



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

N°12 avril 2015

Bonjour à toutes et à tous. Avril déjà, 2015 déjà ! 2015 cela fait donc 15 ans que l'association existe et nous avons demandé cette année à Christine et Patrick, Carmen et Frédéric, Séverine et Jérôme, Anne Marie et François, et au Professeur Didier LACOMBE de revenir sur sa naissance. Et nous espérons pouvoir faire un numéro spécial avec vos témoignages, familles et proches, qui nous avez rejoints et qui nous suivez. Et pourquoi pas un petit samedi vers novembre/décembre pour marquer l'événement et reprendre de l'énergie pour de nouveaux projets pour les 15 ans à venir. Nous comptons sur vous, à vos plumes sans tarder.

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

Bonjour à tous, à vous qui nous lisez depuis longtemps, comme à vous pour qui c'est le premier « Petit Journal », mais sûrement pas le dernier !! que vous avez entre les mains !

Cette année la 15ème de notre association, Serge et Séverine voulaient remonter aux sources... Carmen, Christine et Séverine les 3 mamans des 3 familles impliquées au départ se sont très gentiment exécutées. Merci à elles et à leurs maris, Frédéric, Patrick et Jérôme d'avoir fait partager leurs expériences.

Le chemin parcouru depuis ces 15 ans ne paraît pas avoir fait avancer beaucoup l'objectif de départ qui était avant tout de faire progresser la connaissance qu'on avait de ces maladies rares. Et pourtant, les rassemblements des familles avec des médecins (on a eu la chance dès le début, (merci au Professeur Didier Lacombe d'avoir, lui aussi, écrit quelques lignes sur le démarrage de l'association) d'avoir avec nous des personnes très compétentes et dévouées, ne comptant pas leur temps), ont permis à ces derniers de devenir familiers de ces syndromes très rares et d'en être des références écoutées et

sollicitées (les PNDS, plan national de diagnostic et de suivi , sont ou presque sortis!) et à beaucoup de parents de ne plus se sentir comme des bêtes curieuses d'avoir donné naissance à des enfants différents. C'est vrai aussi qu'à force d'en parler, ces handicaps sont plus intégrés dans la vie de tous les jours même si il reste beaucoup à faire.

Grâce à tous ceux qui nous ont soutenus, l'association a été prise en considération par des équipes de recherche... Elle a pu bénéficier et bénéficie encore de subventions des collectivités publiques et de dons d'entreprises grâce à certains de ses adhérents. Grâce à d'autres, quelques fois les mêmes, nous en profitons pour les remercier, des sommes d'argent conséquentes ont été récoltées lors de manifestations qu'ils avaient ou ont organisées ; je ne les citerai pas de peur d'en oublier !! Si notre plus gros investissement jusqu'à présent est la fabrication du modèle murin pour le syndrome de Costello, nous en avons parlé l'an dernier, il y a les rassemblements bisannuels qui deviennent de plus en plus onéreux parce que de plus en plus fréquentés... Cette année à Gradignan dans la banlieue de Bordeaux, le seuil des 25 familles va être dépassé début juillet avec 4 consultations hospitalières prévues. Pas facile à mettre sur pied, heureusement « nos habitués bénévoles » sous la houlette de Sylvie, Anne Marie et Serge sont toujours corvéables et efficaces. Merci à eux !

Et le revers de la médaille vaut le coup... quand on lit certains propos après des manifestations on se rend compte que l'essentiel est là aussi !! Je cite un parent rentrant d'une manifestation près du Mans: « C'est un peu sur un nuage que je suis rentré à la maison un peu dans les nuages aussi (les giboulées de Mars, vous connaissez ?). Si toutes les familles de l'association étaient aussi impliquées... » !! Ca donne envie de continuer !

Nous avons tous quelque chose à faire ! Merci de votre confiance et de votre aide !

Bonne lecture !

François Dupuy pour le bureau

NAISSANCE DE L'ASSOCIATION :

Un bref historique de l'association des Syndromes Costello & CFC, Professeur Didier LACOMBE

Il y a une quinzaine d'années, un de mes maîtres en néonatalogie, le Pr. Boris Sandler, me parlait dans les couloirs de l'hôpital d'un nouveau-né chez lequel il suspectait un diagnostic de syndrome cardio-facio-cutané, en me demandant d'aller le voir. Le diagnostic de Rasopathie était correct, mais il s'agissait d'une petite fille, Lise, porteuse d'un syndrome voisin, le syndrome de Costello. Au moment du Téléthon à Paris, j'étais invité à participer à l'émission télé sur le créneau de deux heures à six heures du matin et me retrouvais avec Christine Volpilhac, la mère de Lise, dans un studio de la télévision parlant de l'annonce du handicap à la famille. Suite à cette émission, je lui proposais de la mettre en contact avec 2 autres familles dans le même cas qu'elle et d'envisager de créer une association pour faciliter un possible travail en collaboration avec l'équipe du Pr. Nicole Philip à Marseille. Cette démarche a pu aboutir en décembre 2000 et le père de Christine, François Dupuy, ayant peut-être un peu plus de temps car en retraite, a bien voulu accepter de prendre la présidence de l'Association, tâche qu'il continue jusqu'à présent de poursuivre avec brio.

A cette période, le gène impliqué dans le déterminisme du syndrome n'est pas connu et c'est l'époque du développement de la recherche de remaniements sur le génome par technique de CGH-array. Avec Benoît Arveiler, le laboratoire s'équipe d'un appareil de CGH- grâce en partie à un projet de recherche du gène du syndrome de Costello et un financement du Conseil Régional d'Aquitaine.

Nous organisons de façon concomitante une première rencontre des familles et des enfants concernés par le syndrome de Costello à Bordeaux en novembre 2001. Nous organisons ensuite tous les 2 ans des rassemblements dans la région bordelaise, souvent à Gradignan, ou ailleurs, qui nous donnent la possibilité de rencontrer les familles, d'examiner les enfants, avec d'autres collègues que nous associons à la démarche. Un de nos plus fidèles de ces rencontres est

probablement Armand Bottani (Université de Genève) qui est un de mes plus ancien « camarade » et ami dans le domaine des anomalies du développement. On peut citer également parmi les médecins, Marie-Ange Delrue, une ex-collaboratrice actuellement en poste à Montréal et avec qui nous avons publié sur le sujet (1,2), Sabine Sigaudy et Nicole Philip de Marseille, Brownyn Kerr de Manchester, Alain Verloes, Hélène Cavé et Yline Capri de Paris pour le syndrome cardio-facio-cutané (CFC). Il ne faut pas oublier les para-médicaux comme Eva Toussaint et Emmanuelle Taupiac, psychologues dans le service, Sonia Fraisse, orthophoniste. .. Certaines années, des examens médicaux sont proposés: cardiaques, ophtalmologiques, dentaires, cutanés (3)..., voire des examens biologiques. Un long entretien avec chaque famille nous permet de mieux percevoir les symptômes et de voir l'évolution avec l'âge.

