



Association Française des Syndromes Costello & CFC

En quelques mots

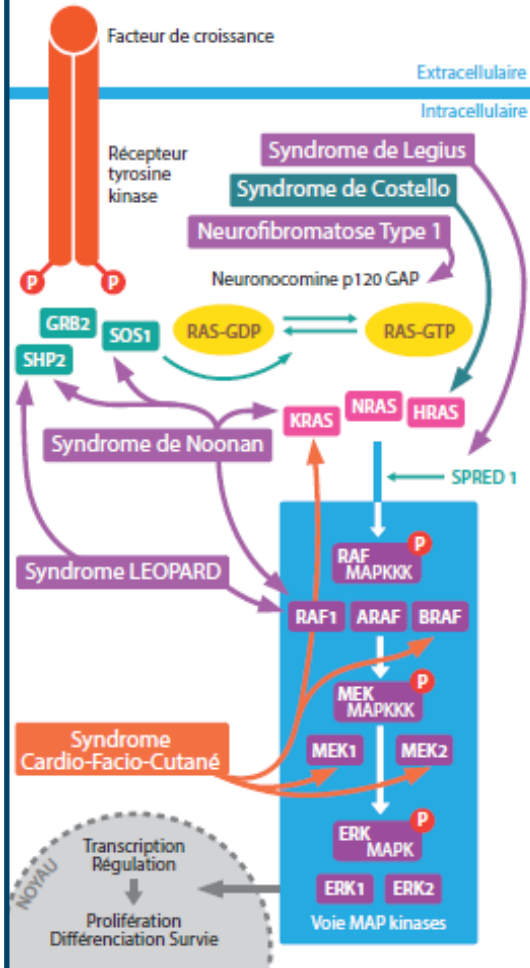


- Créée en 2000 à l'initiative de 3 familles
- Compte 350 adhérents
- Réunit 100 familles (France, Europe, Monde)
- Accompagnée d'un comité scientifique et médical présidé par le Pr Didier LACOMBECHU Bordeaux
AP-HP Robert Debré Paris, AP-HM la Timone Marseille
- A l'initiative de programmes de recherche et de collaboration entre équipes françaises et étrangères
- A créé un modèle murin et le phénotypage Costello avec la Clinique de la Souris à Strasbourg
- Organise un rassemblement tous les 2 ans sur 4 jours
19 familles, 21 professionnels, 25 bénévoles, 4 conférences, 104 consultations individuelles, 5 groupes de paroles
- Publie un Petit Journal tous les ans, informations, témoignages, Comptes-rendus
- A réaliser deux PNDS l'un Costello réactualisé en 2015, et CFC Cardio-Facio-Cutané.



Association Française des Syndromes Costello & CFC

Voie RAS défaillante



Le Syndrome de Costello



Le Syndrome Cardio-Facio-Cutané

une association pour deux syndromes

- **Syndrôme de Costello** aussi appelé syndrome facio-cutané-squelettique, est un syndrome génétique rare qui se révèle dans les premiers mois de la vie par un retard de croissance postnatal, des traits épais, des anomalies de la peau et du cœur et un déficit intellectuel de sévérité variable. A la différence du syndrome CFC, ils ont un risque accru de déclarer certains cancers (15%).
- Syndrome Cardio-facio-Cutané affecte de nombreuses parties du corps, en particulier le cœur (cardio-), un visage caractéristique (facio-), et la peau (cutané), les cheveux, un retard du développement global (hypotonie musculaire), une déficience intellectuelle (de modérée à grave), des problèmes d'alimentation (gastrostomie). Ils ont un risque accru de déclarer une épilepsie, mais pas de risque à avoir des tumeurs malignes.
- Ce sont des maladies génétiques et les cas sont sporadiques. Prévalence inconnue) *Orphanet* : *surement très faible. D'autres difficultés relevées : troubles de la vision, apnées du sommeil...*



Association Française des Syndromes Costello & CFC

« *Comment mieux faire du lien entre les services de ville et les services hospitaliers ?* »

Quelques réflexions :

- Dossier médical partagé réellement déployé et généralisé,
- échanges systématisés lors des moments critiques sur la santé,
- l'accompagnement des patients : coordination accrue entre les disciplines partage des informations médicales (différents canaux de communication : réseau numérique fiable et sécurisé, téléphonique, mail...)
- le rôle du médecin traitant, coordonnateur ?
- Faciliter et « fluidifier » les échanges (et donc le parcours du patient) entre les intervenants hospitaliers et les intervenants quotidiens du patient : médecins généraliste, spécialistes, médico-social, para-médicaux libéraux...Décloisonnement et coordination ! Travail collaboratif entre
- S'inspirer peut-être d'une idée émise lors du plan cancer « organisation de soin primaire en lien direct avec les sites autorisés » ? (un réseau de professionnels qui accompagne au quotidien les patients et leur familles associé à un site autorisé en cancérologie.)