

Association Française des Syndromes Costello & Cardio-Facio-Cutané



Assemblée Générale 2016

tenue le 28/01/2017 à Paris



www.afs-costello-cfc.asso.fr

Président Serge ARNOULET

28 janvier 2017



le 28/01/2017 à Paris

- Ses objectifs, son bureau, quelques chiffres
- Emargement des participants
- Bilan de l'activité 2016
- Rapport financier 2016
- Vote et renouvellement des mandats
- Questions diverses



Créée en 2000 par 3 familles, ses objectifs



- Aider les personnes en situation de handicap atteintes des syndromes de

Costello et CFC et leurs familles

- Promouvoir et soutenir les voies de recherches en cours dans de nombreux pays par la diffusion de l'information, la communication, la mise en réseaux,
- Participer à l'information des parents, des milieux professionnels médicaux et éducatifs, des partenaires institutionnels, des collectivités locales et du public
- Rechercher et mettre en œuvre les moyens utiles à la promotion de l'éducation des enfants et des adolescents atteints des syndromes de Costello et CFC et à la recherche sur ces syndromes
- Assister à tous congrès, manifestations, colloques, réunions ayant trait aux syndromes de Costello et CFC aussi bien en France qu'à l'étranger
- Prendre contact et échanger avec toutes associations françaises ou étrangères s'occupant des syndromes de Costello et CFC
- Assurer des rencontres entre parents



- Président
Serge ARNOULET
- Représentant auprès du comité scientifique
François DUPUY
- Secrétaire
Guillaume DUBOURG
Secrétaire adjoint
Marie-Hélène BAILLY
- Trésorier
Nelly DECHELLE
Trésorier adjoint
Sylvie MANTEL
- Délégués
 - Syndrome de Costello
Franck SITBON
 - Alliance Maladies Rares
Djamila CALIN
 - Recherche
Jérôme PIQUEREAU
 - Inclusion
Annick VALLET
 - Evènements
Sergio AVALOS
 - Rassemblements
Georges BAILLY
Sylvie MANTEL



- Quelques chiffres
 - 103 familles (75 France, 16 Europe, 12 Monde)

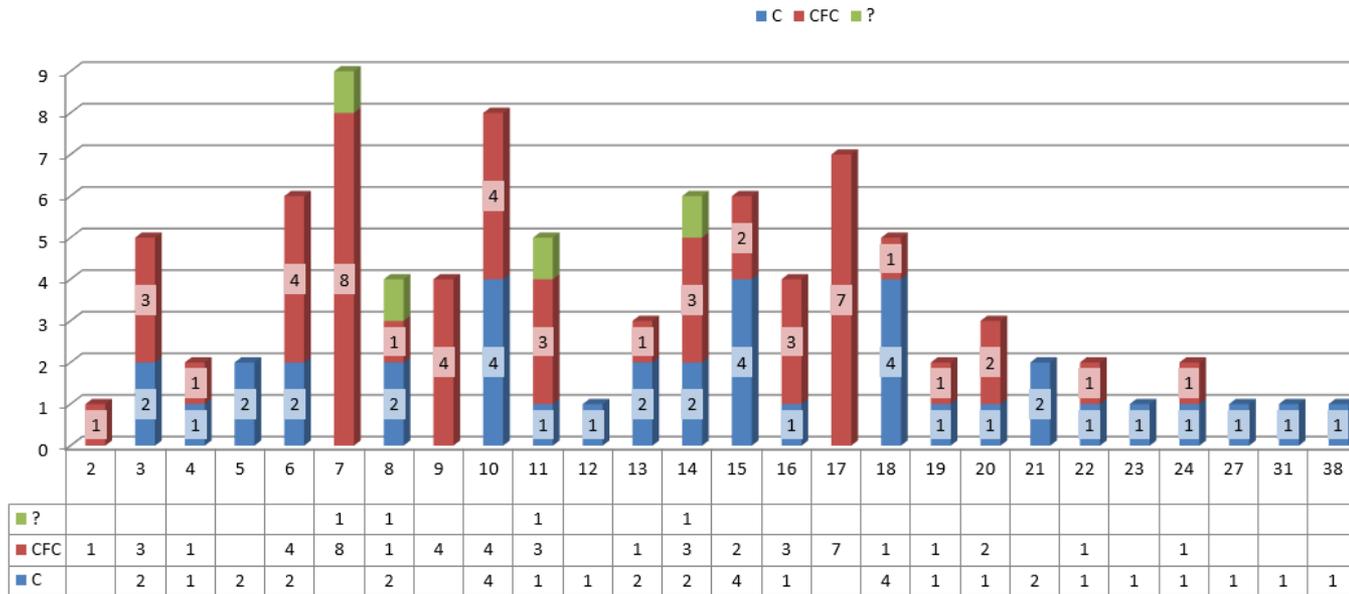
Familles Référencées				
		C	CFC	Autre
avant 2012	71	38	30	3
en 2012	7	2	4	1
en 2013	7	2	5	
en 2014	9	2	7	
en 2015	5		5	
en 2016	4	1	3	
TOTAL	103	45	54	4

- 122 Professionnels de la santé référencés
- 1000 personnes référencées
- 349 adhérents (cotisations)
- 115 pouvoirs



- Répartition par âge, données importantes versus les préoccupations des familles

Répartition par âge et par syndrome des enfants et jeunes adultes des familles de l'association porteurs des syndromes Costello et Cardio-Facio-Cutané



Syndromes par Age					Par Tranche
Age	C	CFC	? Autre	TOTAL	
1				0	10
2		1		1	
3	2	3		5	
4	1	1		2	
5	2			2	
6	2	4		6	31
7		8	1	9	
8	2	1	1	4	
9		4		4	
10	4	4		8	
11	1	3	1	5	21
12	1			1	
13	2	1		3	
14	2	3	1	6	
15	4	2		6	
16	1	3		4	20
17		7		7	
18	3	1		4	
19	1	1		2	
20	1	2		3	
21	2			2	8
22	1	1		2	
23	1			1	
24	1	1		2	
27	1			1	
31	1			1	2
38	1			1	