En 2005, l'anomalie génétique à l'origine du syndrome de Costello est découverte par une équipe japonaise dans le gène H-RAS (4).Le syndrome de Costello est maintenant une entité définie par une mutation dans le gène H-RAS (5).Le diagnostic moléculaire a été mis au point par plusieurs équipes françaises (6) dont celle de Benoît Arveiler à Bordeaux. Nous avons réfléchi au sein du bureau scientifique de l'association de l'intérêt d'un modèle murin de la maladie. Nous avons eu l'opportunité d'apprendre l'existence de la génération d'une souris modèle portant cette anomalie à Madrid dans un centre de recherche reconnu sur le cancer et dirigé par le Pr. Mariano Barbacid, le découvreur du gène HRAS aux USA. Il souhaitait créer un modèle de cancer et a généré un modèle de syndrome de Costello (7). Nous sommes allés rencontrés avec François Radvani (Institut Curie) l'équipe de Mariano Barbacid au CNIO (National Cancer Research Center) à Madrid et avons discuté du syndrome de Costello qui leur était moins familiers que les cancers. Nous avons pu initier une collaboration et l'idée est venue de générer une nouvelle souris qui porterait une mutation de H-RAS du syndrome de Costello plutôt que de cancer. Cette démarche a pu aboutir après de nombreuses années (8) grâce à un partenariat sociétal intéressant

puisque c'est l'association qui a pu financer ce modèle de souris auprès de l'Institut Clinique de la Souris (ICS) à Strasbourg. Après plusieurs années, il est arrivé en 2014 à l'animalerie de l'université de Bordeaux. Ce modèle est à la disposition des équipes intéressées et nous venons de déposer un projet de recherche à l'ANR (Agence Nationale de la Recherche) avec dans mon équipe, Rodrigue Rossignol, DR INSERM (étude du métabolisme énergétique), l'équipe de Yann Hérault directeur de l'ICS (étude plus fine des anomalies de la souris), et l'équipe du Pr. Nicolas Lévy, généticien et directeur d'unité INSERM à Marseille (essai de molécules à visée thérapeutique). La lettre d'intention de ce projet a passé la première étape en 2015 et cette petite souris se retrouve porteuse d'espoir de développement de médicaments dans le futur.

Pour finir cette brève historique, on peut relever dans la politique nationale la création des centres de référence « Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs » dont ceux de Bordeaux et Marseille dans le cadre des Plans nationaux de santé sur les maladies rares. Le lien avec les associations est une des missions importantes de nos centres de référence. C'est peut-être une des raisons qui m'a motivé pour prendre la coordination de l'axe « Relations avec les associations » de notre filière AnDDI-RARE, coordonnée par Laurence Faivre à Dijon. Nous travaillons notamment avec l'Alliance maladies rares dont est membre l'Association du syndrome de Costello et du syndrome cardio-facio-cutané (CFC). Durant cet historique sur le syndrome de Costello, je n'ai pas parlé du syndrome CFC qui a rejoint l'association ce dont je me réjouis en raison de la proximité et qui est plutôt associé à l'équipe d'Alain Verloes.

En conclusion, je trouve personnellement que c'est une belle aventure dans laquelle nous nous sommes engagés. Nous souhaitons que nos actions se placent dans un cadre humain et soient associées à une réflexion éthique, comme nous pouvons en avoir avec François (qui est devenu un ami) lors de nos réunions du CPP (comité de protection des personnes) SOOM III dont nous sommes tous deux membres.

A Bordeaux, le 19 mars 2015

Didier Lacombe

Références :

1. MA Delrue, B. Arveiler, D. Lacombe : Syndrome de Costello : aspects cliniques et risque tumoral. Arch Pédiatr 2002, 9 : 1059-1063.
2. Delrue MA, JF Chateil, B. Arveiler, D. Lacombe : Costello syndrome and neurological abnormalities. Am J Med Genet 2003, 123A : 301-305.
3. Morice-Picard F, Ezzedine K, Delrue MA, Arveiler B, Fergelot P, Taïeb A, Lacombe D, Boralevi F. Cutaneous manifestations in Costello and cardiofaciocutaneous syndrome: report of 18 cases and literature review. [Pediatr Dermatol](#). 2013, 30(6):665-73.
4. Aoki Y, et al. Germline mutations in HRAS proto-oncogene cause Costello syndrome. Nat genet 2005, 37 : 1038-40.
5. Kerr B, Allanson J, Delrue MA, Gripp KW, Lacombe D, Lin AE, Rauen KA. The diagnosis of Costello syndrome: nomenclature in Ras/MAPK pathway disorders. Am J Med Genet 2008, A 146A: 1218-20.
6. Kerr B, Delrue MA, Sigaudy S,...., Cavé H, Verloes A, Philip N, Lacombe D, Levy N, Arveiler B, Black G. Genotype-phenotype correlation in Costello syndrome: HRAS mutation analysis in 43 cases. J Med Genet 2006, 43: 401-5.
7. Schuhmacher AJ,...., Barbacid M. A mouse model for Costello syndrome reveals an Ang II-mediated hypertensive condition. J Clin Invest 2008, 118: 162-79.
8. T. Sorg, B. Arveiler, M. Birling, G. Bou About, M. Chamy, F. Dupuy, I. Goncalves, M. Jagla, H. Jacobs, H. Meziane, G. Pavlovic, N. Philip, F. Radvanyi, R. Rossignol, M. Roux, S. Sigaudy, Y. Herault, D. Lacombe. A new mouse model for Costello syndrome. European Human Genetics Conference 2014, Milan, 31/05-03/06/14.

« Ensemble on est plus fort », Christine et Patrick, parents de Lise qui nous a quitté à 8 ans en 2006

Lise est née le 25 janvier 1998 à l'hôpital de Libourne, en Gironde, sur les bords de la Dordogne.

Très vite la perte de poids, l'hyper-laxité, la perplexité de l'équipe soignante nous conduisent en service de néonatal ... pour chercher, essayer de comprendre.

Au bout de plus d'un mois d'examens et analyses multiples et variés, le Docteur Sautarel, pédiatre du service, nous avoue avec humilité et sincérité qu'il ne sait plus quoi faire pour nous aider et nous confie à l'hôpital des enfants de Bordeaux et plus particulièrement au professeur Boris Sandler, qui nous accompagnera jusqu'à sa retraite, et même après ...

En avril, suite aux observations de Boris Sandler et de quelques spécialistes dont Didier Lacombe, un diagnostic est esquissé, Lise serait atteinte du syndrome de Costello.

