



**Le PETIT JOURNAL  
de l'A.F. des Syndromes  
Costello  
& Cardio-Facio-Cutané**

**N°11 avril 2014**

Bonjour à toutes et à tous. Oui, cette année, j'ai un peu tardé, mais nous voici tout de même. Merci encore à tous nos écrivains pour leur participation. Feuillotez moi donc pour retrouver quelques mots de nos jeunes adultes, le récit de quelques moments difficiles, l'histoire d'Oriol en Espagnol, un retour sur notre première « cousinade », la petite histoire de la souris Costello par Monika de l'Institut de la Souris de Strasbourg et des précisions sur la biopsie par le Dr Yline CAPRI.

**La parole est à François Dupuy, Président de l'A.F.S.C. - C.F.C. :**

Voilà enfin le petit journal ... dont nous sommes heureux de dire qu'il devient VOTRE journal, orchestré sous la baguette de Serge.

Merci à tous ceux qui ont accepté de raconter tout simplement leur vie de tous les jours même si elle n'est pas tout à fait banale, et c'est le moins qu'on puisse dire !! Chacun se retrouve souvent seul pour affronter des passages difficiles pour lesquels la solution doit être trouvée au dernier moment sans préparation. Je voudrais en profiter pour dire tout particulièrement notre compassion et toute notre affection aux parents de Iman qui les a quittés il y a un peu plus d'un mois. Même quand on s'y attend parce que certains comportements nous y font penser, cette épreuve est toujours un vrai séisme pour les parents et pour toute la famille.

Merci à nos grands, eh oui déjà jeunes adultes (!) et aux parents, adultes eux aussi (mais depuis un peu plus longtemps!) qui ont fait que ce journal sorte sous cette forme. Pardon pour ce « nos » qui n'est pas du tout possessif mais une façon de se reconnaître solidaires d'une même aventure de la vie !

On sent un solide réseau d'amitiés, d'échanges et de complicité ! Quand on parle de morosité, même si c'est soit disant une

« spécificité bien française de voir principalement le côté négatif des choses », on peut aussi se référer à ce que nous vivons grâce à cette association et à vous tous ! Le plaisir de ces jeunes adultes d'avoir un rôle dans la société, de prendre part à des activités à leur mesure, ... L'opiniâtreté de ces parents, attentifs aux progrès de Léana entourée d'amour et de sa famille » et fiers « de voir partir Jonathan au boulot », même si ce n'est pas facile (l'expression est faible!) tous les jours, sans oublier Maria qui a réussi à monter une association en Espagne ( bravo !)... L'attention toute simple aux autres en s'intéressant aux droits des handicapés ou en décrivant la petite intervention nécessaire pour le prélèvement d'un petit morceau de peau (« même pas mal ! »)... La gentillesse de Monika, chercheur à la Clinique de la Souris à Strasbourg qui n'a pas hésité à répondre positivement à Serge qui lui avait demandé une petite présentation de son travail et d'Yline qui nous parle des cellules de peau (appelées fibroblastes) qui sont capables de se renouveler lorsqu'on les met en culture et d'être transformées en un autre type cellulaire (par exemple des cellules du cœur appelées cardiomyocytes). Cette technique permettrait d'obtenir des cellules des organes dont la maladie perturbe le fonctionnement ...

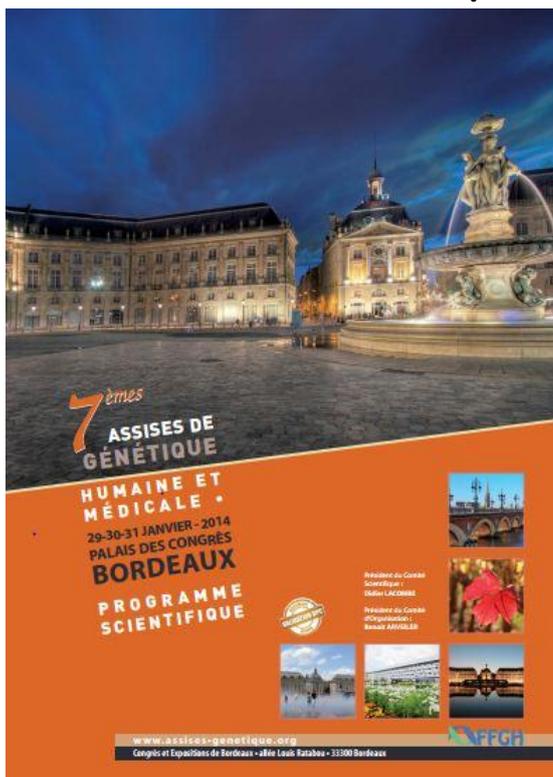
A nous de faire que cette vie associative aide toutes les familles souvent très isolées, touchées dans leur quotidien par ces « maladies rares » ... Il faudra un jour lancer un concours pour trouver une autre expression... Les enfants disent « on n'est pas malade » !!! Mettez en route vos méninges !

Merci à tous ceux qui nous accompagnent, depuis le début pour certains, depuis peu pour d'autres... Nous avons besoin de vous tous et de votre soutien ... Bien sûr l'appel à adhésion joint à ce petit journal est essentiel mais je re citerai volontiers M. Didier Blanc que cite Sergio « Si le regard du droit sur la personne handicapée [est en train de changer], le regard de chacun doit aussi changer... » là aussi vous pouvez nous aider. Merci.

**François Dupuy pour le bureau**

# CA S'EST PASSE A :

## Les Assises de Génétique Humaine et Médicale, François DUPUY



Fin janvier, nous avons été invités à participer aux 7èmes Assises Nationales de la Génétique qui se tenaient à Bordeaux. Plus de 1500 généticiens (médecins, chercheurs, ...) se sont retrouvés pour présenter leurs recherches, principalement dans le cadre de la génétique humaine, même si à cause de son rapport à l'économie la génétique « végétale » essentiellement celle concernant la vigne et le vin avait la part belle.

A côté de ces chercheurs on trouvait une trentaine d'entreprises pour la plupart orientées informatique qui présentaient leurs outils pour mieux décrypter les assemblages de gènes encore trop mal connus mais aussi de plus en plus complexes au fur et à mesure des découvertes de leur action respective ... et pour couronner le tout une douzaine d'associations comme la nôtre... Serge et moi avec Pascal, le mercredi, et Franck après, nous présentions notre organisation et nos objectifs à ceux qui nous rendaient visite... soit d'autres associations soit des médecins intéressés à mieux connaître ces syndromes dits maladies rares.

Nous y avons bien sûr rencontré outre l'équipe de Didier Lacombe au grand complet dont Eva Toussaint que beaucoup d'entre vous connaissent et ceux que nous avons rencontrés lors de différents rassemblements Armand Bottani, Sabine Sigaudy, Nicole Philip, Yline Capri, Didier Griffiths, d'autres médecins et chercheurs intéressés. Nous y avons également rencontrés ceux avec qui nous avons déjà commencé à collaborer en particulier l'équipe de la clinique de la souris à Strasbourg avec le Dr Monika Jagla Eberlin et quelqu'un avec qui nous allons collaborer le Pr. Nicolas Levy de Marseille.

