

Acciones

Mayo 2007 : siguiendo los trabajos de investigación, la Asamblea General decidió extender la AFS Costello al síndrome cardio-facio-cutáneo (CFC) genéticamente cercano.

2006-2007 : organización de encuentros de investigadores y médicos sobre el síndrome de Costello (aspectos clínico y genético) y participación en dos coloquios europeos (con la Universidad de Burdeos 2) sobre diferentes aspectos de la integración del niño discapacitado en las estructuras de los primeros años de la infancia.

2002 / 2003 / 2005 : encuentros y consultas de doce familias y de médicos especialistas (unas 10 especialidades) para constituir una base de datos.

Desde 2001 : participación en programas de investigación con varias universidades francesas y extranjeras así como en encuentros en América del Norte. Obtención de financiación privada y pública.

Desde 2000 : organización de diversas manifestaciones (torneos y / o eventos deportivos, carreras, conciertos, comidas, encuentros festivos...) para dar a conocer la asociación, recaudar fondos necesarios para su acción, organizar los encuentros entre las familias y participar en la investigación.

Agradecimientos

Deseamos expresar nuestro más sincero agradecimiento a nuestros miembros por su apoyo, su cuota anual y sus dones.

Un agradecimiento muy especial a los médicos investigadores que siempre están dispuestos a acompañarnos. Gracias por su dedicación y competencia.

Gracias igualmente a los diferentes grupos asociados de financiación privados y públicos : la fundación EDF, la fundación Caja de Ahorros de Aquitania-Norte, la fundación BNP PARIBAS, la fundación GROUPAMA, Los Consejos Regionales de Aquitania y de PACA, el Consejo General de Bouches du Rhône, el municipio de Gradignan (33).

La asociación

- La asociación fue creada en el año 2000 por la iniciativa de tres familias ; hoy cuenta con 400 miembros y 40 contactos de personas afectadas del síndrome de Costello o síndromes asociados (CFC, Noonan) por toda Francia, en Europa y en otros continentes.
- La asociación es acompañada por un comité científico médico presidido por el profesor Didier Lacombe, pediatra genetista del Centro Hospitalario Universitario de Burdeos y al que participan numerosos médicos e investigadores franceses (CHU de Burdeos y de Marsella, el Instituto Curie y el Hospital R. Debré en París) y europeos (Amsterdam, Ginebra, Manchester).
- La asociación responde a la iniciativa de programas de investigación en colaboración con diferentes equipos franceses y extranjeros (Reino Unido, Países Bajos, Suiza, Estados Unidos...).

Queda mucho por hacer...

Existen familias afectadas que aún no nos conocen, hay médicos que nunca han oído hablar de estos síndromes. Es necesario demostrar nuestro compromiso y reunir cada vez más miembros.

Así, tendremos más crédito ante las financiaciones potenciales para la investigación y para facilitar los encuentros entre las familias, con el fin de romper su aislamiento.

Si conocéis en vuestra familia o en vuestro entorno a niños que presenten signos descritos en este folleto, no dudéis en hablarles de nuestra asociación

Asociación apadrinada por Yves Parlier, navegante.



Asociación francesa de los Síndromes de Costello y CFC



48 rue du Chouiney
F 33 170 GRADIGNAN (Francia)
Teléfono : 00 33 556 891 749
afscostello@free.fr

Una asociación, ¿ Para qué ?

Esta asociación tiene como principales objetivos :

- Ayudar a las personas minusválidas afectadas de los síndromes de Costello o CFC y sus familias.
- Promocionar y apoyar las vías de investigación existentes en los diferentes países en la difusión de información, la comunicación y la puesta en redes de interés.
- Participar en la información a los padres, en los centros profesionales médicos y educativos, en centros asociados, en colectividades locales y públicas.
- Encontrar y poner en práctica los medios útiles a la promoción de la educación de los niños y adolescentes afectados, así como de la investigación.
- Asistir a todo congreso, manifestación, coloquio, reunión cuyo interés fuera el síndrome de Costello y CFC, tanto en Francia como en el extranjero.
- Tomar contacto e intercambiar con todas las asociaciones francesas o extranjeras que se dediquen a los síndromes de Costello y CFC.
- Asegurar el encuentro entre los padres.