- **Familles présentes**

- Serge Arnoulet - Gd Oncle d'Honorine
- Nelly et Bernard Dechelle - Parents de Jonathan
- Guillaume Dubourg
- Sylvie Mantel
- Franck Sitbon - Papa d'Honorine
- Agnès et Vincent Pinault - Parents de Benoit
- Louis Perrouault - Gd Père de Léana
- Georges Bailly - Papa de Lisa
- Julie et Cédric Leroy - Parents de Louise
- Aurélie Perrouault - Maman de Léana
- Estelle et Jérôme Piquereau - Parents d'Axel
- Sergio Avalos - Papa d'Ulysses
- Anne-Sophie et Patrice Lecourt - Parents de Camille
- François et Anne-Marie Dupuy



le 28/01/2017 à Paris

- Ses objectifs, son bureau, quelques chiffres
- Emargement des participants
- Bilan de l'activité 2016
- Rapport financier 2016
- Vote et renouvellement des mandats
- Questions diverses





- **Présentation du bilan de l'année**

- La synthèse de notre président

Plus en détail :

- Bilan de la création de supports de communication : **Franck**
- Colloque de Barcelone : **Franck**
- La recherche & l'Institut de la Souris de Strasbourg : **François & Jérôme**
- L'Alliance MR et les filières : (**Djamila**) **Serge**, DéfiScience : **Sergio**
- Les enquêtes en cours : **Serge**
- Le Livret CFC : **Cédric**
- Le 10ème rassemblement du 20/06/17 au 24/06/17
 - Les consultations et les conférences : **Serge**
 - Le lieu, la logistique, les activités : **Sylvie**



- Présentation du bilan de l'année

La synthèse de notre président

En 2016, nous avons pu **concrétiser plusieurs objectifs**

- Renforcer les **temps d'information** et **d'échange** entre **les familles**, d'où
 - Des rendez-vous sur **Paris**,
grâce au Pr Alain VERLOES qui met à notre disposition des salles gratuitement
 - Un atelier du **février** animé par **Sonia FRAISSE** sur les **apprentissages**
 - Une session le 5 **novembre** pour démarrer le « **Livret CFC** »
- Renforcer l'**implication des familles**
 - Plusieurs **enquêtes web**,
 - Un premier succès de participation (25 réponses pour l'AG, 40 pour le rassemblement)
 - Encore un besoin de sensibilisation sur les objectifs des enquêtes à des fins médicales
 - **Préparer** notre **rassemblement** des familles et professionnel de 2017

Nous recevons toujours des **témoignages** de soutien et **nous remercions** toutes les **familles** et leurs **proches** qui organisent des **événements** et nous sollicitent pour **monter des dossiers** pour obtenir des fonds.



4 étudiants de l'IUT de Rambouillet

- DUT Techniques de Commercialisation

Job dating du 04/12/2015

- 8 minutes d'entretien
- 3 groupes rencontrés

Projet tutoré de 6 mois de Janvier à Juin 2016

- Une journée par semaine

Le sujet

- Création de supports et de guide pour la recherche de financement
 - supports physiques et numériques
 - Pour les familles et membres de l'association
 - Solliciter des financements
 - Guides pour faciliter la prospection



Des présentations PowerPoint

- Présentation de l'association
- Solliciter des financeurs
- Aide aux démarches

2 supports physiques

- pochette permettant d'y glisser par exemple une plaquette de l'association, le livret Costello, un CD ou une clé USB
- Dépliant 2 volets pouvant être insérer dans la pochette
- Maquette à imprimer sur VistaPrint

1 vidéo de 30 secondes (Teaser)

- Une journée par semaine



Dépliants A5 2 volets: Extérieur

Un don aujourd'hui une avancé pour demain
"Plus qu'un rassemblement, une réunion de familles
avec des échanges avec les professionnels qui
rassurent. La découverte d'activités à reprendre après le
retour à la maison"



C'est en communiquant que l'on avance

SI VOUS AVEZ BESOIN D'INFORMATIONS :
Contact@afs-costello-cfc.asso.fr
www.afs-costello-cfc.asso.fr

Syndromes
Costello & Cardio Facio Cutané



Dépliants A5 2 volets: Intérieur

Costello & CFC en quelques chiffres

Le syndrome de Costello a été décrit pour la première fois en 1971

L'association a été créée en 2000
Grâce à la collaboration de 3 familles

Composée de 400 adhérents au niveau mondial
Dont 50 familles avec des personnes atteintes du syndrome