Après les urgences et le désarroi des premiers mois, puis la pose d'un bouton de gastrostomie qui nous permet d'avoir une vie familiale « à peu près normale », il nous faut apprendre à vivre avec cette maladie orpheline, dont on ne sait alors quasiment rien. A l'époque, seulement 4 ou 5 cas repérés en France, dont Diego à Nantes et Théo à Aix-Marseille.

Apprendre à vivre avec l'angoisse et l'incertitude, apprendre à gérer les nuits blanches et les « non-repas », apprendre à côtoyer des médecins qui en attendent au moins autant de nous et de notre expérience que nous attendons d'eux d'être rassurés et renseignés. Apprendre à accepter les « racontez-moi » et les « je ne sais pas ». Ils ont au moins le mérite d'être francs, ce qui favorise rapidement le climat de confiance et l'envie de se battre ensemble.

Dans nos gènes à nous, il y a la conviction de la richesse du monde associatif. L'assurance qu'ensemble on est plus fort. Mais nous savons aussi que nous sommes trop occupés et préoccupés par notre nouveau quotidien, trop à vif pour faire ça nous-même.

Alors naturellement je pense à papa, non seulement parce que de part sa carrière scientifique (qu'il vient à peine d'achever) il connaît les rouages du monde de la recherche mais aussi parce que mes parents n'ont jamais eu les deux pieds dans le même sabot (surtout maman !) et ont toujours eu beaucoup d'amis auprès desquels nous avons pu trouver soutien et réconfort, des amis (dont beaucoup sont lecteurs de ce petit journal, alors j'en profite pour les remercier) qui ont toujours su se retrousser les manches et se creuser les méninges pour rendre la vie des autres plus agréable. Et Papa dit oui !

Patrick, Lise et moi partons un WE chez les Guérin avec les Baudin pour faire connaissance. Première rencontre avec d'autres enfants souffrant des mêmes symptômes... un peu d'appréhension ... ouf, le courant passe ! Ils sont aussi partants pour l'association, on décide de continuer notre chemin ensemble

1998 c'est aussi l'acquisition de notre premier ordinateur, la découverte d'internet et la recherche sur la toile de tout ce qui pourrait nous aider à comprendre ... après les quelques articles scientifiques qui nous effraient plus qu'autre chose, les coordonnées du groupe de parents lancé par Colin Stone. C'est comme ça que nous apprenons qu'un rassemblement de familles et de médecins se prépare à Toronto à l'été 2000.

On hésite, on veut y aller mais en même temps on a peur de ce que l'on va voir, entendre, peur de se confronter à ce qui pourrait devenir notre réalité, peur de ne pas comprendre (d'autant que tout va se dérouler en anglais).

C'est là que l'association prend tout son sens. On s'organise pour que Marie-Ange Delrue, alors jeune interne dans le service de Didier Lacombe, puisse nous accompagner et rentrer directement en relation avec ses homologues américains.

Par un mois de juillet torride (j'ai encore le souvenir des brumisateurs sur les places publiques) nous partons donc avec Marie-Ange et les Guérin à la rencontre de ces nouvelles familles et de leurs médecins. Nous n'avons pas pu y croiser Laure et Anne-Marie, mais ça n'a été que partie remise.

A notre retour, les choses se sont structurées petit à petit. Les démarches pour faire connaître l'AFSC, les rencontres, les idées de recherche puis les recherches elles-même.

Je me souviens des premières rencontres de familles (nous étions moins d'une dizaine).

Je me souviens des marches parisiennes pour les maladies orphelines lors du téléthon.

Je me souviens de ce mois d'octobre 2005 et de l'identification du gène HRAS. L'excitation des uns due à cette étape franchie, le désarroi des autres qui apprenaient en même temps que leur enfant n'était finalement pas le syndrome de Costello (idée qu'ils avaient commencé à apprivoiser) mais sans doute autre chose, appelé CFC ...

Ceux qui ont ri, ceux qui ont pleuré de dépit et sont partis, ceux qui se sont serrés les coudes.

En 2006 Lise s'en est allée ...

L'association a perduré, permettant la poursuite des recherches et donnant réconfort et espoir à de nouvelles familles. Elle a aujourd'hui 15 ans

Ainsi va la vie

Christine, mère de Lise, fille de François et Mimie

« Nous avons compris que nous étions un « cas rare » : nous voulions tout savoir sur la maladie de notre fils » « nous voulions que la recherche avance » Carmen et Frédéric, parents de Diégo qui aura 20 ans en septembre

Notre fils aîné Diego est né le 19 septembre 1995 à Saint-Nazaire et a été diagnostiqué du syndrome de Costello à l'âge d'un mois à Nantes.

La santé de Diego était très fragile et nous devions faire face à des multiples problèmes qui apparaissaient au quotidien. Le nom «Costello » ne nous a pas vraiment rassuré ni aidé, car nous avons très rapidement compris que nous étions « un cas rare »; nous voulions tout savoir sur la maladie de notre fils mais en réalité on en savait très

peu. Par le site international de Colin Stone, papa d'Helaina (atteinte du syndrome de Costello, Angleterre) nous avons compris que nous n'étions pas complètement seuls : quelques familles inscrites sur un groupe échangeaient des messages par mail; nous étions en contact avec ces familles surtout américaines et canadiennes, mais nous étions bloqués par la distance et la barrière linguistique.

Nous avons demandé au généticien de Diego (M.David) de nous mettre en contact avec d'autres familles françaises qui vivaient le même quotidien que nous; c'était compliqué, non seulement le nombre de familles françaises était très peu nombreux (une dizaine) mais il n'était pas question, par des raisons déontologiques, d'échanger des adresses et d'importuner d'autres familles sauf si comme nous, elles souhaitaient et cherchaient le contact.

Un jour, le docteur David nous a donné l'adresse de Séverine et Jérôme Baudin, parents de Théo, une famille très ouverte qui habitait de l'autre bout de la France (Aix-en-Provence). Je me rappelle toujours de la première lettre que nous avons reçue de Séverine; il y avait une belle photo de Théo; il avait seulement un an de plus que Diego (à l'époque Diego avait deux ans). Nous avons senti une grande émotion en voyant son visage et en découvrant l'étonnante ressemblance entre Théo et Diego. J'ai vu Diego dans ses yeux, dans son sourire et je l'ai tout de suite aimé. La complicité avec cette nouvelle famille est devenue extraordinaire et malgré l'isolement dans notre région nous nous sentions beaucoup moins seuls et mieux compris.

Un an plus tard nous avons déménagé près de Bayonne et nos rendez-vous médicaux avaient lieu à Bordeaux. M.Lacombe (généticien) s'est occupé du suivi de Diego. Didier Lacombe nous a parlé de Lise Volpilhac, une adorable petite que nous avions très envie de rencontrer. Diego et Lise étaient les seuls cas diagnostiqués en Aquitaine.

