



Association Française
des Syndromes
Costello
& Cardio-Facio-Cutané

Château MOULERENS à GRADIGNAN

Samedi 22 Novembre 2014

COMPTE RENDU ASSEMBLEE GENERALE

Etaient présents :

Une vingtaine d'adhérents dont quatre familles dont une nouvelle
Des membres du bureau, seule Séverine BAUDIN n'a pu être présente.
Nombre de procurations ou pouvoirs enregistrés : 145
Nombre d'adhérents 2014 : 336

Ordre du jour :

- Emargement de la liste des présents.
- Rapport d'activité 2014.
- Rapport financier 2014.
- Renouvellement des mandats.
- Questions diverses

François DUPUY, en sa qualité de Président ouvre la séance en remerciant tout particulièrement les adhérents fidèles présents, les familles qui se sont déplacées depuis la région parisienne ou depuis le massif central, et accueille Irène et Christian PARIOT qui viennent de rejoindre l'association, parents de Louise 17 ans porteuse du syndrome CFC.

François DUPUY présente les décomptes des familles et des adhérents. **Neuf familles** (au 31/12/2014), **ont rejoint l'association**, **7 CFC et 2 Costello**, mais sans augmentation du nombre d'adhérents. Il est donc toujours aussi nécessaire que les familles mobilisent leurs proches afin de donner à l'association les moyens d'agir et la reconnaissance de son utilité lors des différentes démarches. François DUPUY rappelle aussi que trois enfants nous ont quittés cette année, Iman, Bilal et Gaspard.

○ Janvier : Assises de la Génétique Humaine et Médicale

Puis il présente l'activité de l'année 2014. Tout d'abord, les **Assises de la Génétique Humaine et Médicale organisées par les Professeurs Didier LACOMBE et Benoit ARVEILER** ayant réuni 1500 professionnels à Bordeaux début janvier, auxquels ont participé quelques membres du bureau (Pascal, Franck, François et Serge) pour représenter l'association. Ce rendez-vous leur a permis de rencontrer l'équipe de l'Institut de la Clinique de la Souris à Strasbourg (ICS) qui a créé les souris porteuses du syndrome Costello, maintenant prises en charge par Mr Pierre COSTET, responsable de l'animalerie du CHU de BORDEAUX. Ils ont pu ainsi assister à l'exposé de Monika JAGLA-EBERLIN de l'ICS, faire le point sur les derniers résultats obtenus, et envisager la manière de les affiner.

○ Avril à Octobre projet de Recherche Fondamentale (modèles murin et cellulaire)

Cette réflexion s'est poursuivie fin avril lors d'une séance de travail réunissant **Yann HERAULT, Directeur de Recherche au CNRS, de l'ICS, le Professeur Nicolas LEVY**, directeur du laboratoire de génétique médicale et génomique fonctionnelle (UMR S-910 AMU Inserm) et de la **Fondation Maladies Rares**, le **Professeur Didier LACOMBE**, le **chercheur Rodrigue ROSSIGNOL** (projet COSMIT), Franck, François et Serge. Cette journée a mis en évidence une **synergie des trois équipes** et la **cohérence d'un projet de recherche commun**, concrétisée par la dépose d'un dossier de recherche à l'Agence Nationale de la Recherche (ANR) en octobre pour **affiner le phénotypage** des souris (évaluation du comportement clinique sur des souris jeunes et adultes sur un champ beaucoup plus large), **approfondir l'impact énergétique de la voie RAS** (voie où sont localisées les mutations génétiques HRAS de nos enfants, à

AFS Costello et CFC 48, rue du Chouiney - 33170 GRADIGNAN

Site : <http://afs-costello-cfc.asso.fr> Téléphone : (+33) 5 56 89 17 49 E-mail : contact@afs-costello-cfc.asso.fr

l'origine du syndrome COSTELLO) **sur les mitochondries** (véritables centrales énergétiques de notre corps), et **tester des molécules particulières sur les voies de signalisation impliquées dans le vieillissement.**

- Financement d'un post-doctorat dès juillet

La participation au financement d'un post-doctorat, Nadège BELLANCE, depuis juillet 2014 à hauteur de 55000€ sur deux ans, matérialise le démarrage du premier programme de Recherche de l'association mené au laboratoire de Génétique Médicale au CHU de Bordeaux avec un financement de ce laboratoire et un cofinancement du Conseil Régional d'Aquitaine. Au sein de l'équipe de Rodrigue ROSSIGNOL, Nadège réalisera les analyses cellulaires servant à mieux connaître l'interaction de la voie RAS et des mitochondries, **projet COSMIT.**

- Rôles et limites des actions de l'association vis-à-vis de la Recherche Fondamentale

Pour permettre de fixer **le rôle et les limites de l'association vis-à-vis des projets de Recherche**, François DUPUY précise qu'un tel projet est très dépendant de la participation des familles, par exemple pour le recueil de cellules souches via les biopsies qui serviront pour les analyses cellulaires. Mais le **coût d'un tel projet ANR de 750 000€** est bien trop important pour pouvoir être supporté par l'association. Ainsi avec le recul, **notre rôle a été d'initier fortement une « recherche fondamentale »** par le financement de la création d'une souris « modèle murin » G21S, et des premières analyses par l'Institut Clinique de la Souris. Cette première étape a représenté un coût supérieur à 40 000€, réglé avec les fonds propres de l'association recueillis expressément pour la Recherche, et désormais les chercheurs savent pouvoir bénéficier des moyens nécessaires pour approfondir leur recherche et pour tester leurs hypothèses (sur le modèle animal et/ou sur le modèle cellulaire).

