

Association Française des Syndromes Costello & Cardio-Facio-Cutané



Assemblée Générale 2017

tenue le 17/02/2018 à Paris



www.afs-costello-cfc.asso.fr

Président Serge ARNOULET

11 février 2018



le 17/02/2018 à Paris

- Emargement des participants
- Ses objectifs, son bureau, quelques chiffres
- Bilan de l'activité 2017
- Rapport financier 2017
- Vote et renouvellement des mandats
- RDVs sur 2018 - Questions diverses

La feuille circule

09h45	à 10h
10h	à 11h15
11h15	à 11h30
11h30	à 12h15
12h15	à 13h

13h00 Repas

14h00 à 17h Projet RASTEDDA





le 17/02/2018 à Paris

- Emargement des participants

La feuille circule

- Ses objectifs, son bureau, quelques chiffres

09h45

à 10h

- Bilan de l'activité 2017

10h

à 11h15

- Rapport financier 2017

11h15

à 11h30

- Vote et renouvellement des mandats

11h30

à 12h15

- RDVs sur 2018 - Questions diverses

12h15

à 13h

13h00 Repas

14h00 à 17h Projet RASTEDDA



Créée en 2000 par 3 familles, ses objectifs



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

AG 2017 : Membres du bureau actuel



- 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 CFC
Aurélie PERROUAULT
 - Alliance Maladies Rares
Djamila CALIN
 - Recherche
Jérôme PIQUEREAU
 - Inclusion
Annick VALLET *
 - Evènements
Sergio AVALOS
 - Rassemblements
Georges BAILLY
 - Sylvie MANTEL

* : démissionnaires

AG 2017 : Quelques chiffres



Noml	Rég	Ancienne Rég	CP	Total
- Auvergne-Rhône-Alpes				5
+ Auvergne				2
+ Rhône Alpes				3
- Bourgogne-Franche-Comté				1
+ Bourgogne				1
- Bretagne				2
+ Bretagne				2
- Grand-Est				4
+ Champagne-Ardenne				1
+ Lorraine				3
- Hauts-de-France				4
+ Nord-Pas-de-Calais				4
- Ile-de-France				29
+ Ile-de-France				29
- Normandie				1
+ Basse Normandie				1
- Nouvelle-Aquitaine				9
+ Aquitaine				4
+ Languedoc-Roussillon				1
+ Limousin				1
+ Midi-Pyrénées				2
+ Poitou Charente				1
- Occitanie				1
+ Languedoc-Roussillon				1
- Pays-de-La-Loire				4
+ Loire-Atlantique				1
+ Pays-de-Loire				3
- Provence Alpes-Côtes d'Azur				9
+ Provence Alpes-Côtes				9
Total général				69

117 familles et 100 porteurs d'un des deux syndromes

124 Professionnels de la santé référencés

1100 personnes référencées 309 adhérents (cotisations)

+ Guadeloupe	1
+ Nouvelle Calédonie	1
+ Polynésie	1
Total général	3

+ ALGERIE	2
+ ALLEMAGNE	1
+ ARGENTINE	1
+ BELGIQUE	2
+ CANADA	4
+ COLOMBIE	1
+ ESPAGNE	4
+ ITALIE	3
+ PAYS-BAS	3
+ PORTUGAL	3
+ ST DOMINGUE	1
+ SUISSE	1
+ TUNISIE	2
Total général	28

5 nouvelles familles en 2017

Prénom	Age	Région	CP	CFC	C	Total
- Achille - Malik	2	Ile-de-France	94	1		1
- Chloé	26	Ile-de-France	91		1	1
- Joanès	11	Auvergne-Rhône-Alpes		1		1
- Léon	1	Nouvelle-Aquitaine	32	1		1
- Lina	1	ESPAGNE	11		1	1
Total				3	2	5

Nbr porteurs	Syr	1er contact	C	CFC	Total
2011				1	1
avant 2012			37	29	66
2012			2	4	6
2013			2	4	6
2014			2	6	8
2015				5	5
2016			1	2	3
2017			2	2	4
2018				1	1
Total			46	54	100

Nbr décédés	Syr	1er contact	C	CFC	Total
avant 2012			2	2	4
2012			1		1
2013				1	1
2014			1	1	2
2016				1	1
Total			4	5	9

Nbr référencés	Syr	Syndrome ?	CFC ou NOONA	Autre	inconnu	???	Tot
			1	1	1	1	5
DCD						3	3
Total			1	1	1	4	8