Nous avons donc proposé aux deux familles (Baudin et Volpilhac) de venir chez nous un week-end afin de faire connaissance. Et c'est lors de cette émouvante et prometteuse première rencontre du début du

juillet 1999 que nous avons discuté pendant des heures et des heures d'une chose et l'autre, bercés par une splendide ambiance estivale sur le sable des plages basques. Dans aucun cas nous étions des inconnus, bien au contraire: face à cette maladie étrange nous étions des parents qui se posaient les mêmes questions et qui voulaient par dessus de tout aider leurs enfants.

Je ne pourrai jamais oublier le moment des présentations: nous avons rencontré Lise et Théo et leurs parents. Théo nous était familier par la photo reçue auparavant; Lise, était la grande découverte; le lien fort que nous avons senti en voyant Lise était inexplicable: nous avons remarqué sa voix, qui nous rappelait celle de Diego, même position des mains, même regard. Lise était une petite fille sage aux grands yeux vifs. Une complicité très forte s'est installée dès les premiers instants. Lise, Théo et Diego semblaient des cousins. Ils ont formé un petit groupe sympathique avec Luc (frère de Lise) et Mateo (petit frère de Diego). Ensemble nous avons fait des jeux, nous nous sommes promenés, et nous avons partagé nos impressions autour de la table.

Il me semble que c'est ce week-end de 1999 que nous avons évoqué l'envie de créer une association. L'enthousiasme était partagé. Un premier objectif concret était de se réunir et s'organiser pour participer au congrès canadien qui devait avoir lieu en août 2001. Nous savions que quelques généticiens de renom anglais et américains faisaient des études sur le syndrome de Costello, inconnu par la plupart de médecins en France et dans le monde. Nous voulions, d'une part, posséder toute l'information existante à l'époque sur la maladie au niveau mondial mais aussi, nous voulions qu'en France et en Europe, la recherche avance aussi et le syndrome soit connu, afin de diagnostiquer un maximum de cas. La formation d'un comité scientifique français nous paraissait primordial. Nous voulions être présents au congrès de Toronto en tant que représentants d'un groupe et non pas de manière isolée.

Tout de suite, nous avons imaginé nos fonctions au sein de l'association: l'un secrétaire, l'autre trésorier..., les idées ne

manquaient pas. Et François Dupuy, papa de Christine Volpilhac, le président! Son rôle a été déterminant. Merci François pour ton professionnalisme, ta générosité et ta disponibilité.

Aujourd'hui je me pose souvent la question: Pourquoi ce désir de se rencontrer, de se parler, de découvrir le quotidien des autres, leur manière de faire, leur choix concernant les aspects médicaux, les centres scolaires...? Les spécialistes étaient très prudents et discrets à propos de l'évolution de Diego et son avenir, les complications possibles et les quelques remèdes envisagés. La maladie était entourée d'un terme lourd et constant: « l'inconnu ». C'est pour cela que nous avons tout de suite appris que dans la maladie de Costello, malgré la ressemblance physique et quelques symptômes communs, il n'y avait pas assez de cas répertoriés pour pouvoir en tirer des conclusions (plein de questions nous torturaient: est-ce que les enfants marchent? À quel âge mangent - t-ils normalement? Peuvent-ils parler?...etc.) mais nous avons réalisé que chaque enfant atteint par le syndrome est différent, de la même manière que chaque être humain est unique. Chaque enfant évolue à son rythme. Donc, dans le souhait de rencontrer d'autres familles qui vivaient pratiquement « les mêmes soucis » un fort désir de contact s'est installé, non pas dans l'esprit de comparer nos enfants mais de se soutenir moralement et de s'épauler, de se conseiller par rapport à un suivi médical spécifique, de partager des expériences et des astuces susceptibles d'aider à surmonter un moment difficile et à mieux vivre le quotidien..., tout en sachant que nos enfants évolueraient de manière différente.

Je vous communique quelques photos, témoignant le début d'un lien très fort, le début de l'existence de cette grande famille dont vous en faites partie aujourd'hui. 15 ans plus tard, l'association est toujours là. Merci beaucoup du fond du cœur à tous ceux qui la soutiennent.

Carmen Martínez, maman de Diego Guérin (20 ans le 19 septembre 2015)

« Nos enfants avaient la même maladie mais tous différents. Que faire pour continuer le lien ? » « L'aventure associative doit continuer », Séverine et Jérôme, parents de Théo qui aura 21 ans en novembre.

Revenir à la genèse de l'association, repartir 15 ans en arrière et se retrouver en jeunes parents que nous étions avec nos interrogations, nos appréhensions mais aussi notre formidable envie de connaître d'autres enfants, d'en apprendre sur ce syndrome. Curieusement, j'ai oublié quel était le point de départ de la création de l'association...

Je me souviens de ce premier contact avec Carmen et Fred, Diego dans sa petite enfance avec son petit frère. Nous parlions beaucoup, Carmen nous a accueilli avec toute sa chaleur espagnole, sa gaité, son énergie, le lien s'est noué de suite ; nous avons fait la connaissance de Christine et Patrick, Lise...., nous étions tous je crois étonnés de croiser nos histoires, nos parcours, j'ai découvert pour la première fois les repas avec la gastrostomie avec des yeux ronds....je pense que nous étions abasourdis, nous nous sommes racontés nos appréhensions de ce premier contact bien après: nos trois enfants avaient la même maladie mais déjà si différemment, que faire pour continuer ce lien ? et surtout mutualiser les équipes médicales qui nous suivaient ? nous qui n'étions pas de la même région.

L'association s'est créée, la rencontre avec François déterminante pour moi, une bienveillance et un soutien comme on pourrait en attendre de ses propres parents ; chez François et Mimi, la maison est déjà ouverte et leur famille aussi, chaleureuse, associative, familiale, on y est bien

Patrick, quant à lui ne saura jamais à quel point il m'a lancé sur des chemins administratifs que je n'aurais soupçonnés ...les demandes de subvention ! et je suis devenue une secrétaire rédigeant mes comptes rendus moi qui ne m'en croyais certes bien peu capable, ...le Petit Journal....les rencontres....chacun amenant sa propre expérience pour que tout devienne possible

Quel tourbillon

2001, la première rencontre sur Bordeaux et c'était lancé, quelle excitation de penser que ça fonctionne, on se réunit ! Je me souviens déjà de cette rencontre atypique avec un grand mélange de personnalité : un prêtre, des médecins de pays différents qui connaissaient déjà la maladie, des psychologues, des familles venues d'un peu partout....Les premiers projets.

Nos marches sur Paris à l'occasion du Téléthon, les petits déjeuners chez Ursula, le voyage de Patrick et Christine , Fred et Carmen à Toronto, la rencontre avec les nord américains, les premières plaquettes et le premier programme de recherche.... !

En 2001, c'est aussi pour moi le souvenir de Janelle qui nous quitte, la première.

