espoirs
Collection Maladies Rares

Ce livret veut être une aide pour les familles et pour les médecins qui les accompagnent. C'est le fruit d'une connaissance académique confrontée à des consultations cliniques au cours de plusieurs rencontres de quelques familles et médecins volontaires. La description de cette maladie qu'il présente est donc la transcription d'un vécu.

Ce livret veut être un soutien efficace pour toutes les familles confrontées à ce handicap et une référence utile aux médecins pour le diagnostic. En leur apportant une meilleure connaissance de cette pathologie, nous souhaitons qu'il rompe la solitude et l'isolement des patients et de leurs familles et qu'il les aide dans leur quotidien.

François DUPUY
Président AFS COSTELLO et CFC

Association Française des Syndromes de Costello
et Cardio-Facio-Cutané
48, rue Chouiney - 33170 Gradignan
Tél : 05 56 89 17 49
contact@afs-costello-cfc.asso.fr
www.afs-costello-cfc.asso.fr

Le syndrome de Costello

espoirs Collection Maladies Rares

espoirs
Collection Maladies Rares

LE SYNDROME DE COSTELLO

fondation Groupama pour la santé
Vaincre les maladies rares

1223 • Fondation Livret Costello couv a plat.indd 1
23/12/11 16:34

SOMMAIRE

2 > AVANT-PROPOS
3 > INTRODUCTION
5 > LA MALADIE
19 > PERSPECTIVES
27 > LE QUOTIDIEN
49 > INFORMATIONS UTILES

Avant-propos

Jean-Luc BAUCHEREL
Président de Groupama
et de la Fondation
Groupama pour la santé

Fondation Groupama pour la santé

La Fondation Groupama pour la santé, créée en 2000 et entièrement dédiée à la lutte contre les maladies rares, s'est fixé trois missions fondamentales : favoriser le diagnostic par la diffusion des connaissances sur ces maladies, faciliter le quotidien des patients et de leur famille en soutenant leurs associations, et encourager la recherche médicale par l'attribution de bourses aux jeunes chercheurs.

Avec sa collection « Espoirs - Collection Maladies Rares » lancée en 2009, la Fondation Groupama pour la santé répond à ses deux premières missions.

Chacun des ouvrages thématiques veut, en effet, apporter une information claire et pragmatique sur tous les aspects de la pathologie en s'adressant aux malades et à leurs familles, mais aussi aux professionnels non spécialistes qui les entourent et à tous ceux que ces maladies intéressent.

En choisissant de demander aux associations concernées aidées des centres de références d'en rédiger le contenu, la Fondation Groupama pour la santé propose aux lecteurs l'aide de femmes et d'hommes qui côtoient la maladie au quotidien. Ainsi, auteurs et lecteurs partagent les mêmes questionnements et aspirent aux mêmes progrès.

Les maladies rares sont aujourd'hui reconnues pour ce qu'elles sont : un enjeu de santé publique et des histoires individuelles douloureuses. De nombreux progrès ont été enregistrés ces dernières années, tant dans la connaissance intime de leurs mécanismes physiopathologiques que dans leur prise en charge, mais beaucoup reste à faire.

Grâce à ces ouvrages et à ses autres initiatives, la Fondation Groupama pour la Santé poursuit son engagement dans un légitime combat.

1223 • Fondation Livret costello interieur.indd 2 23/12/11 16:18

Introduction

Le syndrome de Costello

Le syndrome de Costello a été décrit en 1971 en Nouvelle Zélande par le Dr. Jack Costello, pédiatre, qui a poursuivi des travaux cliniques sur ce syndrome jusqu'à son décès en décembre 2010.

Environ 300 patients sont actuellement connus avec ce syndrome de par le monde. Le premier patient a été identifié en France par le Pr. Nicole Philip à Marseille en 1993. Nous avons proposé dans un journal français en 2002 une prise en charge systématisée concernant le risque tumoral chez les enfants concernés.

L'Association française du syndrome de Costello a été créée en 2000, notamment grâce au dynamisme de Mr. François Dupuy qui en est toujours le président. Nous avons depuis travaillé de concert avec l'association et nos collègues marseillais, afin d'avancer sur nos connaissances de la maladie, en proposant notamment des journées annuelles avec des médecins spécialistes qui pouvaient examiner les enfants venant de la France entière, voire de différents pays européens. La découverte de mutations dans le gène *HRAS* à la base du syndrome en 2005 a permis de le classer dans le groupe de maladies maintenant connues sous le nom de Rasopathies, incluant notamment le syndrome cardio-facio-cutané (CFC) et le syndrome de Noonan. L'association inclut d'ailleurs maintenant le syndrome CFC. La collaboration étroite avec les familles et les patients a abouti à différents projets de recherche, dont récemment celui de la constitution d'un modèle de souris en cours d'élaboration à Strasbourg qui, nous l'espérons, pourra aboutir à des projets à visée thérapeutique.