Nous avons également accès aux différents amphis où étaient données quasiment en permanence des conférences sur tout ce qu'on peut imaginer qui soit lié à la génétique. Un constat s'impose : la tâche est immense !! Sans être compétents dans ce domaine plus que complexe qu'est la génétique, on peut tout imaginer en écoutant les chercheurs parler et décortiquer le rôle de tel ou tel gène dans telle ou telle fonction de l'organisme... Simultanément dans d'autres « ateliers » on discutait de la « faisabilité éthique » de toute « construction ou déconstruction » de la réalité de la machine humaine... avec ses différences et ses plus ou moins malformations. Jusqu'où peut-on aller ? Et pourquoi ? Que cherche-t-on ?...

### **La souris Costello et le projet RaDiCo-RASPATH, pour l'étude des complications tumorales et cardiovasculaires des RASopathies**

Revenons à notre souris Costello. Quand nous l'avons évoquée pour la première fois c'était en 2004. La découverte du gène responsable était imminente et la thérapie génique était en vogue... D'où, dès la découverte publiée en septembre 2005 du gène responsable, pas d'hésitation, on se met en recherche d'une souris porteuse de ce gène HRAS déjà connu essentiellement pour son rôle dans de nombreux cancers et la décision d'une provision financière de 50 000 euros, pour sa fabrication, est prise en assemblée générale en octobre 2005. On en localise une à Madrid, D.Lacombe va la voir et rencontrer les personnes de l'équipe du Pr .M.Barbacid qui travaillent dessus... mais elle ne présente pas les mêmes symptômes que ceux des enfants... etc...

Finalement après bien des tergiversations et des problèmes administratifs en tout genre, les premières souris Costello arrivent à Bordeaux début février 2014 ! Serge et moi les avons vues !!!

Leur comportement a été observé avec des modèles éprouvés à la Clinique de la Souris à Strasbourg. L'ensemble de ces résultats a été présenté lors de ces Assises par Mme Monika Jagla Eberlin au nom de toute l'équipe qui accompagne l'association (Marseille,

Manchester, Paris, Madrid, Strasbourg et Bordeaux). L'article sera présenté dans les Actes de cette manifestation.

Et le syndrome CFC dans tout ça ? Après la découverte de l'anomalie génétique en 2005, l'analyse pratiquée sur les enfants montre que moins d'un enfant sur deux, identifié cliniquement comme porteur du syndrome de Costello, en est réellement porteur. Pour les autres, le diagnostic est plus compliqué puisqu'au moins 4 gènes peuvent être impliqués avec des pourcentages différents... d'où autant de comportements différents. N.Philip et S.Sigaudy à Marseille et A.Verloes et Y.Capri à Paris s'attaquent à cette diversité en l'élargissant aux 3 syndromes CFC, Noonan et Costello, le tout formant la famille des Rasopathies, avec pour axes de travail

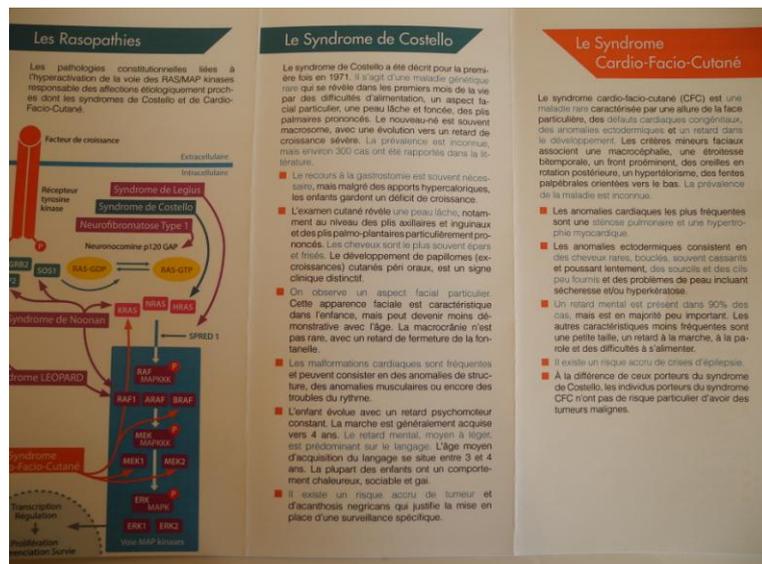
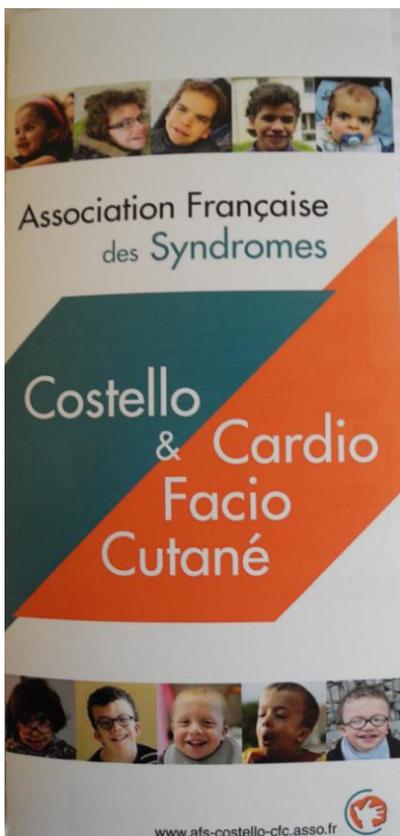
*Histoire naturelle et morbi-mortalité des RASopathies chez l'enfant et l'adulte :*

1. *histoire naturelle des tumeurs bénignes et malignes*
2. *histoire naturelle des complications cardiovasculaires : cardiomyopathie et pathologie vasculaire cérébrale*

**Nouvelles plaquettes pour présenter les syndromes, nos actions et nos projets de recherche, destinées aux professionnels de la santé**

N'hésitez pas à nous les demander pour les distribuer autour de vous.

*Merci à Yohan pour son travail très professionnel réalisé gracieusement.*



## DATES A RETENIR :

En Auvergne, on aime danser et le cassoulet ! Et nous, on aime



retrouver nos amis motards, les ambulanciers de Jonathan, les commerçants qui nous maintiennent leur soutien, les maires (réélus ?), nos amis, et nous

sentir de plus en plus de la famille maintenant ! Mais c'est du sérieux. Tous tenus à la baguette par Nath : Serge aux assiettes, les parents au service : impeccable ! Pas une critique, et on a dansé bien tard. François ? Mimie et Séverine ? ... à la vaisselle !! Et ne croyez plus les dictons, les auvergnats sont généreux : 2 500€ de bénéfice ! Merci encore pour votre aide.

