



Association Française des Syndromes
Costello & Cardio-Facio-Cutané

Le Petit Journal

N°13 - Septembre 2016

**Les troubles de l'oralité et de
communication : un sujet au cœur
de l'épanouissement de nos enfants**

**Atelier de Sonia FRAISSE
Témoignages des familles**

Bon à savoir

- Quelques méthodes
- D'autres associations
- La recherche avance
- L'enquête de la filière
AnDDI-Rares sur
l'accompagnement

Dans l'actualité

- **Projet GénIDA**
- **Marie Dorin-Habert
nous soutient**
- **Les évènements**
- **Ils cherchent pour nos
enfants**

Ce que vos dons financent

**nécessaires pour l'association :
comment utilisons nous vos dons?**



Bonjour à tous

Le Petit Journal change de forme, Guillaume en tant que secrétaire passe aux manettes ! Ce changement me fait me souvenir des attentions de Séverine en 2012, pour me transmettre l'histoire naturelle du Petit Journal, toute en retenue pour me donner progressivement beaucoup de liberté. A moi d'en faire autant auprès de Guillaume et de Marie-Hélène qui le seconde. Guillaume, Marie-Hélène, Annick, Jérôme, Georges et Sergio sont les nouveaux membres du bureau qui ont rejoint Nelly, Sylvie, Djamila, Franck, François et moi. Nous avons un peu d'appréhension François et moi sur la manière dont nous allons passer ce cap du changement de président. En fait l'association en sort renforcée !

Nous sommes donc nombreux, 12 ! **Douze membres du bureau pour apporter leur aide** aux enfants, jeunes adultes, à leurs familles et à leurs proches pour mieux vivre avec ces deux syndromes. Douze pour tenir au quotidien la **comptabilité** (Nelly et Sylvie en relais), pour vous informer via le Petit Journal et d'autres communications (Guillaume et Marie-Hélène), pour que nous soyons un acteur auprès des filières des Maladies Rares (Djamila), pour organiser le **prochain rassemblement fin juin 2017**, la logistique, les activités, les thèmes cliniques, les consultations et les conférences (Sylvie, François et Serge), pour aider la **recherche** (François, Franck et Jérôme, jeune chercheur) dont le projet COSMIT et pour en initier d'autres. Pour vous aider aussi dans vos démarches administratives, n'hésitez pas à nous en faire part (Annick se propose de vous y aider). Pour faciliter l'inclusion du handicap dans la société, des enfants porteurs des syndromes mais aussi de leurs parents (Sergio). Pour rompre l'isolement des familles et favoriser les temps de rencontre en organisant des « événements » (Georges). « Y a plus qu'à ! » dans la limite de nos quotidiens bien sûr et de vos sollicitations, vous familles, enfants, jeunes adultes et proches. Exprimez vous contact@afs-costello-cfc.asso.fr. Nous avons quelques pistes, comme augmenter la fréquence des échanges entre les familles, entre les familles et les professionnels. Ce qui nous a amené à proposer en février un atelier avec l'orthophoniste Sonia FRAISSE. Nous avons pu l'organiser grâce au Professeur Alain VERLOES et



au Docteur Yline CAPRI qui nous ont mis gratuitement à disposition l'amphithéâtre en région parisienne sur 2 jours. Ainsi près de 15 familles ont pu se libérer et participer à cet événement. Vous y lirez quelques mots dans ce Petit Journal et différents témoignages.

Notre prochain rendez-vous aura lieu le **samedi 5 novembre** à ROBERT-DEBRE (à confirmer) pour une session de travail « **le livret CFC post PNDS** » petit frère du « **Livret Costello** » réalisé avec la Fondation GROUPAMA Santé, source d'information sur ce syndrome, et qui nous est encore régulièrement demandé par des proches et des professionnels. Il est temps en effet car la bible clinique qui permet de connaître les bonnes pratiques du suivi des enfants CFC est finalisée : le **Protocole National de Diagnostic et de Soins** » (PNDS). Nous allons donc solliciter les familles pour créer ce volet CFC sur le quotidien et les conseils utiles. **Familles, jeunes adultes, proches... inscrivez-vous !**

Dans la continuité, ce Petit Journal 2016 reprend les souvenirs des événements passés, quelques sources d'informations, des témoignages, cette année sur le thème de la communication, du devenir du jeune adulte. Mais aussi ceux de **2 chercheuses. Nehla GHEDIRA**, que vous aviez rencontrée en avril 2012, nous révèle la particularité de la recherche en Tunisie. **Nadège BELLANCE** nous dévoile un peu le quotidien du projet COSMIT au sein de l'équipe de Rodrigue ROSSIGNOL au laboratoire du Professeur Didier LACOMBE.

Je vous laisse prendre connaissance de ce Petit Journal, mais avant je voudrais adresser une pensée à tous nos enfants qui multiplient les séjours à l'hôpital comme par exemple Lily-Rose et Jonathan, sans se plaindre, à tous ceux qui fournissent tant d'effort pour essayer d'être compris, qui luttent contre le cancer et le surmontent comme Igor et Mila « la guerrière » dont vous allez lire de ses nouvelles, et à ceux qui nous ont quittés. Nous pensons à toi Mathian, nous ne vous oublions pas.

Le Président Serge ARNOULET

Notre 9^e rassemblement

Notre 9^e rassemblement s'est tenu du 30 juin au 4 juillet 2015 à Bordeaux. 28 familles étaient présentes, une équipe médicale et paramédicale de 20 personnes, 70 bénévoles et interprètes pour assurer nos besoins logistiques pour les consultations, ateliers, garderie en non-stop, soit un total de 190 personnes. Des consultations ont été organisées, conférences, groupes de parole, mais aussi des temps de loisirs, d'échanges entre familles. Une rencontre riche avec des moments très sérieux et d'autres beaucoup moins...



Danses et farandoles...



Une belle photo de famille



Nos enfants bien occupés



De longs moments à table

Des évènements organisés par les familles

L'année 2016 commence avec l'opération calendrier de la famille DECHELLE (parents de Jonathan) dans l'Allier. Nelly ne s'est pas arrêtée là, car comme chaque année, avec Bernard, ils ont organisé une Soirée lyonnaise, pour le plus grand plaisir de leurs fidèles amis motards, de quelques membres de l'association et de nombreuses personnes présentes. Un grand merci à tous.



Un bon repas...



Une bonne organisation...



= Une bonne ambiance !!!

Ça et là des participations à un vide grenier pour la famille FONTAINE ou à une brocante pour la famille DUPUY.

Atelier organisé par l'association

Le Professeur Alain VERLOES et Yline CAPRI nous ont accueillis dans l'amphithéâtre de l'hôpital Robert Debré à Paris les 26 et 27 février pour : Une journée d'Information et d'échanges sur les apprentissages avec Sonia FRAISSE orthophoniste de l'équipe de Didier Lacombe à Bordeaux



Cette journée a donné lieu à de nombreux échanges

6è Congrès International

Franck SITBON notre délégué au Syndrome de Costello et papa d'Honorine, était présent au 6ème Congrès International des Désordres Rares de la voie RAS-MAPK en mai à Barcelone.

Organisateurs : Bronwyn Kerr, Marco Tartaglia, Martin Zenker.

Quinze ans après la découverte du premier gène pour le syndrome Noonan, la recherche sur les Rasopathies continue d'expérimenter de nouvelles pistes sur les aspects moléculaires et cliniques de ces désordres génétiques.

Ce congrès consistait à rassembler des chercheurs de domaines divers, ainsi que des cliniciens et des associations de familles, faire un état des lieux des travaux récents et coordonner, orienter la recherche afin d'améliorer la santé des patients par la découverte de traitements.

Les Festiv' :

Organisées dans 6 régions, les Festiv' de l'Alliance Maladies Rares permettent à des personnes atteintes par une maladie rare et à des personnes valides de **relever ensemble des défis originaux et porteurs de sens**.

En partenariat avec les communes et les associations sportives et culturelles locales, les participants ont unis leurs forces autour d'un moment convivial, solidaire et festif, en embarquant soit sur un vélo ou un pédalo, soit en pratiquant du tir à l'arc ou du yoga du rire !

Gratuit et accessible à tous, cet événement se veut familial et amusant

En 2016, six régions ont organisé du 25 juin au 3 juillet, des défis sportifs et artistiques.

Ces actions conviviales et solidaires sont organisées par les délégués régionaux de l'Alliance Maladies Rares. »

L'association était bien représentée.



Initiative du réseau de

SANOFI GENZYME

AFMTELETHON

ENVOYER POUR GUÉRIR

Fédération Française pour la santé

Nous remercions Franck SITBON son CE et son entreprise MAPA, pour leur Parcours de Santé 2016 au profit de deux associations, dont l'Association Française des Syndromes de Costello et Cardio-Facio-Cutané

Nous souhaitons un joyeux anniversaire à Lisa BAILLY qui a soufflé ses 18 bougies et qui en prime a décroché son Brevet des Collèges. Que d'émotions... BRAVO !!!!!