Cette collaboration a aussi abouti à des productions plus concrètes, comme le livret présenté ici et destiné aux patients, aux familles et aux médecins.

Pr. Didier LACOMBE
Service de Génétique Médicale
Hôpital Pellegrin
Place Amélie Raba-Léon
CHU de Bordeaux
33076 Bordeaux Cedex

1223 • Fondation Livret costello interieur.indd 3 23/12/11 16:18

1223 • Fondation Livret costello interieur.indd 4 23/12/11 16:18

1. LA MALADIE

6 Nosologie - Pathogenèse - Génétique
8 Épidémiologie
10 Les éléments du diagnostic
12 Traitement et suivi
18 Évolution et maladies associées

Nosologie – Pathogenèse – Génétique

Rasopathies
Pathologies constitutionnelles liées à l'hyperactivation RAS/MAPK.

HRAS
Le gène *HRAS* fournit des instructions pour fabriquer une protéine appelée H-Ras qui est impliquée principalement dans la régulation de la division cellulaire.

NOSOLOGIE

La nosologie est l'étude des critères de classification des maladies.

Le syndrome de Costello s'intègre aujourd'hui dans le cadre des anomalies de la voie des Ras MAP-Kinases, comme le syndrome de Noonan ou le syndrome cardio-facio-cutané, encore appelés Rasopathies.

PATHOGENÈSE

La pathogenèse est l'étude des facteurs qui provoquent la maladie (gène, environnement, conditionnement...).

Le syndrome de Costello est une maladie due à l'altération (mutation) d'un gène. Un gène équivaut à un « code » qui donne les instructions pour produire une protéine nécessaire au bon fonctionnement de l'organisme. Pour le syndrome de Costello, ces mutations se produisent dans le gène *HRAS*.

Les anomalies du développement interviennent dans la transmission des informations : les cellules communiquent entre elles et font passer ces informations par une voie de circulation : la voie Ras MAP-Kinases ; l'information arrive sur un récepteur (protéine fichée dans les membranes cellulaires) qui fixe le message, c'est le principe d'activation. Les mutations du gène *HRAS* impliquées dans le syndrome de Costello résultent en une activation constitutive de la protéine *HRAS*, et aboutissent à une signalisation accrue de la voie Ras-MAPK.

1223 • Fondation Livret costello interieur.indd 6 23/12/11 16:18

Bon à savoir

La signalisation cellulaire c'est l'ensemble des processus biochimiques qui passent dans la cellule ; cette signalisation passe par une succession de réactions biochimiques que l'on désigne généralement par l'appellation de « voie de signalisation ».

LA GÉNÉTIQUE

En 2005, le gène impliqué dans le syndrome de Costello a été identifié : *HRAS*. Tous les enfants présentant un syndrome de Costello sont porteurs d'une mutation de ce gène. La mutation G12S est la mutation très largement majoritaire (environ 90%) dans ce syndrome. L'identification de la mutation responsable est possible par des techniques de biologie moléculaire. Elle permet de confirmer le diagnostic et de le différencier de façon formelle des autres diagnostics proches.

Cette mutation survient généralement de façon accidentelle au moment de la formation de l'embryon : c'est ce qu'on appelle une mutation de novo. Le patient est alors le seul malade de sa famille, c'est ce qu'on appelle un cas sporadique. Ce n'est donc pas une maladie héréditaire et le risque de récidive pour un autre enfant du couple est très faible (avoisinant 1%).

En revanche, la probabilité pour une personne atteinte du syndrome de Costello de transmettre la maladie à son enfant est de 50% et ce quelque soit le sexe. On parle de transmission autosomique dominante. Le gène malade (contenant la mutation) impose seul sa volonté et empêche le gène en bonne santé de s'exprimer.

Malgré tout, si les parents le souhaitent, un diagnostic prénatal (amniocentèse) peut être envisagé lors d'une nouvelle grossesse.

Gène
Particule constituée par un fragment de molécule d'ADN, dont la transmission conditionne la transmission d'un caractère héréditaire.

Amniocentèse
Examen consistant à prélever du liquide amniotique afin de procéder à l'analyse des cellules du fœtus flottant dans ce liquide, et permettant de déterminer s'il existe ou pas une malformation du fœtus en établissant son caryotype, c'est-à-dire la carte des chromosomes contenus dans ses cellules.

