

**ASSOCIATION FRANCAISE DES SYNDROMES DE COSTELLO ET
CFC**



Clos du Vivier, Gradignan (GIRONDE)

15 Décembre 2012

COMPTE RENDU ASSEMBLEE GENERALE

Etaient présents :

Une vingtaine d'adhérents présents dont cinq familles : Bailly, Baudin, Dechelle, Leconte et Mantel.

Nombre de procurations ou pouvoirs enregistrés : 160

Nombre d'adhérents à ce jour : 300

Ordre du jour :

- Emargement de la liste des présents.
- Rapport d'activité 2012.
- Rapport financier 2012.
- Renouvellement des mandats.
- Questions diverses

Nous nous retrouvons sur Gradignan au Centre de loisirs du Clos du Vivier ; nous les remercions pour nous avoir mis à disposition gracieusement une de leur salle pour l'organisation de l'Assemblée Générale de l'association.

François Dupuy, en sa qualité de Président ouvre la séance et laisse la parole à Eva Toussaint pour la présentation d'un projet de recherche.

→ Appel à projets 2013

Eva Toussaint, psychologue clinicienne rattachée au Service de Génétique Médicale au CHU de Bordeaux, collabore depuis de nombreuses années avec l'association dans différents domaines et nous présente un appel à projet de recherche portant sur les sciences humaines et sociales dans le champ des maladies rares.

Cet appel à projets est lancé par la Fondation Maladies Rares dans le cadre du second plan maladies rares 2011-2014 avec plusieurs objectifs : dynamiser les échanges entre les différents intervenants de la prise en charge social et médico-social avec si possible la participation d'associations concernées ; soutenir la recherche afin d'améliorer les conditions d'accompagnement du patient tout au long de son parcours de vie et de soin dès l'annonce du diagnostic.

Plusieurs thèmes sont envisagés :

- Le parcours diagnostique : la recherche du diagnostic, l'annonce de la maladie, du handicap et la prise en charge de la personne malade et de son entourage.
- Les nouvelles technologies : les conséquences de ces nouvelles techniques.
- Le parcours éducatif, social et professionnel des personnes atteintes de maladies rares.

Dans ce cadre, une équipe scientifique du CHU de Bordeaux, dont fait partie Eva Toussaint, va se positionner pour répondre à l'appel à projet dans son premier axe thématique dans lequel sont abordés les différentes représentations que l'on se fait d'une maladie rare au sein de la famille : Sommes nous différents dans la compréhension de la maladie selon que l'on soit concerné ou pas par une maladie génétique rare?

L'appel d'offre se décompose en deux parties : une partie recherche et une partie action.

L'équipe bordelaise souhaite travailler sur la notion du *groupe famille* déjà évoquée dans certains travaux d'analyses psychiatriques.

Un questionnaire serait adressé auprès de familles concernées par la maladie ou non, choisies au sein d'écoles et de collèges, elles apporteraient un témoignage complémentaire.

Trois associations ont été sollicitées pour participer à ce projet afin de constituer un groupe de travail et de réflexion impliquant un représentant de chaque association au rythme d'une rencontre par mois. Ce groupe défini permettrait de valider le contenu du questionnaire envoyé aux familles.

Nous remercions Eva Toussaint pour cette présentation dans laquelle nous serions partenaires dans ce protocole de recherche.

Dans l'immédiat, nous nous donnons un temps de réflexion : laisser le temps au projet de se mettre en place et de notre côté décider qu'elle sera notre représentant disponible pour participer à cette élaboration.

Au moment où nous envoyons ce compte rendu l'association a répondu favorablement à cette sollicitation : Séverine participera aux réunions qui seront mises en place

→Rapport d'activité

François Dupuy ouvre la séance par le bilan du nombre d'adhérents et la lecture du rapport d'activités de cette année en déclinant les actions réalisées:

- **Au jour de l'Assemblée Générale, l'association compte environ 300 adhérents** à jour de leur cotisation. Nous enregistrons plus d'une quinzaine de contacts avec de nouvelles familles pour l'année 2011 et 4 pour l'année 2012 (3 présentant un syndrome CFC et un avec un syndrome de Costello).

Actuellement, l'association compte 26 familles en France et 7 hors des frontières pour le syndrome CFC ; 19 en France et 17 à l'étranger pour le syndrome de Costello.

Curieusement, nous constatons que ce chiffre croissant n'augmente pas celui des adhérents qui reste stable depuis des années, une interrogation de fond sur l'intérêt et la compréhension d'un fonctionnement associatif auprès des nouveaux venus : ce que l'association peut apporter est étroitement lié avec un nombre d'adhésions qui la représente et qui la fait vivre ; une interrogation dans la forme : l'association pourra t-elle, dans un avenir proche, continuer à prendre en charge la totalité des frais engendrés lors de rencontre.