Depuis 2000
4 grands projets ont pu être mis en place

Grâce à vous, l'association perpétue ses 3 missions essentielles

RECHERCHE

Hier comme aujourd'hui nous avançons dans la recherche contre ce syndrome

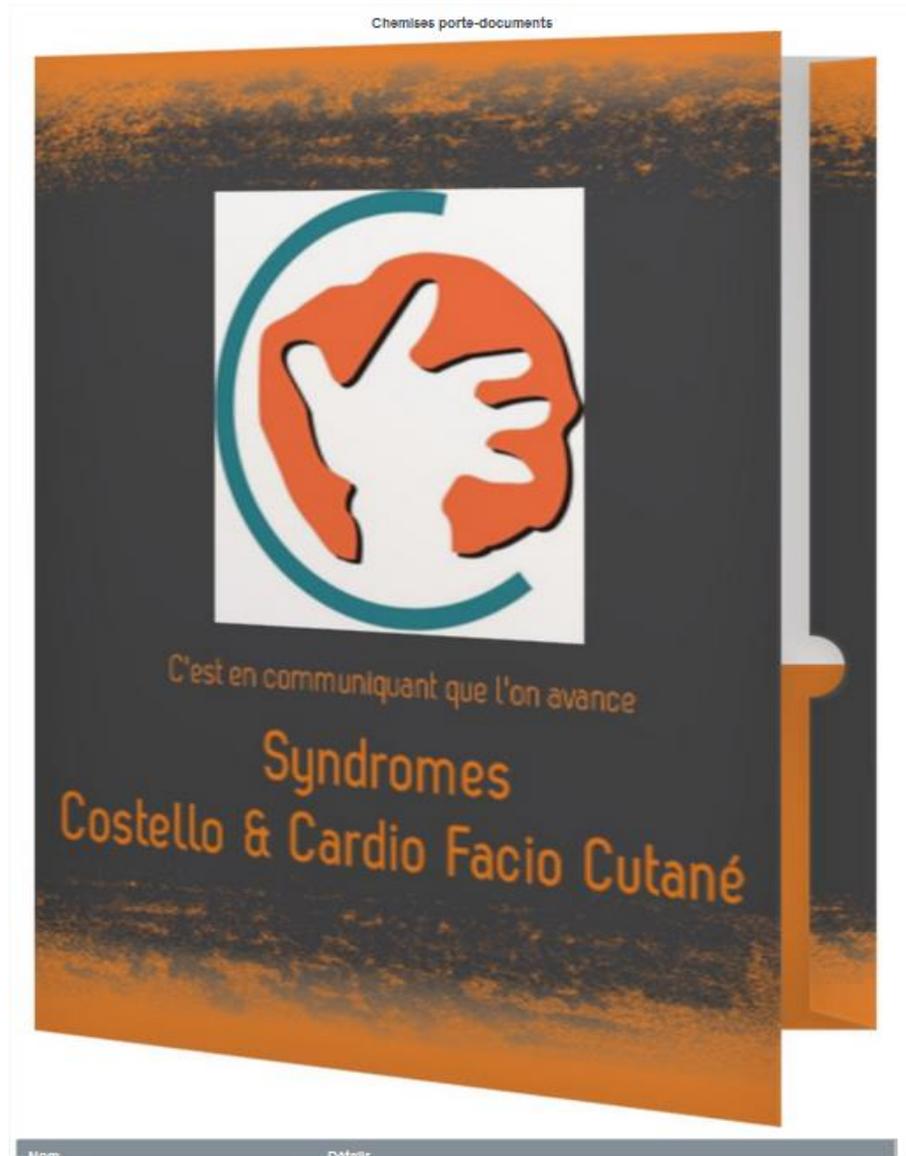
RECONNAISSANCE

Chaque année, des femmes et des hommes choisissent notre association pour laisser une trace, un nom dans le combat contre cette maladie

ACCOMPAGNER

Aider les familles, unies à lutter contre toute forme d'exclusion

L'espoir naît de vos dons





6th International Meeting on Rare Disorders of the RAS-MAPK Pathway

- Un groupe de travail precedent la conference de l'ESHG
- Organisateur : Bronwyn Kerr (UK) , Marco Tartaglia (IT), Martin Zenker (DE)
- 5 grands sujets
- 32 interventions sur 24 Heures
- 90 participants

Sponsor

- Angeli Noonan Italie
- Costello CFC Italie
- Noonan Syndrome Association Grande-Bretagne

Sujets

- Cancer risk in RASopathies and Mosaic RASopathies
- Molecular mechanisms and RASopathy models
- gen-phen correlations/new mutations/short reports
- Clinical aspects and patient management
- RASopathy family support group

la conference de l'ESHG

- ESHG : European Society of Human Genetics
- 49 ieme European Human Genetics Conference
- 3000 participants
- 215 présentations
- 18 groupes de travail
- 150 entreprises représentées



La présentation PowerPoint

- l'association en chiffres
- Les personnes porteuses des syndromes
- Le rassemblement
- la souris Costello
- Le projet COSMIT

Dr. Ion Cristian Cirstea

- Chercheur voulant récupérer la souris pour finir ces travaux

Contact avec l'association aux USA

- Publier des informations sur la souris sur leur site

Un traitement à la vitamine D

- Chiara Leoni / Giuseppe Zampino / Association italienne
 - Decreased bone mineral density in Costello syndrome
 - Understanding Growth Failure in Costello Syndrome: Increased Resting Energy Expenditure
- Réduire les fractures osseuse à l'âge adultes

Rencontres

- Nehla Guedira
- Nadege Bellance (Labo de Rodrigues Rossignol)



Association Française des Syndromes Costello & CFC

A new mouse models for the Costello syndrome



✓ The G12S HRAS « Costello » mouse model has been generated and reproduces a number of the phenotypic features observed in Costello patients:

- Cardiovascular anomalies
- Reduced muscular strength
- Reduced locomotor activity
- Reduced coordination

CLINICAL SIGNS	« COSTELLO » PATIENT	« COSTELLO » MICE
POST NATAL GROWTH DELAY	Teal	Orange
THICK SKIN	Teal	Orange
CUTANEOUS ABNORMALITIES	Teal	Orange
CARDIAC ABNORMALITIES	Teal	Teal
REDUCED MUSCULAR STRENGTH	Teal	Teal
REDUCED LOCOMOTOR ACTIVITY	Teal	Teal
REDUCED COORDINATION	Teal	Teal
IMPROVED WORKING MEMORY	Orange	Teal

➤ **New model validated with clinical signs relevant to human CS to further explore and understand the Costello syndrome**



EXCELLENCE IN MOUSE PHENOGENOMICS





Association Française des Syndromes Costello & CFC

COSMIT PROJECT (Bordeaux; France) Pr. Didier LACOMBE Dir. INSERM U1211

PATHOPHYSIOLOGY ANALYSIS OF THE RARE DISEASE "COSTELLO SYNDROME" ON MURINE AND PATIENT- DERIVED CELLULAR MODELS.

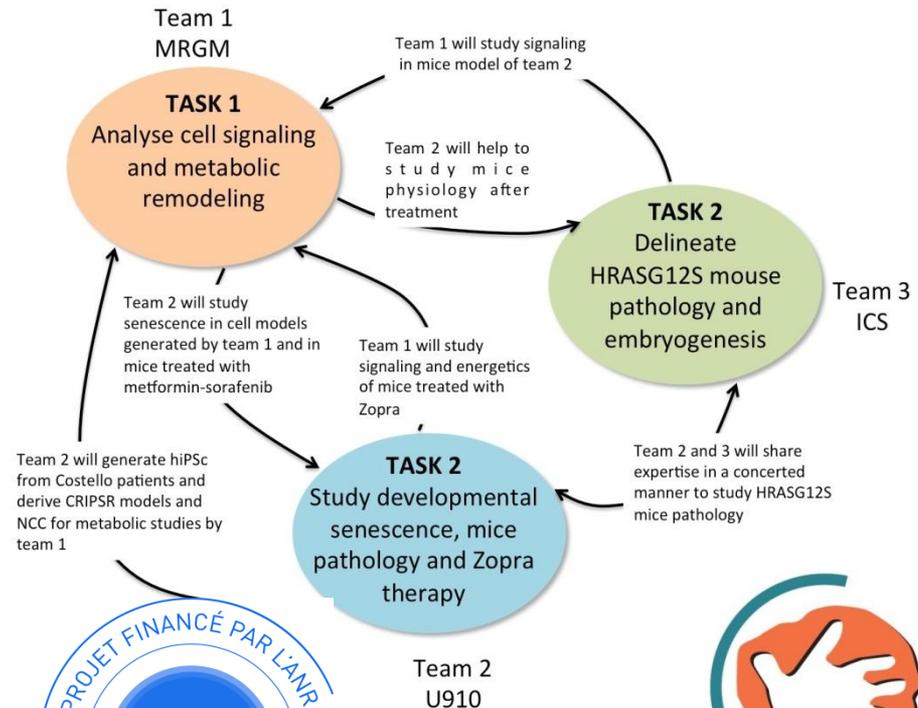
Acronym: COSMIT

Coordinator: Dr. **Rodrigue ROSSIGNOL** (University of Bordeaux; Laboratory of Rare Diseases: Metabolism and Genetics; Head of the team 'Metabolic remodeling in Health and diseases'); Bordeaux France – **Team 1 (MRGM)**