Maintenant l'association doit « **entretenir son capital souris modèle murin COSTELLO G12S** » pour être en capacité de répondre aux demandes de souris jeunes et adultes des futurs projets de Recherche. Cela représente **un coût annuel minimum de 5000€** indispensable car sans cela, « fabriquer » à nouveau une nouvelle souris demandera deux ans et retarderait d'autant tout projet de recherche.

- Syndrome CFC : recherche de projets, d'acteurs porteurs d'un projet

Mais l'association cherche toujours à faire émerger des projets CFC, projets de « Recherche Fondamentale » ou autres, par en contactant le Docteur EMMA BURKVITT de Manchester pour connaître les hypothèses possibles suite à son travail au CNIO de MADRID en 2013., sans réponse à ce jour.

Aussi, vous qui nous lisez, si vous pensez connaître un acteur qui pourrait nous aider à progresser sur la Recherche liée au syndrome Cardio-Facio-Cutané, n'hésitez pas à nous contacter.

- Création d'une cohorte des RASOPATIES. Projet PNDS

Plusieurs initiatives sont à souligner sur 2014. Tout d'abord le projet de création d'une cohorte relative aux Rasopathies (tous les syndromes de la voie RAS) dans le cadre de **l'appel à projet RaDiCo**, qui n'a pas été retenu mais que le **Professeur Alain VERLOES** compte bien proposer une nouvelle version en 2015. L'association a soutenu ce projet car il permettrait de regrouper et de standardiser les données, mises ainsi plus facilement à disposition des équipes cliniques et/ou de chercheurs.

Autre action réalisée par le Professeur Alain VERLOES : la réalisation du **Protocole National de Diagnostic et de Soins** (PNDS) pour les syndromes NOONAN et **Cardio-Facio-Cutané**. Ce document existe déjà pour le syndrome Costello. Il est fondamental car il décrira les différentes particularités du syndrome CFC et des préconisations de prise en charge. Présenté à la Haute Autorité de Santé, une fois validé, il permettra aux professionnels de santé de connaître les bonnes pratiques et guidera les familles et leur médecin Référent. *Au 31/12/2014 nous savons qu'il doit être présenté le 15 janvier 2015.*

- Deux « cousinades » pour accueillir des nouvelles familles et favoriser les échanges

François DUPUY aborde aussi les **autres actions de l'association** en précisant que cette année, sur les demandes de plusieurs familles, nous avons aidé à l'organisation de deux « **cousinades** »,

AFS Costello et CFC 48, rue du Chouiney - 33170 GRADIGNAN

Site : <http://afs-costello-cfc.asso.fr> Téléphone : (+33) 5 56 89 17 49 E-mail : contact@afs-costello-cfc.asso.fr

moments simples de rencontre de quelques heures permettant ainsi d'accueillir une nouvelle famille et de renforcer les liens. Un grand merci à **Patrick LEGUILLON** pour le repas au Petit Chatelet, et à **Karin et Francesco NADEAU-FOIS** pour l'après midi barbecue.

○ Événements organisés par les familles pour la collecte de fonds

Notre trésorière, Nelly DECHELLE, présente le **rapport financier de cette année** en soulignant les événements créés par les familles pour faire connaître l'association et pour recueillir des fonds à hauteur de 7000€ (au 31/12 tous les frais ayant été déduits) : dont le repas dansant à Chantelle dans l'Allier en mars (merci **Nelly, Nathalie et Bernard** !), la chorale DoSiDoLa à l'église de Langueux début juin, organisé par **Aurélié et Gaël PERROUAULT**, la course des salariés de MAPA où travaille **Franck SITBON**, le concert du groupe OUBERET en octobre par des amis d'**Agnès et de Vincent PINAULT**, la création de sites Web réalisés par **Pascal LECONTE**. Ou encore la participation au programme Responseo de PHILIPS où travaille **Annick GAY DE VERON**, sans être retenu pour la remise des prix mais grâce à Annick, nous avons pu sensibiliser quelques salariés sur ces deux syndromes et nous avons reçu quelques propositions de soutiens opérationnels.

○ 35000€ dépensés sur les fonds propres de l'association dédiés à la recherche.
Solde 2014 de 18900€ dont une partie pour l'organisation du 9^{ème} rassemblement.