Nous discutons sur les mesures qu'il faudra irrémédiablement mettre en place et se préoccuper d'établir de nouvelles règles de remboursement car les familles sont de plus en plus nombreuses, et les couts de plus en plus lourds : Sylvie en a établi le bilan lors de la dernière rencontre.

Le soutien financier par l'association n'est donc plus envisageable comme avant. Chaque famille peut elle faire appel à des institutions telles que la MDPH ou les instances de l'ARS dont elle dépend, et comment ? ... considérant que lorsqu'il s'agit d'aide financière ou de remboursements, les familles rencontrent des modalités différentes de restitutions, voir des refus de paiements selon le département de résidence, les distances ou les référents médicaux. Une décision qui sera débattue lors d'un prochain bureau.

Pour la prochaine rencontre à Villarceaux en mai 2013, il a été décidé une prise en charge complète pour la dernière fois

Les actions au fil des mois de l'année écoulée:

- L'activité de l'association cette année a été marquée par **l'organisation au mois d'avril 2012** d'un nouveau rassemblement en région parisienne. La première partie s'était déroulée en novembre 2011 sur Gradignan et avait accueilli 20 familles ; celle du mois d'avril nous a permis de rencontrer sept nouvelles familles accueillies avec 3 plus anciennes sur le site de Villarceaux dans le Val d'Oise.

Nous remercions tous ceux qui ont œuvré activement pour le bon déroulement de ces trois journées avec le Pr Verloes, le Dr.Nehla Ghedira, jeune médecin tunisienne en stage à l'hôpital Robert Debré pour la partie génétique et les Dr Karin Hernandez et Laurence Perron pour l'animation des groupes de paroles.

Un merci particulier à Pascal qui en a été le principal coordinateur ; les retours positifs des participants nous démontrent à chaque fois l'intérêt bénéfique de ses rencontres largement partagé auprès de nos adhérents par des témoignages écrits et illustrations sur le site internet et *le Petit Journal*.

- **Au mois de mai** : une réunion de synthèse des études réalisées sur les enfants lors de la rencontre du mois de novembre 2011 portant sur l'oralité, la psychomotricité, la neuropsychologie, l'orthophonie et les résultats des analyses biologiques puis échanger les différentes données au sein du groupe de travail pour définir conjointement un axe de recherche sur les souris portant la mutation Costello. s'est tenue dans les locaux du CHU de Bordeaux en présence d'une équipe médicale pluridisciplinaire et de membres de l'association. Participaient à cette rencontre les Professeurs Abadie, Verloes, Lacombe, le Dr Daniela Cota et 3 représentants de l'association. Il a été décidé d'attendre le comportement des premières souris en cours de fabrication à Strasbourg pour envisager la suite, les premiers résultats n'étant pas très convaincants.
- ***Il a donc été décidé d'attendre la totalité des résultats des différents phénotypes demandés à Strasbourg. les premiers résultats obtenus depuis sur les souris ne faisant apparaître aucune difficulté particulière dans leur alimentation alors que c'était le point de départ de ce travail !!***
-
- **au mois de juin** : participation de l'association lors de la conférence « European Human Genetics » qui s'est tenue à Nuremberg en Allemagne et pour laquelle Franck a fait le déplacement.

au mois de juillet :

- La réalisation du **Protocole National de diagnostic et de soin** pour les maladies rares concernant le Syndrome de Costello ainsi que la réalisation d'une synthèse pour les médecins traitants.

L'objectif de ce protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) est d'explicitier pour les professionnels de santé la prise en charge optimale et le parcours de soins des patients atteints du Syndrome de Costello

Ce travail a été coordonné par le Pr Nicole PHILIP, Centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs PACA en liaison avec le Dr Valérie LINDECKER-COURNIL, chef de projet au service des bonnes pratiques professionnelles à la Haute Autorité de Santé. Ont participé au sein d'un groupe de travail à l'élaboration du PNDS différents spécialistes : Oncologue pédiatre, Généticien et Cardiopédiatre de Marseille et Bordeaux.

Ce document a été validé par le Collège de la Haute Autorité de Santé en juillet 2012. il est téléchargeable sur www.has-sante.fr

Tout au long de l'année c'est aussi des réunions de travail avec des déplacements entre Bordeaux/Marseille/Cesset/Paris ; nous avons acté l'an passé en assemblée générale la nécessité de se réunir en Bureau une fois par trimestre ; en réalité les rencontres entre les différents membres ont eu lieu tout au long de l'année, rarement tous ensemble, mais par groupe de travail ou comme au mois d'avril à l'occasion plus festive de la **soirée choucroute** organisée par Nelly et Bernard et Georges et Marie Hélène en renfort efficace !