Partners: PR. **Nicolas LEVY** (Head of the Department of medical genetics of the Timone Hospital (Marseille France), Director of the INSERM Unit UMR_S910 'Medical genetics and functional genomics', director of the Rare Diseases Fondation. Marseille France -**Team 2 (UMRS910)**

PR. **Yann HERAULT** (Vice President of the Institute of Genetics and Molecular and Cellular Biology ; Director of the Mouse Clinical Institute ; leader of the Department of translational medicine and neurogenetics) ; Strasbourg France – **Team 3 (ICS)**

* The **French Association for the Costello and CFC syndrome** is partner of this project and generated the Costello mice model investigated here. They will also disseminate findings to the patients and help the consortium to obtain skin fibroblasts. This partner does not request funding and is not listed as a full-partner.





- Rappel :
 - un modèle MURIN porteur du syndrome de COSTELLO existe depuis 3 ans à l'institut de la Souris de Strasbourg que l'association a financé à hauteur de 50000€.
 - L'association a financé un post-doctorante (Nadège BELLANCE) pendant 2 ans sur le projet COSMIT
- Le projet COSMIT, 2014, devenu projet ANR : **PATHOPHYSIOLOGY ANALYSIS OF THE RARE DISEASE "COSTELLO SYNDROME" ON MURINE AND PATIENTDERIVED CELLULAR MODELS**
 - Rodrigue ROSSIGNOL INSERM Bordeaux, labo de Pr Didier LACOMBE
 - Yann HERAULT, Tania SORG-GUSS : Institut de la Souris de Strasbourg
 - Nicolas LEVY, Pierre CAU : INSERM Marseille
 - Nadège BELLANCE, Laetitia DARD
- **Première publication : soumission pour juin 2017 !!!**



- Depuis le Plan Maladie Rare, l'importance des associations de malades est soulignée !
- Les syndromes Costello & CFC sont des **maladies extrêmement rares**, 300 cas référencés dans le monde pour chacun d'eux.
- Nos familles nous témoignent souvent de leur **isolement**, de l'**absence d'équité territoriale**, de leur **non réponse**.
- Les années passent, mais une **impression** que chaque famille rencontre les « **mêmes** » **difficultés de prise en charge**, au-delà des seuls aspects médicaux.
- Il est important que nous essayons de **faire entendre et reconnaître** nos **difficultés** et nos **besoins**.
- Pour cela, l'association participe à différentes réunions, groupes de travail. **Nous souhaiterions que des familles s'y associent.**
 - Voilà pourquoi, à travers la présentation de nos activités 2016, nous allons essayer de vous donner quelques repères sur les instances AMR, Filières, CRMR.



Plateforme Maladies Rares

Entrez



L'Alliance Maladies Rares est membre de la Plateforme Maladies Rares

L'AFS Costello et Cardio-Facio-Cutané est **adhérente** et **parmi les premières militantes**

Créée le 24 février 2000, l'Alliance Maladies Rares rassemble aujourd'hui plus de **200 associations de malades**. Elle représente près de **2 millions de malades et environ 2000 pathologies**. Elle accueille aussi en son sein des malades et familles isolés, "orphelins" d'associations.

Missions :

- faire connaître et **reconnaître les maladies rares** auprès du public, des pouvoirs publics et des professionnels de santé
- **améliorer la qualité et l'espérance de vie** des personnes atteintes de pathologies rares
- **aider les associations de malades** (RIME Réunion d'Information des Membres)
- promouvoir la **recherche** afin de donner l'espoir de guérison

Actions :

- La Marche des maladies rares
- Les colloques d'information
- La Journée internationale des maladies rares (le 28 février)
- L'édition de supports de d'information et de sensibilisation



– L'Alliance Maladies Rares

Notre participation au 28/01/2017



- L'alliance propose un soutien, un accompagnement et de la formation **aux associations** de familles. Elle est leur porte parole.
- Un message de l'Alliance souligné par Djamila :
« **Les associations de patients prennent et doivent prendre leur place sur toutes les décisions qui doivent être prises au niveau de l'état** »
- En 2016 groupes de travail auxquels à participer Djamila pour **élaborer le 3^{ème} plan**
 - Quels **besoins** ? Comment les **présenter** pour être **crédibles** et **cohérents** ?
 - Grande conférence en janvier 2017 au sénat (*voir sur diapositive du 3^{ème} plan*)
- Les **Réunions d'Information des Membres (RIME)**
 - auxquelles a participé jusqu'ici **Djamila**
 - Si vous le souhaitez **vous pourriez accompagner** l'un des représentants de l'association
La prochaine a lieu le 17 février 2017 contactez nous !
 - l'évolution du 3e Plan National Maladies Rares, notamment suite à la Grande Conférence du 13 janvier 2017
 - la **relabellisation** des Centres de Référence et les perspectives ouvertes
 - la création d'une **nouvelle structure représentative des associations agréées d'utilisateurs du système de santé** : l'UNAASS
 - le nouveau **dispositif** de prise en compte de **l'expertise et de la contribution des malades** sur les traitements au sein de la Haute Autorité de Santé



– L'Alliance Maladies Rares

Notre participation au 28/01/2017



– La Marche des Maladies Rares du 3 décembre 2016

– Coordonnée par Djamila pour les familles de l'association Costello & CFC

– 7 familles et leur amis !!

– Festiv' AFS C&CFC représentée par Anne- Laure, avec Gabriel de Montfort





- Le Plan Maladies Rares

- Le plan 1 : 2005 – 2008

- Structurer l'organisation de l'offre de soins pour les MR :

- 131 Centres de Référence Maladies Rares et 518 Centres de Compétences MR labélisés

- Le plan 2 : 2011 – 2014 étendu à 2016

- Mesures actions et focus visant à

- améliorer la qualité de la prise en charge du patient,
- développer la recherche sur les maladies rares,
- et amplifier les coopérations européennes et internationale

- Les filières

- Bilan du Haut Conseil de Santé Publique :

- L'errance diagnostique semble avoir diminué
- Seuls quelques Protocoles Nationaux de Diagnostics et de Soins ont été élaborés
- L'accès aux plateformes de séquençage est difficile

- Le plan 3 :/..