1223 • Fondation Livret costello interieur.indd 7 23/12/11 16:18

Épidémiologie

Dr Jack Costello

En médecine, l'épidémiologie est l'étude de la répartition, de la fréquence et de la gravité des pathologies. Elle permet de déterminer les modes de transmission des maladies et donc de les combattre. Elle est l'un des piliers de la santé publique et de la médecine à travers l'histoire.

PRÉVALENCE / INCIDENCE

La prévalence ou l'incidence précise du syndrome de Costello ne sont pas connues; d'après le nombre de patients répertoriés en France, ceux rapportés dans la littérature médicale, ou encore ceux ayant rejoint les associations, on pourrait estimer à environ 300 le nombre de personnes atteintes dans le monde. Mais ce chiffre sous-estime certainement le nombre exact de patients, car tous ne sont pas décrits dans la littérature ou ne font partie d'associations... Et dans certains pays, le diagnostic est certainement rarement fait.

HISTOIRE DE LA MALADIE

D'où vient ce nom ?

Né en Nouvelle-Zélande en 1930, le Docteur Jack Costello a fait des études de médecine dans son pays natal puis s'est spécialisé en pédiatrie en Angleterre où il a travaillé brièvement. Il est retourné à Auckland au début des années soixante pour devenir pédiatre, menant une carrière dévouée et attentive auprès des enfants.

1223 • Fondation Livret costello interieur.indd 8 23/12/11 16:18

Le syndrome de Costello a été décrit initialement par le Docteur Costello, en 1971, chez 2 patients présentant des caractéristiques communes, une déficience intellectuelle, une mauvaise croissance, une caractéristique faciale atypique et des excroissances ressemblant à des verrues que l'on appelle papillomes nasaux. En 1977, le Dr. Costello a détaillé ses observations dans le New Zealand Medical Journal.

Décrit à nouveau en 1991 puis 1993, il prit aussi le nom de syndrome Facio-Cutanéo-Squelettique, décrivant les principaux systèmes atteints. Le nom le plus couramment utilisé reste le nom initial du premier médecin ayant décrit ce syndrome. En effet, en 1991, le Dr Vazken der Kaloustian, généticien à l'Hôpital pour enfants de Montréal rapportait un cas similaire et proposait de nommer ce syndrome du nom du médecin qui l'avait le premier décrit.

Le Docteur Jack Costello est resté en contact avec quelques familles dont un des membres était atteint du syndrome de Costello, en particulier celles d'Australie et de Nouvelle-Zélande. Il est décédé en décembre 2010, à l'âge de 80 ans.

Les études des cas du Dr Costello se sont précisées avec des descriptions identiques d'autres enfants atteints et a incité à développer la recherche clinique et moléculaire dans le syndrome de Costello, aboutissant à la découverte en 2005 de mutations du gène *HRAS* responsable de la maladie.

Citation du Dr Costello

« Avoir une maladie qui porte votre nom apporte des sentiments contradictoires. D'une part, votre contribution scientifique est pour toujours commémorée. Cependant d'autre part, vous êtes pris avec la certitude que jamais un patient ne sera heureux en entendant votre nom ». *

*Sources :
- A.M.Messier, Canada
- www.costellokids.com Consulté le 23 avril 2011
- Rencontre avec Dr Vazken der Kaloustian, 20 juin 2007
- Costello, Grant. « Eulogy for my father » - Dr Jack Costello, 1er janvier 2011 http://grantcostello.wordpress.com/2011/01/01/eulogy-for-my-father-dr-jack-costello/

1223 • Fondation Livret costello interieur.indd 9 23/12/11 16:18

Les éléments du diagnostic

SIGNES CLINIQUES ET SYMPTÔMES

Hydramnios
C'est l'excès de volume du liquide amniotique, dans lequel baigne le foetus pendant la grossesse.
Causes :
L'hydramnios se constitue progressivement en général. Les causes possibles sont multiples mais l'hydramnios reste parfois inexpliqué.

Macrosomie
Enfant plus « gros » que les valeurs normalement constatées.

Périorale
Autour de la bouche.

L'histoire clinique est très caractéristique.

Pendant la grossesse, on retrouve souvent la notion d'hydramnios, de macrosomie. À la naissance, le nouveau-né est volontiers de poids supérieur à celui attendu pour le terme. Puis, il va présenter des difficultés alimentaires qui vont rapidement lui faire perdre cette avance pondérale. L'enfant tête difficilement, a tendance au reflux et aux vomissements. Cette phase est appelée **« phase de marasme »**.