### La première cousinade à Paris.

Nous étions 11 familles, 18 adultes et 16 enfants, le 29 mars au restaurant le Petit Chatelet pour nous retrouver, pour partager un repas, le gâteau d'anniversaire de Lisa et prolonger les échanges le temps d'un bel après midi ensoleillé.



merci Patrick

## **Le 31 mai, la chorale DOSILA soutient l'association à LANGUEUX**

Gaël et Aurélie, les parents de Léana, ont bien entendu le message du dernier rassemblement à Villarceaux : il faut mobiliser nos familles et nos proches si nous voulons pouvoir financer le prochain rassemblement des familles en 2015.

Alors, ils en ont parlé autour d'eux, même à leurs cousins germains...Et ainsi Samuel DEFFAINS, un cousin de Gaël, qui fait partie de la chorale DOSILA organise le 31 mai un soutien pour



l'association lors d'un après midi et d'un concert à 20h30 dans l'église de LANGUEUX, près de St BRIEUC.

Alors voilà tout est presque dit. Si cela vous chante (sic) venez les

écouter et pourquoi ne pas profiter de ce très grand week-end (jeudi 29 c'est l'Ascension) pour séjourner en Bretagne. Si vous pensez venir, dites le nous vite (nombre d'enfants, âges, nombre d'adultes, quand vous pensez arriver et repartir) et qu'ainsi avec ces éléments on se dépêche de trouver où se loger. Si vous avez des plans, indiquez-les nous !!!

## **Le 23 mai portes ouvertes à l'INSERM à Paris (et ailleurs) pour favoriser le dialogue**

Pour ses 50 ans, l'Inserm ouvre les portes des grands centres de recherche aux personnes concernées par les maladies rares et à leurs proches, pour favoriser le dialogue entre les malades et les chercheurs, pour évoquer avec les malades les progrès de la recherche et faire visiter les plateformes technologiques. Peu de place, informations et inscription : [www.chercheurs-malades.fr](http://www.chercheurs-malades.fr). Voici les centres : Brest, Grenoble, Lille, Lyon, Marseille, Montpellier, Nantes, Rouen, Strasbourg, Tours, Paris et Evry.

*Une recommandation d'Anne-Laure qui les a rencontrés il y a 2 ans.*

## BON A SAVOIR :

Déclic a 20 ans !



Abonnés depuis plusieurs années nous vous recommandons ce magazine de la famille et du handicap. Vous y découvrirez des rubriques régulières sur l'éveil, la scolarité, la formation, les nouvelles technologies, des bancs d'essai de nouveaux matériels, des témoignages et des propositions de loisir adaptées.

Maria a créé l'association en Espagne : <http://www.costellocfc.es/>



Tambien me gustaria que supierais que acabamos de crear la asociacion de costello y card iofaceocutaneo de españa ACYCFC -ESP

[www.costellocfc.es](http://www.costellocfc.es) que ya somos unas 12 familias, y que para estar en contacto hemos creado un grupo de whatsapp y otro en google, y ademas estamos creando un grupo en facebook con la idea de que

otros padres con niños afectados puedan encontrarnos, evidentemente nos falta mucho camino por recorrer hasta llegar al nivel que tiene costellokids.uk y vuestra asociacion, las cuales sigo siempre que puedo.

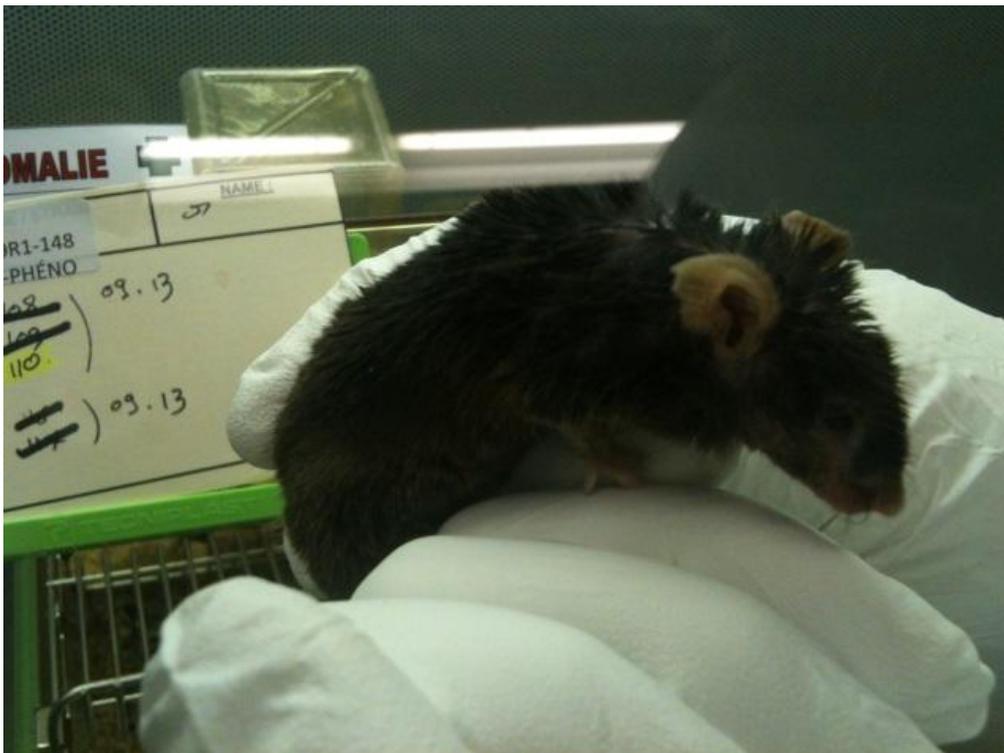
Site Costello aux Etats Unis : <http://www.costellosyndromeusa.org/>

Pour nos familles anglophones, et francophones, un nouveau site Costello à consulter.

## DE VOUS A NOUS :

### La petite histoire des souris Costello à Strasbourg

Pour comprendre une maladie, quoi de plus logique que de la recréer ? Pas directement sur un être humain bien sûr... mais pourquoi pas sur une souris ? Nuisibles dans nos foyers, les souris sont en effet des stars de labos. Il faut dire qu'elles sont petites, se reproduisent rapidement et, contrairement aux apparences, ont de nombreuses ressemblances avec nous : 90% des gènes de ces rongeurs ont un équivalent chez l'homme !



*Photo d'une souris « Costello », âgée de 40 semaines (environ 50 ans en âge humain)*

A l'Institut Clinique de la souris (ICS) à Strasbourg, de nombreuses souris sont ainsi génétiquement modifiées afin de mimer des maladies humaines, communes ou plus rares. L'association s'est donc naturellement rapprochée de cette structure et a investi 30 000 euros afin de faire réaliser des souris Costello sous leur forme génétique la plus courante, à savoir une mutation du gène HRAS qui provoque le remplacement d'un acide aminé, la glycine, par la sérine. Après 7 années de travail, les chercheurs et ingénieurs de l'ICS sont

ainsi parvenus à créer des souris mutantes portant cette même modification génétique.

