

Des Actions

Mai 2007 : suite aux travaux de recherche, l'Assemblée Générale a décidé d'étendre l'AFS Costello au syndrome cardio-facio-cutané (CFC) génétiquement proche.

2006-2007 : organisation de rencontres de chercheurs et médecins sur le syndrome de Costello (aspects clinique et génétique) et participation à deux colloques européens (avec l'Université de Bordeaux 2) sur différents aspects de l'intégration de l'enfant porteur de handicap dans les structures de la petite enfance.

2002 / 2003 / 2005 : rencontres consultations d'une douzaine de familles et de médecins spécialistes (une dizaine de spécialités) pour constituer une base de données.

Depuis 2001 : participation à des programmes de recherche avec plusieurs universités françaises et étrangères, ainsi qu'à des rencontres en Amérique du Nord. Obtention de financements privés et publics.

Depuis 2000 : organisation de diverses manifestations (tournois et/ou exploits sportifs, cross, concert, repas, rencontres festives...) pour faire connaître l'association et récolter les fonds nécessaires à son action, organiser les rencontres des familles et participer à la recherche.

Remerciements

Nous souhaitons exprimer notre gratitude à nos adhérents pour leur soutien, leur cotisation et leurs dons.

Un merci tout particulier aux chercheurs et médecins qui nous accompagnent avec beaucoup de disponibilité et de compétence.

Merci également à plusieurs partenaires financiers privés et publics : la Fondation EDF, la Fondation CAISSE D'ÉPARGNE Aquitaine-Nord, la Fondation BNP PARIBAS, la Fondation GROUPAMA, les Conseils Régionaux d'Aquitaine et de PACA, le Conseil Général des Bouches du Rhône, la Municipalité de Gradignan (33).

L'Association

- Créée en 2000 à l'initiative de 3 familles, elle compte actuellement 400 adhérents et 40 contacts avec des personnes atteintes du syndrome de Costello ou du syndrome CFC, un peu partout en France, en Europe et sur d'autres continents.
- Elle est accompagnée d'un comité scientifique médical présidé par le Professeur Didier Lacombe, pédiatre généticien au CHU de Bordeaux et auquel participent de nombreux médecins et chercheurs français (CHU de Bordeaux et de Marseille, l'Institut Curie et l'Hôpital R. Debré à Paris) et européens (Amsterdam, Genève, Manchester).
- Elle est à l'initiative de programmes de recherche, et de collaborations entre équipes françaises et étrangères (Europe, États Unis).

Beaucoup reste à faire

Des familles concernées ne nous connaissent pas encore, des médecins n'ont jamais entendu parler de ces syndromes

Il est nécessaire de démontrer notre engagement et de fidéliser toujours plus d'adhérents. Ainsi, nous gagnerons en crédibilité auprès de financeurs potentiels pour la recherche et pour faciliter les rencontres des familles, afin de rompre leur isolement.

Si vous connaissez dans votre famille où votre entourage des enfants présentant des signes décrits dans cette plaquette, n'hésitez pas à leur parler de notre association.

Association parrainée

par Yves Parlier,

navigateur



Association Française des Syndromes de Costello et CFC



48 rue du Chouiney
F 33 170 GRADIGNAN
Téléphone : 05 56 89 17 49
afscostello@free.fr

Une association, pour quoi faire ?

Cette association a pour principaux objectifs :

- D'aider les personnes handicapées atteintes des syndromes de Costello ou CFC et leurs familles.
- De promouvoir et soutenir les voies de recherches en cours dans de nombreux pays par la diffusion de l'information, la communication, la mise en réseaux.
- De participer à l'information des parents, des milieux professionnels médicaux et éducatifs, des partenaires institutionnels, des collectivités locales et du public.
- De trouver et mettre en œuvre les moyens utiles à la promotion de l'éducation des enfants et des adolescents touchés, ainsi qu'à celle de la recherche.
- D'assister à tout congrès, manifestation, colloque, réunion ayant trait aux syndromes de Costello et CFC, aussi bien en France qu'à l'étranger.
- De prendre contact et d'échanger avec toutes les associations françaises ou étrangères s'occupant des syndromes de Costello et CFC.
- D'assurer des rencontres entre parents.