Comment aborder cette réalité, nous n'étions pas préparés à cela et encore moins à ce qui nous attendait.

Et maintenant

Je ne saurais être celle que je suis aujourd'hui si ce parcours ne m'avait pas construite ; j'ai fait des rencontres extraordinaires de personnes si aidantes que je ne les citerais pas car on en oublie forcément mais d'y penser l'émotion est encore très forte. De familles en médecins, de psychologues en animateurs d'atelier, ce sont des histoires croisées, des personnes qui m'ont porté par des paroles, des échanges, une attention, une écoute.

J'ai appris le respect que l'on doit à soi même d'abord, que l'on peut ne pas tout maîtriser sur la maladie mais si on accompagne le plus sincèrement possible, c'est déjà beaucoup.

Le respect de l'autre, accepter que l'on soit tous différents dans la souffrance...., accepter les séparations.

Permettre la recherche et transmettre l'information ; s'entourer de professionnels et devenir leurs partenaires.

L'association est toujours bien vivante même si elle est inquiète parfois pour son devenir ; ses acteurs sont aussi des parents dans un quotidien lourd, bien lourd, l'énergie n'est parfois pas la même et c'est normal, nous parlons d'humains.

Moi même je me sens fléchir mais d'autres parents, entourage de familles et amis ont pris la relève.

J'accompagne un jeune adulte maintenant, mon fils a 20 ans, Diego aussi, Lise ne les aura pasMax non plus, et beaucoup trop après eux.

Il reste tant de questionnements autour de ces syndromes, tant de projets à réaliser.

L'aventure associative doit continuer.

Séverine

TEMOIGNAGES sur les apprentissages.

« Louis va à l'école, la méthode COGHAMO..., de l'hypothérapie, une logopède pour désensibiliser sa bouche... ».

Louis aura 5 ans au mois de mai 2015 et se porte à merveille.

Il adore aller à l'école tous les jours matin et depuis peu les après midi. C'est une école spécialisée très, très, bien organisée.

Ses activités sont la cuisine, la peinture, la psychomotricité, airtramp, des massages effectués par les stagiaires, de l'hydrothérapie et bientôt de l'hypothérapie !

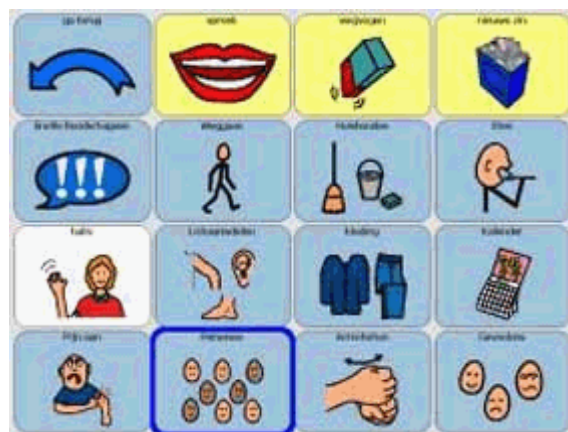
Il aura même bientôt une tablette à l'école avec des APP adaptées.

Louis ne parle pas encore mais par contre sa marche est bien assurée, il monte et descend les escaliers à l'aide d'une rampe ou du mur.

Pour communiquer nous avons mis en place la méthode COGHAMO (Le COdes Gestuels pour HAndicaps MOteurs) c'est le langage des signes très simplifié.

Cette méthode est tout à fait adaptée à notre petit garçon qui n'a pas encore acquis la motricité fine.

De cette façon il peut dire par exemple : papa, maman, encore, après, c'est bon, le linge, bonbons, chanter...



Le non et le oui n'existe pas mais Louis hoche la tête et son corps avec.

Ces gestes sont parfois approximatifs par rapport à l'original mais nous le comprenons très bien et surtout Louis nous comprend également.

En plus de l'école, Louis est suivi par un kiné qui vient à domicile 3 fois par semaine et il va une fois par semaine chez une **logopède** pour y travailler la désensibilisation de sa bouche.

Caroline et Jonathan, nos cousins belges que nous *retrouverons* lors du 9^{ème} rassemblement !

« Je me suis imaginée avec un scotch sur la bouche sans possibilité de m'exprimer et là, j'ai compris... ». Des applications pour Smartphone, des livres... Christine mère d'Hugo.

Hugo est né en juillet 2005. En 2007, voyant qu'il ne marchait pas, nous avons contacté le CAMS de Montpellier.

En 2009, le verdict est tombé : syndrome génétique Cardio Facio Cutané.

Hugo avait 4 ans, il ne parlait toujours pas et nous avions du mal à le comprendre, il s'énervait quand on ne le comprenait pas. Je me suis imaginée avec un scotch sur la bouche sans la possibilité de m'exprimer et là, j'ai compris qu'il fallait absolument trouver une solution pour qu'il puisse s'exprimer aussi.

J'ai donc fait une recherche sur les moyens de communication qui existaient et sur des orthophonistes capables de les lui enseigner.

J'ai eu la chance de trouver Cécile, une **orthophoniste** près de chez nous, avec un DIU en Autisme et qui était formée en **ABA, PECS, MAKATON**. Nous avons commencé avec le PECS mais Hugo n'était pas réceptif. Il avait compris comment faire une demande pour obtenir quelque chose qu'il voulait, comment faire une bande-phrase mais cela n'était pas assez interactif et cela le lassait.

Nous avons donc mis en place le MAKATON, en parallèle avec le PECS pour voir vers quelle méthode il préférerait s'orienter. Au bout de

quelques séances, nous nous sommes vite aperçus qu'il préférait les signes du MAKATON.

Le MAKATON étant limité en nombres de signes, nous avons glissé sur le **langage des signes (LSF)** ou Français signé.

Aujourd'hui, Hugo utilise régulièrement des signes de la LSF (200-250 signes à son actif environ). Il complète avec des signes qu'il s'invente pour se faire comprendre. Il est très communicant donc il complète aussi avec des phonèmes, des mimiques et nous arrivons à communiquer. Cela reste sommaire malgré tout car nous avons du mal à communiquer en détail ; avoir une conversation détaillée sur son activité de la journée par exemple.

Pour l'apprentissage, nous aurions pu opter pour suivre une formation LSF auprès des associations pour sourds mais nous nous sommes dit que nous serions trop en avance par rapport à lui et qu'il valait mieux apprendre ensemble avec un petit temps d'avance, juste suffisant pour être « moteur ». Nous avons donc fait ce choix et nous apprenons au fil de l'eau, au fil d'une discussion où nous ne connaissons pas le signe d'un mot que nous sommes en train d'utiliser. Notre vocabulaire s'enrichit ainsi, jour après jour. Le problème est qu'il faut garder constamment à l'esprit le fait d'apprendre des signes dans n'importe quelle situation. Ce n'est pas évident.