André RAMBAUD, le grand père d'Ilhan, 5 ans porteur du syndrome CFC, est professeur de chant à Audenge. Avec son école de musique et son ensemble vocal, André a organisé en mai dernier un concert au profit de l'association. Une belle soirée, un exemple de la simplicité de partager une belle prestation, tout en découvrant un autre quotidien, celui de parents d'enfants en situation de handicap. Un agréable moment de par la générosité de tous les participants, les choristes et les musiciens (très jeunes rockers, accordéonistes chevronnés), les commerçants qui ont offert les lots de la tombola, les spectateurs désireux d'information et de soutenir l'association, et nous donner un coup de main en juin 2017 ! Merci à tous, merci Mme Le Maire pour votre attention pour toutes les personnes en situation de handicap.



Une belle soirée



Notre président très fier lors de la remise du don

Projet **GénIDA** (Génétique de la **D**éficiência Intellectuelle et des troubles du spectre **A**utistique)

Le projet GenIDA est en ligne.



Ses objectifs sont de:

- **Recueillir des informations médicales** sur les déficiences intellectuelles (DI) et troubles du spectre autistique (TSA) d'origine génétique, en s'adressant directement aux proches des patients par l'intermédiaire d'un questionnaire à choix multiples facilement compréhensible et de questions « ouvertes » concernant les principaux problèmes affectant la santé et la qualité de vie.
- **Permettre aux proches concernés** par une même cause génétique de DI d'échanger des informations via une plateforme mail sécurisée.
- **Permettre aux professionnels de santé et familles des patients** d'accéder à des informations médicales anonymes utiles et préalablement validées par le Conseil scientifique et éthique du projet.

Son ambition est de:

- Générer, pour les formes génétiques de DI/TSA, de nouvelles connaissances d'intérêt médical qui pourraient **améliorer la prise en charge des patients**.
- Permettre la **participation directe des familles et leur donner des informations** utiles concernant le défaut génétique spécifique affectant leur proche.
- Promouvoir les **interactions internationales entre les familles concernées par un même gène muté**, et entre ces familles et les professionnels intéressés.
- Etre une **plateforme pour les professionnels qui souhaitent soumettre des questionnaires** spécifiques ou recruter des patients pour des études cliniques.

Si vous souhaitez participer à ce projet, créer votre compte sur : <https://genida.unistra.fr>

Création de supports et de guide pour la recherche de financement

Voici quelques détails sur le projet tutoré réalisé par les étudiants de première année de BTS de l'IUT de Rambouillet.

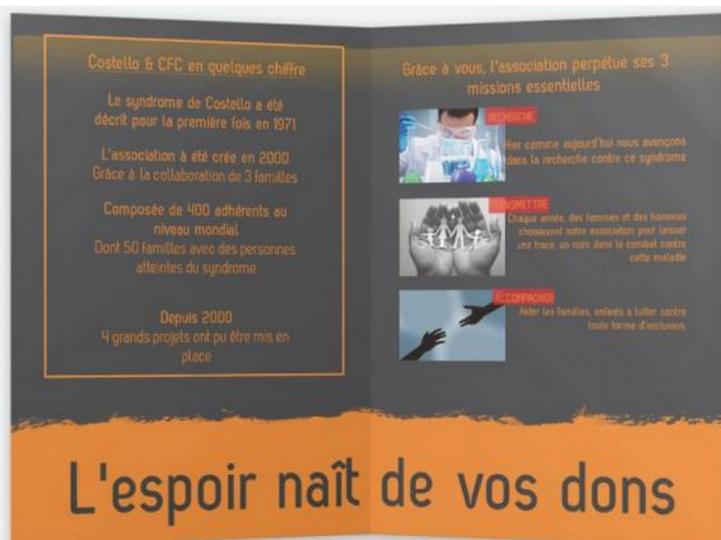


Nos 4 étudiants, ayant souhaité apporter leur soutien à l'association à travers ce projet, ont réalisé des supports physiques et numériques afin de fournir aux familles et membres de l'association désirant sollicités des financements pour l'association auprès de particuliers, commerçants, entreprises, un support et des guides pour faciliter leurs tâches.

Les étudiants ont fourni 2 supports physiques :

- Une pochette permettant d'y glisser par exemple une plaquette de l'association, le livret Costello, un CD ou une clé USB.
- Un dépliant 2 volets pouvant être insérer dans la pochette.

La forme et les couleurs sont à revoir et à valider mais le contenu est celui recherché.



Marie Dorin-Habert soutien notre association

Au-delà de son engagement auprès des familles et auprès de la recherche, l'association s'efforce à faire connaître les syndromes de Costello et CFC pour faciliter le diagnostic et pour améliorer la prise en charge des personnes atteintes. N'ayant que peu de visibilité auprès du grand public, nous avons sollicité Marie Dorin-Habert, l'une des plus grandes biathlètes internationales du moment, pour qu'elle puisse nous aider à mettre ces syndromes dans la lumière. Malgré les nombreuses sollicitations et le peu de temps que lui laissent ses activités sportives et estudiantines, Marie Dorin-Habert a chaleureusement accepté de nous prêter son image pour aider l'association à réaliser ses actions. C'est un grand plaisir d'avoir cette grande championne à nos côtés, nous la remercions et lui souhaitons le meilleur pour la saison à venir.

Des nouvelles de Mila « la guerrière »

Voici des nouvelles de MILA la guerrière qui s'est battue comme une championne pendant ces 8 derniers mois. Début septembre MILA a développé une très grosse tumeur dans le bas de l'abdomen (rhabdomyosarcome), s'en est suivi de long mois de chimio à Nantes, une lourde intervention de 6h pour l'extraire avec succès en février et des séances de radiothérapie de fin mars à mi mai. Elle a passé toutes ces épreuves avec courage et son sourire et ses rires ne l'ont pas quitté du début à la fin. Ce qui a donné beaucoup de force et de confiance à ses parents. Egale à elle-même, coquette et drôle, Mila est très vite devenue la "**mascotte**" auprès des infirmières et des médecins. Pour conclure un immense bonheur est venu remplir nos cœur avec la naissance de notre fils LIAM le 28 octobre 2015. MILA se porte bien, est très heureuse d'avoir un frère . Une pensée aux familles.

A bientôt Karl et Mia .





Enquête médico-sociale de la filière AnDDI-Rares pour l'accompagnement



Filière AnDDI-Rares = filière de santé centrée sur les **Anom**alies du **D**éveloppement et **D**éficience Intellectuelle de causes **Rares**. Cette filière est, entre autres, accompagnée par le Pr Didier Lacombe et le Pr Alain Verloes.

La filière AnDDI-Rares lance une enquête nationale entre le **20 juin et le 31 octobre 2016** afin de **recueillir les besoins des patients de la filière et ceux de leurs proches en terme d'accompagnement médico-social**. Les résultats de cette enquête permettront d'identifier, en fonction des besoins remontés, les actions à mettre en œuvre pour y répondre.

Qui peut répondre à cette enquête?

Toute personne concernée par une maladie de la filière AnDDI-Rares et ses proches : enfants, parents, grands-parents, frères, sœurs ou conjoints.

Cette enquête aborde différents champs de la vie quotidienne : La maladie et le diagnostic, la prise en charge médicale, paramédicale, médico- sociale et sociale, la transition enfant/adulte, la scolarité, l'emploi, l'accès à l'information, les loisirs, la vie associative, l'accès aux droits et prestations, les besoins des patients et des aidants.

10 minutes suffisent pour compléter intégralement ce questionnaire, ce serait vraiment bien de tous pouvoir y participer, car il y aura un retour de cette enquête par maladie et permettra d'ajuster les actions de la filière en fonction des questionnaires.

L'enquête est accessible en ligne depuis le site internet de la filière AnDDI-Rares : <http://www.anddi-rares.org> , puis cliquer sur ENQUETE.



Les troubles de l'oralité et la communication : un sujet au cœur de l'épanouissement de nos enfants

Cette année dans le Petit Journal, nous avons décidé de vous faire partager plusieurs témoignages de famille autour de ce sujet des troubles de l'oralité et la communication : comment pouvons-nous surmonter ces troubles? Quels sont les outils existants? Nous espérons que ces témoignages vont pouvoir vous aider et répondre à vos questions principales, nous ne saurons malheureusement pas être exhaustifs.

Oralité alimentaire

Elisa est née le 8 novembre 2009. A 3 mois, après 2 mois de sonde nasogastrique, il lui est posé une sonde de gastrostomie et réalisé un Nissen. A partir de ce jour, et malgré nos efforts quotidiens (les stimulations, lui proposer à chaque repas de manger et l'installer à table avec nous), Elisa n'acceptera plus de manger par la bouche, jusqu'à ce que...