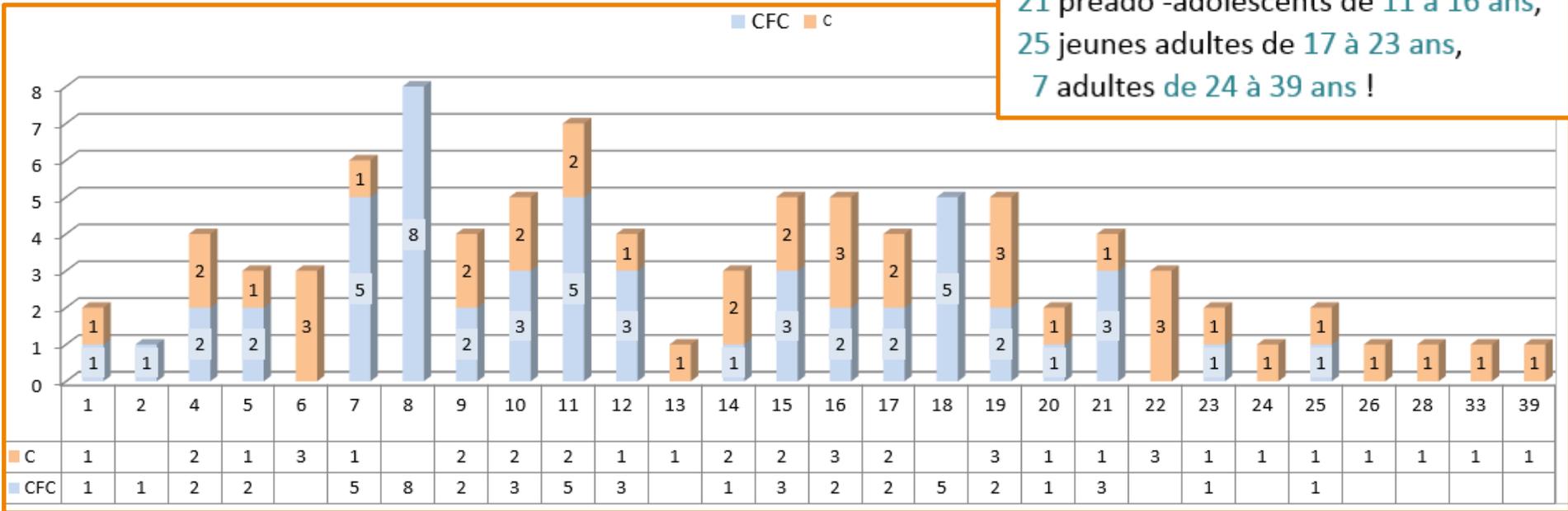


• Répartition par âge, données importantes versus les préoccupations des familles

L'association référence **117** familles et **100** porteurs d'un des 2 syndromes :
47 porteurs du syndrome de Costello,
53 porteurs du syndrome Cardio-Facio-Cutané.

L'association a **17 ans** et ses enfants grandissent, voyez un peu ci-dessous la répartition du nombre de porteurs par âge, quand nous le connaissons.

35 enfants ont **moins de 11 ans**,
21 préado -adolescents de **11 à 16 ans**,
25 jeunes adultes de **17 à 23 ans**,
7 adultes de **24 à 39 ans** !





- 13 familles présentes

- Serge
- Fadila
- Sergio et Anahita
- Georges
- Lisa
- Djamila et Stéphane
- Philippe
- Nelly
- François
- Patrick
- Julie et Cédric
- Sylvie
- Aurélie et Gaël
- Domy
- Franck et Céline
- Annick
- .

ARNOULET
AOURANE
AVALOS
BAILLY
BAILLY
CALIN
CHAPPUY
DECHELLE
DUPUY
LE GUYON
LEROY BOULANGER
MANTEL
PERROUAULT
SARRO
SITBON
VALLET

- Grand Oncle d'Honorine
- Mère de Lisa
- Parents d'Ulysses
- Papa de Lisa
- Parents de Riwan
- Père de Yohan
- Mère de Jonathan
- Père de Thomas
- Parents de Louise
- Parents de Léana
- Grande Tante d'Honorine
- Parents d'Honorine
- Mère de Laure-Anne



le 17/02/2018 à Paris

- | | | |
|--|--------------------|---------|
| • Emargement des participants | La feuille circule | |
| • Ses objectifs, son bureau, quelques chiffres | 09h45 | à 10h |
| • Bilan de l'activité 2017 | 10h | à 11h15 |
| • Rapport financier 2017 | 11h15 | à 11h30 |
| • Vote et renouvellement des mandats | 11h30 | à 12h15 |
| • RDVs sur 2018 - Questions diverses | 12h15 | à 13h |

13h00 Repas

14h00 à 17h Projet RASTEDDA





- Présentation du bilan de l'année
 - Une synthèse : Serge ARNOULET **Président**
 - La recherche : François DUPUY **Représentant auprès du comité scientifique**
: Serge ARNOULET **Président**
 - Le 10ème rassemblement : Serge ARNOULET **Président**
: Sylvie MANTEL **Déléguée aux rassemblements**
 - Les états généraux de la Déficience Intellectuelle : Sergio AVALOS **Délégué à l'inclusion**
 - L'Alliance MR : Djamila CALIN **Déléguée auprès de l'Alliance Maladies Rares**

15mn pour chaque thème

– .