- Le Plan Maladies Rares

- Le plan 3 : plan interministériel (santé, éducation, recherche, industries ...),
 - Vers le développement de l'autonomie
 - Vers l'équité territoriale
 - Vers un parcours de santé clair, efficace, et lisible (autour du malade, rôle de l'école, un référent qui assure les liens, le carnet de santé numérique..)
 - Innover pour traiter les maladies rares (recherche)

- mise en place en 2018 ?

- Plus de précision à la prochaine RIME du 25 février



- Missions des Centres de Référence des Maladies Rares (plan 1, 2005-2008)
 - Prise en charge et suivi des patients à proximité de leur domicile
 - Etablir le diagnostic des maladies rares
 - Mettre en œuvre la thérapeutique adaptée
 - Organiser la prise en charge
- Missions des filières : lisibilité et décloisonnement (plan 2, 2011 - 2016)
 - Formaliser le parcours de soin et le rendre lisible
 - Répertorier l'offre de soin
 - Optimiser la collecte des données maladies rares
 - Regrouper les ressources à l'échelle nationale et internationale
 - Impulser et coordonner les actions de recherche inter-CRMR
- 23 filières regroupant chacune
 - Centres de référence, centres de compétence,
 - Structures de soins locales, laboratoires de diagnostic,
 - Structures médico-sociales, équipe de recherche, associations de malade



- Filière AnDDI-Rares

= filière de santé centrée sur les **Anomalies du Développement et Déficience Intellectuelle de causes Rares**.

- **G5 : Création et incrémentation de registres, de collectes de données et de la BNDMR**

Pr A. VERLOES

– **Des tutoriels pour les bases de données communautaires :**

Un groupe d'internes s'est proposé de créer des **tutoriels** pour guider les débutants dans l'utilisation des bases de données existantes nécessaires à l'interprétation de variants. Un document de ressources est en cours de réalisation pour soutenir les professionnels de santé sous la forme de fiches individuelles avec historique, spécificités, tutoriels, et mises en situation concrètes. La première fiche portant sur la **base de données ExAC** est en cours de validation et le document final sera mis en ligne sur la **plateforme Theia** et le site de la filière durant le **premier trimestre 2017**.

- **G9 : Liens avec des actions et programme européens**

Pr N. PHILIP

– **Étapes de l'ERN ITHACA :**

Après les étapes de vérification de l'éligibilité, revue de la documentation et les audits sur sites, **l'ERN ITHACA** a été **définitivement approuvé** le 15 décembre 2016 par les représentants du Board of Member States. Une conférence téléphonique a été indiquée fin décembre pour établir les responsabilités dans les groupes de travail et envisager la **mise en place rapide d'un site internet**. La réponse sur le financement de l'ERN devrait être connu entre janvier et février 2017. La **conférence de mise en place** sera organisée par la commission européenne à Vilnius en mars 2017, où Le **Pr Philip** et le **Pr Verloes** représenteront la filière.



- Filière AnDDI-Rares

= filière de santé centrée sur les **Anomalies** du **Développement** et **Déficiences Intellectuelles** de causes **Rares**.

- **G10 : Liens et information réciproque avec les associations de la filière**

Pr D. LACOMBE

- **Une nouvelle plaquette pour les pathologies «ultra-rares» :**

Les actions du partenariat entre **Maladies Rares Info Services**, l'**Association Sans Diagnostic et Unique** et la **filière AnDDI-Rares** s'étendent. Après les « sans diagnostic », les 3 acteurs proposent de **nouvelles solutions** les personnes atteintes de **maladies ultra rares**.

- **Forum recherche clinique :**

Le 11 octobre a eu lieu, à l'Institut des maladies génétiques Imagine, un **forum sur la recherche clinique** rassemblant près de **180 personnes....**pour objectif d'**expliquer les interactions** entre tous les acteurs de la recherche clinique que ce soit les **patients**, les **établissements** de soins, les **médecins**, les **promoteurs académiques** ou **industriels** et cela afin de **développer la recherche thérapeutique** la plus efficace possible.
Web : mots clés [anddi-rares](#) captations-de-seminaires

- **Journée internationale des maladies rares : 10^{ème} le 28 février 2017**

En 2016 près de **1100 participants** et les acteurs de la filière AnDDI-Rares,.... a atteint l'objectif de **sensibiliser le public aux problématiques des maladies rares**. Informer, former, comprendre et apprendre resteront des objectifs à avoir pour 2017.

AnDDI-News No 5 : inscrivez vous.



- Filière TETECOUCO

= Filière Santé Maladies Rares Tête et Cou

- Réseau national de prise en charge des malformations rares de la tête, du cou, et des dents
- Interagit avec 6 Centres de Référence dont
 - CRMR des Syndromes de Pierre Robin et Troubles de Succion-Déglutition Congénitaux (*Necker*)
Pr Véronique Abadie
 - CRMR des Manifestations Odontologiques des Maladies Rares (Strasbourg) Pr Marie-Cécile Manière
 - CRMR des Malformations Rares de la Face et de la Cavité Buccale (Necker/Rothschild) Pr Marie-Paule Vazquez & Pr Ariane Berdal
- Filière pilote sur la thématique Base de Données
 - Bilan : faible exhaustivité, qualité perfectible

Franck a participé à plusieurs RDV jusqu'en 2015 inclus

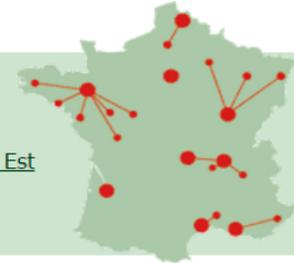


- FeCLAD



Plus de 20 centres de consultation :

- ▶ [Ile-de-France](#)
- ▶ [Sud-Ouest](#)
- ▶ [Nord](#)
- ▶ [Ouest](#)
- ▶ [Sud-PACA](#)
- ▶ [Sud-Languedoc Roussillon](#)
- ▶ [Est](#)
- ▶ [Centre Est](#)



- **L'expertise et la prise en charge des anomalies du développement et des syndromes malformatifs**

- Dans le cadre du plan maladies rares, 8 centres « anomalies du développement et syndromes malformatifs » ont été labellisés en France entre 2004 et 2007 pour répondre aux besoins des patients. Une fédération réunit les 8 centres de référence sous le nom de **FeCLAD** (Fédération des Centres Labellisés « Anomalies du Développement »)

