

## Azioni

**Maggio 2007** : quinto incontro medici/famiglie creazione dell'associazione nel 2000. Una decina di medici specialiste ricercatori fanno il punto sui progressi delle conoscenze della ricerca davanti a una decina di famiglie che conferma l'estensione dell'associazione alle due sindromi Costello e CFC.

**Nel 2006** : organizzazione a Bordeaux d'un incontro tra ricercatori della sindrome di Costello (aspetti clinici e genetici) e partecipazione a un incontro (simposio) europeo (con l'università de Bordeaux 2) sulla integrazione del bambino portatore de handicap.

**Nel 2002 / 2003 / 2005** : incontri con visite di circa 12 famiglie e medici specialisti (una decina di specialità).

**Nel 2001 / 2003 e 2007** : partecipazioni a programmi di ricerche con diverse università francesi e straniere, ricerca di finanziamenti privati e pubblici.

**Fin dal 2000** : organizzazione di diverse manifestazioni (ternei o prodezze sportivi, raids, cross- concerti, feste - pasti...) per fare conoscere l'associazione e raccogliere fondi per farla vivere, ed organizzare gli incontri delle famiglie e partecipare alla ricerca.

### Ringraziamenti

Grazie ai membri aderenti per il loro appoggio, la loro partecipazione finanziaria (quota) i loro doni e anche a parecchi partner finanziari privati o pubblici.

Ringraziamo particolarmente i cercatori e medici che à accompagnano con molta disponibilità e competenza.

## L'associazione

- Creata nel 2000 all'iniziativa di 3 famiglie, conta attualmente 400 aderenti e 40 contatti un po'dappertutto in Francia ed Europa con persone colpite da questa sindrome o altre (CFC...)
- Accompagnata da un comitato scientifico medico, presieduto da il Professore D. Lacombe pediatra genetista al CHU di Bordeaux, e al quale partecipano parecchi medici, ricercatori francesi (CHU Bordeaux e Marseille, Istituto Curie e Hopital Robert Debré, Paris) ed europei (Amsterdam, Genève , Manchester).
- Ha l'iniziativa di programmi di ricerca in collaborazione con diverse « équipes » (Europa, Stati Uniti...)

## Resta molto dal fare...

Famiglie riguardate da questa sindrome non ci conoscono...

Medici non hanno mai sentito parlare di questa sindrome la cui origine genetica non è ancora totalmente conosciuta.

E necessario sviluppare la nostra associazione, farla conoscere, avere sempre più aderenti per guadagnare in credibilità presso potenziali finanziatori per la ricerca e per facilitare gli incontri di queste famiglie rompendo così il loro isolamento.

**Se conoscete nella vostra famiglia, o attorno a voi, bambini che presentano segni descritti in questo opuscolo, non esitate a parlare loro della nostra associazione.**

Associazione patrocinata  
da Yves Parlier,  
navigatore.



## Associazione francese delle Sindromi di Costello e CFC



48 rue du Chouiney  
F 33 170 GRADIGNAN  
Tel : 00 33 556 891 749  
[afscostello@free.fr](mailto:afscostello@free.fr)  
Site web : [www.afscostello.fr.st](http://www.afscostello.fr.st)

# Un'associazione, per fare che cosa ?

Quest'associazione ha per principali obiettivi :

- di aiutare le persone handicappate colpite dalla sindrome di Costello o CFC e le loro famiglie.
- di promuovere e sostenere le ricerche in corso in numerosi paesi grazie alla diffusione dell'informazione, alla comunicazione e alla creazione di legami (reti).
- di partecipare all'informazione dei genitori, degli ambienti professionali medici ed educativi, degli interlocutori istituzionali, delle collettività locali e del pubblico.
- di ricercare e mettere in opera i mezzi utili alla promozione dell'educazione dei bambini e degli adolescenti colpiti dalle sindromi di Costello e CFC e alla ricerca su queste sindromi.
- di assistere ad ogni congresso, manifestazione, colloquio, riunione che si riferisce alla sindrome di Costello e CFC, sia in Francia che all'estero.
- di prendere contatto e di avere scambi con tutte le associazioni francesi o straniere che si occupano delle sindromi di Costello e CFC.
- di organizzare incontri tra genitori.