- Présentation du bilan de l'année

La synthèse de notre président

En 2017, nous avons pu **concrétiser plusieurs objectifs**

- **Réaliser** notre **rassemblement** des familles et professionnel de 2017
- Participer à l'**amélioration** des **connaissances**
 - en participant à la recherche «**Manifestations dermatologiques des Rasopathies** » du Pr Didier BESSIS du CHU de MONTPELLIER, lors du rassemblement de juin
 - en organisant des **conférences** – échanges et des consultations individuelles avec **21 professionnels** lors de notre rassemblement du 20 au 24 juin 2017
 - en **préparant** un nouveau projet de recherche **RASTEDDA RASopathies Troubles Envahissants du Développement et Difficultés d'Apprentissage**
 - en **participant** à des **RDV institutionnels** (Alliance Maladies Rares et Collectifs DI, egDI)

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



- Serge ARNOULET Président
et François DUPUIY Représentant auprès du comité scientifique 15mn 1/2

Nos participations de cette année

- L'entretien des cohortes des souris Costello pour valider les hypothèses, souris gourmandes : 8 000€ en 2017 (4 000€ en 2016)
- COPIL du projet COSMIT en juin à Marseille
 - Bordeaux : des hypothèses confirmées : **déficiences au niveau des mitochondries** (centrales énergétiques pour les muscles, les neurones) au niveau des **souris** et des tissus des **patients** (biopsies 2015)
 - Strasbourg : une lignée **G12S** difficile à obtenir → reprise des tests avec **G12V**
 - Marseille : vont **transformer des IPS en cellule du cœur** pour valider les hypothèses à Bordeaux
 - Plus de détails par **Dr Rodrigue ROSSIGNOL** et **Pr Nicolas LEVY** dans le **Petit Journal**
- La préparation du projet **RASTEDDA** multicentriques (Bordeaux, Paris (Toulouse ?) **RAS**opathie et **T**roubles **E**nvahissants du **D**éveloppement et **D**ifficultés d'**A**pprentissage, pour améliorer la connaissance sur les difficultés et les capacités liées aux apprentissages
 - Plus de détail cet après midi avec le **Pr Alain VERLOES** et le **Dr Yline CAPRI**.



- Serge ARNOULET Président
et François DUPUIY Représentant auprès du comité scientifique

15mn 2/2

- Merci aux **adhérents** fidèles dans leur soutien financier
- Merci aux **organismes publics** (collectivités locales et autres) et aux **sociétés privées**
- Merci aux **familles, aux parents et aux enfants** d'accepter de participer aux actions nécessaires pour la Recherche : les **consultations**, les **biopsies**, et **autres misères** qu'on leur fait subir pour faire progresser la connaissance.

- Nous avons besoin de vous pour aider la Recherche !



- Présentation du bilan de l'année
 - Une synthèse : Serge ARNOULET Président
 - La recherche : François DUPUY Représentant auprès du comité scientifique
: Serge ARNOULET Président
 - Le 10ème rassemblement : Serge ARNOULET Président
: Sylvie MANTEL Déléguée aux rassemblements
 - Les états généraux de la Déficience Intellectuelle : Sergio AVALOS Délégué à l'inclusion
 - L'Alliance MR : Djamila CALIN Déléguée auprès de l'Alliance Maladies Rares

15mn pour chaque thème

– .



Le 10^{ème} rassemblement des familles du 20 au 24 juin 2017

19 familles, 21 professionnels, 25 bénévoles sur 4 jours

- Serge ARNOULET Président 3mn
- Sylvie MANTEL Déléguée aux rassemblements 15mn



2mn

- Serge ARNOULET Président

- **6 conférences**

- L'enfant avec un syndrome génétique : **Evaluer – Comprendre – Orienter** : Mme Emmanuelle TAUPIAC
- **GenIDA Génétique** de la **Déficience Intellectuelle** et troubles du spectre **Autistique** : Pr Alain VERLOES
- Etude prospective des **manifestations dermatologiques** des RASopathies : Pr Didier BESSIS
- Résultats du **bilan cardiologique** sur les patients consultés en 2015 9^{ème} rassemblement : Dr SEGUELA
- La **Recherche**. Le projet **COSMIT** : Pr Didier LACOMBE, Doctorante **Laétitia DARD** et Dr ROSSIGNOL
- Les **épilepsies** : Dr Cyril MIGNOT

- **104 consultations individuelles pour 19 familles**

- Génétique : Pr **Didier LACOMBE** et Dr **Arman BOTTANI**, Pr **Alain VERLOES** et Dr **Yline CAPRI**
- Evaluation Psychologiques : Mme **Emmanuelle TAUPIAC** (préparation RASTEDDA)
- Orthophoniste : Mme **Sonia FRAISSE**
- Dermatologie : Pr **Didier BESSIS** Dr **Fanny MORICE PICARD**
- Orthodontie : Pr **Marie-Josée BOINEAU**, Dr **Didier GRIFFITHS**
- Psychologues : Mme **Karen HERNANDEZ** et Mme **Brigitte JARRET**
- Orthopédie : Dr **Yann LEFEVRE**

- **5 groupes de Paroles**

- enfants, fratries, jeunes adultes, parents : Mme **Karen HERNANDEZ**, Dr **Armand BOTTANI**



- Sylvie MANTEL Déléguée aux rassemblements 13mn
 - **Rassemblement Château de Moulerens du 20 au 24 juin 2017**
 - **19 familles** : 26 enfants et jeunes (de 4 à 28 ans), 33 parents
 - **20 membres de l'équipe médicale** (médecins, chercheurs, psychologues, orthophoniste)
 - **30 bénévoles** couvrant une centaine d'interventions (chauffeurs, aidants, interprètes, accompagnateurs activités extérieures, animation salles de jeux sur la durée totale du rassemblement, service des repas...)
 - Près de 700 repas servis
 - Hébergement sur 2 sites :
 - environ 40 chambres
 - 10 salles de consultations
 - 2 espaces de jeux
 - 1 salle d'accueil, lieu d'échanges
 - 1 salle de conférence
 - 2 salles groupes de parole
 - 1 salle d'activité
 - Espace couvert pour le tennis de table
 - Activités :
 - Escalade
 - Tennis de table
 - Musique
 - Initiation et animations poney
 - Temps festifs (apéritifs, soirées à thème...)