Ils ont ensuite observé les caractéristiques des souris malades qu'ils ont pu comparer aux signes cliniques de la maladie chez les humains. Au final, même si la maladie n'a pas la même pénétrance sur toutes les souris, les souris Costello présentent en effet les mêmes problèmes moteurs et de coordination que les patients. Elles ont également une atteinte cardiaque caractérisée par une augmentation de la pression sanguine et celle du rythme cardiaque. En revanche, les anomalies pileuses et cutanées ne sont observées que tardivement, chez les souris plus âgées, ces dernières vieillissant d'ailleurs plutôt bien.

Au vu de ces résultats, le modèle souris Costello développé à l'ICS semble donc être un très bon modèle de la maladie et va permettre d'élargir les connaissances sur cette dernière. Aujourd'hui notre objectif est de trouver des moyens financiers et humains et fédérer les acteurs de la recherche pour étudier ce nouveau modèle murin afin de mieux comprendre les mécanismes du syndrome Costello et explorer de nouvelles pistes thérapeutiques. Il est toujours intéressant de comprendre une maladie, même rare comme celle qui nous concerne, car cela permet très souvent d'expliquer les mécanismes d'autres pathologies associées ou proches.

**Monika JAGLA-EBERLIN, PhD**  
**Project Manager**

*La suite fin avril puisque se réuniront à Bordeaux les chercheurs intéressés et plus ou moins déjà impliqués dans la suite du travail envisagé. Le point sera fait sur les derniers résultats observés et leurs significations, et la suite à donner : essai de nouvelles molécules, étude des insuffisances ou des « surcharges » à l'origine des symptômes, problèmes cardiaques et de cancer, problèmes neuro comportementaux, ... avec essais immédiats sur ces animaux.*

## Une biopsie : dans quel but et quand la faire ?

Suite aux dernières rencontres de l'association Costello-CFC, je vous apporte quelques précisions concernant l'intervention du Dr SIGAUDY par rapport aux projets de recherche qui pourraient nécessiter une biopsie de peau.

A l'heure actuelle, aucun projet concret n'est en cours et il s'agit uniquement de conservation de cellules dont les chercheurs pourraient disposer rapidement en cas de projet de recherche ou d'étude cellulaire plus concret (tel que le projet COSMIT de Bordeaux).

Le but de la biopsie de peau est d'obtenir des cellules de peau (appelés fibroblastes) qui sont capables de se renouveler lorsqu'on les met en culture.

Grâce à des techniques récentes, certaines équipes de recherche sont capables de transformer des fibroblastes et de les différencier en un autre type cellulaire (par exemple des cellules du cœur appelées cardiomyocytes). Cette technique permettrait d'obtenir des cellules des organes dont la maladie perturbe le fonctionnement, sans avoir à prélever directement l'organe atteint.

L'une des équipes de recherche de Marseille a réussi à mettre au point cette technique de différenciation des fibroblastes et se propose de la mettre à disposition d'autres chercheurs qui seraient intéressés.

### Comment se fait une biopsie de peau ?

Il s'agit d'un geste fait sous anesthésie locale (après avoir placé de la pommade EMLA ® pendant 2h ou après une petite injection locale d'anesthésiant). Lorsque la peau est anesthésiée, on prélève un petit fragment de peau (0,5 à 0,7cm de diamètre). Après le prélèvement, on place un pansement pour faciliter la cicatrisation. Le prélèvement équivaut à une écorchure après une chute.

Il ne s'agit pas d'un geste agréable mais on peut le comparer à une prise de sang. Lorsque c'est possible on préfère l'organiser au cours

d'une intervention chirurgicale sous anesthésie générale déjà programmée pour une autre raison.

Le problème de ce type de prélèvement c'est qu'il est considéré comme « invasif » et surtout qu'il n'y a aucun bénéfice immédiat pour l'enfant ou le patient puisqu'il s'agit d'un prélèvement dans le but d'effectuer des recherches. La réalisation d'une telle biopsie de peau est soumise à une réglementation et à un consentement, or, comme il n'y a pas de projet concret de recherche derrière, il n'y a pas d'urgence à faire ce geste qui demande une certaine organisation. Même si la biopsie en elle-même est un geste simple, il faut que le fragment de peau soit conditionné correctement et adressé au laboratoire marseillais dans de bonnes conditions (il faut notamment que ce soit fait en début de semaine pour être acheminé sans délais). En l'absence de projet de recherche concret, il est plus simple d'organiser ce prélèvement en CHU.

Pour les parents qui seraient d'accord pour que cette biopsie de peau soit faite chez leur enfant au cours d'une intervention programmée en CHU, ils peuvent se renseigner auprès de leur généticien pour savoir s'il peut organiser la biopsie. Mais il est possible que certains collègues ne puissent pas le faire en l'absence de consentement spécifique.

**Dr Yline CAPRI**

**Hôpital Robert Debré, Service Génétique Clinique**

*Familles Costello & CFC, si vous pensez pouvoir faire réaliser une biopsie, contactez nous pour que nous vous donnions plus de détail sur les démarches en cours.*

## Le droit à l'éducation des enfants en situation de handicap en France : un parcours difficile vers l'effectivité

Malgré de notables améliorations dans « l'arsenal normatif » international et européen pour la protection et défense des droits humains des personnes en situation de handicap, il semblerait que l'écart entre le discours et la réalité ne cesse de s'élargir. Les personnes en situation de handicap et leurs familles évoluent donc dans un cadre de vulnérabilité et d'insécurité. Le modèle social (l'esprit de la Convention des Nations Unies, CDPH) est aujourd'hui le paradigme le plus reconnu dans le monde pour pouvoir faire valoir effectivement les droits des personnes en situation de handicap. Un exemple courant peut nous donner une idée plus claire du changement de mentalité qui doit être opéré : « Ne pas pouvoir marcher est une déficience physique, ne pas pouvoir entrer dans un immeuble parce que pour entrer il n'y a que des marches, c'est une situation de handicap ». D'autre part, le droit à l'éducation, reconnu par la CDPH et l'Union Européenne comme un droit « levier » c'est-à-dire, indispensable pour garantir l'exercice d'autres droits. Sur le terrain, un enfant peut être « intégré » dans une classe dite ordinaire mais rester exclu à l'intérieur même de la classe. Malheureusement dans les faits il n'y a pas eu de sensibilisation des fonctionnaires ni de la population au Modèle Social ce qui contribue au fait que l'inclusion soit loin d'être la règle et demeure plutôt l'exception. Dans le même mouvement, des réponses éducatives inadaptées, centrées sur le paramédical au sein des établissements ont « entraîné un mouvement d'exclusion d'un nombre considérable d'enfants, écartés du système scolaire ordinaire, en raison de leurs difficultés d'apprentissage. Malgré le développement des intégrations scolaires et la mise en place de partenariats IME-écoles, la création de véritables filières maintient, parfois à vie, de nombreuses personnes à l'écart de la société. » Plus de cinq ans après l'entrée en vigueur de la loi de 2005 nous pouvons signaler qu'elle n'a pas encore été tout à fait intériorisée ni par les « professionnels » du handicap ni par la population à laquelle elle s'adresse. De ce fait son application demeure

