30-21h00						
SOIREE		Jeux de plein air et ateliers				

Merci à chaque famille qui nous a proposé ces intervenants, excellents, très pros. Surtout si vous avez d'autres idées en tête, écrivez-nous.



Le planning, enfin LES plannings

Finalement, cela fait beaucoup d'activités cette année, nous ne pensions pas avoir autant de réponses positives. Mais toutes ont été très appréciées autant par les enfants, adolescents, jeunes adultes, frères et sœurs, que par les parents. Mais cela peut compliquer la réalisation des plannings pour tenir compte pour chaque famille

- Des jours de présence,
- Des créneaux de consultations,
- Des créneaux des conférences-échanges,
- Des créneaux de chaque atelier,
- Des souhaits exprimés via questionnaire, consultations et activités
- Et de l'âge de l'enfant.

Et en tenant compte des temps de présence des bénévoles pour qu'ils soient assez nombreux sur chaque activité et pour assurer les fonctions de « maître du temps » pour appeler chaque famille avant chacune de ses consultations.

Donc, un planning des consultations et des conférences (*celui-là pour Serge*), un planning des activités et la répartition des bénévoles familles ou non pour provoquer des liens (*ceux-là pour Sylvie*), plus un planning individuel pour chaque médecin, pour chaque famille leur rappelant leurs créneaux des consultations, des conférences, des activités (*ceux-là pour Serge*)...

Voici le planning de la répartition des 43 bénévoles, qui, pour quelles activités sur quels créneaux... Impressionnant, non ?

Bravo Sylvie !!!



Les photos souvenirs du rassemblement de 2023

Tous réunis, studieux aussi, heureux d'être ensemble



Kiara est attirée vers la CAA

Arthur en pleine communication avec Ritta, Ulysses, Lynn et Honorine



Lynn captive tout le monde lors de la présentation de la CAA



Alexia, Ilhan, Louise et Ulysses en action lors d'un atelier



Les beaux sourires de Sabrina, Louise, Ava et Elisa





Des ateliers pris au sérieux. De belles complicités



Bien sérieux nos ados
pour tenir le stand !!

Sérieux aussi Louis-Dayo en atelier cuisine



Ivan, Julie, Ema aux fourneaux !



Kiara attirée par le cerceau de Lisa qui
lui fait une démonstration



Avec ou sans
CAA, Miléna
et Kiara
interagissent



Malie prend les choses en main
pour nourrir Miléna, bien complices !!





En plein air, merci le beau temps d'août !!!

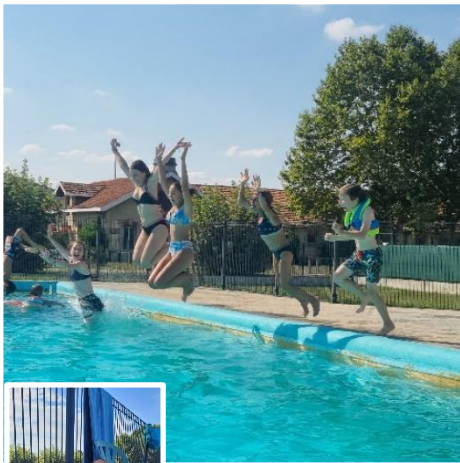


Photo de filles, mais Rayane lui a bien vu qui prenait une autre photo ! =))

Jean-Louis, Anne-Lola et Louis-Dayo ont bien promené l'un des chevaux



La piscine !!! un lien facile pour toutes et tous,



Un temps de pause pour Laurence et Evan



Bruno apprécie aussi le soleil

Marie filleule de Sylvie, David et Christine n'oublie jamais de passer nous voir.



Léon et son beau sourire, le roi des bulles!





A table !



Sergio et Michel
prêts pour l'apéro

On est bien entre amis

Une belle attablée !!!



Une pause des bénévoles



Cyrille, Sacha,

Ava et Virginie, des habitués !!!

Comme Antonio, Igor et Carla,
et une première pour Ema et Evan !



Une première aussi pour Charlie,
Olivier
et Julie





Séances de sport adapté pour toutes et tous.



Retrouverez-vous Ulysses ? Igor ?
Julie ? Antonio ? Caroline ? Lisa, ?
Honorine ?

Fadila ? et Florian ?



Carla ?
Cédric ?





De beaux moments de partage



Le Mascaret, 11 du groupe se sont rendus disponibles pour entrainer tout le monde à danser.



La boom !!!
avec la playlist de
Lisa



Théo, Honorine et Lisa bien heureux de participer au cours de Hip-Hop

Séance maquillage
pour Cristina,
Louis-Day
et Clémence



Un court passage à prolonger pour Maëlle, Joris et Angéla



Notre présence sur les réseaux sociaux

Saviez-vous que vous pouviez échanger avec d'autres familles concernées par le syndrome de Costello et le syndrome Cardio-Facio-Cutané sur Facebook et Instagram?