Jusqu'à ce que, nous décidions de nous en remettre à une équipe médicale Autrichienne du nom de « NOTUBE ».

Un jour de Septembre 2013, le Papa d'Elisa vient de la brancher pour son 2^{ème} bolus de la journée. La pompe se met à sonner. Il explose littéralement de colère, déplore notre quotidien familiale menotté à cette pompe, ces tubulures, ces poches de lait, et tout ce qui va avec... ; il exprime que nous ne pouvons plus attendre, pour nous-mêmes et Elisa, ce fameux déclic que les médecins français nous promettent, que les séances de Kiné (pour l'alimentation) qu'elle suit depuis 2 ans ne sont pas assez intensives pour elle. Alors nous partons en guerre contre cette fichue gastrostomie, après avoir mis tant de temps à l'accepter...

Au fur et à mesure de recherches, nous trouvons le site internet de Notube. Nous lisons alors qu'ils doivent réaliser en Mai 2014, leur second stage à Mayenne (53) avec le soutien de l'association « Bébé sans Fil ». Nous poursuivons nos recherches et contactons plusieurs personnes en France afin de vérifier ce protocole et obtenir des témoignages. Puis nous nous lançons, en nous disant que de toute façon, on ne nous propose rien en France! Et nous inscrivons Elisa pour le stage.



Il fallait maintenant réunir l'argent nécessaire (8000 euros) car ce protocole de rééducation alimentaire n'est pas pris en charge par la sécurité sociale. Nous avons donc créé l'association « Elisa Croque La Vie » afin de réunir les fonds, en réalisant de multiples actions (soirée dansante, zumba, vente de pommes, de brioches...) et démarche (conseil général, réserve parlementaire...). En plus du soutien de notre entourage, de nos amis, des médias, nous avons également été soutenus par de nombreuses personnes qui ont fait des dons spontanés.

En Avril 2014, nous sommes prêts à nous installer pour 2 semaines à Mayenne et suivre ce stage qui va changer la vie d'Elisa et la notre.

Le stage se déroule à l'ancienne maternité de Mayenne et nous sommes hébergés chez des bénévoles de l'association. 1 semaine auparavant, les médecins sont entrés en contact avec nous afin de réduire les apports par la sonde. C'est parti, nous nous immergeons dans ce protocole avec 14 autres familles.

Commence alors les « *play pic-nic* » (pique-niques ludiques), 3 fois par jour, où les enfants sont installés sur de grands draps entourés de Curly, gâteaux, crème, Mikado... de multiples choses à découvrir, toucher, palper, à mettre en bouche... Les parents ainsi que les frères et sœurs qui participent pleinement au stage sont invités à manger également pendant ces temps. Nous rencontrons chaque jour le médecin, qui diminue les apports selon chaque enfant. Les enfants sont pesés et surtout très observés par une équipe médicale et paramédicale investie. Nous voyons une kiné, une musicothérapeute, une psychologue, des parents ayant suivi le stage l'an passé. Nous réapprenons à observer notre enfant et à lui faire confiance en le mettant au centre du processus. Nous nous réunissons entre parents en expiant nos vieux démons, en mettant des mots sur nos espoirs et nos angoisses de ces jours nouveaux, et surtout nous nous soutenons mutuellement jours après jours. Ce stage aussi riche soit il, est une réelle épreuve émotionnelle.

Certains enfants se prennent vite au jeu et se mettent très vite à manger, pour d'autres comme Elisa c'est un peu plus long. Elle s'affaiblit et l'équipe nous fait rapidement comprendre que ce sera long, plus long que 15 jours...



Le dernier jeudi, veille de notre départ Elisa accepte de manger quelques cuillères de crème au chocolat. C'est parti, nous venons de rencontrer le fameux déclic !

Puis nous rentrons à la maison mais nous ne sommes pas seuls car l'équipe médicale reste en contact avec nous via internet. Le combat continu, proposer et ne pas forcer sont les maîtres mots de la réussite ainsi que se détacher et faire confiance. Elisa mange de la Chantilly, des œufs crus. Le face à face à table est difficile donc des amis viennent manger avec nous afin de détourner son attention et surtout la notre.

Puis, le samedi suivant, Elisa va se promener avec son papa. Pour le goûter, elle lui demande une glace, qu'elle mange intégralement, en dehors de la présence de sa maman !

C'est quand on s'y attend le moins que les choses arrivent !

S'en suivra un été riche en mayonnaise, bâtonnets de surimi, Curly, crème Danette vanille (et que celle-ci) puis les Petits Filous feront leur entrée, ensuite les purées et les mixés. Fin Aout 2014, nous lui donnons son dernier bolus nocturne. En Septembre, nous prêtons à la cuisine de la cantine un mixeur qu'ils nous redonnent aux vacances de la Toussaint car désormais elle n'en a plus besoin.

Pour ses 5 ans, Elisa souffle ses bougies et mange pour la première fois de son gâteau d'anniversaire. Quelle émotion !

Elisa a maintenant 7 ans et depuis 2 ans, elle mange comme tous les enfants et se montre même gourmande. Elle n'a plus aucune nausée. Depuis que sa bouche est libérée de ces contraintes alimentaires et que manger est source de plaisir, nous avons mis en place de l'orthophonie afin de développer son langage. Elisa a réalisé de gros progrès pour se faire comprendre et parler.

Sur le plan familial, nous avons de notre côté pris goût à une vie plus ordinaire.

Pour plus d'informations vous pouvez me contacter par mail : elisacroquelavie@gmail.com ou via la page Facebook

Maité, maman d'Elisa



Jour après jour

A la naissance d'Honorine nous savions déjà que beaucoup de choses allaient être compliquées...

Nous ne savions pas entre autre si elle comprendrait ce que nous dirions. Cependant nous n'avons jamais cessé de nous adresser à elle comme si ... : on lui racontait, expliquait tout ou presque.

Cette phase a duré deux ans, deux et demi. Deux ans avec seulement des monologues, heureusement qu'elle souriait. A cette période, rien ne nous prouvait qu'elle comprenait tout ce que nous racontions.

C'est à deux ans et demi que nous n'avons plus jamais douté qu'elle comprenait tout et pas seulement les « Tu veux ça ? Donne-moi le cube bleu... ».

Et puis petit à petit, des mois après, on a commencé à entendre notre fille. Et après des semaines de familiarisation avec son articulation, nous avons commencé à la comprendre. Chaque jour je la regardais parler, je l'écoutais et mon cœur débordait d'émotion : souvent je me disais « c'est ma fille qui dit ça... » et cela m'arrive encore.

Voici l'image qui me vient pour expliquer au mieux : Vous avez une jolie petite boîte dans laquelle au fil du temps vous avez mis des mots, des phrases, des images, des blagues et puis un jour cette jolie petite boîte trouve un moyen pour laisser échapper un peu de ce qu'il y a à l'intérieur mais elle décide de composer toute seule ses histoires et ses blagues, et ses mots d'amour.

Et bien voilà pour Honorine l'entrée dans la parole s'est faite ainsi : « j'arrive à articuler et bien je vais vous dire ce que j'ai à vous dire ». Elle avait quatre ans et utilisait un vocabulaire riche et avait un début de structure de phrase. Elle n'utilisait pas qu'un seul mot pour demander une chose, elle disait « s'il te plaît, je veux Merci » et puis il y a eu ses blagues et son humour.

Il faut juste ajouter que cela était compréhensible au bout de trois répétitions (au moins) et qu'elle finissait par s'énerver. En août 2011 on comprenait déjà beaucoup mieux et inutile d'ajouter que parmi nous c'était Livia qui comprenait du premier coup.



Et puis l'école a fait le reste du travail, en fin de petit section la maitresse et tous ses copains la comprenaient (à condition de répéter....)

Petit à petit, Honorine parle de mieux en mieux avec des phrases construites mais l'articulation reste bien compliquée. En fait les progrès notoires ont eu lieu après le retrait de la nutrition entérale : progrès dans la mastication et progrès dans la parole.

Aujourd'hui l'articulation n'est toujours pas idéale, mais on lui fait répéter de moins en moins ou en précisant de parler moins vite.

On peut ajouter aussi qu'elle a toujours eu une orthophoniste, dès ses 5 mois. Au début pour travailler la déglutition puis pour l'articulation. Il n'y a que cette année où nous avons fait impasse pendant plusieurs mois pour privilégier le temps scolaire. A la rentrée elle reprendra ses séances. Quand on rencontre Honorine pour la première fois, on ne peut imaginer combien de progrès elle a fait mais surtout combien de temps tout cela a pris.

Céline, maman d'Honorine

Communication Alternative et Améliorée (CAA)

J'ai proposé de parler de la CAA parce que c'est un sujet qui me passionne. Mon fils Ulysses qui a 14 ans 1/2 a le syndrome de Costello. A 18 mois quand il a eu une hypothèse de diagnostic de syndrome de Costello j'ai pu via internet entrer en contact avec d'autres familles et me rendre compte que le retard de langage que je commençais à constater chez lui était effectivement un des soucis de ce syndrome.