Puis l'enfant va progressivement récupérer des capacités d'alimentation satisfaisantes (vers 2 – 3 ans parfois un peu plus) lui permettant de manger normalement. Cette phase est appelée **« phase de pseudo-thésaurismose »**. Cependant, le rattrapage statural et pondéral reste le plus souvent incomplet.

Par ailleurs, le nourrisson et l'enfant vont présenter des signes physiques.

La peau est souvent pigmentée (foncée), lâche : l'enfant donne l'impression d'avoir un « excès » de peau. Les plis de la paume des mains et de la plante des pieds sont profonds. Ultérieurement, vont apparaître des papillomes (petites excroissances charnues) dans les régions périorale, périnasale, ou encore périanale principalement. Ces papillomes sont caractéristiques du syndrome, mais peuvent n'apparaître que plus tard chez l'enfant ou l'adolescent.

Bien que chaque enfant soit différent, on retrouve des traits communs au niveau du visage qui font que les enfants Costello se ressemblent tous :

1223 • Fondation Livret costello interieur.indd 10 23/12/11 16:18

la tête est plus grosse que la normale (macrocéphalie), la bouche est large, les lèvres épaisses, les oreilles avec un lobule large tourné vers l'avant... Les cheveux sont un peu clairsemés, frisés.

Certaines particularités squelettiques sont aussi très fréquentes : les enfants tournent spontanément leurs mains vers l'extérieur et les pieds sont souvent mal positionnés. Il existe volontiers une hyperlaxité prédominante sur les petites articulations.

Quelques malformations peuvent aussi être présentes :
- Cardiaques : cardiomyopathie hypertrophique, sténose pulmonaire... et/ou troubles du rythme cardiaque,
- Neurologiques : dilatation ventriculaire, malformation d'Arnold Chiari..., épilepsie,
- Orthopédiques (scoliose, rétraction du tendon d'Achille...).

Les enfants évoluent avec un retard des acquisitions constant mais variable d'un patient à l'autre. Des troubles du sommeil sont fréquents.

Un suivi médical régulier est nécessaire : suivi cardiologique, évaluation de la croissance. Il faut aussi savoir qu'il existe un risque accru de développer certaines tumeurs (rhabdomyosarcome, neuroblastome, carcinome vésical).

DIAGNOSTIC

Chez le nourrisson ou l'enfant en bas âge, le syndrome de Costello peut avoir des ressemblances avec les syndromes de Noonan et Cardio-Facio-Cutané. Cependant, certains signes (aspect de la peau, traits du visage...) vont permettre de les différencier.

Investigations complémentaires

Des examens vont être réalisés afin de rechercher les anomalies associées :
- Échocardiographie et électrocardiogramme pour une recherche éventuelle de malformations cardiaques : anomalies structurales des valves ou des vaisseaux, myocardiopathies hypertrophiques ou dilatées, troubles du rythme cardiaque,
- IRM cérébrale et électroencéphalogramme, radiographie de la colonne vertébrale,
- Échographie abdomino-rénale,
- Examen ophtalmologique,
- Dosages hormonaux et urinaires (recherche d'hématurie pour les cancers de la vessie, dosage des catécholamines plasmatiques et leurs métabolites urinaires pour la recherche des neuroblastomes).

« Un suivi médical régulier est nécessaire. »

Cardiomyopathie hypertrophique
Maladie du muscle cardiaque dans laquelle il existe une augmentation globale de son poids.

Sténose
Rétrécissement.

Rhabdomyosarcome
Tumeur maligne à partir du tissu musculaire strié squelettique.

Neuroblastome
Tumeur solide extra-cranienne.

1223 • Fondation Livret costello interieur.indd 11 23/12/11 16:18

Traitement et suivi

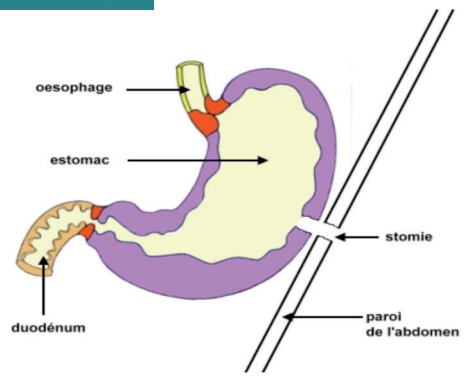
PRISE EN CHARGE MÉDICALE

Il n'y a pas de traitement spécifique pour le syndrome de Costello. Le résultat des explorations réalisées sur les personnes atteintes du syndrome de Costello définira le type de prise en charge associée.