complexe et compliquée alors qu'elle est déjà en deçà des droits établis dans la CDPH. Malheureusement cette dernière reste encore trop peu connue en France. Il est cependant clair qu'une amélioration réelle du respect du droit à l'éducation des enfants en situation de handicap passe par la prise en compte du Modèle Social préconisé par la CDPH. Nous nous permettons de finir en paraphrasant M. Didier BLANC quand il dit que « Le droit ne peut pas tout. Si le regard du droit sur la personne handicapée [est en train de changer], le regard de chacun doit aussi changer et avec lui les représentations traditionnellement associées au handicap, pour que les bons sentiments n'alimentent pas seulement la littérature juridique européenne ».

**Sergio AVALOS, père d'Ulysses**

**Enseignant et chercheur en Droit du handicap à  
l'École spéciale des Travaux Publics**

*Après l'enseignant chercheur, un mot de nos jeunes :*

**Lisa, 16 ans, très active, danse et défi sportif**

Bonjour à tous,

Je fais de la danse en fauteuil roulant et au mois de mai je vais à une rencontre nationale à Carcassonne.

Je suis une adolescente depuis peu de temps, je m'habille comme les jeunes et je me maquille.

Je vais faire un défi sportif avec mon école pendant trois jours avec l'école des pupilles de l'air, une école militaire de Montbonnot à Vassieux dans le Vercors et puis on fait du sport adapté avec des jeunes qui vont nous aider.

L'année prochaine je vais aller au Chevalon c'est une école pour passer des diplômes.

**Lisa de TREPT**

## Enfin 18 ans, Lisa, coquette et réfléchie

Enfin 18 ans, je suis devenue majeure le 12 mars et depuis j'ai pris place dans le monde des adultes même si maman n'est jamais loin. Même si j'ai eu une vie chargée d'épreuves et aujourd'hui encore j'adore la vie.

Je cultive ma passion pour les chevaux, la musique et la petite enfance car j'admire la force des bébés et leur innocence. Aussi j'aime les animaux et surtout mon chat Bambino et la jument "NUIT" que je monte au centre. Quand j'étais petite mon rêve était de devenir pédiatre ou vétérinaire. Aujourd'hui je suis dans un IMPRO: je fais du Français, des maths, de l'informatique ainsi que du théâtre, de la chorale, de l'équitation et de la gym douce.

Parfois je m'ennuie là-bas car le travail scolaire me manque, j'aimais beaucoup l'histoire et la géographie au collège.

Je souhaite voir un monde sans pollution où on protège la nature avec une société où on accorde plus d'intérêt aux vieux, aux malades et aux handicapés. Je ne comprends toujours pas que des hommes soient jetés à la rue et se nourrissent dans les poubelles alors qu'on fait très attention à des choses inutiles comme acheter des statues très chères pour les mettre dans des parcs où personne ne les regarde.

Dans le futur, j'espère que je serai plus autonome et qu'un jour les médecins pourront me soigner mes yeux et mes pieds, et surtout que leurs recherches évitent aux enfants de souffrir comme moi.



La semaine dernière j'ai porté ma première paire de chaussure à talon (beurk les chaussures orthopédiques) et je voudrais reprendre les rollers et l'escalade que j'ai dû abandonner à cause de mes cors aux pieds.

La vie est tellement belle si on l'accepte comme elle vient.

**Lisa de PARIS**

## Laure 23 ans, fine cuisinière, engagée politique

Bonjour,

Je m'appelle Laure Messier, j'ai 24 ans et j'habite au Québec. OK, je sais que c'est au Canada, mais je suis une souverainiste, je suis une Québécoise et non, je ne suis pas une Canadienne, je n'ai aucune valeur de ce qu'une Canadienne ou un Canadien a comme valeur.

J'habite dans un magnifique petit loft dans le quartier où on habite depuis mes arrières-grands-parents, soit Hochelaga-Maisonneuve. J'adore mon Homa, c'est son petit nom. Donc j'habite avec mes parents, ma mère Anne Marie et mon père Michel et je les adore tous les deux. J'ai aussi une soeur qui s'appelle Irène, mais elle ne vit plus avec nous, mais à New York avec son mari du nom de Georg que j'aime aussi beaucoup.

Je vais au lycée le lundi et je suis en stage le mardi, mercredi et jeudi. Je me repose le vendredi. Mon stage est un lieu communautaire du nom de Jarry 2e Café Bistro. Leur mission est que le service aux tables et à la cuisine, ce sont des gens comme moi avec un léger

handicap qui y sont. J'aime beaucoup ça et je commence à m'intégrer à l'équipe de plus en plus. Je suis toujours aussi passionnée par la bouffe, je fais les repas presque tous les jours pour mes parents et pour moi. Et je suis toujours passionnée par la lecture, même que dernièrement, j'ai lu un livre du nom de Tenir tête, de Gabriel Nadeau-Dubois. Si son nom vous dit quelque chose, c'est qu'il était un de ceux qui ont fait le fameux printemps étudiant l'année dernière. Un très bon livre d'ailleurs.



**Laure du Québec**

## Jonathan 20 ans, un adulte ! Son petit mot et une interview

*(si des enfants souhaitent être interviewés, qu'ils n'hésitent pas !  
SergeLautoPromuInterviewer)*

Bonjour,

Je suis Jonathan et j'ai 20 ans. Depuis le mois de mai 2013, je suis entré dans la vie active. Je travaille dans un E.S.A.T (établissement et service d'aide par le travail). Là où je travaille nous faisons du conditionnement de couteaux, nous les mettons dans des boîtes. En fait, je travaille dans le luxe, car c'est pour Louis Vuitton ! (imaginez Jonathan bombant le torse !) et pour plein d'autres clients encore. Avec mes collègues je m'entends très bien et avec les moniteurs d'atelier aussi. Bien que quelques fois on se fasse un peu disputer mais comme on dit " ça c'est le métier qui rentre ! ".

Maintenant je me sens vraiment heureux d'avoir un travail.

Voilà les nouvelles et je suis super content qu'on le marque dans le petit journal.

### Dis Jonathan, comment as-tu trouvé ce travail ?

On a cherché avec Maman. L'ESAT n'était pas trop loin, seulement à 12 km. J'ai fait un stage de 2 semaines, suivi d'un autre beaucoup plus long, de 6 mois du 15 mai au 15 novembre, puis ils m'ont embauché ! On a fêté ça en famille au restaurant et j'ai payé l'apéro !