« Pour atteindre ces objectifs, nous avons besoin de votre soutien moral et financier. De notre côté, nous nous engageons à vous adresser annuellement un petit bulletin d'information présentant la vie de notre association, ses actions et les progrès de nos enfants. »

Le Président,
François DUPUY



Le syndrome de Costello

a été décrit pour la première fois en 1971.

Il s'agit d'une maladie génétique rare qui se révèle dans les premiers mois de la vie par des difficultés d'alimentation, un aspect facial particulier, une peau lâche et foncée, des plis palmaires prononcés.

Le nouveau-né est souvent macrosome, avec une évolution vers un retard de croissance sévère.

Le recours à la gastrostomie est souvent nécessaire, mais malgré des apports hypercaloriques, les enfants gardent un déficit de croissance.

L'examen cutané révèle une peau lâche, notamment au niveau des plis axillaires et inguinaux et des plis palmo-plantaires particulièrement prononcés. Le développement de papillomes (excroissances) cutanés péri-oraux, est un signe clinique distinctif.

On observe un aspect facial particulier. Cette apparence faciale est caractéristique dans l'enfance, mais peut devenir moins démonstrative avec l'âge.

Les cheveux sont le plus souvent épars et frisés. La macrocrairie n'est pas rare, avec un retard de fermeture de la fontanelle. Les malformations cardiaques sont fréquentes et peuvent consister en des anomalies de structure, des anomalies musculaires ou encore des troubles du rythme.

L'enfant évolue avec un retard psychomoteur constant. La marche est généralement acquise vers 4 ans. Le retard mental, moyen à léger, est prédominant sur le langage. L'âge moyen d'acquisition du langage se situe entre 3 et 4 ans. La plupart des enfants ont un comportement chaleureux, sociable et gai.



Le syndrome cardio-facio-cutané (CFC) est une



maladie rare caractérisée par une allure de la face particulière, des défauts cardiaques congénitaux, des anomalies ectodermiques et un retard dans le développement. Les critères mineurs faciaux associent une macrocéphalie, une étroitesse bitemporale, un front proéminent, des oreilles en rotation postérieure, un hypertélorisme, des fentes palpébrales orientées vers le bas.

Les anomalies cardiaques les plus fréquentes sont une sténose pulmonaire et une hypertrophie myocardique.

Les anomalies ectodermiques consistent en des cheveux rares, bouclés, souvent cassants et poussant lentement, des sourcils et des cils peu fournis et des problèmes de peau incluant sécheresse et/ou hyperkératose.

Un retard mental est présent dans 90% des cas, mais est en majorité peu important. Les autres caractéristiques moins fréquentes sont une petite taille, un retard à la marche, à la parole et des difficultés à s'alimenter.

À la différence de ceux porteurs du syndrome de Costello, les individus porteurs du syndrome CFC n'ont pas de risque particulier d'avoir des tumeurs malignes.



Pourquoi une seule association pour ces deux syndromes ?

Les mutations génétiques découvertes récemment dans le syndrome de Costello (gène H-RAS localisé en 11p15.5) et le syndrome cardio-facio-cutané (CFC) (gènes BRAF, K-RAS, MAP2K1, MAP2K2 localisés en 7q34, 12p12.1, 15q21 et 7q32) intéressent la même voie de signalisation intracellulaire (voie des RAS-MAP Kinases), ce qui peut donc conduire à des problèmes assez identiques chez les enfants. Il a semblé plus efficace aux familles dans lesquelles ces syndromes avaient été détectés de se réunir pour conjuguer leurs efforts. Les cas sont sporadiques, ce qui est concordant avec une mutation génétique accidentelle. Malgré le risque de récurrence faible, un diagnostic prénatal peut être proposé aux couples ayant déjà un enfant porteur d'une mutation identifiée de ces gènes.