- Présentation du bilan de l'année
 - Une synthèse : Serge ARNOULET Président
 - La recherche : François DUPUY Représentant auprès du comité scientifique
: Serge ARNOULET Président
 - Le 10ème rassemblement : Serge ARNOULET Président
: Sylvie MANTEL Déléguée aux rassemblements
 - Les états généraux de la Déficience Intellectuelle : Sergio AVALOS Délégué à l'inclusion
 - L'Alliance MR : Djamila CALIN Déléguée auprès de l'Alliance Maladies Rares

15mn pour chaque thème

– .



Sergio AVALOS délégué à l'inclusion

I - Mieux repérer pour intervenir précocement

- Repérer le plus précocement possible : déployer une campagne de sensibilisation pour parents et professionnels
- Permettre un accès direct sans attente à tout enfant « repéré ». Pour cela combler les inégalités territoriales d'offre de soins
- Accès à un socle commun de formation des professionnels concernés



II- Accéder à des évaluations des forces et des faiblesses multidimensionnelles

- Définir un référentiel commun transdisciplinaire précisant les dimensions à évaluer et les outils adaptés - Demander que toute évaluation fonctionnelle d'un enfant ou adulte DI, objective les capacités cognitives (dont intellectuelles), adaptatives, socio-émotionnelles, psychopathologiques - Evaluer la qualité de l'environnement : ressources familiales, facilitateurs et obstacles
- Permettre l'accès à des professionnels compétents pour réaliser ces évaluations: Inciter les instituts de formation des professionnels concernés, à harmoniser les contenus pédagogiques
- Préciser le circuit de formation et **favoriser l'utilisation de ces évaluations par les professionnels enseignants et éducatifs** :
- **Faciliter le partage de toute information** qui pourrait être jugée utile pour éclairer les professionnels impliqués dans l'accompagnement de la personne avec DI, dans le respect du secret professionnel.
- **Former les personnels enseignants et éducatifs** à l'utilisation de ces évaluations dans leurs pratiques pédagogiques



IV. Développer les capacités / apprendre à tous les âges de la vie

- Entraîner les compétences fondamentales dès le plus jeune âge : communication, langage
- Accompagner le développement des capacités d'autorégulation et d'autodétermination
- Utiliser ce qu'on a appris. Travailler la littératie et la numératie à tous les âges de la vie.



- V - Accompagner les personnes dans le développement du pouvoir d'agir

- Formation (Personnes avec DI, Familles, professionnels, environnements) :
- Autodétermination et posture d'accompagnement, FALC, accessibilité

Imposer la présence des personnes DI dans les travaux sur l'accessibilité universelle

- Passer de l'accompagnement à la coopération
- Accompagner, soutenir le changement de posture de l'environnement pour que les personnes aient une participation sociale
- Prise de risque
- Reconnaissance de l'expertise de la personne en la considérant comme un partenaire et en favorisant la pair-aidance
- Accessibilité



- VI - Apporter aux familles un soutien valorisant leurs compétences

Accompagner les annonces diagnostiques

- Former les médecins aux conditions et au contenu de l'annonce

Apporter un soutien adapté aux familles

- Former les professionnels à considérer l'expertise singulière et les compétences des aidants naturels et proposer aux familles une position de partenaire

- Développer des programmes d'éducation thérapeutiques (ETP) pour/par les personnes avec DI et les familles

- Favoriser la création de dispositifs de répit pour les personnes DI et/ou leurs familles

Impliquer les personnes avec DI et les familles dans les périodes de transition

- Elaborer dès l'âge de 15-16 ans un plan du processus de transition et impliquer le jeune, ses parents et les autres membres de la famille



- VII - Améliorer l'accès aux diagnostics et aux soins somatiques et psychiques

- Développer le suivi médical de proximité et prendre en compte les spécificités des personnes avec DI

- Mettre en place des centres d'appui territoriaux (intra et extrahospitaliers) consacrés aux soins courants

- Mettre en oeuvre des campagnes de prévention accessibles aux personnes avec DI (FALC)

- Améliorer les conditions d'accueil et de soins dans les hôpitaux

- Mettre en place des référents handicaps (infirmières de liaison ?) et des commissions handicap hospitaliers