- **Avec la participation des familles de l'AF Syndromes Costello & Cardio-Facio-Cutané**

Oct 2016 : PNDS Rasopathies Syndromes de Noonan, Cardio-Facio-Cutanié et apparentés

- Les CRMR vont être redéfinis en 2017

- En 2016, l'AFS Costello & CFC a envoyé une **lettre de soutien pour leur renouvellement à chacun**

des 3 CRMR Anomalies du Développement & Syndromes Malformatifs

- **Ile de France**

Pr Alain VERLOES

- Robert Debré, Necker, Trousseau, la Pitié Salpêtrière, Bicêtre, Jean Verdier, CH Poissy St Germain

- **Région PACA**

Pr Nicole PHILIP

- **Région Sud-Ouest**

Pr Didier LACOMBE



- En janvier 2017, sollicitée par le Pr Marie-José BOILEAU, l'AFS Costello & CFC a envoyé une lettre de soutien au Pr Ariane BERDAL (Paris) pour sa candidature à la création d'un nouveau Centre de Référence des malformations rares de la cavité buccale (RAREBUCCALE) et des centres de compétence, dont un sur Bordeaux.



- Filière DéfiScience

fédérer les ressources et les expertises dans le domaine des **Maladies Rares du Développement Cérébral et de la Déficience Intellectuelle**

Collectif DI : l'enquête

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

- Ceci est une enquête à partir des recommandations issues de l'expertise INSERM parue le 1er mars 2016 sur l'accompagnement des personnes touchées par une déficience intellectuelle.
- Soumis par les associations du Collectif D. I. auprès de leurs membres, ce questionnaire a pour objectif de constater l'existence -- ou non -- d'écarts entre les recommandations de l'Expertise INSERM sur l'accompagnement des personnes et leurs accompagnements effectifs en France.
- Il recueille le point de vue des patients et/ou de leurs familles sur:
 - la prise en compte des diagnostics et des évaluations dans les prises en charge et l'orientation de la personne
 - l'adéquation des dispositifs existants avec les besoins d'intégration et de construction du parcours de vie de la personne.
- Les résultats sont à destination des décideurs nationaux et locaux pour promouvoir un accompagnement plus qualitatif quels que soient l'âge et les difficultés de la personne



- Les enquêtes menées / supportées par l'association
 - **Orthodontie** :
 - Pour une étude du Pr BOILEAU et du Dr GRIFFITHS (du service du Pr LACOMBE) avant le prochain rassemblement
 - Très peu de participation (8 familles au 27/02)
 - Il est primordial que les familles y participent, même pour exprimer leur difficulté à les remplir, le décalage entre l'enquête et leur besoin, leur cas personnel...
 - **Radio** :
 - Objectif : suite aux examens cardiaques du rassemblement de 2015, « y a-t-il un lien entre les déviations électriques mises en évidence et l'intensité de la déformation scoliothique ? »
CR orthopédique sur l'état du rachis [+ radio rachis dorso-lombaire] à adresser au Pr LACOMBE
 - **DefiSciences** :
 - Proposée par le Collectif DI – quelques difficultés techniques – enquête prolongée
 - Le Collectif DI nous fera un retour sur la participation et les conclusions (9 AFS C & CFC au 27/02)
 - **Prochain rassemblement** :
 - Celle en cours nous permet de mieux appréhender notre besoin d'hébergement.
40 réponses au 27 janvier. Superbe. M E R C I à vous !!! D'autres vont suivre, suivez-vous !
 - Faites nous des emails pour nous faire des petits mots, continuez, nous en raffolons !!!
Mais utilisez aussi les questionnaires en ligne, car ce mode d'interrogation est beaucoup pratique à gérer que des réponses aux emails !!!



• Journée du 5 novembre 2016

7 Groupe A : Animateur : Dominique SARRO						10
			âge			
Fadila	AOURANE	Lisa	20	1	CFC	
Virginie et sa maman	CAPPELLO - PERRIER	Ava	3	2	CFC	
Julie et Cédric	LEROY BOULANGER	Louise	3	2	CFC	
Aurélie et Gaël	PERROUAULT	Léana	7	2	CFC	
Vincent	PINAULT	Benoît	10	1	CFC	
Annick	VALLET	Laure-Anne	23	1	CFC	
Franck	SITBON	Honorine	8	1	Costello	

6 Groupe B : Animateur : Luc MINARD						8
			âge			
Djamila et Stéphane	CALIN	Riwan	15	2	CFC	
Patrick	LE GUYON	Thomas	14	1	CFC	
Karin	NADEAU - FOIS	Stella	17	1	CFC	
Jérôme	PIQUEREAU - TRILLAUD	Axel	3	1	CFC	
Nelly et Bernard	DECHELLE	Jonathan	23	2	Costello	
Georges	BAILLY	Lisa	18	1	Costello	

Sujets proposés par les familles présentes le 5 novembre à Paris

Chapitre	Thèmes	Post-it	Group	Groupe A
Vie au quotidien				
	Matériel au quotidien		x	Groupe B
	Le quotidien dans les petits détails			
	Bavoires bodys couches, matériels spécifiques			
	Matériel facilitant le quotidien et l'apprentissage			
	(pupitre, tenue vestimentaire pour faciliter l'autonomie de l'enfant			
	Liens matériel (poisettes fauteuil)			
	Points de surveillance		x	Groupe B
	Liste exhaustive, accompagnement à chaque étape de la vie (versant médical, paramédical)			
	Prévenir les parents de tous les spécialistes à voir lorsque le diagnostic est révélé			
	"PNDS pour tous" (planning des examens à faire, fréquence à partir de quand			
	Parler d'autres prises en charge au quotidien ORL, OPH, pédicure			
	Orientation la plus juste			
	Alimentation		x	
	Alimentation et prises en charge alimentaire			
	Epilepsie		x	
	Loisirs, Vacances; vie sociale		x	Groupe B
	Loisirs et Vie sociale de l'enfant			
	organisation des vacances avec l'enfant handicapé			
	Orientation la plus juste		x	
	Développer la prise en charge IME,			
	parcours scolaire,			
	parcours non scolaire			
	Illustration par témoignages de la diversité des parcours		x	
	Témoignages			