J'ai des applications sur mon smartphone : SpreadSigns, Elix

J'ai acheté des livres adaptés aux enfants :

- « le poche » Dictionnaire bilingue LSF/Français,
- « Signes d'école »
- « Sois poli » de Yves Lapalu
- « Que fait-on à l'école de Yves Lapalu
- Dictionnaire bilingue LSF/Français aux IVD EDITIONS
- DVD « Il était une fois » de la Compagnie Signes de Sens

Honorine et Franck en VIP du Noël à l'Elysée avec DECLIC

Nous avons eu la chance d'être tirés au sort par le magazine **DECLIC** auquel nous sommes abonnés, nous avons donc été invités au Noël de l'Elysée avec deux belles invitations officielles.



Toute la famille s'est déplacée même si Livia et Céline ont dû rester dehors... Mais Livia a quand même gagné un tour de poney et la visite du marché de Noël des Champs Élysées.

Une fois passés les contrôles, l'attente, la bataille pour être assis avec Honorine, le spectacle de cirque nous a ravi, ensuite direction le goûter préparé par le chef cuisinier du lieu (rien de mangeable pour Honorine mais Franck a bien apprécié !). Nous avons ensuite croisé le vrai Père Noël (celui qui est invité par le Président de La République) qui en a profité pour embrasser Honorine, et elle a reçu le cadeau tant attendu, et même ramené un vrai sapin miniature.

On a aperçu François, (pas Dupuy, Hollande) et depuis Honorine le reconnaît à chaque fois à la TV. Nous avons terminé l'après-midi par la séance photos pour Déclic.

CA S'EST PASSE A :

A Livré sur Changeon (à côté de Rennes) deux pièces de théâtre au bénéfice de l'association, une petite pièce présentée par les jeunes (Clercs de l'urne) et une pièce en 2 actes par les Coulisses de Livré : 13 à table.

THEATRE

Les Coulisses de Livré

Vous présentent ...

Clercs de l'urne

Pièce en 1 acte d'Alain Danif

&

13 à table !

Comédie en 3 actes

De Marc-Gilbert SAUVAJON

LIVRE SUR CHANGEON

Centre Culturel - Rue Jean-Louis Guérin

Samedi 31 Janvier 2015 à 20h30	Samedi 7 Février 2015 à 20h30	Dimanche 15 Février 2015 à 14h00	Dimanche 22 Février 2015 à 14h00	Dimanche 1 Mars 2015 à 14h00	Dimanche 8 Mars 2015 à 14h00	Samedi 14 Mars 2015 à 20h30
--	---	--	--	--	--	---

Tarifs: - de 12 ans : 3€ A partir de 12 ans: 6€

Pascal a pu se libérer pour représenter l'association, et recueillir le don de 1500€, correspondant aux bénéfices réalisés par Les Coulisses de Livré l'année dernière.

« Un grand merci aux familles Le Fèvre/Perrouault, aux Coulisses de Livré pour cette superbe journée. C'est un peu sur un nuage que je suis rentré à la maison. Si toutes les familles de l'association étaient aussi soudées et impliquées.... » Pascal père de Mélanie et délégué du Syndrome CFC

Comme chaque année, Nelly a organisé une soirée dansante avec Nathalie et les DAM'Nations au profit de l'association.

Une journée pour éplucher tous les légumes et cuire les choux... Mais pour le plaisir de plus de 200 personnes et 5 familles qui se sont retrouvés pour déguster la potée et danser jusqu'à 5 heures !

Habitants de l'Allier et amis motards, nous vous remercions de votre fidélité.

Salle polyvalente de Bayet
28 mars 2015 - 20h

Soirée dansante

* Thème potée auvergnate *



Au profit de l'Association
Costello - CFC
Maladies orphelines

Sur réservation :
au 04 70 45 10 68
ou 06 21 65 39 64

Tarifs :
* Adultes 15€ *
* Enfant (-12ans) 10€ *

Avec la participation
de l'association Dam'nation





Riwan,



Théo,

Jonathan,



eLisa, tous à fond !!



Mélanie préfère le calme...



Et Benoit s'est révélé un vrai danseur !!!

Le 6 octobre dernier, le groupe OUBERET, amis d'Agnès et de Vincent, les parents de Benoit, a donné une représentation au bénéfice de l'association.



300 personnes debout pendant 2 heures. Un show bien rodé !



Avec des baptêmes de Harley,



plus belles les unes que les autres.

Un grand merci à eux et aux motards pour leur bon cœur !

CELA VA SE PASSER A :

Les 16, 18 et 19 avril au Grand Borland



La Sauce Bornandine

" faire rire pour rendre le monde meilleur "

Sylvie organise nos rassemblements et cette année vous la retrouverez donc bien occupée du 30 juin au 4 juillet pour notre 9ème rassemblement à Gradignan.



Mais ce n'est pas assez d'activité pour elle !

Sylvie va nourrir cette troupe pendant les répétitions et les trois représentations données au profit de l'association.

Si vous n'êtes pas trop loin, il reste encore quelques places. Faites vite !

Quatre étudiantes Betty, Anastasia, Aurélie et Magdeleine,

une voisine d'Aurélie et Gaël, parents de Léana, ont choisi de soutenir l'association dans le cadre de leur étude en « DUT technique de commercialisation » à l'université de Versailles.

Elles vont organiser une collecte,

puis un concours de saut d'obstacle au Centre équestre des Fauvettes à NEAUPHLE LE VIEUX



Venez nombreux soutenir l'association et Aurélie le dimanche 17 mai à 12h.



**COLLECTE BROCANTE
NEAUPHLE-LE-VIEUX 1er MAI**

UNIVERSITÉ DE
VERSAILLES
ST-QUENTIN-EN-YVELINES



ASSOCIATION FRANÇAISE DES SYNDROMES DE COSTELLO ET CFC

Renseignez-vous auprès
de votre moniteur !

Nous comptons sur
votre solidarité pour
nous faire don de vos
plus beaux objets et
vêtements (ou autres)
dont vous n'avez plus
l'utilité !

BON A SAVOIR :

DECLIC : « Et si vous aviez droit à plus ? »,

« La demande d'AVS c'est maintenant »,



Des exemples de conseils que peut vous apporter la lecture du magazine « DECLIC » que nous recommandons régulièrement, aux familles, mais aussi aux proches pour mieux appréhender leur quotidien. **Une idée de cadeau aussi l'abonnement avec les services** (information juridique, par téléphone/email).

Une vidéo à ne pas manquer :
« La petite casserole d'Anatole »



Limitation de nos publications.