Je me suis alors posé 2 questions :

Comment aider mon enfant à parler?

Comment l'aider là tout de suite à communiquer ?

Avant même d'être mère et en partie à cause de mon histoire personnelle (plurilinguisme ,séjours à l'étranger, mutisme sélectif) et mon activité professionnelle , je m'étais intéressée au langage et à la communication, je savais que c'est à travers la communication avec son entourage que l'enfant se construit et plus précisément construit son sentiment d'identité.



J'ai interrogé d'autres parents et j'ai vite appris qu'aux USA les enfants utilisaient les signes de la langue des signes pour communiquer, qu'en Angleterre ils avaient quelque chose du nom de Makaton. Pas parce qu'on avait dit aux parents que leurs enfants qui avaient le syndrome de Costello ne parleraient jamais mais parce que le langage oral avait du retard à émerger et qu'il fallait apporter une aide. J'ai aussi dans la foulée appris que d'autres utilisaient un système étrange d'échange d'images et d'autres encore se baladaient avec d'impressionnantes machines qui parlaient pour eux...Je venais d'entrer sans le savoir dans l'univers CAA qui n'existait pratiquement pas en France et guère plus au Mexique où nous allions nous installer 2 ans plus tard. Et c'est ainsi que vers les 2 ans de mon fils nous avons tous (lui, moi et son père) commencé l'apprentissage de quelques signes de la LSF (langue des signes Française) grâce à son orthophoniste et surtout d'une jeune femme sourde qui venait à la maison nous initier aux signes, ce qui lui a permis de nous signifier son envie d'écouter de la musique ou son impatience de voir son papa ou sa joie de retrouver les enfants au square. C'est aussi grâce aux signes que nous avons pu débiter l'apprentissage de la propreté ou nous rendre compte qu'il adorait aller à l'école. Et ce n'est que des années plus tard à ses 11 ans que nous avons adopté le Makaton dont je parle plus précisément dans mon blog.

Anahita, maman d'Ulysses

Riwan, notre clown.

Nous sommes parents d'un jeune ado CFC, Riwan 15 ans...Déjà...1, 35 m et 25 Kg...Un humour décapant ...heureux de vivre...On l'espère!

Je ne parlerais ici que le versant parcours scolaire et social sur un fond de contexte médical relativement lourd. 15 ans, 15 interventions chirurgicales. Et depuis peu, fait des crises d'épilepsie.

Partie médicale qui continue encore aujourd'hui à peser dans les apprentissages et l'inclusion sociale.



En avant propos, pour ce témoignage, je souhaiterais que vous ayez en tête ceci : force est de constater que le côté médical assez lourd chez Riwan, ralentit le parcours social. Nombre de personnes médicales nous ont prévenu : Riwan est, et sera polyhandicapé et ne pourrait ni manger, ni marcher, et même peut-être pas survivre pas au vu sa cardiomyopathie importante...Et pourtant aujourd'hui, Riwan ado de 15 ans, on qualifie son parcours d'assez « extraordinaire » il marche, saute, parle, mange seul, lit, écrit, fait des bêtises, bref, a acquis une certaine autonomie...

Stéphane son papa et moi avons essayé d'avoir un certain côté "positivité" et "d'acceptation" "on fait avec et on réadapte" face aux situations invraisemblables que nous avons pu vivre auprès de certaines institutions (scolaire, établissement spécialisé, MDPH etc..), et bien entendu en plus du plan médical et paramédical que j'appellerai « Triangle d'Or », aux frontières de 3 « pays » qui se touchent mais qui ne se parlent pas vraiment.

Trouver quelqu'un pour le coordonner, pas simple et malgré tout nous avons fait ce travail...

Il est important de souligner également les bien belles rencontres que nous avons eu et qui nous permet d'avancer...Ensemble...

Notre constat :

Alors voilà Riwan est passé de "cases" en "cases": un jour son handicap le plus important c'est sa gastrostomie avec des troubles lourds et associés donc case polyhandicap, ensuite plus de gastro et commence à se tenir assis « handicap moteur + troubles associés » etc...

Oui le mot case qui j'espère tendra à disparaître dans le vocabulaire de beaucoup de professionnels autour du handicap.

Finalement pour nous il est "incassable" et en même temps il peut rentrer partout ! Riwan a plein de petites choses, mais « à la limite de tel ou tel handicap ».

Le fait est qu'il y a trop de cloisonnement, peu de travail en commun dans ce que j'appelle « le Triangle d'Or, le parcours est souvent rythmé par des « cassures ».



« Elle est où ma place ? » Riwan nous a posé la question à plusieurs reprises.

Un besoin simple d'avoir sa place au monde et d'entendre le même son cloche partout.

Il faut créer, imaginer, chercher, trouver une équipe du « Triangle d'Or » qui accepte de relever le défi afin d'essayer de s'adapter au mieux à ses besoins.

15 ans d'expériences de CFC, nous sommes maintenant convaincu que c'est souvent une question de personne... Bon un peu de moyens quand même, et un vrai échange entre les différents corps de métiers qui gravitent autour de nos enfants, surtout s'il y a du libéral.

Aujourd'hui, grâce aux différentes méthodes utilisées : d'abord une méthode gestuelle, ensuite Borel Maissonny, et « la systématisation » (montrer et répéter plusieurs fois voir à l'infini :-)) et la collaboration avec tous libéraux paramédicaux (j'insiste) ergo, kiné, psychot, psy, orthopsie et médecins, c'est une sacré récompense du travail accompli depuis 15 ans.

On souligne un versant que l'on entend peu : les activités de loisirs et de vacances, essentielles pour ne pas dire vitale pour Riwan et par delà sa famille.

Riwan 10 mois- taille et poids d'un enfant de 4 mois.

Je commencerai par la crèche familiale municipale s'il vous plait :-), gardé par la seule assistante maternelle qui ait accepté de le prendre à mi-temps, puis à plein temps. Merci à Madame Désir (si si si c'est son vrai nom ! On en a rêvé!).

Avec en soutien et la volonté de l'élus à la Petite Enfance avec qui nous avons monté le projet. Seul, car pas de service de soin à l'horizon, tout est en libéral....Le bilan a été positif. Grâce à cela, une pérennité pour accueillir des enfants porteurs d'un handicap dans cette crèche.



Riwan 3 ans-Taille et poids d'un enfant de 15 mois.

Juste le temps de dire ouf, qu'il faut penser à la suite : l'école.

Nous avons eu la chance (il en faut un peu quand même) d'avoir la seule CLIS 4 maternelle ouverte à titre expérimentale, près de la maison. Alors banco, mais en douceur : mi-temps crèche et mi-temps école, puis plein temps. La méthode utilisée : méthode gestuelle, un mélange de Makaton et LSF, et quand les signes étaient écorchés : il montrait du doigt. Ses 3 premiers signes : oui, non, encore. Et pour tout l'entourage de Riwan, nous avons créé avec de l'orthophoniste un petit lutin avec toutes les photos des gestes à apprendre pour le quotidien. Pour la maîtresse, tout ce dont elle avait besoin comme signe pour lui apprendre en même temps que les autres (les couleurs, les chiffres, vocabulaire).

C'est ce qui lui a permis d'avoir un panel de connaissance lorsqu'il a commencé à parler vers 6 ans.

Il est accueilli à la cantine de manière progressive même s'il ne mange pas, il a toujours son bouton de gastrostomie. Mais en fin d'année, il commence à « goûter » les plats.

Riwan 6/7 ans- Taille et poids d'un enfant de 3 ans

Vient ensuite « la suite », l'école primaire en Clis 4, cela a été un vrai combat !

Bon toujours la gastro mais il va quand même à la cantine même s'il ne mange pas encore. Juste pour être avec les autres. Tout au long de sa scolarité en primaire il a commencé à manger sérieusement (avec l'appui d'une orthophoniste) et la gastro-stomie est retirée vers 7 ans.

Riwan avait un comportement singulier c'est sûr, mais qui a changé du jour où il a commencé à marcher, manger et surtout communiquer entre 5 et 7 ans.

Oui, certains parents ne l'aurait pas fait sans doute, mais on était convaincu qu'il y arriverait...Et on a eu raison de se battre car il a appris à lire, à compter, à avoir des copains, à acquérir une certaine autonomie, et être simplement **heureux** de pouvoir s'éclater sur son ordi portable, écouter sa musique, être « libre » de ses mouvements, de s'exprimer, de partager (il est très curieux, il pose tout le temps des questions)...Notre objectif : qu'il se sente bien .



Nous avons juste en tête : « on aura eu le mérite d'essayer ».

Cela a été positif car malgré les doutes et qu'il n'était pas comme les autres enfants de sa classe de Clis, l'enseignante a réussi à adapter et réadapter continuellement pour lui permettre de progresser.