• Journée du 5 novembre 2016

7 Groupe A : Animateur : Dominique SARRO						10
			âge			
Fadila	AOURANE	Lisa	20	1	CFC	
Virginie et sa maman	CAPPELLO - PERRIER	Ava	3	2	CFC	
Julie et Cédric	LEROY BOULANGER	Louise	3	2	CFC	
Aurélien et Gaël	PERROUAULT	Léana	7	2	CFC	
Vincent	PINAULT	Benoît	10	1	CFC	
Annick	VALLET	Laure-Anne	23	1	CFC	
Franck	SITBON	Honorine	8	1	Costello	

6 Groupe B : Animateur : Luc MINARD						8
			âge			
Djamila et Stéphane	CALIN	Riwan	15	2	CFC	
Patrick	LE GUYON	Thomas	14	1	CFC	
Karin	NADEAU - FOIS	Stella	17	1	CFC	
Jérôme	PIQUEREAU - TRILLAUD	Axel	3	1	CFC	
Nelly et Bernard	DECHELLE	Jonathan	23	2	Costello	
Georges	BAILLY	Lisa	18	1	Costello	

Sujets proposés par les familles présentes le 5 novembre à Paris

Chapitre	Thèmes	Post-it	Group	Groupe A
Approche psychologique				
	Soutien à l'annonce		x	
	Aide lors du diagnostic,			
	tact du médecin,			
	prise en charge psychologique de l'enfant et de la fratrie			
	Quels soutiens ?			
	Illusion anticipatrice		x	
	Se projeter dans le futur, se projeter sur les sujets en fonction de l'âge de l'enfant			
	Déficience intellectuelle difficile à entendre			
	Continuer à avancer et garder espoir			
	Comment contester le diagnostic d'un médecin spécialiste			
	Adolescence et sexualité			
	Soutien tout au long de la vie		x	
	Prendre en compte les souffrances que peuvent avoir les parents, la fratrie, l'enfant lui-même			
	Culpabilité (parents fratrie)			
Politique sociale				
	Finances et juridique		x	Groupe A
	Aide financière			
	lister les aides auxquelles on a droit			
	Épargne			
	Être vigilant sur l'administration (curatelle, tutelle)			
	Structures de prise en charge		x	Groupe A
	MDPH			
	Check liste des organismes à contacter			
	Structures possibles par âge			
	Importance du SIAM75, prise en charge de la mal voyance			
	Accompagner les démarches et les décisions		x	Groupe A
	Difficultés pour la prise en charge de l'orientation			
	Accompagnement dans la prise en charge du passage de l'enfant à l'adulte sur l'axe médical et para médical			

AG 2016 : Préparation du 10^{ème} rassemblement



- Du mardi 20 juin, l'arrivée des familles, au samedi 24, leur départ
- A ce jour, nous pensons pouvoir organiser les conférences et consultations suivantes

	Mercredi 21 juin 2017			Jeudi 22 juin 2017							Vendredi 23 juin 2017					
	Evaluation psychologique	Domato	Psycho Groupes de Paroles	Domato	Epilepsie Dr Cyril MIGNOT	Déniétique Castello Pr LACOMBE	Déniétique CFC Pr VERMOREL	Orthodontie Miroslav	Orthopédie	Psycholo	Epilepsie Dr Cyril	Orthodontie Miroslav	Orthopédie Dr	Déniétique Castello Pr LACOMBE	Déniétique CFC Pr VERMOREL	Psycho
08h15 - 09h15		6	7	8												7
09h15 - 09h45	Conférence intérêt d'une évaluation psychologique Emmanuelle TAUPIAC	Domato	Groupes de Paroles Enfants/Jeunes	Domato												Psycho
09h45 - 10h00		Domato	Adultes	Domato												Psycho
10h00 - 10h15		Domato		Domato												Psycho
10h15 - 10h30		Domato		Domato												Psycho
10h30 - 10h45																Psycho
10h45 - 11h00																Psycho
11h00 - 11h15																Psycho
11h15 - 11h30	poursuite des échanges	Domato	Groupes de Paroles Français	Domato												Psycho
11h30 - 11h45		Domato		Domato												Psycho
11h45 - 12h00																Psycho
12h00 - 12h15																Psycho
12h15 - 12h30																Psycho
12h30 - 12h45	REPAS															REPAS
12h45 - 13h00																REPAS
13h00 - 13h15																REPAS
13h15 - 13h30																REPAS
13h30 - 13h45																REPAS
13h45 - 14h00																REPAS
14h00 - 14h15																REPAS
14h15 - 14h30	Groupe de Paroles	Bilan de l'étude dermatologique Pr BESSIS	Groupe de Paroles	Domato	Conférence Epilepsie Dr Cyril MIGNOT											Psycho
14h30 - 14h45				Domato												
14h45 - 15h00																Psycho
15h00 - 15h15																Psycho
15h15 - 15h30																Psycho
15h30 - 15h45																Psycho
15h45 - 16h00																Psycho
16h00 - 16h15	Groupe de Paroles	Domato	Groupe de Paroles	Domato	Poursuite des échanges											Psycho
16h15 - 16h30				Domato												
16h30 - 16h45																Psycho
16h45 - 17h00																Psycho
17h00 - 17h15																Psycho
17h15 - 17h30																Psycho
17h30 - 17h45																Psycho
17h45 - 18h00																Psycho
18h00 - 18h15	échanges avec le Pr Alain VERLÔTES et le Dr Ylène CAPRI- Sur les Filières ? Les projets ? 1h15				CONFÉRENCE C											
18h15 - 18h30																
18h30 - 18h45																
18h45 - 19h00																
19h00 - 19h15																
19h15 - 19h30																

A ce jour, nous prévoyons :

Conférence sur l'état de la **recherche**, dont le projet COSMIT

Conférence sur les **CRMR**, les **filières**., le **PNDS CFC**

Conférence et échanges sur le **bilan des études cardiaques** réalisées lors du rassemblement de 2015

Conférence et échanges sur le **bilan de l'étude de dermatologie** réalisée par le Pr BESSIS, en 2015 et partout en France

Conférence et échanges sur le **bilan de l'enquête odontologie** : Pr BOILEAU, Dr GRIFFITHS

Présentation - échanges sur l'**intérêt d'une évaluation psychologique** E.TAUPIAC

Présentation - échanges sur les **apprentissages + évaluations** Sonia FRAISSE

Conférence et échange sur l'**épilepsie** : Dr Cyril MIGNOT

Consultations individuelles de **génétique**, d'**odontologie**, de **dermatologie**, d'**orthopédie**, et avec des **psychologues**