Intervention de

Jean Claude AMEISEN :

président d'honneur du Comité Consultatif National d'Ethique

- Amélioration mais beaucoup trop lente
- Droits de la convention de l'ONU de 2016 prime et plus forte que la nôtre de 2015.
- Reconnaître à toutes les personnes leurs droits fondamentaux et la société doit leur apporter les moyens d'accéder à leurs droits.
- Société inclusive : On ne peut pas aider une personne en l'excluant des autres.
- Société accueillante pour les plus faibles est une société où tout le monde est plus accueilli : Nous y trouverons tous un bénéfice.
- École inclusive accueillante : classement de nos écoles très mauvais. Pas uniquement sur la transmission des connaissances mais aussi sur l'accompagnement et l'élévation sociale
- Égalité : nous avons des services remarquables mais nous ne savons pas généraliser



Intervention de

Jean Claude AMEISEN :

président d'honneur du Comité Consultatif National d'Ethique

– *suite*

- Interrogeons les pays : Canada Europe du Nord. Pour mesurer la difficulté ou la facilité pour aboutir sur des résultats qui soient semblables.
- Recherche qui évalue les progrès réalisés et les moyens de les réaliser mieux.
- Moins de personnes institutionnalisées plus de personnes accompagnées sur leur lieu de vie
- Créer la relation : le temps fait défaut.
- Le temps passé doit être valorisé.
- DI : termes pas le plus efficace : met en évidence ce qu'il n'a pas. Handicap cognitif psycho social comportemental difficultés d'adaptation d'accès
- L'annonce : aéroport gare : pas besoin de savoir qui est là. Alors qu'il faut un dialogue : mettre l'accent sur l'interaction, la réciprocité



Prendre sa vie en main:

- **Une entrée sociale et non plus médico-sociale:** partir résolument des attentes et des aspirations des personnes et non plus des évaluations médicosociales
- **Un soutien aux environnements:** des ressources techniques et humaines prioritairement en soutien aux acteurs de droit commun
- **Un renforcement du pouvoir d'agir** des personnes, des familles, des environnements
- S'appuyer sur une approche centrée sur les solutions :
- **-Des objectifs réalisables dans le contexte de vie des personnes** concernées
- **-Des objectifs existentiellement** importants
- **-Privilégier** l'exploration des solutions **déjà mises en place** par les personnes, les parents, les enfants et leurs interlocuteurs
- S'appuyer sur une triple expertise
- **-L'expertise d'usage:** prendre en compte la perception de leur propre vie par les personnes
- **-L'expertise domestique:** intégrer l'expertise des personnes partageant un parcours de vie avec les personnes en situations de handicap
- **-Une expertise technique, clinique, méthodologique:** apportée par le regard des professionnels, leurs évaluations



- Présentation du bilan de l'année
 - Une synthèse : Serge ARNOULET Président
 - La recherche : François DUPUY Représentant auprès du comité scientifique
: Serge ARNOULET Président
 - Le 10ème rassemblement : Serge ARNOULET Président
: Sylvie MANTEL Déléguée aux rassemblements
 - Les états généraux de la Déficience Intellectuelle : Sergio AVALOS Délégué à l'inclusion
 - L'Alliance MR : Djamila CALIN Déléguée auprès de l'Alliance Maladies Rares

15mn pour chaque thème

– .



- **Djamila CALIN** déléguée auprès de l'Alliance Maladies Rares



- **Alliance Maladie Rare** : Créée le 24 février 2000, l'Alliance Maladies Rares (association loi 1901), rassemble aujourd'hui plus de 200 associations de malades.
- Elle représente près de 2 millions de malades et environ 2 000 maladies rares. Elle accueille aussi en son sein des malades et familles isolés, « orphelins » d'associations.
- Pour siéger et sensibiliser tous les acteurs locaux à nos maladies. L'Alliance est présente sur l'ensemble du territoire dans les régions de France à travers **ses 12 délégations régionales**.
- Elle fait partie de la [Plateforme Maladies Rares](#), structure unique au monde réunissant six acteurs des maladies rares (Eurordis, Orphanet, AFMTéléthon, maladie info service).
- Adhésion de l'AFSCostello et CFC : fait partie des premières association qui ont adhérer lorsque Alliance Maladie Rare s'est fondée. L'AMR, propose, organise pour les associations membres des formations (ETP, écoute...) des RDV Web conférence (la prochaine), met à disposition des salles, fait partager les projets et expérience des autres associations membres et organise la Marche des Maladies Rares (même si on n'en bénéficie pas directement, elle finance plus de la moitié du budget de l'Alliance...)



Actualités et champ de travail de l'Alliance:

- Grand changement à l'Alliance, entre le de présidente, un nouveau directeur général a été nommé Paul Gimenez qui faisait l'intérim avec Mme Triclin présidente.
- Gros travail à venir : c'est de légitimer le 3^{ème} plan Maladie rares, de le construire très en amont et ce avec un calendrier bien défini. Il semblerait qu'il soit annoncé cet été. La gouvernance du 3^{ème} plan sera chapeauté par les ministères de la recherche et la santé.
- Télémédecine, Carte Urgence, Recherches en sciences sociales...
- Il n'y a pas de données épidémiologiques, urgence de le réaliser.
- Reproductibilité des compagnons des maladies rares dans les autres régions de France (voir plus loin « l'enquête sur les besoins des familles en grande Aquitaine »).
- Il semble qu'il y ait 47000 places manquantes dans le médico-social (chiffre ?)
- Un décodage des 50 pages du 3^{ème} plan sera réalisé pour les associations (familles).
- Un cahier des charges a demandé de ce que l'on veut positionner dans les filières (France Assos Santé).
- Un groupe de travail va se réunir pour travailler en amont et présenter les grandes lignes à la grande conférence des MR le 12 novembre 2018 à la cité U.