Nous avons

- 1- **une page facebook** de l'association depuis 2022, à laquelle vous donnerez plus de visibilité si vous la suivez et likez ses articles. Faites une recherche à « association française des syndromes de costello et cfc. »

<https://www.facebook.com/profile.php?id=100083090393142>

- 2- **un groupe Facebook privé** depuis 2016, chaque membre a été approuvé par un administrateur et ce que vous y publiez ne peut pas être vu par vos contacts qui n'y appartiennent pas. Cherchez à syndromes de costello, CFC, Rasopathies

<https://www.facebook.com/groups/589492187852836>

- 1- **une page Instagram** « Costello syndrome » depuis octobre 2016 et qui se veut une vitrine internationale de photos et de vidéos de personnes qui ont un syndrome de costello .

<https://www.instagram.com/p/CzYn1hyMyE-/?igshid=MzRIODBiNWFIZA==>

- 2- **Un site internet.** Même s'il a besoin d'être refait et enrichi pour apporter beaucoup plus d'informations aux familles et plus facilement, il contient tous nos « Petit Journal » et les comptes-rendus de chaque Assemblée Générale.

Promis en 2024 on reprend le travail pour un nouveau site.

<http://afs-costello-cfc.asso.fr/>



Notre participation aux évènements et aux groupes de travail

En 2023 nous avons participé à différents évènements qui nous permettront de structurer nos actions et de mieux assurer notre objectif d'aide aux familles concernées par un syndrome de Costello ou CFC.

Nous avons répondu présent **au congrès de l'AMR** en région parisienne.

Au forum régional de l'AMR à Paris qui a pour vocation de donner la parole aux malades afin d'échanger et partager leurs préoccupations et en apprendre plus sur la prise en charge des maladies rares.

Ainsi qu'**aux universités d'automne** qui en plus des ateliers autour de la recherche ou sur la production et la diffusion de l'info sur la prise en charge offraient cette année une visite du Généthon permettant de découvrir la thérapie génique.

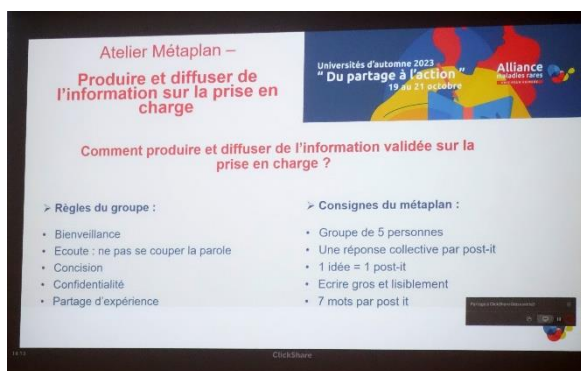
Ces différents évènements nous permettent également de rencontrer et d'échanger avec d'autres assos et d'autres acteurs des maladies rares

L'Alliance maladies rares (AMR) est un collectif de 240 associations avec pour vocation de représenter les 3 millions de personnes touchées par une maladie rare.

A cette fin elle siège dans de nombreuses instances de santé et propose un accompagnement aux associations

Nous avons participé **au colloque inter filières sur la transition** en présentant une vidéo de témoignage que vous pouvez trouver ainsi que tout le colloque sur YouTube.

La transition qui est le passage des services pédiatriques aux services pour adultes est un évènement important dans la vie de nos enfants d'autant plus qu'elle a lieu à un moment de grand changement dans différents domaines





de leur vie. La question de transition intéresse de plus en plus les acteurs de la santé et de l'accompagnement.

Notre association participe d'ailleurs depuis un an à **des groupes de travail en Falc** et qui sont à l'initiative des **filières AnDDi-Rares et DéfiScience** et l'un de nos travaux en phase de finalisation concerne une information claire concernant la transition. Nous ne manquerons pas de vous tenir au courant.



Nous avons également participé **aux Journées sur la Recherche organisées par la filière DéfiScience**.

Les filières sont construites autour d'un ensemble de maladies rares qui présentent des aspects communs. Par exemple la

filiale DéfiScience dont nous faisons partie, regroupe des maladies rares du neurodéveloppement. Les filières regroupent l'ensemble des acteurs français impliqués dans le diagnostic, le suivi, la prise en charge, la recherche et la formation de ces maladies. Il est donc important que notre association soit partie prenante de leurs actions.

Nous avons également commencé une collaboration au **groupe de travail initié par le ministère de la culture pour la rédaction d'un guide à l'attention des professionnels des établissements culturels pour un meilleur accueil des TND et personnes autistes**.

Anahita, secrétaire de l'association



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 2024, rendez-vous aux jardins ouverts via ce lien https://www.opengardens.eu/jardin_calendar.php

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



Les coureurs volontaires, Cédric VANHEE, GSK et Audrey



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 Super Gaspard !

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.

Nous remercions GSK le soutien financier apporté à l'association.