« Para lograr esos objetivos, necesitamos nuestro apoyo moral y económico. Por nuestro lado, nos comprometemos a enviaros anualmente un pequeño boletín de información en el que os hablaremos de las vivencias más significativas de nuestra asociación, sus acciones y los progresos de nuestros hijos. »

El presidente,
François DUPUY



El síndrome de Costello

fue descrito por primera vez en 1971. Se trata de una enfermedad genética huérfana que se detecta en los primeros meses de vida ante los problemas de alimentación, un aspecto facial particular, la piel laxa o floja y de color oscuro, pliegues palmarios pronunciados.

El recién nacido suele ser macrosoma, con una evolución hacia un retraso de crecimiento severo. Recurrir a la gastrostomía es a menudo necesario pero a pesar de los aportes hipercalóricos, los niños tienen un escasísimo crecimiento.

El examen cutáneo revela una piel laxa, sobretodo en los pliegues de brazos y piernas, particularmente pronunciados. El desarrollo de papilomas (verrugas) cutáneas peri-orales es un signo clínico distintivo.

Se observa un aspecto facial particular. Esta apariencia facial es característica en la infancia, pero puede ser más discreta con la edad.

El pelo es a menudo rizado. La macrocrania no es rara, con un retraso del cierre de la fontanela. Las malformaciones cardíacas son frecuentes y pueden consistir en anomalías de estructura, anomalías musculares o también, problemas del ritmo.

El niño evoluciona con un retraso psicomotor constante. Suele empezar a andar hacia los 4 años. El retraso mental moderado o ligero, predomina en el lenguaje. La edad de adquisición del lenguaje suele situarse entre los 3 y 4 años.



La mayor parte de estos niños tiene un carácter sociable, cariñoso y alegre.

El síndrome cardio-facio-cutáneo (CFC) es una

enfermedad rara caracterizada por un aspecto facial particular, defectos cardíacos congénitos, anomalías ectodérmicas y un retraso en el desarrollo. Los criterios menores faciales asocian una macrocrania, una estrechez bitemporal, una frente prominente, las orejas en rotación posterior, un hipertelorismo, grietas palpebrales orientadas hacia abajo.



Las anomalías cardíacas más frecuentes suelen ser una estenosis pulmonar y una hipertrofia miocárdica.

Las anomalías ectodérmicas consisten en cabello escaso, rizado, a menudo quebradizo, creciendo muy poco; las cejas y pestañas finas y problemas de piel incluyendo sequedad y / o hiperqueratosis.

Un retraso mental es frecuente en un 90 % de los casos, pero en su mayoría es poco importante. Otras características menos frecuentes son: baja estatura, dificultades para alimentarse, retraso en el andar y en el lenguaje.

La diferencia de los portadores del síndrome de Costello, los individuos afectados del síndrome CFC no tienen riesgo particular de tener tumores malignos.



¿ Por qué una única asociación para esos dos síndromes ?

Las mutaciones genéticas descubiertas recientemente en el síndrome de Costello (gen H-RAS localizado en 11p15.5) y el síndrome cardio-facio-cutáneo (CFC) (genes BRAF, K-RAS, MAP2K1, MAP2K2 localizados en 7q34, 12p12.1, 15q21 y 7q32 interesan a la misma vía de señalización intracelular (vía de los RAS-MAP Kinases), lo que puede conducir a problemas bastante idénticos entre los niños.

Nos ha parecido eficaz agrupar a las familias de esos dos síndromes para reunir sus esfuerzos de manera conjunta. Los casos son esporádicos, lo que concuerda con una mutación genética accidental. A pesar de que sea el riesgo de recidiva muy bajo, un diagnóstico antenatal puede proponerse a las parejas que tengan ya un hijo portador de una mutación identificada de esos genes.