- **Lancement de l'Application ViMaRare**



- **Parcours d'info** : votre enfant a une maladie rare et va à l'école, une vidéo_guide les parents dans les étapes clé et résume les infos indispensables à communiquer au profs médicaux, para-médicaux...



Votre enfant a une maladie rare et va à l'école ? Comment faire pour que tout se passe au mieux ? Cette vidéo de la CNSA guide les parents dans les étapes clé et résume les informations indispensables à communiquer aux professionnels médicaux, paramédicaux et du milieu scolaire.

Actualités Politique

Une consultation en ligne sur les difficultés rencontrées par les personnes handicapées, leur aidants et les associations, notamment en termes de prise en charge et d'accès au soin.

- La consultation sera accessible sur le site <https://www.egalite-handicap.gouv.fr> jusqu'au 9 mars. Retour pour la conférence nationale du handicap en mai.
- Depuis peu chaque ministère s'est doté d'un délégué « Handicap ». Leur première réunion interministériel a eu lieu le 31 janvier dernier. Ainsi dans chaque ministère, chaque décision la voie « du handicap » aura un retentissement sur les maladies rares.



- Lancement de l'Application ViMaRare: En lien avec son territoire de vie, la Champagne-Ardenne, **ViMaRare** aide le malade et sa famille à gérer le quotidien en centralisant, sur une même application, les informations utiles, générales et personnelles, notamment en situation d'urgence.
- Parcours d'info : votre enfant a une maladie rare et va à l'école, une vidéo guide les parents dans les étapes clés et résume les infos indispensables à communiquer au professionnel(le)s, médicaux, para-médicaux...



RARES 2017 : c'est la 5ème édition des rencontres des maladies rares qui a pour but de promouvoir en France une politique de santé et de recherche au service des personnes atteintes de maladies rares.

Projet GIPTIS : Genetic Institute for Patients, Therapies, Innovation and Science)

exceptionnel (ressource : le meilleur du public et du privé !) on peut les soutenir les soutenir sur change.org

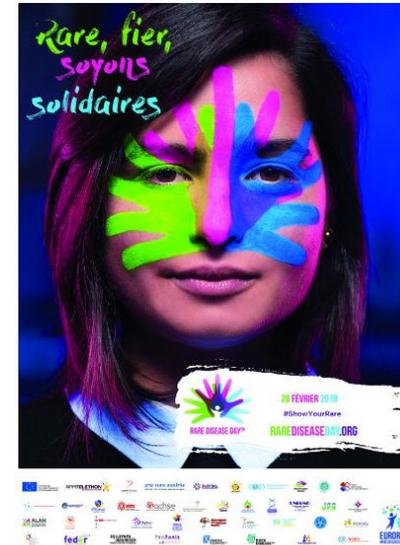
- Institut privé à but non lucratif, il réunira en un lieu unique, plus de 150 professionnels de santé, 350 des meilleurs chercheurs français et internationaux, les institutions publiques de soin, d'enseignement et de recherche, 12 entreprises de biotechnologies, les associations de malades, des experts du développement du médicament et l'ensemble des acteurs économiques du territoire.



- Participation aux réunions d'information des membres : il y en a en moyenne 4 par an.
- Les prochaines réunions seront dorénavant **par grandes thématiques** prévues toute l'année : le diagnostique précoce, la recherche et l'accès au traitement, parcours de vie/Politique de santé publique, parcours de vie/Maladies rares.
- Cette année, il est prévu une **re-labellisation des filières de santé**. Celles dans lesquelles nous sommes engagés filières **Anddi-Rares**, **Défiscience** et **TETECOUCO**. Le souhait de l'alliance travailler en étroite collaboration avec les filières dorénavant...
- La « culture alliance » qui privilégie la solidarité aux intérêts particuliers pour défendre les droits de tous les malades atteints de maladies rares et revendiquer pour eux le droit à l'espoir.
- A travers le site [Maladies Rares j'agis](#), les professionnels de l'éducation et de l'entreprise peuvent s'informer et mieux comprendre les spécificités d'une maladie. Ces outils d'information ont pour but de favoriser l'accueil et l'intégration des personnes touchées par une maladie rare au sein de ces deux univers, favorisant dans le même temps des dynamiques d'équipe positives et créatrices de valeur dans l'organisation.



- Journée internationale des maladies rares 28 février 2018 :
- Partout en France des évènements sont organisés: participation à Bordeaux (Serge, François) et à Paris au canope des Halles (Djamila).
- Voir site et facebook Alliance Maladie Rare.