Audrey une balade au Nepal

Namaste,

J'ai rencontré Cédric sur mon lieu de travail, on a covoituré ensemble plusieurs années, j'ai donc appris l'histoire de Gaspard en le côtoyant et l'existence de l'association. Un soutien financier est fait par l'entreprise au travers de certaines courses des "coureurs solidaires" en versant un euro par km couru ou marché. Ne pouvant pas participer à ces événements pour raison familiale, j'avais envie d'y mettre malgré tout ma petite pierre à l'édifice. C'est pourquoi j'ai proposé l'idée à Cédric que mon trek au Népal puisse aider également l'association.



Ce voyage était pour moi, l'accomplissement d'un rêve d'enfant. J'ai toujours été fasciné par les hauts sommets, la montagne, la randonnée. Le Népal m'attirait. Malgré des angoisses et des peurs, j'ai décidé de me lancer



en mars dernier. Achat du billet d'avion, les peurs qui arrivent... Est-ce que j'en suis capable, mon corps va-t-il tenir malgré les doutes qu'on me met.... Allez, on y va, on verra bien ! Et puis, un sentiment que ce voyage doit avoir un sens, marcher pour une association même si la somme ne sera pas énorme, voilà quelque chose d'autant plus motivant pour surpasser mes peurs ! Me voilà parti avec tee-shirt de l'entreprise et de l'association dans le sac !

Les journées de marche s'enchaînent et j'y vis mon rêve. Des larmes, des émotions, des rencontres. Voilà le grand jour, le passage du col à 5416m Thorong La, départ 4h du matin à la frontale et dans



ma tête je pense à ces enfants qui ont un handicap et qui pourtant se battent plus courageusement que beaucoup d'entre nous, qui réussissent leurs projets sans baisser les bras, cela me donne de la force, l'envie d'y arriver et finalement le sommet apparaît en seulement 3h de marche, un nouveau bonheur ressenti.

Associer ce trek à l'association, c'était pour moi donner un sens supplémentaire à ce voyage. Cela m'a également motivé. Même à petite échelle si je peux aider la recherche, aider au bien être des familles et des enfants alors j'en suis d'autant plus heureuse d'avoir réussi cette aventure.

J'ai offert le tee-shirt de l'association à mon guide, celui-ci continuera à arpenter les chemins du Népal 😊

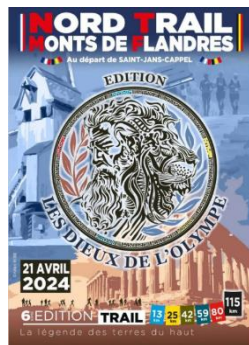


Audrey amie de Cédric et membres des coureurs solidaires

Mille mercis Audrey pour ton message et ton soutien à nos familles

Prenons RDV pour se voir le 21 avril 2024 à l'occasion du Nord Trail Monts des Flandres !

Cédric concourt pour le 115km, impressionnant !!!



Moi, je me prépare ! euh, pour le 13km. Oui c'est beaucoup plus modeste mais une première pour moi. J'aurai donc besoin de vos encouragements, même si « à priori » c'est plutôt plat.

Alors chère lectrice et cher lecteur, qui peut venir courir avec nous, venir nous encourager ? Ce serait vraiment sympa de profiter de cette occasion pour nous parler.

Serge



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.



Encore une fois, nous avons pu bénéficier de la présence de 11 d'entre eux pour venir égayer une soirée lors du rassemblement.



Le samedi 2 décembre, comme tous les ans, le groupe MASCARET a organisé 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



Vous voulez aider l'association ? Contactez-nous !

Composition du bureau élu le 11 mars 2023

Président	Serge ARNOULET		
Représentant auprès du comité scientifique	François DUPUY		
Secrétaire	Anahita AVALOS	adjointe	Corinne LEBORGNE
Trésorier	Georges BAILLY	adjointe	Nelly PIRIOU

Délégués :

Partenaires institutionnels	Serge ARNOULET
Syndrome Costello	Anahita AVALOS
Syndrome CFC	Maïté EDIN
Inclusion	Sergio AVALOS
Evènements	Georges BAILLY
Rassemblements	Sylvie MANTEL

Groupe des Jeunes Adultes

Lisa AOURANE, Lisa BAILLY, Jonathan MAILLARD

Si vous souhaitez nous soutenir :

- Par un **virement** ponctuel ou mensuel **via HelloAsso** : en flashant
ou cliquer sur ce QRcode
ou HelloAsso.com puis « recherche une activité » et tapez « Costello »



- Par un **chèque libellé** à l'ordre de A.F.S. Costello & CFC, adressé à **Nelly PIRIOU**
30 Rue des Fossés 03500 SAINT POURCAIN SUR SIOULE

- Par un **virement suivi d'un email**
avec vos coordonnées à

IBAN	FR76 1680 6008 2066 0596 2787 381
BIC	AGRIFRPP868

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

- **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