N'oubliez pas cette année la tartiflette du 20 avril à Chantelle à côté de Cesset dans le 03 avec les mêmes organisateurs !!

Serge intervient pour un faire point sur l'activité du **Petit Journal** qui sera adressé avec les vœux pour un envoi groupé ; il remercie toutes les personnes qui contribuent par leurs récits à l'élaboration de cette gazette annuelle et reste ouvert à toutes propositions de sujet que l'on souhaiterait évoquer dans un prochain numéro. Un adhérent présent dans l'assemblée considère par exemple, qu'il serait intéressant de connaître les différents réseaux qui existent entre et autour des familles et de partager leurs connaissances.

Merci à Djamila qui nous a permis de joindre à l'envoi une superbe carte de vœux... Elle suggère judicieusement de s'y prendre un peu plus à l'avance pour l'année prochaine !!

- **Les avancées du projet murin** : Comme on l'a précisé plus haut les premiers phénotypages des souris n'ont pas mis en évidence, à la surprise générale ?, de problème particulier par rapport à l'alimentation ; C'est actuellement la 3^{ème} génération qui est en route et nous vous communiquerons les résultats. En attendant une première recherche est programmée pour démarrer le plus tôt possible ; « **Le Dr Rodrigue Rossignol de l'Université de Bordeaux nous en parlera au mois de Mai..**

?

Pour l'année en cours :

- L'idée d'une rencontre se profile, le lieu était moins assuré : dans quelle région ? et quels étaient les désirs et capacités des uns et des autres pour se déplacer. Serge a réalisé un premier sondage auprès des familles sur le choix de la ville d'accueil pour un prochain rassemblement ainsi que sur le choix d'une date commune.
 - Sur 81 familles sondées : **26** réponses
 - 8 aurait une préférence pour **Paris**.
 - 9 plutôt **Paris**, en second choix **Lyon**
 - 2 plutôt **Lyon**, en second choix **Paris**
 - 5 sans préférences particulières

D'après l'enquête réalisée par Serge, il apparaît qu'un grand nombre de famille soient localisées en région parisienne , c'est donc naturellement que le choix s'est de nouveau porté sur le site de Villarceaux que nous connaissons déjà pour nous rassembler prochainement. La date retenue sera du mercredi 29 mai au samedi 1^{er} juin 2013 ; nous réitérons la pratique des groupes de paroles avec plusieurs aspects qui se dessinent en travail psychologique : échanges entre père/mère et échanges entre les mères.

David Tonnelé avait projeté d'associer à une prochaine rencontre un périple en vélo d'une durée de sept jours dont le point de départ serait les Pays Bas pour rejoindre le site de rassemblement parisien. Depuis, un changement de statut professionnel le contraint à remettre en cause sa proposition...à suivre !

La rencontre se passera à Villarceaux, une trentaine de familles est inscrite. Quant au périple en vélo, David ayant des obligations professionnelles, il ne peut pas s'en occuper cette année, le raid est « réduit à un parcours entre Cesset et Villarceaux effectué par Stéphan et Georges et accompagné par Bernard ; L'arrivée est prévue le premier soir de la rencontre soit le 29 mai.

→ Bilan financier

Alain nous a présenté le dernier bilan de l'association puisqu'il quitte ses fonctions de trésorier cette année ; l'association le remercie sincèrement pour son implication et son efficacité. C'est Nelly qui reprendra cette partie d'activité jusqu'au bilan dans sa mission de trésorière qu'elle occupe depuis notre dernière assemblée générale et depuis un an ; nous avons mis en place ce que nous avons acté, à savoir l'ouverture d'un nouveau compte dans l'Allier permettant l'enregistrement de l'ensemble des adhésions sur place que Nelly gère désormais.

Les comptes seront arrêtés au 31 décembre de chaque année ; tous les chèques d'adhésions enregistrés au 1^{er} janvier seront affectés sur l'année en cours.
Serge enregistre les nouveaux adhérents et entretient la mise à jour de la liste.

Les bilans moral et financier de l'association sont votés à l'unanimité.

A l'unanimité, le Bureau reste inchangé

| | |
|---|-----------------|
| Président : | François DUPUY |
| Secrétaire : | Séverine BAUDIN |
| Secrétaire Adjoint : | Serge ARNOULET |
| Trésorier : | Nelly DECHELLE |
| Trésorier adjoint : | Sylvie MANTEL |
| Chargée de Mission Relations Extérieures: | Djamila CALIN |
| Délégué syndrome CFC : | Pascal LECONTE |
| Délégué syndrome de Costello : | Franck SITBON |

Fin de séance suivie d'une sympathique collation en présence des adhérents et invités.