Dans un souci de partager vos expériences, certains d'entre vous écrivent au Petit Journal pour recommander un médicament ou un traitement. Nous apprécions l'idée d'entraide mais cela dépasse notre rôle et notre compétence. Par contre, si vous souhaitez bénéficier de l'avis d'un de nos spécialistes, si notre comité médical le préconise, nous ferons une information comme cette année pour le risque de tumeurs.

Familles, si ce n'est pas encore fait, donnez nous vos emails, pour recevoir nos informations, dont les réponses recueillies auprès de nos médecins référents.

L'association sur le net.

Notre site Internet manque d'actualité. Ce ne sont pas les événements ou les sujets qui manquent mais le temps pour réaliser quelques publications utiles à plus d'un d'entre vous. Aussi, ne vous freinez pas, proposez nous vos textes.

Différentes groupes et sites sont créés par des familles

Familles si vous souhaitez échanger entre vous via Facebook ou différents blogs, écrivez nous et nous vous mettrons en relation.

•Compte rendu du Colloque des « 10 ans de Loisirs Pluriel »

par Djamila CALIN

A l'occasion de ses 10 ans, un colloque a été organisé le samedi 14 mars dernier au Sénat. Autour de trois tables rondes il a été question de l'accueil de l'enfant handicapé sur le temps extrascolaire au regard de l'accessibilité des lieux publics ou de l'école ; une présentation des projets réalisés et à venir sur l'accès à la culture et les attentes des personnes handicapées dans ce domaine.

Loisirs Pluriel est une association fondée en 1992 à Rennes, elle se donne le but de développer l'accès aux loisirs et aux vacances des enfants en situation de handicap et de permettre à leurs parents de disposer, comme les autres, de solutions d'accueil adaptées pour leur enfant, de bénéficier de temps de répit ou de maintenir leur emploi.

L'attrait important de son action quotidienne, la rencontre et le partage d'activités entre enfants handicapés et valides dès le plus jeune âge, est une source d'enrichissement mutuel et une formidable occasion de préparer les futures générations à une meilleure acceptation des personnes handicapées dans notre société.

Aujourd'hui cela fait 10 ans que Loisirs Pluriel existe à Paris, deux centres de loisirs ouverts aux enfants handicapés et valides entre 3 et 13 ans dans le 19^{ième} et le 6^{ième} arrondissement.

Par ailleurs, un autre centre de loisirs a été créé pour les adolescents « **Cap Ados** » ; et depuis 2010 dans le cadre du **réseau Passerelles**, Loisirs Pluriel soutient le départ en vacances des familles ayant un enfant en situation de handicap.

La salle Monnerville du Palais du Luxembourg était pleine, des parents, les personnels des centres de Loisirs Pluriel, des artistes, outre la vice-présidente du Sénat Madame Isabelle Debré, il y avait Claire Lise Champion sénatrice de l'Essonne et surtout présidente de l'**OBIAGU** c'est l'**Observatoire interministériel de l'accessibilité et de la Conception Universelle** ! Traduction, elle s'occupe de vérifier la mise en application de la loi de 2005. Elle a donc rappelé le travail mené depuis trois ans, le bilan de la loi du 11 février 2005 dans ce

domaine et les objectifs de mise en accessibilité des établissements recevant du public.

Valérie Fontaine, conseillère Défenseur des droits est intervenue pour rappeler que c'est un réel service parfois méconnu de la population et qui ne s'en saisit pas forcément. Ils sont là à notre service et les dossiers sont globalement très bien suivis.

Un médecin de la MdpH de Paris a parlé en son nom propre et a expliqué combien il est aussi essentiel pour ces enfants d'avoir accès aux loisirs et à la culture que d'aller à leur rééducation voir à l'école...

C'est un contexte libre, jeux, partage, découverte où il n'y a pas de contraintes.

Vivre, jouer et grandir ensemble, au-delà des différences, un vrai projet de société.

La première partie a été consacrée à la **genèse du projet** Loisirs Pluriel en France ; la **création de centres de loisirs ouverts à tous valides et handicapés**, et la création de deux lieux à Paris dans le 19^{ième} et 6^{ième}.

Puis **des tables rondes** ont été ponctuées par des témoignages variés et emplis de bienveillance avec un panel de projet différents. Tels des témoignages émouvants de parents qui ont parlé de leur expérience avec Loisirs Pluriel : une maman qui a pu amener son fils handicapé et sa fille non handicapé comme n'importe quelle famille. Une autre maman qui a pu parler de l'attention et de l'accueil très humain de toute l'équipe...

Mais aussi **des témoignages autour de l'Art** notamment avec des exemples concrets de magnifiques projets réalisés en partenariat avec des artistes (Chant lyrique (pédagogie de la voix), un chorégraphe et metteur en scène et une plasticienne.

Enfin, un **débat sur l'inclusion et les droits des personnes handicapées au travers du prisme de l'accessibilité à la culture**.

C'est dans ce cadre que Claire Ise-Campion a rappelé le travail mené depuis trois ans, le bilan de la loi du 11 février 2005 dans ce domaine et les objectifs de mise en accessibilité des établissements recevant du public.

Conclusion

Le constat global est que le loisir ou la culture dans le handicap reste plutôt accessoire pour certains parents. Il a été souligné et prouvé par les différents témoignages parents, professionnels et artistes l'importance de pouvoir faire bénéficier de cet accès comme tous les autres enfants pour le côté ludique, interpersonnelle et le fait qu'il n'y ait aucune contrainte.

Le directeur de la Fédération Loisirs Pluriel a ému plus d'un parent dans la salle lorsqu'il a parlé « **Loisirs Pluriel est très simplement un centre de loisirs comme les autres, et pas un centre de loisirs d'handicapés** comme tant à le dire les autres centres ou ceux qui pensent que nous sommes un centre spécialisé »

Lorsqu'il a insisté sur le fait que Loisirs Pluriel est **ouvert à tous, handicapé ou non** et que **chacun avait sa place avec ses différences**, que **nos enfants nous ouvraient un autre chemin**, qui nous rend pragmatique ! Le maître mot est **Bienveillance**.

Les parents doivent savoir **qu'il est possible de saisir la MDPH pour avoir une aide financière (environ 1600 euros pour 3 ans)**, que l'on peut se tourner vers la **CAF** pour une demande d'aide humaine dans un centre de loisirs classique **via la mairie de son habitation**.

Loisirs Pluriel respecte et propose exactement tout ce que chaque centre de loisirs classique doit pouvoir réaliser comme accueil avec des enfants...

Et qu'il faut soutenir les initiatives de parents qui souhaitent créer ce type de centre de loisirs, Loisirs Pluriel a besoin d'être soutenu pour continuer à pérenniser l'existant, mais aussi soutenir d'autres structures partout en France.

Cela fonctionne, il n'y a que du positif à tous les niveaux pour le parcours de vie de chaque enfant ?