### Tu as l'air vraiment heureux de travailler, pourquoi ? Et devenir adulte, cela veut dire quoi pour toi ?

Je ne voulais pas rester chez moi, j'avais peur de rester seul surtout. Maintenant, je me sens un adulte, je rencontre d'autres adultes avec qui je peux parler de l'actualité. Tous sont plus mûrs, à cause de l'âge et de leur mal. Pour certains, on ne voit pas leur handicap. D'ailleurs, je ne leur ai même pas demandé leur handicap. Le responsable de l'atelier agit avec moi vraiment comme avec un adulte. Même lors de contacts en dehors du boulot, on ne me traite plus comme un gamin.

Et dans quelques années, tu te vois comment et où ?

Je suis adulte maintenant, donc je me prends au sérieux. J'ai réussi à être autonome pour mes médicaments depuis 2 ans. Vivre ailleurs que chez Maman ? Et bien oui ! Une petite copine ? Tu sais, il y a une nouvelle stagiaire, L.... [la suite a été censurée, nous serons peut-être invités à la noce, patientons...]

Donc, tout va bien dans le monde de Jonathan, c'est ça ?

Bien, si je peux donner un conseil à mes amis de l'association, c'est de trouver même si c'est difficile, ne pas perdre l'espoir. Moi jamais, je me dis toujours que le lendemain sera meilleur. J'ai été opéré des pieds encore. Les pieds, c'est mon quotidien, faut faire avec. Car j'ai connu pire : mon opération de la tête, la 2ème j'ai failli en mourir, j'avais 2 ans.

Maintenant je suis fier de moi, j'ai un travail, j'ai des amis, des copains.

**Jonathan de CESSET**

Mais Jonathan a oublié de nous parler de ses nouvelles chaussures...



Pourtant il les attendait et regrettait bien de ne pas pouvoir nous les montrer lors de la soirée cassoulet.

Aujourd'hui, c'est chose faite et avouez que l'on peut maintenant trouver des choses adaptées bien « lookées » !

*Voilà donc des messages de quelques uns de nos jeunes adultes. Nous n'oublions pas tous ceux qui n'ont pas pu s'exprimer ainsi. Vous nous l'avez dit, vous appréciez que le Petit Journal vous apporte de leurs nouvelles, alors, peut-être que l'année prochaine, nous irons vers eux et leurs familles pour les interviewer. Appelez nous.*

## Quelques moments très importants de mon fils Jonathan

Bonjour, je suis la maman de Jonathan qui aura 21 ans cette année. Beaucoup d'entre vous le connaissent, mais pour les nouvelles familles je vais essayer de retracer rapidement les moments très importants de Jonathan depuis qu'il a commencé à aller à l'école.

Jonathan a tout d'abord fait 2 ans de maternelle à mi-temps avec une éducatrice de la SESAD. A 6 ans, il est allé à la "grande école" il était fier avec son cartable, un peu chouchouté par quelques petites filles d'ailleurs, elles attendaient qu'il arrive pour lui porter son sac et l'aider à monter les escaliers et lui je peux vous dire qu'il en a profité un bon moment. Mais après 3 CP, nous nous sommes rendu compte que ce n'était pas possible de continuer, il lui fallait beaucoup plus de temps que les autres pour apprendre même s'il y arrivait en partit. Il est donc rentré dans un centre spécialisé, une étape très difficile pour lui et pour moi, car il fallait rester en internat et là Jonathan refusait. La direction de l'établissement a décidé de tout faire en douceur et Jonathan a commencé à rester 1 soir puis l'année d'après 2 soirs etc ..... jusqu'à ce qu'il décide de rester toute la semaine, très content bien souvent d'être loin des parents. A 16 ans oups, il faut passer chez les "GRANDS", une étape très importante, il fallait prendre en charge le nettoyage et le rangement de la chambre, apprendre un peu de cuisine, apprendre à se diriger dehors tout seul ou presque, aider au ménage, ils étaient 3 filles et 5 garçons encadrés par 3 éducateurs, beaucoup de rigolade mais aussi des chagrins. A cette période il a commencé à faire des ateliers, il montait des épingles à linge qui étaient en suite vendues dans les supermarchés, il faisait du cannage-paillage et puis il a fallu faire des stages car l'heure de la sortie du centre arrivait à grands pas. Donc il a commencé des stages en ESAT ou CAT. Et l'an passé l'ESAT qui se trouve à 12 kms de chez nous, lui a proposé de le prendre à l'essai pendant 6 mois. Je crois que le cœur de Jonathan a failli exploser tellement il était content, (le mien aussi d'ailleurs), il y avait quand même un petit pincement au cœur il fallait quitter les copains et les

copines, mais il est resté en relation avec certains quand même. Et 6 mois après, notre Jojo national était embauché. Il travaille 2 jours et demi par semaine pour le moment car semaine complète trop fatigante, il fait du conditionnement de couverts, fait de l'assemblage de couteaux pour la ville de Thiers et met de la vanille en sachet pour un magasin d'épices.

Jonathan s'est fait 2 amis collègues qu'il voit de temps en temps en dehors du travail.

Tout cela pour dire que tout peu arriver. Je sais que certains enfants atteints du syndrome Costello-CFC ne pourront pas faire tout cela, mais ce dont je suis sûre c'est que j'en connais qui en sont capables. Nous aussi nous avons eu des moments désespérés et d'angoisse comme vous tous parents et nous en aurons encore j'en suis sûre, mais que de joie maintenant de voir notre Jojo partir au travail le matin avec son sac à dos et son habit de travail.

Alors ne perdez pas espoir et aidez vos enfants pour qu'eux aussi arrivent là où ils le peuvent.

A bientôt lors d'une prochaine rencontre.

**Nelly et Bernard de CESSET**

### L'histoire de Léana

C'était il y a bientôt 4 ans et demi : l'arrivée de nos jumeaux, 3 ans après la naissance de notre grand Mathis....

Ma grossesse a été inquiétante avec des anomalies échographiques détectées pour Léana à l'échographie du 5ème mois. Une amniocentèse et une IRM ont été réalisées et déclarées normales. Mais au fond de moi, je sentais bien que Léana ne serait pas une petite fille comme les autres : ses mouvements intra-utérins étaient trop forts presque douloureux parfois...

L'accouchement a été difficile pour Léana : elle a inhalé du liquide amniotique et a fait une détresse respiratoire... Une arrivée sur terre compliquée.

Mais Léana était déjà une battante.

Par la suite, nous avons eu un mois de "lune de miel", comme nous on dit les médecins, où tout était normal et presque facile. A un mois et demi de vie tout s'est compliqué. Léana vomissait beaucoup et lors d'un vaccin, mon pédiatre de l'époque l'a regardé d'un œil suspicieux voyant bien, lui, que cette petite fille était différente.

Notre long combat s'est donc enclenché. Le 28 décembre 2009, Léana était mise sous sonde naso-gastrique car elle ne grossissait plus.