Groupes de paroles



1. Notre cahier des charges

- **Hébergement :**

150 personnes (environ 1/3 d'enfants), 80 chambres de capacité variable 1 à 6 personnes accès PMR

- **Restauration :**

Capacité proche 200 personnes, variable suivant les repas

Pension complète

Contraintes alimentaires (alimentation mixée, accès frigo et micro-ondes 24/24)

- **Les salles :**

Une salle pour des conférences pouvant accueillir 50 personnes,

Deux salle pour des groupes de paroles pouvant accueillir 20 personnes,

Une salle de lieu de vie, lieu de regroupement des familles, pouvant accueillir 50 personnes,

Deux salles pour les activités d'intérieur pouvant accueillir 15 personnes,

Quatre salles pour des consultations individuelles, pouvant accueillir chacune 4 personnes

Une salle de jeux, garderie

- **Espace extérieur « sécurisé »**

2. Les sites possibles

- Centre Lac et Océan à Mimizan

- **Château de Moulereys à Gradignan et Le Clos du Vivier à Gradignan**

3. Les activités



le 28/01/2017 à Paris

- Ses objectifs, son bureau, quelques chiffres
- Emargement des participants
- Bilan de l'activité 2016
- **Rapport financier 2016**
- Vote et renouvellement des mandats
- Questions diverses



AG 2016 : Rapport Financier au 22/01/2017



Répartition des Dépenses au	22/01/2017
Recherche Souris	3 403 €
Rassemblement	37 €
E.A.G. (imprimeur)	3 868 €
Transport	3 327 €
Evénements de soutien	2 445 €
Frais Postaux	2 535 €
Hébergement Restauration	4 070 €
Fournitures bureau	335 €
Publicité	173 €
Cotisations	190 €
Assurance	
Divers	568 €
Intervenants	49 €
Frais Hopital	
Colloques	414 €
Locations salles	
Dépenses	21 413 €

Synthèse des recettes

Recettes 2016 au	22/01/2017	
	Nbre	Valeur
Cotisations	316	9 301 €
Dons	232	16 833 €
Autres		568 €
Soutiens		16 233 €
<i>Dont évènements :</i>	11 141 €	
<i>Calendriers</i>	878 €	
<i>Soirée lyonnaise</i>	5 213 €	
<i>Don de la circulade F.Fontaine</i>	200 €	
<i>Brocante</i>	350 €	
<i>Mapa</i>	4 000 €	
<i>Asso.Nal conducteurs handicapés de Fr</i>	500 €	
Total Cotisations et Dons		42 935 €

	Relevé montant en banque	107 049,89 €
La Poste CCP	0,00 €	
P.B.S.O Compte Courant	1 168,26 €	
P.B.S.P Compte Livret	11 226,66 €	
C.A. Compte Courant	17 610,28 €	
C.A. Compte Livret	77 044,69 €	

Création du modèle murin Costello 50000€

Rassemblement 2015 : 39 850€

La recherche avance (COSMIT) , les coûts du Service animalier aussi, en 2017 >4 000€



- Le mot de notre trésorière Nelly

- Cotisations

– 2013	397
– 2014	391
– 2015	368
– 2016	349

- Recettes

– 2015	58 807€
– 2016	42 456€

Alors que le nombre de familles augmente,
- le nombre de cotisations diminue.
- et nos recettes aussi !!!

Mobilisons nos proches
pour permettre à l'association de réaliser
les actions dont les familles ont besoin.



• Le mot de notre trésorière Nelly

- Pensez à votre cotisation !!
- Et un grand merci à tous ceux qui nous soutiennent régulièrement

----- ✂ -----
COTISATION 2017 Association Française des SYNDROMES COSTELLO et Cardio-Facio-Cutané

Je, soussigné (Prénom et NOM) : -----

Demeurant à : -----

E-mail pour recevoir nos documents : -----

Adhère à l'AFS Costello et CFC et je verse la somme de :

Adhésion simple : **30 euros**

De soutien :

Signature :

A renvoyer avec un chèque libellé à l'ordre de A.F.S. Costello & CFC. à Nelly DECHELLE
66, rue du ROC 03500 CESSET, ou par un virement
suivi d'un email avec vos coordonnées
à contact@afs-costello-cfc.asso.fr.

IBAN	FR76 1680 6008 2066 0596 2787 381
BIC	AGRIFRPP868

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.

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/>



le 28/01/2017 à Paris

- Ses objectifs, son bureau, quelques chiffres
- Emargement des participants
- Bilan de l'activité 2016
- Rapport financier 2016
- **Vote et renouvellement des mandats**
- Questions diverses





- Vote des rapports d'activité et financier : **accepté**
- Les **membres du bureau ont été élus pour 3 ans**, 1/3 doit être renouvelé chaque année, les membres peuvent se représenter
- Franck SITBON quitte son rôle de délégué du syndrome Costello
- Appel à candidats pour rejoindre le bureau :
 - Délégué du Syndrome Costello : aucun candidat
 - Délégué du Syndrome Cardio-Facio-Cutané : une candidature Aurélie PERROUAULT
 - → Election par l'assemblée du renouvellement des membres du bureau : **accepté**
 - → **SUSPENSION DE SEANCE**



- Président
Serge ARNOULET
- Représentant auprès du comité scientifique
François DUPUY
- Secrétaire
Guillaume DUBOURG
Secrétaire adjoint
Marie-Hélène BAILLY
- Trésorier
Nelly DECHELLE
Trésorier adjoint
Sylvie MANTEL
- Délégués
 - Syndrome CFC (nouveau membre)
Aurélie PERROUAULT
 - Alliance Maladies Rares
Djamila CALIN
 - Recherche
Jérôme PIQUEREAU
 - Inclusion
Annick VALLET
 - Evènements
Sergio AVALOS
 - Rassemblements
Georges BAILLY
Sylvie MANTEL



- Appel à candidature « délégué d'un syndrome »
 - Appel à candidature d'un délégué Syndrome Costello

- Ateliers à proposer pour le 10^{ème} rassemblement
 - N'hésitez pas à nous faire part de toutes vos idées pour les animations et les ateliers que l'on pourrait proposer aux enfants comme aux adultes, et également des activités en famille
 - → Ecrivez-nous : bureau@afs-costello-cfc.asso.fr





Le but de notre association est d'aider les enfants à mieux vivre avec leurs différences et d'aider leurs parents à atténuer leur souffrances



www.afs-costello-cfc.asso.fr
45 rue de Chouiney- 33170 Gradignan