Le seul bémol dans tout son parcours et pour lequel encore aujourd'hui c'est compliqué, est la gestion de ses émotions, son comportement angoissé parfois le dessert (buvard émotionnel) surtout depuis ces crises d'épilepsie récentes, et peut-être maintenant sa déficience visuelle plus marquée en grandissant.

On a constaté qu'il n'avait pas le même comportement, il ne s'investit pas avec certaines personnes « il sent » si ce sont des « gentils » ou « méchantes » ou si dans leur regard il est considéré d'abord comme handicapé ou comme un enfant lambda !

RIWAN 15 ans- Taille et poids d'un enfant de 9 ans.

Aujourd'hui Riwan est à mi-temps au collège en Ulis près de la maison, on s'est « battu » certes, mais Riwan s'y épanouit. Il a effectué deux stages en entreprises et a soutenu son stage de 3 ième, très positifs (c'était utopique pour nous il y a encore quelque temps.)

La principale adjointe qui nous a convoqué la semaine dernière (Hé oui, première punition officielle) nous a rappelé « **qu'il était ado, et qu'il cherchait les limites** ». On confirme qu'avec le handicap c'est exacerbé ! Il avait l'air d'être content de lui d'avoir été puni, il voulait être « comme tout le monde » !

Il a défilé pour un créateur de mode qui crée des vêtements pour personne handicapé, joue du jumbé et chante au conservatoire, apprend à nager à la piscine, participe à des mini-camps l'été et va au centre de loisirs, tout ceci dans notre ville.

L'espace est vite rempli quand il est là ! Heureusement qu'il fait du théâtre et chante avec l'association Meuphine ; il aime cuisiner, la musique, la poésie, les livres, les citations, son magasin préféré la Fnac, faire les courses, embêter sa famille (qu'est ce qu'il peut être fatigant)...On a rêvé qu'il parle, et maintenant on lui dit « tais-toi ! »(rires).



A la rentrée, il est maintenu en 3 ième Ulis. Il est urgent de trouver un établissement spécialisé qui accepte de porter son projet de vie, en sachant qu'en réalité c'est d'abord le projet d'établissement qui prime.

Un avenir à penser alors que nous vivons au jour le jour.

Riwan est conscient de son handicap qui le rend parfois malheureux, et en même temps il nous le montre comme une force. C'est vrai, il arrive à faire rire sur scène (près de 350 personnes au spectacle de Meuphine 2016) c'est digne d'un super comique, non ?

Alors on rêve encore qu'il joue de la comédie mais en vrai, une profession à part entière « être comédien »...

Djamila et Stéphane, parents de Riwan



Jojo : Petit texte sur mon parcours d'adulte

Je suis Jonathan, j'ai 22 ans et je suis dans un ESAT à mi-temps 2 jours et 2 et demi par semaine. Je fais du conditionnement comme par exemple mettre des couteaux de Thiers dans des coffrets en bois, ou aussi mettre des gousses de vanille dans des petits sachets refermables, ou encore couper du tissu pour Louis Vuitton.

Il y a une bonne ambiance et de très bons collègues. Bien évidemment il y a 3 collègues avec qui je m'entends super bien. On se voit aussi hors du boulot et on se fait des sorties ensemble ou des petites soirées bien sympathiques.

Ce travail m'a donné un nouveau chemin, une nouvelle porte s'est ouverte.



Le reste de la semaine j'ai trouvé une webradio sur Internet. Elle s'appelle « Radio IceAnge » C'est une radio sur la Météo mais pas seulement : actualités insolites, sportives et .. bien sûr moi aux commentaires pour l'Euro ! Commenter les matchs à la radio est un réel plaisir. Ainsi que d'autres sports bien évidemment. Vous pouvez m'écouter le soir de 20h30 à 22h.

Et aussi je fais du tennis de table en club depuis cette année tous les lundis soirs. Ça me défoule et j'aime bien bouger et puis ça me permet de voir d'autres personnes. Il y a une bonne entente et je progresse bien, et puis ça me plaît !

Peut-être que l'année prochaine je ferai du théâtre car j'aime bien rigoler. Et puis ça m'irait bien, moi toujours en train de dire des bêtises. Ma semaine est bien occupée !!!

Voilà mon petit parcours d'adulte, et je suis fier de ce parcours. Continuer à se battre est une telle force, que la vie nous donne du plaisir.

Jonathan



CR de l'atelier du 26 février 2016

Atelier d'information sur la communication pour les « pas trop grands » à ROBERT DEBRE animé par Sonia FRAISSE, orthophoniste du Service de Génétique Médicale du Professeur Didier LACOMBE. Vendredi 26 février 2016

Voici les thèmes que Sonia FRAISSE nous avait proposés :

- la communication non verbale: comment se passe son développement normal? Quelles sont les fonctions de communication qui doivent être en place pour que le langage se développe? Quand le développement ne se fait pas correctement, qu'est-ce qu'on observe ?
- la communication verbale: les deux versants (compréhension et expression) et leurs différentes composantes (ex: en expression, cela va de la reproduction de gestes moteurs à l'élaboration de phrases, en



passant par l'articulation de syllabes et de mots/ en compréhension: cela va de la compréhension de mots simples en contexte à la compréhension de phrases complexes).

- l'oralité alimentaire qui est très liée à l'oralité verbale
- Quelles sont les difficultés que l'on peut observer chez les enfants Costello et CFC dans ces domaines
- Quels types de prises en charge peut-on proposer dans le cadre de troubles de la communication, quels outils?

Plus qu'un exposé des différentes méthodes et techniques, cette session a été un grand moment d'échange. Sonia FRAISSE a présenté les thèmes du travail de l'orthophoniste vis-à-vis de la communication, puis s'est appuyée sur les témoignages et les questions adressées par les familles pour préparer cette rencontre. Les échanges se sont succédés et chacun a pu s'enrichir des expériences et des remarques exprimées de toute part de l'amphithéâtre.

Des particularités physiques propres aux syndromes de Costello et CFC peuvent être à l'origine des difficultés alimentaires de nos enfants ; des familles parlent alors d'hypersensibilité ou au contraire d'hyposensibilité, mais aussi de troubles comportementaux. On sait aujourd'hui que l'oralité alimentaire et l'oralité verbale sont étroitement liées, d'où l'importance de traiter les difficultés alimentaires le plus tôt possible. Les vécus des familles, avec leurs points communs et leurs différences, confortent la recommandation de Sonia FRAISSE sur la nécessité de réaliser un bilan préalable individualisé et de bien préciser la finalité de la mise en place d'une prise en charge. Le travail entrepris visera toujours une communication et un langage fonctionnels, avec l'objectif central d'un accès à l'autonomie. On veillera à ce que l'enfant mette du sens sur les activités qu'on lui proposera.

L'orthophoniste pourra préconiser des techniques de désensibilisation et des outils de communication (langues des signes, les pictogrammes) ; un accompagnement des parents sera toujours proposé.

Des outils peuvent aussi aider l'enfant, pictogrammes, tablette et même une montre connectée, comme celle de Yohan bientôt 7 ans, qui par des images lui permet d'identifier l'action attendue et de confirmer qu'il l'a bien réalisée !!!



Si vous souhaitez plus d'info, Philippe acceptera volontiers de vous en parler.

Comment poursuivre ?

Vous qui nous lisez, revenez vers nous car **des familles sont prêtes à partager leur expérience**. Nous vous mettrons en relation.

Nous allons communiquer à toutes les familles les **coordonnées de Sonia FRAISSE**, disponible pour vous conseiller.

Sonia FRAISSE nous a amené une revue publiée par le **Réseau LUCIOLES « TROUBLES DE L'ALIMENTATION & HANDICAP MENTAL SEVERE »** qui « rassemble les connaissances, outils et pistes utiles pour mieux accompagner les personnes atteintes d'un handicap mental sévère ». Voici les chapitres : « Le repas », « Evaluation de l'état nutritionnel », « L'oralité », « Succion, mastication, déglutition : mécanismes et troubles », « Troubles digestifs et respiratoires », « Troubles neuromoteurs, cognitifs et du comportement alimentaire », « L'adaptation des repas », « L'accompagnement des familles », « La santé bucco-dentaire et les conseils du dentiste », « Les gestes d'urgence ». Vous pourrez y lire beaucoup d'information (description d'un trouble, ses causes possibles, ses conséquences possibles, les prises de prise en charge) des témoignages, les références des structures « pôles de l'oralité » (hôpitaux, associations, réseaux dentaires), des sites web de référence, les ouvrages à consulter, des sites où trouver la vaisselle et les équipements de table adaptés. L'association en dispose de plusieurs exemplaires, écrivez nous nous vous en ferons parvenir.

Organiser des ateliers pratiques lors du prochain **rassemblement de juin 2017** ? Etes-vous intéressés ? Avez-vous **d'autres idées, d'autres besoins** ?