- Un spot vidéo « Parcours de battants » <https://youtu.be/ongklBUdfe8> et le site d'information « Maladies Rares j'agis » <https://www.alliance-maladies-rares.org/maladiesraresjagis/>, portés par l'Alliance, à destination des responsables éducatifs (enseignants, chefs d'établissement primaires et secondaires, acteurs des rectorats...) et de ceux de l'entreprise privée ou publique (dirigeants d'entreprises, responsables RH, acteurs des missions handicaps....)

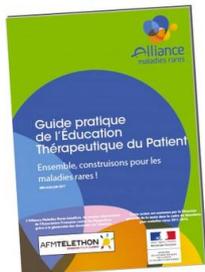


LES Filières et collectif.

- ANDDI-RARES : Blog du Professeur Folk, par la filière Anddi-Rares
 - <http://blog.maladie-genetique-rare.fr/>
 - Collectif Défiscience
 - Filière de santé Défiscience
 - Filière de santé TETEETCOU



Mise à jour du Guide pratique de l'ETP - juin 2017



Consultation en ligne
et téléchargeable



Dans le cadre du Plan ETP de l'Alliance Maladies Rares, et dans la continuité du 1er Forum sur l'Éducation Thérapeutique du Patient dans les maladies rares de juin 2014 ([cliquez-ici pour en savoir plus sur ce Forum](#)), l'Alliance a proposé en 2015 un outil pratique afin de vous aider à comprendre l'ETP et de vous donner les moyens de mettre en place des actions. Nous venons de le mettre à jour (juin 2017).

Voici la version complète ou par fiches thématiques de ce guide sur l'ETP conçu pour les associations de maladies rares :

Consultation en ligne : <http://www.calameo.com/read/00397281778f720a7dd49>

Guide pratique de l'ETP : Education Thérapeutique du patient.



ETATS GENERAUX de la DI : Alliance soutient les principaux thèmes que les états généraux ont conclu : <http://www.maladiesraresinfo.org/parcours-d-infos/201802/cest-quoi.html>

- Mail du 8 février à toutes les associations : remontées des besoins des associations, **ENQUÊTE : BESOINS ET ATTENTES DES MALADES EN TERME D'ACCOMPAGNEMENT-**
 - Le dispositif « compagnons maladies rares » est un projet expérimental déployé par l'Alliance Maladies Rares dans la région Nouvelle Aquitaine pour 5 ans.
 - Merci de répondre à cette courte enquête avant le **lundi 26 février 2018** grâce au lien suivant : https://fr.surveymonkey.com/r/Enquete_assos
 - L'intégration à l'école et au travail sont deux problèmes importants auxquels sont confrontés les malades et les familles concernés par les maladies rares. Durant sa vie scolaire et professionnelle, il est constaté que le malade sera entouré de professionnels du monde de l'éducation et de l'entreprise qui, par manque d'information sur la maladie, ne favoriseront pas sa bonne intégration.

Dates A venir :

L'ACTU ALLIANCE JANVIER 2018	
Cher(s) ami(e)s, Veuillez retrouver ci-dessous les actualités de l'Alliance et du paysage des maladies rares. Nathalie Triclin-Conseil	
AGENDA	
1 FÉV	RÉUNION D'INFORMATION DES MEMBRES - THÈME DU DIAGNOSTIC
28 FEV	JOURNÉE INTERNATIONALE DES MALADIES RARES
22 MARS	RÉUNION D'INFORMATION DES MEMBRES - THÈME DE LA RECHERCHE
23 MAI	ASSEMBLÉE PLÉNIÈRE



– L'Alliance Maladies Rares

Notre participation

– La Marche des Maladies Rares du 7 décembre 2017

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



- 4 familles et leurs amis et famille.





le 17/02/2018 à Paris

- | | | |
|--|--------------------|---------|
| • Emargement des participants | La feuille circule | |
| • Ses objectifs, son bureau, quelques chiffres | 09h45 | à 10h |
| • Bilan de l'activité 2017 | 10h | à 11h15 |
| • Rapport financier 2017 | 11h15 | à 11h30 |
| • Vote et renouvellement des mandats | 11h30 | à 12h15 |
| • RDVs sur 2018 - Questions diverses | 12h15 | à 13h |

13h00 Repas

14h00 à 17h Projet RASTEDDA





- Le mot de notre trésorière Nelly

- Cotisations et dons

– 2013 397

– 2014 391

– 2015 368

– 2016 349

– **2017** **310**

- Recettes

– 2015 58 807€

– 2016 42 456€

– **2017** **37 886€**

Alors que le nombre de familles augmente,

- **le nombre de cotisations et nos recettes diminuent**

Mobilisons nos proches
pour permettre à l'association

de **réaliser les actions**
dont les familles ont besoin.