Nelly DECHELLE précise que cette année la dépense principale porte sur le financement du poste de post-doctorant pour le projet COSMIT. Si nous déduisons le montant des dépenses liées à la Recherche que nous finançons par des fonds dédiés placés sur des livrets, nous pouvons dégager de nos recettes 18000€ pour assurer une partie des frais du prochain rassemblement des familles. **A ce jour**, nos finances ne nous permettront plus de prendre en charge tous les frais (transport, hébergement, repas) mais uniquement l'hébergement des familles, la location des salles, les frais des médecins, des autres professionnels et des aidants. **Il faut donc plus d'événements d'ici juin pour pouvoir mieux financer.**

Compte d'exploitation 2014			
Dépenses		Recettes	
Recherche Souris	35 305,32 €	Adhérents Cotisations (345 adhérents)	8 564,00 €
Rassemblement	4 500,00 €	Dons	17 654,96 €
Transport	3 655,77 €	Subventions	0,00 €
		Soutiens	10 809,50 €
Hébergement Restauration	906,85 €		
Frais Postaux	1 503,76 €		
Locations salles		Dont par les événements	56 €
Fournitures bureau	897,95 €	Animation Balmes Dauphinois	290 €
E.A.G. (imprimeur)	3 831,97 €	Soirée Cassoulet	578 €
Publicité		Loto	1 466 €
Colloques	160,00 €	Concert DoSiDoLa	646 €
Cotisations	190,00 €	Course MAPA	50 €
Frais Hopital		Concert Oubéret	-3 004 €
Intervenants		Sites web	30 €
Assurance	838,74 €		
Divers	1 611,88 €		
Amortissement			
si pas Amortissement			
Total dépenses :	53 402,24 €	Total recettes :	37 028,46 €
		Résultat d'exploitation : -16 373,78 €	
Mouvements financiers en dépenses		Mouvements financiers en recettes	
	36 032,35 €		36 020,87 €
		Solde sans les dépenses liées à la Recherche (régées avec les fonds réservés présents sur les livrets)	
		18 931,54 €	

Les rapports d'activité et financier ont été approuvés par un vote et **la composition du bureau a été renouvelée.**

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

AFS Costello et CFC 48, rue du Chouiney - 33170 GRADIGNAN

Site : <http://afs-costello-cfc.asso.fr> Téléphone : (+33) 5 56 89 17 49 E-mail : contact@afs-costello-cfc.asso.fr

- Autres sujets abordés lors des questions diverses et décisions prises

9^{ème} rassemblement des familles

- Serge ARNOULET a donné quelques précisions sur les actions menées pour informer les familles, les réponses reçues, le lieu (Château MOULERENS), la période (**arrivée le mardi 30 juin dans l'après midi et départ le samedi 4 juillet avant le repas de midi, soit une journée de plus que prévue**), le nombre de familles attendues, 26 :13 Costello et 13 CFC, les thèmes souhaités par les familles, les tarifs d'hébergement et des repas.
- Les conditions de prises en charge des frais sont débattues au regard du coût global visiblement proche de celui de 2013 (32000€), des finances de l'association, et du coût pour une famille (transport, hébergement, repas).
- Il est acté de rappeler à chaque famille celles précisées lors de l'email initial et de leur demander de confirmer leur présence. Puis d'en faire un bilan et d'étudier si les conditions peuvent être modifiées
- Sylvie MANTEL prend le « lead » sur l'organisation de ce rassemblement.

Réalisation du livré CFC :

- Dépendante de la fin du PNDS pour sa composante clinique
- Sessions de travail à organiser avec des familles pour la partie « vie quotidienne »

Professionnaliser la recherche de financement

- Franck SITBON dresse le constat de nos démarches actuelles et de leurs limites et reprend l'idée d'embaucher une personne dédiée à la recherche de financements.
- Il est acté de le laisser monter un dossier sur toutes ses composantes pour permettre la prise d'une décision
- Mme LEVESQUE propose de nous mettre en relation avec sa nièce qui poursuit des études dans ce domaine. Le contact est établi quelques temps après l'AG.

Support de communication

- Après celui réalisé en janvier orienté « professionnels de la santé », nous convenons de réaliser une plaquette plus à destination des familles pour les aider dans leur démarche de recueil d'adhésions et de financement pour les rassemblements et la participation à d'autres « cousinades » pour accueillir les nouvelles familles.

Montant de la cotisation

- Le montant de la cotisation annuelle passe de 25€ à 30€.
- Cette augmentation devrait avoir un impact mineur sur les recettes de l'association car sur les deux tiers des cotisations sont accompagnés d'un don plus important.

Mode de règlement de la cotisation et d'un dons

- Un prélèvement automatique sera proposé à partir de 2015
 - Trimestriel ou Annuel. Le montant sera laissé libre de choix

Soutien de la Fondation GROUPAMA

- Pascal va réaliser une demande de financement

L'Assemblée Générale se termine par un apéritif chez François et Mimie DUPUY nous permettant de mieux faire connaissance de la famille PARIOT et de préparer les prochaines actions sur 2015.