Ecrivez nous



Présentation des CAA existantes par Anahita

Je vous présenterai ici la CAA (en donnant la définition) et les CAA. Je parlerai ensuite des 6 mythes qui compliquent ou retardent souvent la mise en place d'une CAA.

Communication Alternative et Améliorée

*« L'art de construire des compétences de communication a à voir avec la foi, l'espoir, la conviction et l'attachement au droit de chaque personne à atteindre son plein potentiel »*Janice Light (1996)

Définition :

Tout simplement tous les moyens qui nous permettent de communiquer autrement qu'oralement, Ou si vous voulez une définition précise : « Tous les moyens humains et matériels qui permettent de communiquer autrement et mieux qu'avec les modes habituels et naturels si ces derniers sont altérés. » (def. Cataix- nègre ISAAC) .

La communication alternative propose des moyens de substitution au langage oral. **La communication augmentative** complète la communication déjà existante . Elle utilise le gestuel, le symbolique ,l'écrit pour permettre au langage oral de se développer. Un moyen de communication qui était **alternatif peut aussi devenir augmentatif** . Le type de communication dépend donc du niveau de langage oral initial . Une évaluation par un professionnel permettra de choisir la bonne ou les bonnes CAA car il existe plusieurs types de CAA et on peut en utiliser une seule ou plusieurs en même temps.

(Les) CAA :

2 types de techniques:

a) la communication non aidée, non assistée :

→ les signes manuels Comme la langue des signes

Ou utilisation des signes de la langue des signes dans le Makaton

→ les images: Photos ou pictogrammes:



MAKATON

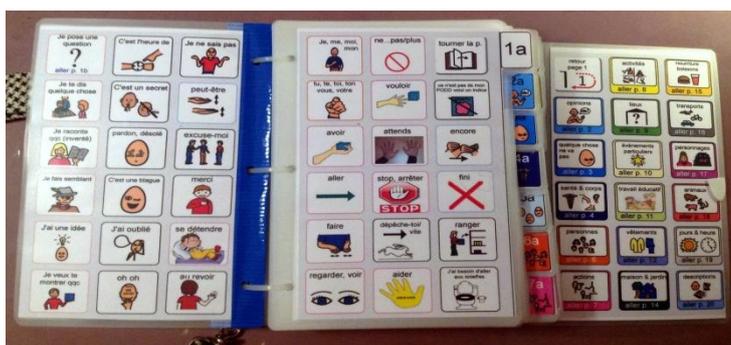
Site de AAD Makaton makaton.fr



PECS



PODD



b) la communication aidée, assistée :

→ moyens techniques d'aide à la communication via des outils informatiques, électroniques, techniques comme le sont les synthétiseurs vocaux, les contacteurs, les aides au pointage : lunettes de pointage, licorne.

Pourquoi les utiliser ?

- mieux rencontrer les besoins de la personne en matière de
- communication avec autrui,
- développement langagier
- développement cognitif
- développement de la littératie (apprentissage de la lecture et de l'écriture)
- développement socio-émotionnel
- permettre à la personne de se positionner comme acteur dans les interactions sociales.



Les mythes ou croyances répandues mais fausses

Et qui peuvent perdurer malgré les preuves empiriques du contraire. Ces mythes ont été abordés dans l'article *Augmentative Communication and Intervention*, Ronski et Sevcik en 2005. Je me contente de les reprendre. Les auteurs apportent la preuve que ces mythes sont des fausses croyances en se référant à des études scientifiques publiées.

Mythe n°1 – La CAA est la dernière chose à faire (le dernier recours) dans l'intervention en orthophonie .

Non c'est juste le contraire. Pour Ronski et Sevcik (2005), la CAA permet la mise en place des fondations solides pour le développement de la compréhension et de la production de la parole et favorise le futur développement du langage et de la communication .Elle contribue aussi à la progression du développement global de l'enfant.

Mythe n°2 – La CAA entrave ou stoppe la poursuite du développement de la parole .

C'est juste le contraire que l'ensemble des recherches prouvent, le développement de la parole est même stimulé Ronski et Sevcik (2005) citent un grand nombre de recherches allant dans ce sens.

Mythe n°3 – Les enfants doivent avoir un certain nombre de compétences pour être en mesure de bénéficier de la CAA

En effet on a tendance à exclure des CAA 2 catégories.
1-les enfants qui ont un certain degré de retard cognitif .Mais les exclure les prive de la possibilité du développement de ces mêmes compétences parce que le langage et les compétences de communication impactent le développement de l'enfant.

2- les enfants qui ont des difficultés motrices majeures. Or ils ne peuvent pas montrer leurs compétences cognitives.

Pour les 2 catégories développer les compétences langagières grâce à la CAA peut avoir une importance cruciale pour la suite leur développement cognitif.



Mythe n°4 – les appareils de synthèse vocale sont réservés aux enfants qui ont des capacités cognitives intactes

En fait il existe toute sorte d'appareil de synthèse vocale : des plus simples aux plus sophistiqués .Et les systèmes complexes peuvent être adaptés au fur et à mesure des progrès de l'enfant.

Mythe n°5 – Les enfants doivent avoir un certain âge pour être en mesure de profiter de la CAA

D'après Rowski (2005) il n'y a aucune preuve pouvant suggérer l'existence d'un âge optimal.

La recherche actuelle met bien en évidence l'efficacité de l'intervention en CAA chez les tout-petits et les enfants d'âge préscolaire avec toute une variété de handicaps différents. (Rowski & Sevcik,2005) Il est même important d'avoir recours à la CAA le plus tôt possible afin de permettre à l'enfant de construire sa communication et ses rapports avec les autres.

Mythe n°6 – Il y a une hiérarchie dans la représentativité des symboles qui va des objets aux mots écrits

ceci suggère qu'un enfant serait uniquement capable d'apprendre les symboles avec une hiérarchie dans la représentativité qui va des objets réels, aux photos, aux dessins, aux représentations plus abstraites puis aux mots écrits. Les recherches ont montré que durant les premières phases du développement, ce n'est pas un problème d'utiliser des pictogrammes abstraits ou représentatifs car pour l'enfant ils fonctionnent tous de la même façon, c'est l'association entre le symbole et son référent qui est importante. (Rowski & Sevcik, 2005)

Savoir que ces 6 idées sont juste de fausses croyances et connaître les différents moyens de CAA existants sont deux éléments pouvant être considérés comme des facteurs de réussite de la mise en place de la CAA .

Je vous propose quelques livres ,des articles et des sites parmi tout ce qui existe sur ce sujet, n'hésitez pas à faire vos propres recherches surtout si vous lisez d'autres langues :



Livres et articles :

Communiquer autrement : Accompagner les personnes avec des troubles de la parole ou du langage : les communications alternatives. Cataix-Negre, É.(2011).

« L'auteure propose ici des solutions concrètes pour redonner autonomie, fierté, présence et identité aux personnes concernées, en mettant à leur disposition d'autres moyens pour communiquer au quotidien : systèmes imagés, pictographiques ou symboliques, gestes et signes, aide à l'épellation »

Dictionnaire 1200 signes:français-LSF. Companys, M. (1998).

Augmentative Communication and Early Intervention:Myths and Realities. Infants & Young Children Ronski, M., & Sevcik, R. A. (2005).

Article à lire pour comprendre quelle est l'utilité de la CAA

Signe Avec Moi, la langue gestuelle des Sourds à portée de tous les bébés, de Nathaëlle Bouhier-Charles et Monica Companys

Communicative Competence for Individuals who require Augmentative and Alternative Communication:A New Definition for a New Era of Communication?

Janice Light & David McNaughton

« **Quelle communication précoce chez l'enfant déficient intellectuel ?.** », Clérebaut Nadine, *Contraste* 1/2005 (N° 22 - 23) , p. 133-148 ou <http://www.cairn.info/revue-contraste-2005-1-page-133.htm>

Bien d'autres articles, livres, vidéos, méthodes sont disponibles. Pour plus d'information, vous pouvez vous rendre sur le blog d'Anahita



Présentation de l'avancement de la recherche par Jérôme

Si une grande partie des forces vives de l'association s'affaire à soutenir et à aider les familles touchées par les syndromes de Costello et CFC, le financement de la recherche reste toutefois un des engagements forts de l'association. Monter et financer un projet de recherche portant sur une maladie rare reste aujourd'hui difficile et c'est pourquoi il est nécessaire que des associations telles que la nôtre soient à l'initiative de ce type de projet.