Plusieurs lois existent : celle de 1989 sur les centres de loisirs, puis celle de 2006 (pour les accompagnants personnalisés et l'accueil adapté pour tout enfant) et surtout celle du 1 janvier 2015 mise en

application qui indique que tout centre de loisirs lambda ouvre l'accueil à tout enfant...

Une phrase qui m'a touché « **quand l'anecdotique rejoint l'essentiel** » qui résume les témoignages que j'ai entendus, émouvants, humains simplement...

- Pour plus de renseignement,
voir le site www.reseau-passerelles.org
- Association Loisirs Pluriel de Paris, www.loisirs-pluriel.com
- Revue « être handicap info »

Les aides et les dispositifs d'accompagnement

Les parents d'un enfant porteur de handicap peuvent solliciter l'organisateur afin de bénéficier d'aides pour la prise en charge de leur enfant dans le cadre des accueils de loisirs. L'organisateur peut indiquer, aux familles, à l'aide du tableau ci-dessous les professionnels vers lesquels se tourner pour répondre à leurs attentes.

Différentes aides humaines, techniques, financières existent :

LES AIDES FINANCIERES	CHEMINEMENT DU DOSSIER
→ Allocation d'éducation pour enfants handicapés (AEEH)	→ Demande des parents à la MDPH et décision de la MDPH → Financement CAF ou MSA
→ Compléments (au nombre de 6) à l'AEEH attribués en fonction de la gravité du handicap, du recours nécessaire à une tierce personne, et de dépenses imposées par les charges liées au handicap	→ Demande des parents à la MDPH et décision de la MDPH → Ces compléments peuvent permettre le financement de l'accompagnement dans des activités de loisirs → Financement CAF ou MSA
→ Prestation de compensation du handicap lorsque la condition d'éligibilité est remplie, la PCH peut être versée au titre de l'aide humaine	→ Demande des parents à la MDPH et décision de la MDPH → La PCH peut permettre le financement de l'accompagnement dans des activités de loisirs → Financement Conseil Général

Rappel de la réglementation

Les droits de la personne handicapée ont été inscrits dans la législation française et notamment la loi n° 75-534 du 30.06.1975.

Quelques années plus tard, la convention internationale des droits de l'enfant du 20 novembre 1989, précise dans son article 31 que « les enfants doivent pouvoir bénéficier de loisirs et d'activités récréatives artistiques et culturelles dans des conditions d'égalité ».

Enfin, la loi n° 2005-102 (1) du 11 février 2005 pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées rappelle clairement dans son titre 1er, article 2 que «

l'action poursuivie vise à assurer l'accès de l'enfant, de l'adolescent ou de l'adulte handicapé aux institutions ouvertes à l'ensemble de la population et son maintien dans un cadre ordinaire de scolarité, de travail et de vie ».

Les principes destinés à garantir l'exercice d'un droit d'accès aux enfants handicapés, aux services ouverts à l'ensemble de la population n'imposent pas à ce jour d'obligation d'accueil aux organismes gestionnaires.

Toutefois, **3 principes opposables doivent être pris en compte par l'organisateur qui reçoit une demande d'accueil d'un enfant handicapé ;**

→ le principe de **non discrimination en raison d'un handicap** (article 225-1 et 225-2 du code pénal)

→ le principe de **l'égalité de traitement devant le service public**

→ **l'obligation d'accessibilité des lieux recevant du public** posée par la loi du 11/02/2005 et précisée par le décret n° 2006-555 du 17/05/2006. En application de cette obligation, les établissements recevant du public devront être adaptés ou aménagés avant le 1er janvier 2015 afin que toute personne puisse y accéder et bénéficier des prestations ouvertes dans des conditions adaptées. En tout état de cause, toute décision conduisant à un refus d'accueillir un enfant handicapé en ACCEM doit être précédée d'un dialogue approfondi avec la famille et doit être motivée en raison d'éléments objectifs et circonstanciés rendant impossible cet accueil. Ce type de demande, au delà du traitement particulier qu'il réclame doit conduire à la mise en place d'une réflexion au niveau de la structure ou du territoire (commune ou communauté de communes) pour étudier les conditions et modalités de mise en œuvre d'un véritable accueil des enfants handicaps en milieu de loisirs ordinaires.

- (1) Cette loi décline en 101 articles les réformes des lois du 30 juin 1975, du 10 juillet 1987 ainsi que les modifications apportées dans les différents codes : CASF, code de la santé publique, code de l'éducation nationale...

Recommandations pour le suivi oncologique :

Le gène HRAS est un oncogène et à l'origine de la prédisposition des patients Costello au développement de tumeurs malignes. Une surveillance est donc préconisée. Mais jusqu'à quel âge ?

Alertés par des familles venant d'apprendre le décès d'un enfant de 19 ans d'un rhabdomyosarcome et d'un liposarcome, nous avons consulté le Professeur Didier LACOMBE qui vous recommande de prendre connaissance de la publication suivante :

Pan Afr Med J. 2012; 12: 64.

Publication en ligne 2012 juil. 4. French.

PMCID: **PMC3450926**

Syndrome de Costello: à propos d'une observation

Mariam Tajir,¹ Patricia Fergelot, Gwenaëlle Lancelot, Benoit Arveiler, Siham Chafai Elalaoui, Didier Lacombe, et Abdelaziz Sefiani¹

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3450926/>

Vous y lirez des recommandations notamment que pour dépister précocement une éventuelle tumeur (un rhabdomyosarcome ou un neuroblastome), il faut faire une surveillance médicale régulière de l'enfant ainsi que des échographies abdomino-pelvienne tous les 3 à 6 mois jusqu'à la fin de la puberté. Le pronostic dépend de la sévérité de la cardiopathie et de la survenue de tumeurs malignes.

Le Pr Alain VERLOES amènera le PNDS CFC lors de sa venue au 9^{ème} rassemblement !!!

Ces derniers mois de nouvelles familles nous ont rejoint avec beaucoup d'inquiétude et de questions sur le suivi nécessaire pour leur enfant porteur du syndrome CFC. Ce Protocole National de Diagnostic et de Soins est LA source d'information qui doit éliminer les témoignages tels que « j'ai eu de la chance », ou « moi je pense que je n'ai pas eu la chance de rencontrer un professionnel qui savait me guider ». Aussi dès sa réception, il faudra en faire une grande publicité.

LA photo du comité scientifique de l'association lors de sa création, avec nos amis toujours présents à nos assembléments.



Christine et Lise,
Carmen et Diégo



Diégo et Théo



MOULERENS en 2002 !



Il y avait de l'ambiance ! Si, si, c'est bien François, en 2003, et déjà pas le dernier à s'y prêter.





LA photo de la première rencontre !

Le premier téléthon,



puis la famille s'est agrandie



en 2009, on retrouve quelques anciens.



Envoyez nous vos photos pour l'album des 15ans de l'association

Le Petit Journal a une adresse : 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