Grâce à vos soutiens, notre exercice est bénéficiaire

Répartition des Dépenses au	10/02/2018
Hébergement Restauration	13 711 €
Transport	4 315 €
Intervenants	2 011 €
Recherche Souris	9 292 €
E.A.G. (imprimeur)	1 501 €
Assurance	1 245 €
Frais Postaux	1 458 €
Evénements de soutien	801 €
Fournitures bureau	252 €
Divers	246 €
Cotisations	155 €
Colloques	150 €
Dépenses	35 138 €

Recettes 2017 au		10/02/2018	
		Nbre	Valeur
Cotisations		275	8 160 €
Dons		174	14 782 €
Autres			902 €
Soutiens			14 894 €
<i>Dont évènements :</i>	13 989 €		
<i>Orlandini Dam'Nation</i>	2 250 €		
<i>Ensemble Vocal Instru.bas</i>	600 €		
<i>soirée chareil</i>	2 844 €		
<i>Vide grenier</i>	660 €		
<i>MSD France</i>	6 000 €		
<i>Solidad's</i>	635 €		
<i>Open Gardens</i>	1 000 €		
Total Cotisations et Dons			38 738 €

Relevé montant en banque au 31/12/16		110 557,40 €
P.B.S.O Compte Courant	1 116,28 €	
P.B.S.P Compte Livret	9 089,45 €	
C.A. Compte Courant	12 801,02 €	
C.A. Compte Livret	67 550,65 €	
Livret A CA	20 000,00 €	

Création du modèle murin Costello 50 000€

Rassemblement 2017: 25 000€

Coûts du Service animalier en 2017 8 000€



• Le mot de notre trésorière Nelly

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

COTISATION 2018 DES SYNDROMES DE COSTELLO et CFC

Je, soussigné (Prénom et NOM) :

Demeurant à :

Adresse e-mail :

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

Adhésion simple : **30 euros**

De soutien :

Signature :

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

Code banque	Code guichet	N° Compte	Clé RIB
16806	00820	66059627873	81

IBAN	FR76 1680 6008 2066 0596 2787 381
BIC	AGRIFRPP868

Un reçu fiscal vous sera envoyé. Vos dons sont déductibles de vos revenus imposables à hauteur de 66% de leur valeur jusqu'à 429€ et 50% au-delà.



le 17/02/2018 à Paris

- | | | |
|--|--------------------|---------|
| • Emargement des participants | La feuille circule | |
| • Ses objectifs, son bureau, quelques chiffres | 09h45 | à 10h |
| • Bilan de l'activité 2017 | 10h | à 11h15 |
| • Rapport financier 2017 | 11h15 | à 11h30 |
| • Vote et renouvellement des mandats | 11h30 | à 12h15 |
| • RDVs sur 2018 - Questions diverses | 12h15 | à 13h |

13h00 Repas

14h00 à 17h Projet RASTEDDA





- Vote des rapports d'activité et financier : ???
 - Les membres du bureau ont été élus pour 3 ans, 1/3 doit être renouvelé chaque année, les membres peuvent se représenter
 - Démissions :
 - Secrétaire : Guillaume DUBOURG
 - Secrétaire adjointe : Marie-Hélène BAILLY
 - Déléguée à l'inclusion : Annick VALLET
 - Appel à candidats pour rejoindre le bureau :
 - Secrétaire : ?
 - Secrétaire adjoint.e : ?
 - Délégué.e du Syndrome Costello : ?
- Election par l'assemblée du renouvellement des membres du bureau : ???





VEUILLEZ QUITTER LA SALLE s'il vous plait

Pour que les membres du nouveau bureau

puisse délibérer sur l'attribution des rôles

AG 2017 : Nouveau Bureau pour 2017



- Président Serge ARNOULET
- Représentant auprès du comité scientifique François DUPUY
- Secrétaire Sergio AVALOS
- **Secrétaire adjoint** ?
- Trésorier Nelly DECHELLE
Trésorier adjoint Sylvie MANTEL
- Délégués
 - Syndrome Costello Franck SITBON
 - Syndrome CFC Aurélie PERROUAULT
 - Alliance Maladies Rares Djamila CALIN
 - Recherche Jérôme PIQUEREAU
 - Inclusion Sergio AVALOS
 - Evènements Georges BAILLY
 - Rassemblements Sylvie MANTEL

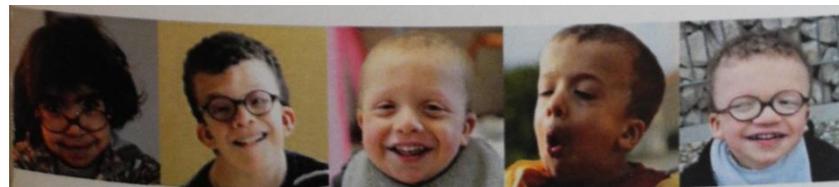


le 17/02/2018 à Paris

- Emargement des participants
 - Ses objectifs, son bureau, quelques chiffres
 - Bilan de l'activité 2017
 - Rapport financier 2017
 - Vote et renouvellement des mandats
 - **RDVs sur 2018 - Questions diverses**
- | | La feuille circule | |
|--|--------------------|---------|
| | 09h45 | à 10h |
| | 10h | à 11h15 |
| | 11h15 | à 11h30 |
| | 11h30 | à 12h15 |
| | 12h15 | à 13h |

13h00 Repas

14h00 à 17h Projet RASTEDDA



AG 2017 : Questions diverses et autres interventions



- Un message de Gaël PERROUAULT père de Léana président de « Au fil de Léana »

- Questions?

▪

AG 2017 : Merci de votre présence et de votre attention



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



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