C'est ainsi que l'association a décidé de donner une impulsion au monde de la recherche en entreprenant, il y a quelques années, la génération d'une souris portant la mutation *Hras* G12S, mutation la plus couramment retrouvée chez les patients atteints du syndrome Costello. De la création de cette souris, est né un projet de plus grande ampleur regroupant trois équipes de recherche (à Strasbourg, à Bordeaux et à Marseille) qui ont récemment obtenu un financement de l'Agence Nationale de la Recherche (ANR) pour mieux comprendre la physiopathologie du syndrome de Costello. Ainsi, l'équipe de recherche de Strasbourg dirigée par Yann Hérault s'attache aujourd'hui à caractériser la souris G12S qui semble d'ores et déjà présenter de nombreuses particularités rencontrées dans le syndrome de Costello chez l'homme. Cette souris fait aussi l'objet d'une étude métabolique approfondie par l'équipe de Rodrigue Rossignol à Bordeaux. Cette équipe a pour objectif de faire le lien entre les altérations des voies cellulaires contrôlées par la protéine HRAS (codé par le gène *Hras*, muté dans le syndrome de Costello) et les mécanismes moléculaires responsables de la production et de la consommation d'énergie dans la cellule musculaire de la souris mutée mais aussi dans les fibroblastes obtenus grâce aux biopsies réalisées sur les enfants lors du rassemblement de l'association à Gradignan en juin 2015. Si les résultats obtenus à partir des expériences réalisées sur les fibroblastes des enfants sont précieux, ils restent cependant insuffisants pour comprendre parfaitement la pathologie humaine et pour notamment savoir si les perturbations observées dans le



muscle des souris *Hras* G12S sont également présentes chez les patients. Ces fibroblastes sont en effet très différents des cellules composant les muscles et c'est pourquoi une bonne compréhension des perturbations de l'énergétique cellulaire dans le muscle humain requiert l'utilisation de cellules ayant les caractéristiques des cellules musculaires humaines. C'est la raison pour laquelle l'équipe marseillaise de Nicolas Levy s'attache à produire des cellules reprogrammées à partir de ces fibroblastes de manière à générer des cellules musculaires qui permettront de s'assurer que les résultats obtenus dans le modèle murin sont transposables à l'homme. Cette équipe travaille également à la production d'autres types de cellules tels que des neurones ou encore des cellules cardiaques dans le but de mieux comprendre la maladie dans son ensemble.

Si le projet présenté ci-dessus se concentre largement sur le syndrome de Costello, il faut tout de même mentionner que les fibroblastes recueillis chez les enfants atteints du syndrome CFC ont été conservés, mis en culture et pourront faire l'objet d'un projet plus global sur les RASopathies. Nous voyons tout le potentiel que revêt ce matériel biologique et nous donnons pour mission de pousser la communauté scientifique française à s'intéresser de plus près au syndrome CFC.



Ils cherchent pour nos enfants

Moi, mère, étudiante-chercheur, et fière de l'être

Moi, Nehla, étudiante en thèse et mère de deux filles de 6 et 2 ans. Le hasard ou ma bonne étoile a fait en sorte que je tombe sur l'association française des syndromes Costello et CFC, que je fais connaissance de ses membres et que je rencontre plusieurs familles adhérentes.

Je vous raconte brièvement mon histoire. C'est un témoignage d'une vie, d'une modeste carrière et surtout d'une passion.

J'ai fait des études supérieures en Biotechnologies, puis un master de recherche que j'ai eu avec une mention très bien. A ce moment-là, le choix de mon sujet est fait par mon encadreur, j'ai travaillé sur le Syndrome de Costello car on avait deux patients dans le service de



Néonatalogie. Par la suite, j'ai décidé d'entamer une thèse en élargissant le spectre sur les RASopathies car j'ai trouvé le sujet vraiment intéressant. J'ai commencé à recueillir des familles (ce qu'on appelle nous : l'échantillonnage) qui n'est pas du tout facile croyez-moi !!

En Tunisie, faire de la recherche c'est carrément déclarer une guerre. Contre qui ? Contre ta famille pour commencer, qui attend impatiemment que tu travailles et que tu gagnes bien ta vie après tant d'années d'études (sachant qu'on n'est pas payé en tant que doctorant). Contre la société qui ne cesse de demander : « alors qu'est-ce que tu fais au juste ?? tu n'es pas médecin, tu n'es pas technicienne de laboratoire, alors c'est quoi exactement ton travail ? » et là tu te trouves submergée d'interrogations et de démotivation.

C'est une bataille aussi avec les patients ou/et leurs familles. Un prélèvement d'ADN ça nécessite énormément de négociation, que dire de signer un consentement. La peur, la méfiance et même parfois une étrange hostilité voire de l'agressivité s'installe. Il faut que je trouve les mots justes, simples, faciles et surtout qui ne font pas peur, pour pouvoir expliquer l'importance de rechercher la cause génétique de la maladie. Parfois même je suis face à un dénis total : Mais de quelle maladie tu parles ? Mon enfant n'a rien...Là le niveau intellectuel joue un rôle très important pour pouvoir avancer. Bref, je suis en cinquième année de thèse et je fais toujours de l'échantillonnage.

EN 2012, j'ai eu la chance de faire un stage avec Pr Hélène Cavé, à Robert Debré, afin de faire le diagnostic moléculaire d'une première série de patients tunisiens. L'état tunisien m'a octroyée d'une bourse très modeste par rapport au niveau de vie de Paris. Il fallait donc que je trouve une autre alternative pour assurer mes dépenses, mon hébergement... Et là le miracle s'est produit, j'ai contacté l'association et il était d'accord pour m'accorder une subvention, et même le monsieur qui m'a répondu, a carrément proposé de m'héberger chez lui pour deux semaines afin de faciliter mon arrivée en France et trouver un logement. Ce monsieur était Franck Sitbon (qui est devenu un très cher ami, sa femme Céline, une très bonne copine, et ses filles Honorine et Livia, mes adorables petits anges qui m'aidaient à supporter l'absence de ma fille), les deux semaines sont



devenues trois mois, puis deux mois en 2013. Je remercierais jamais cette famille pour sa générosité et son accueil, sans elle je n'aurais jamais pu avancer dans mon travail. Pour moi c'était la première fois que je voyage en dehors de mon pays, la première fois que je m'éloigne de ma famille, un plein de prières fois mais qui étaient du moins qu'on puisse dire exceptionnelles et qui ont forgé ma personnalité. J'ai eu l'occasion d'assister à un rassemblement de l'association, et j'avais les larmes aux yeux. J'étais vraiment surprise face à la complicité, à la générosité, à l'ouverture des esprits, à tout ce que l'association pouvait offrir aux familles, le soutien moral, le partage, les consultations, le bonheur et l'espoir. Je suis rentrée en Tunisie avec l'idée de faire pareil moi aussi, de pouvoir aider avec tout ce que je peux les familles, et pour commencer rendre un diagnostic pour pouvoir prévenir des complications. Je trouve encore beaucoup du mal à faire plus pour eux mais je le ferais, je vous promets.

Là je suis en dernière année de thèse. Cette thèse m'a beaucoup pris, du temps, de l'argent, de l'énergie, de la santé...et m'a énormément donnée en contrepartie, des stages très intéressants (Paris et Marseille), des conférences internationales, des rencontres enrichissantes, et surtout des amis pour la vie. J'ai appris à être forte, à croire en moi, à être ouverte, généreuse et combattante.

Pour, vous, mes chers ami(e)s de l'Association Française des syndromes Costello et CFC, un grand merci pour la leçon de vie que vous m'avez offert, un grand merci pour votre confiance, un grand merci pour votre soutien moral et financier.

Pour mes filles, pardonnez-moi si je n'étais pas très présente, mais j'ai pu aider au moins 60 familles Tunisiennes. J'ai fait ceci pour vous, faites comme maman, faites du bien mes chéries.

*Nehla, Unité de recherche : Épidémiologie,
étiopathogénie et thérapeutique
des malformations congénitale du centre Tunisien*



Le quotidien de la recherche

Chers lecteurs,

J'ai été sollicitée par Serge Arnoulet et François Dupuy afin de raconter mon quotidien d'enseignant chercheur. C'est un exercice assez singulier de parler de soi. Et je n'y suis pas très habituée. L'objectif de cette démarche suggérée par Serge, était de décrire aux lecteurs du Petit Journal de l'association française des syndromes de Costello et Cardio-Facio-Cutané (CFC), la manière dont nous travaillons dans les laboratoires universitaires afin qu'ils puissent se représenter ce qu'est la recherche. Avant de commencer, le plus important est de mentionner que la recherche est un travail d'équipe, où chaque personne apporte ses compétences, son expertise afin de faire avancer un projet donné. C'est également un travail de longue haleine qui nécessite motivation, persévérance et implication en termes de qualités humaines.