« Per raggiungere questi obiettivi abbiamo bisogno del vostro appoggio morale e finanziario. In quanto a noi, ci impegniamo a mandarvi ogni anno un bollettino d'informazione, che presenti la vita della nostra associazione, le sue azioni ed i progressi dei nostri fanciulli. »

Il presidente,  
François DUPUY



## La sindrome di Costello

è stata descritta per la prima volta nel 1971. Si tratta di una malattia genetica rara che si svela nei primi mesi della vita attraverso difficoltà di alimentazione, un aspetto facciale particolare, una pelle lenta, e scura, pieghe palmari pronunciate.

Il neonato è spesso macrosoma, con una evoluzione con un ritardo di crescita severo.

E spesso necessario ricorrere alla gastrostomia, ma a malgrado gli apporti ipercalorici i bambini conservano un deficit di crescita.

L'esame cutaneo svela una cutis laxa, specialmente nelle pieghe ascellari, inguinali e le pieghe palmo-plantari particolarmente pronunciate. Lo sviluppo di papillomi cutanei è un segno clinico distintivo. Questi papillomi sono per lo più peri-oral. Possono ugualmente esistere sul tronco, le membra e la laringe.

Si osserva una disformia facciale caratterizzata. Questa dismorfia facciale è caratteristica nell'infanzia ma può diminuire con gli anni.

I capelli sono spesso sparsi e ricciuti. La macrocrania non è rara ma con un ritardo della chiusura della fontanella. Le malformazioni cardiache sono frequenti e possono consistere in anomalie strutturali, muscolari o ancora disturbi del ritmo.

Il bambino evolve con un ritardo psicomotore costante. Cammina generalmente verso 4 anni. Il ritardo mentale è medio a leggero predominante sul linguaggio. L'età media di acquisizione del linguaggio si situa tra 3 e 4 anni.



La maggior parte dei bambini ha un comportamento caloroso, socievole e allegro.

**Perché una sola associazione per queste due sindromi ?**

Le mutazioni genetiche scoperte recentemente nella sindrome di Costello (gene HRAS localizzato in 11P15.5) e la sindrome CFC (gene BRAF, K-RAS, MAP2K1, MAP2K2, localizzati in 7q34, 12p12.1, 15q21 e 7q32) riguardano la medesima segnalitica intracellulare (via di RAS-MAP chinasi) ciò che può condurre a problemi pressoché identici nei bambini.

È parso più efficiente alle famiglie in cui queste sindromi sono state scoperte riunirsi per coniugare i loro sforzi. I casi sono sporadici, ciò che concorda con una mutazione genetica accidentale.

Malgrado il rischio debole di recidiva, una diagnosi prenatale può essere proposta alle coppie che hanno già un bambino portatore di una mutazione identificata di questi geni.

## La sindrome cardio-facio-cutanea (CFC) è una malattia

rara caratterizzata da un aspetto facciale particolare, di fetti cardiaci congenitali, anomalie ectodermiche e un ritardo nello sviluppo.



I criteri minori facciali associano una macrocefalia, una strettezza bitemporale, una fronte prominente, orecchie in rotazione posteriore, ipertelorismo, fessure palpebrali in giù

E anomalie cardiache più frequenti sono una stenosi polmonare e un'ipertrofia miocardica.

E anomalie ectodermiche consistono in capelli scarsi e ricciuti, spesso fragili e dalla crescita lenta, sopraciglia e ciglia rare e problemi cutanei con siccità e/o ipercheratosi.

Un ritardo mentale è presente nel 90% dei casi ma è generalmente poco importante. Le altre caratteristiche meno frequenti sono una piccola statura, un ritardo per camminare e parlare e difficoltà per alimentarsi.

La differenza degli individui portatori della sindrome di Costello quelli che portano la sindrome CFC non hanno un rischio particolare di tumori maligni.