Depuis ce jour, la nutrition entérale ne l'a plus quittée. J'ai continué à tirer mon lait pour elle pendant 6 mois, suivant une farouche volonté d'allaiter mes jumeaux comme je l'avais fait pour mon aîné. Aujourd'hui, je me dis que j'étais un peu folle, mais à l'époque, j'avais le sentiment d'accomplir mon devoir de mère et de lui donner ce qui me semblait le meilleur.

Après un mois d'hospitalisation, à 3 mois et demi, Léana est rentrée à la maison avec son tuyau dans le nez. Quand je regarde les photos, je me rends compte à quel point elle était maigre. Une hospitalisation à domicile a été mise en place jusqu'en mai 2010 et après nous avons dû finir par nous débrouiller tous seuls comme des infirmiers... Euh non, comme des grands avec changement de sonde naso gastrique et compagnie. Mettre un tuyau dans le nez de son enfant, quelle drôle d'idée ! Pas plus que mettre un tuyau dans son estomac me direz vous... Mais sa vie était en jeu, nous n'avions donc pas d'autre choix. C'est ainsi. Pendant près de 11 mois, Léana a porté cette sonde naso-gastrique. On lui pose finalement une gastrostomie fin 2010, après avoir perdu espoir qu'elle se ré alimente par la bouche à court terme. En juillet 2011, on lui fera un nissen pour l'empêcher de vomir, il sera efficace 1 mois et demi et elle recommencera à vomir "gaiement", "geyserement" enfin plutôt exagérément...

Pendant près de 3 ans, les généticiens ont cherché un diagnostic. C'est en mars 2012 qu'ils nous ont finalement annoncé que Léana avait une mutation sur le gène BRAF, associée au syndrome Cardio Facio Cutané (CFC). Une chape de culpabilité s'est levée de mes épaules : ça n'était pas de ma faute si ma fille ne mangeait pas, c'était lié à ce syndrome.

Différentes prises en charge ont été mises en place pour Léana : une orthoptiste, une "magicienne" selon moi qui a fait "regarder" à Léana le monde, le kinésithérapeute qui essaye toujours de lui apprendre à marcher et l'orthophoniste qui faisait de la guidance parentale pour nous apprendre à composer avec cette petite fille qui ne mangeait pas. Le CAMPS a pris Léana en charge en septembre 2011. Une nouvelle orthophoniste et une psychomotricienne ont commencé à travailler avec elle pour la désensibiliser. En septembre 2012, Léana a commencé à aller à la crèche Les Bambins, j'étais heureuse : enfin une structure pour elle ! Malheureusement en février 2013, on nous a annoncé la fermeture de cette structure faute de moyens financiers suffisants... La recherche de structures a donc repris. Léana a fait un stage d'observation en IEM en mars 2013 qui s'est avéré être un échec en raison, entre autres, de sa nutrition entérale. Elle a passé sa semaine à vomir à chaque nutrition du midi et passait la majeure partie de son temps à l'infirmierie côtoyant tous les enfants malades de l'infirmierie...

Nous avons fait une semaine d'observation dans un IME du côté de Mantes. Dur de la voir entourée de grands enfants (de 6 à 14 ans) porteurs de lourds handicaps moteurs. L'IME pouvait la prendre par demi-journées, la nutrition entérale étant un obstacle pour sa prise en charge à temps complet. Charge à moi donc de faire les allers retours (1 heure à chaque fois) si je voulais qu'elle soit prise en charge au sein de cet IME... Et moi, si je veux reprendre un emploi, je fais comment ?

J'ai donc choisi de ne pas retenir cette option. J'ai repris contact avec un autre IME plus près de chez nous accueillant 30 enfants porteurs de polyhandicaps de 4 ans à 18 ans. 15 enfants sur liste d'attente... Le directeur adjoint m'a très gentiment expliqué qu'ils avaient déjà plusieurs enfants porteurs de gastrostomie donc qu'il était pour l'instant inenvisageable pour eux de prendre Léana.

En février 2014, Léana a commencé une nouvelle prise en charge au SESSAD de Versailles. Une éducatrice s'occupe désormais d'elle une

heure par semaine à la maison et elle va à un groupe avec 3 autres enfants une matinée par semaine incluant le repas du midi.

Au jour d'aujourd'hui, Léana a le programme suivant :

Lundi : assistante maternelle 3h

Mardi : groupe SESSAD 3h30-Kiné moteur : 30 mn

Jeudi : orthoptiste 30mn- éducatrice 45mn

Vendredi : orthophoniste Padovan 30mn

Une fois par mois : ostéopathie grâce à l'association EHEO  
Équithérapie grâce à ma super monitrice d'équitation ! Léana aime son poney Roméo mais râle quand maman est là !

J'envisage une scolarisation partielle l'année prochaine faute d'autre solution plus adaptée. Une équipe éducative va être organisée bientôt... La maîtresse de son frère jumeau qui l'aurait dans sa classe est très motivée. Elle me dit que si l'on n'essaye pas, on ne saura pas si ça peut marcher ou pas... Je suis bien consciente que ça n'est pas gagné : Léana ne parle pas, ne marche pas, ne mange pas, ça fait beaucoup... Beaucoup trop.

Mais quelle autre solution avons-nous pour la socialiser et l'ouvrir aux autres ?

Moi dans tout ça, cela fait 5 ans que je ne travaille plus mais finalement je me suis habituée à m'occuper de ma fille, un travail qui a du sens selon moi. La laisser dans un endroit où je ne sais pas si elle sera bien, c'est si difficile... Avec moi, je sais ce qu'il se passe et elle progresse entourée d'amour et de sa famille.

**Aurélie de NEAUPHLE LE VIEUX**

## Oriol, par Maria sa mère

hola.. que puedo explicaros de mi hijo Oriol... algunos de vosotros nos conocisteis en Bourdeaux 2012 y para los que no nos conozcan... pues deciros que Oriol es un chico de 15 años mayormente feliz... que le gusta sobre todo " no hacer nada", o sea, estar tumbado viendo la tele o ver su videos, o coger su ordenador portatil y navegar por internet o buscar cosas en youtube, meterse en su pagina de facebook... vamos... más o menos como cualquier adolescente de su edad, de los que se diferencia sobre todo porque las actividades que comportan un ejercicio físico no son lo suyo.

el año pasado sufrió una dura intervención quirurgica del pie Derecho, (triple artrodesis) de la que aunque está recuperado, le ha dejado como secuela que pasó tanto miedo al andar de nuevo, por el dolor que le producía, que ahora no hace bien los apoyos, y eso le está llevando a iniciar escoliosis que ahora esta en estudio para ver que tratamiento fisioterapeutcio protector y preventivo podemos hacer.

a nivel del colegio, va a una escuela especializada donde hace el curso que corresponderia por su edad pero adaptado curricularmente hablando, sabe leer y escribir, aunque es un vago rematado y lo de hacer trabajos en casa le cuesta a no ser que sean cosas que él propone.

a nivel médico:

Tiene miocardiopatía hipertrófica no obstructiva en evolución sigue controles anuales y no necesita ningún fármaco de momento respecto a la piel, necesita mucha hidratación, piel atópica y tiene psoriasis capilar y algunas zonas con eccema bajo los parpados y en los pliegues nasales y de las orejas, pero por suerte ahora ya hace mucho que no le salen papilomas!!!

a nivel musculoesquelético, el año pasado le hicieron un intervención de triple artrodesis en pie derecho y a raíz del postoperatorio empezó a caminar mal porque le dolía, no apoyaba bien el pie y eso nos está acarreando ahora problemas de escoliosis, está pendiente de telemetrias para saber grado y poder controlar evolución.

oftalmologia tiene algo de miopia y astigmatismo, corregido desde hace pocos meses con gafas.

el año pasado hemos constituido en España la Asociacion Costello y CFC y dia a dia vamos aumentando, aunque aún no somos una familia tan grande como vosotros. seria genial que algún dia pudieramos hacer un encuentro de los dos paises, y poder compartir experiencias y sobre todo conocimientos, ya que vosotros estais a años luz respecto a nosotros.

en fin... no se si olvido alguna cosa... pero estaré encantada de contestar cualquier duda.

un saludo enorme!!!.

**Maria de VALLROMANES**

*Voilà c'est une première, lancez vous et écrivez nous un mot dans votre langue, nous traduirons (nos excuses pour les erreurs éventuelles ci-après) :*

Hola... qu'est ce que je peux vous dire de mon fils Oriol... Quelques uns d'entre vous nous ont connus à Bordeaux en 2012 et pour ceux qui ne nous connaissent pas, Oriol est un garçon de 15 ans le plus souvent heureux, qui apprécie surtout de « ne rien faire » ou de voir la télé ou ses vidéos, ou prendre son ordinateur portable et surfer sur internet ou chercher des choses sur Youtube, se mettre sur sa page Facebook... plus ou moins comme un adolescent de son âge, dont il se différencie surtout par les activités qui comprennent un exercice physique qu'il ne fait pas.

L'an passé il a souffert d'une dure intervention chirurgicale du pied droit (triple artrodèse) dont il a récupéré, mais qui lui a laissé comme séquelle d'avoir toujours peur de remarcher parce qu'il a mal, parce que ses appuis ne sont pas bons. Ceci lui provoque une scoliose pour

laquelle maintenant il commence un traitement physiothérapeutique protecteur et préventif.

Au niveau du collège, il va dans une école spécialisée où il suit le cours correspondant à son âge mais adapté. Il parle couramment, sait lire et écrire bien qu'il soit flemmard et faire les devoirs à la maison lui coûte.

Au niveau médical : Il a une cardiomyopathie hypertrophique non obstructive et il a des contrôles annuels et n'a pas besoin de médicaments pour le moment.

Par rapport à la peau, il a besoin de beaucoup d'hydratation, il a une peau atopique et a un psoriasis capillaire et quelques zones avec de l'eczéma sous les paupières et sous les plis nasaux et les oreilles mais par chance aujourd'hui il y a longtemps qu'il n'a pas eu de papillomes !!!

Au niveau muscle et squelette, l'an passé il a eu une intervention pour une triple arthroplastie au pied droit, avec pour conséquence postopératoire de commencer à mal marcher parce qu'il avait mal. Il n'appuyait pas bien son pied ce qui n'a pas arrangé ses problèmes de scoliose. Il est dans l'attente de télémétries pour savoir à quel degré il en est et pour en contrôler l'évolution.

En ophtalmo, il est myope et astigmat, corrigé depuis quelques mois par des lunettes.

L'an passé nous avons monté en Espagne une association Costello et CFC, et jour après jour nous sommes plus nombreux, bien que nous ne soyons pas encore une famille aussi grande que vous ; ça serait génial qu'un jour nous puissions faire une rencontre des familles des 2 pays, pouvoir comparer nos expériences et surtout nos connaissances, bien que vous soyez à des années lumière par rapport à nous.

Bien, je ne sais pas si j'ai oublié quelque chose..., mais je serais heureuse de répondre à vos questions ...

Un salut énorme !!!

**Maria de VALLROMANES**

## La première cousinade au Petit Chatelet, à Paris

Il faut que je vous avoue que la veille de la Cousinade, j'ai eu un gros coup de stress en faisant le compte des participants. J'ai découvert qu'il y avait 12 enfants inscrits. Et en imaginant ces 12 p'tits bouts, que je ne connaissait pas, dans une salle de restaurant en sous-sol, en plein Paris, pour déjeuner et y passer l'après-midi, je me disais que c'était de la folie. Mais c'était trop tard pour faire marche arrière.

Mon ami Paul, propriétaire du restaurant, m'a donné carte blanche sans me poser aucune question. Cela a permis cet événement exceptionnel et ça, cela prouve qu'il existe des gens suffisamment intelligents pour faire confiance à des familles comme les nôtres.

Hé bien, je peux vous dire que ça s'est passé d'une manière fantastique. Tous nos enfants ont été d'une sagesse épatante. Il n'y a eu ni cri, ni pleur. Que du bonheur.

Nos enfants ont tous un point commun, c'est leur gentillesse, leur intelligence et ça, c'est un trésor inestimable. Nous sommes riches de cela.

Une pensée particulière aux frères et sœurs embarqués dans cette aventure et qui ont été également formidables de gentillesse.

Cette journée restera mémorable et, j'en suis persuadé, à l'origine d'autres rencontres aussi empreintes d'humanité.

Un grand merci à tous d'avoir fait en sorte que cet événement soit une réussite.

Cela donne espoir pour que nous puissions tous ensemble faire progresser l'association car il y a tant à faire. Et l'association a absolument besoin de nous pour cela.

Serge et tous les membres du bureau, vous pouvez compter sur nous. Nous sommes prêts à relever les manches. Alors, n'hésitez pas à nous solliciter.

Amitiés sincères à tous.

**Patrick et Laurence, parents de Thomas.**

Quelques instants du  
8<sup>ème</sup> rassemblement...



Très studieux  
et déjà vieux complices

Eva Toussaint  
toujours à l'écoute



Je suis bien ici !

Des nouveaux,  
revenus pour la  
1<sup>ère</sup> cousinade



Le Petit Journal a une adresse : [lePetitJournal@afs-costello-cfc.asso.fr](mailto:lePetitJournal@afs-costello-cfc.asso.fr), toutes vos remarques sont attendues, vos informations à communiquer, vos nouvelles à transmettre... Pour dialoguer en direct, n'hésitez pas à contacter Séverine BAUDIN (0681704958) et Serge ARNOULET (0680951582)

À très bientôt et à vos crayons ✎  
Association française des Syndromes de Costello & Cardio-Facio-Cutané  
48 rue de Chouiney - 33170 Gradignan  
05.56.89.17.49 [contact@afs-costello-cfc.asso.fr](mailto:contact@afs-costello-cfc.asso.fr)