En rejoignant le laboratoire MRGM (Maladies rares : Génétique et Métabolisme), dirigé par Didier Lacombe (PU-PH ; professeur universitaire et praticien hospitalier), j'ai commencé mon second post doctorat avec une bourse AFM afin de travailler sur un projet de recherche concernant les paraplégies spastiques héréditaires. Puis, j'ai entamé d'autres travaux de recherche sur le syndrome de Costello en travaillant avec Rodrigue Rossignol (chercheur INSERM, DR2). Cette poursuite a été possible grâce au financement de l'association qui a assuré le paiement de mon salaire pendant un an. Depuis peu, j'ai pu obtenir un poste de maître de conférences à l'Université de Bordeaux où j'effectue des enseignements. Je suis rattachée au laboratoire MRGM où je poursuis mon travail de recherche. Ce projet consiste en l'analyse physiopathologique de modèles murin et cellulaire afin d'élucider les mécanismes biologiques responsables du syndrome de Costello, causé par une mutation (G12S) dans le gène *HRAS*. Le modèle murin de cette maladie a été réalisé par l'institut clinique de la souris à Strasbourg (ICS ; Tania Sorg et Yann Héroult) et financé par votre association. Notre équipe a pu s'agrandir en octobre dernier, en accueillant une étudiante en thèse, Laetitia Dard. Nous étudions les effets de cette mutation sur le



métabolisme énergétique et la physiologie mitochondriale. Nous travaillons également sur des cellules de patients atteints des syndromes de Costello ou de CFC. Pour cela, des biopsies cutanées ont été réalisées par Fanny Morice-Picard (PH). Ces mises en culture, nous ont permis d'obtenir des fibroblastes de peau. Nous envisageons de les comparer à des cellules saines afin de révéler un remodelage des fonctions cellulaires ainsi que les protéines potentiellement impliquées.

Grâce à l'implication de Rodrigue Rossignol qui coordonne ce projet, nous avons pu obtenir un financement ANR (agence nationale de la recherche) pour ces travaux auxquels participe Tania Sorg et Yann Hérault de l'ICS, ainsi que Nicolas Lévy (PU-PH ; UMR_S910 à Marseille).

Avec Laetitia qui analyse les publications scientifiques en lien avec le sujet, et réalise les différentes expériences au laboratoire MRGM, nous essayons de mettre en évidence les mécanismes impliqués dans ces pathologies. Nous tentons de faire avancer la Recherche.

Nadège BELLANCE

Maître de Conférences, Université de Bordeaux



Associations

Association EHEO : Enfants Handicapés Espoirs Ostéopathiques

C'est une association nationale « UNEHEO », qui regroupe toutes les EHEO de France et qui permet à des enfants porteurs d'un handicap de bénéficier d'un soin ostéopathique gratuitement par des ostéopathes bénévoles, moyennant une cotisation annuelle (en moyenne 65€). Des étudiants volontaires de 3^e, 4^e et dernière année de cursus ostéopathique, encadrés par des ostéopathes confirmés, accompagnent le soin de chaque personne (bébés, enfants et adolescents).

C'est une ambiance très bienveillante, conviviale, avec le partage entre tous les professionnels et les familles. Partout en France, aller sur le site de l'UNEHEO pour connaître les endroits les plus proches de chez vous :

<http://uneheo.org/>

Association « Au Fil de Léana »



L'association Au Fil de Léana est née officiellement le 5 décembre 2015 et a été créée par les parents de Léana, petite fille de 6 ans, porteuse du syndrome Cardio-Facio-Cutané.

La volonté de créer cette association est apparue afin de soutenir le financement des matériels et prises en charge thérapeutiques non financés par la Sécurité Sociale ou la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH) pour les enfants porteurs de handicaps.

Seulement 6 mois d'activité pour "Au Fil de Léana" et déjà 2 événements ont eu lieu afin de récolter des fonds. Ceux-ci ont remporté un franc succès grâce à la mobilisation et à la générosité de toutes et de tous !

En conséquence, le Bureau de l'association souhaiterait soutenir financièrement un ou deux enfants de l'association Costello-CFC en participant à la prise en charge de matériels spécifiques liés au handicap (poussette, tricycle adaptés par exemple) et permettre ainsi de faciliter la vie des enfants et de leurs parents.

Vous pouvez suivre l'actualité de Léana et de l'association à l'adresse suivante :

www.facebook.com/aufildeleana

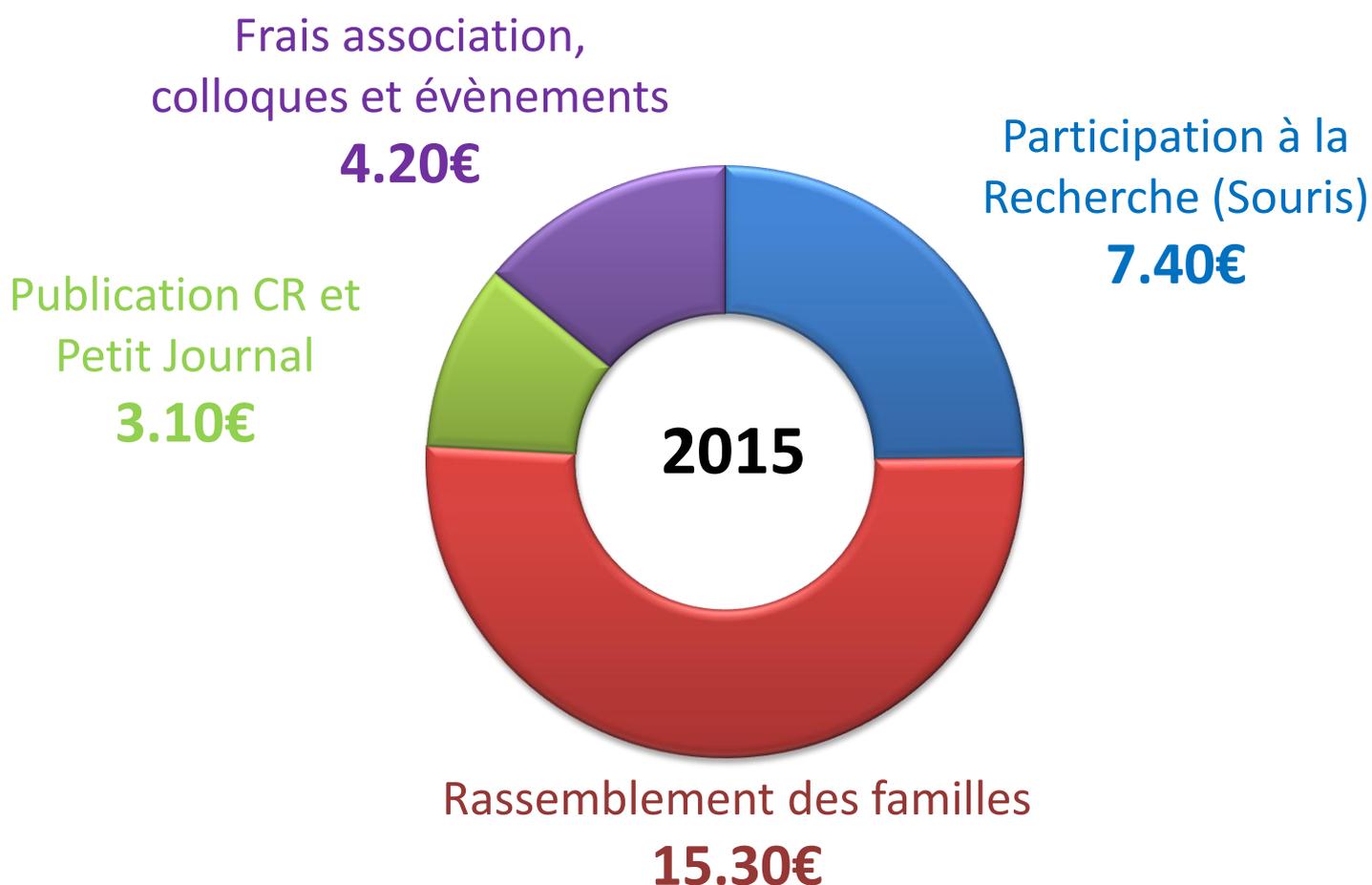
mail : aufildeleana@free.fr





La finalité de notre association est de réaliser le rassemblement des familles, de participer aux projets de la recherche et d'aider les familles, tout en réalisant des actions de promotion. Vos cotisations annuelles et vos dons nous sont donc très utiles pour mener les missions dans lesquelles nous nous sommes engagées. De plus le nombre d'adhérents donne du poids à notre association : augmente notre crédibilité et améliore l'écoute des pouvoirs publics.

Ce que nous faisons avec vos dons? Chaque cotisation, chaque don est important, aussi nous souhaitons vous présenter ce que nous avons réalisé en 2015 pour une cotisation de 30€ :



Nous comptons sur vous pour toute l'aide que vous pourrez nous apporter, pour continuer la belle aventure de notre association. Nous vous rappelons également que tous vos dons ont une part déductibles des impôts, pour ce faire nous vous envoyons un reçu.



Composition du bureau élu le 27 février 2016

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
	Sergio AVALOS
Evènements	Georges BAILLY
Rassemblements	Sylvie MANTEL



De gauche à droite :

Sergio, Annick, Guillaume, Djamila, Jérôme, Sylvie, Nelly,
Marie-Hélène, Georges, Serge, François
Franck était absent