Les difficultés alimentaires

Pendant les premiers mois de vie, l'enfant va présenter des difficultés alimentaires importantes. Aussi, le recours à une sonde naso-gastrique (tube allant à l'estomac en passant par le nez ou la bouche) ou à la pose d'une gastrostomie (tuyau allant directement à l'estomac depuis la peau) est souvent nécessaire pour compléter les apports alimentaires de l'enfant.

Schéma de mise en place de nutrition entérale



1223 • Fondation Livret costello interieur.indd 12 23/12/11 16:18

Le retard de croissance

Malgré la reprise d'une alimentation normale, les enfants vont présenter un retard de croissance. Des tests endocriniens peuvent rechercher un déficit en hormone de croissance. Un traitement par hormone de croissance « synthétique » peut être mis en place, en cas de déficit, permettant d'optimiser la croissance staturale.

Pour pallier les déficiences de courbe de la croissance généralement en dessous de la moyenne sur un sujet atteint du syndrome de Costello, il est proposé aux parents qui le souhaitent, un traitement à base d'hormones de croissance.

Les anomalies cardiaques

Si des anomalies sont retrouvées lors du bilan cardiologique, des traitements médicamenteux (notamment en cas de cardiomyopathie hypertrophique), ou chirurgicaux afin de corriger certaines malformations cardiaques, pourront être proposés. Certains troubles du rythme pourront nécessiter une surveillance étroite et une prise en charge médicale adaptée.
En présence de certaines malformations cardiaques, une prévention de l'endocardite par antibiotiques pourra être nécessaire avant la réalisation de certains soins, notamment dentaires.

Endocardite
Inflammation de l'endocarde (structures et enveloppe interne du cœur, incluant les valves cardiaques).

Les problèmes squelettiques

Les problèmes squelettiques pourront nécessiter différents traitements. La malposition des pieds, parfois gênante voire douloureuse pour la marche, peut s'améliorer avec de la kinésithérapie, et/ou avec le port d'orthèses ; si cela s'avère insuffisant, une chirurgie sera proposée notamment en cas de rétraction importante du tendon d'Achille.

Bien souvent, pour compenser une hyperlaxité ligamentaire avérée sur un sujet en bas âge, il est possible de proposer, en solution préventive, des coquilles individuelles réalisées d'après une empreinte de plâtre. Le siège modelé aux formes anatomiques de l'enfant permet l'acquisition de la position assise en limitant les risques de déformations grâce à une posture corrigée.

Les scolioses seront prises en charge par de la kinésithérapie, le port d'un corset ou une chirurgie si les moyens précédents n'ont pas permis de limiter son évolution.

Les problèmes cutanés

Les papillomes peuvent apparaître dans des zones où ils peuvent être inesthétiques comme sur le visage et/ou être gênants comme en région

1223 • Fondation Livret costello interieur.indd 13 23/12/11 16:18

périanale. Ils risquent alors de s'irriter. Dans ces situations, ils peuvent être retirés par un dermatologue.

Les problèmes neurologiques

En général, il n'existe pas de problème neurologique requérant un traitement particulier en dehors de la prise en charge de la déficience intellectuelle. Cependant, certaines anomalies (dilatation ventriculaire, syringomyélie notamment) peuvent évoluer et entraîner des manifestations invalidantes (céphalées, douleurs...). Dans ces cas, une intervention pourra être proposée (pose d'une dérivation...).

Syringomyélie
La syringomyélie est une maladie de la moelle épinière liée au développement d'une cavité en son centre qui tend à comprimer et à détruire progressivement la substance grise puis la substance blanche.

En cas d'épilepsie, un traitement par anti-convulsivants sera mis en place.

Le risque tumoral

Il existe un risque plus élevé que la population générale de développer certaines tumeurs : ce risque a été estimé à 10-15 %. Chez le jeune enfant, il s'agit le plus souvent de rhabdomyosarcome et de neuroblastome, localisés le plus souvent au niveau de l'abdomen ou du bassin. Un dépistage est proposé afin de rechercher ces tumeurs à un stade précoce, et pouvoir les traiter le plus efficacement possible. Ce dépistage repose sur l'examen clinique et la réalisation d'échographies abdomino-pelviennes tous les 3 à 6 mois, jusqu'à l'âge de 6-8 ans. Le dosage urinaire des catécholamines (dépistage du neuroblastome) est controversé, car les enfants avec un syndrome de Costello ont souvent des taux de base élevés ; mais le suivi de l'évolution de ces taux pourrait être informatif. Le dépistage des carcinomes vésicaux débute à partir de l'âge de 10 ans, avec la recherche d'hématurie (présence de sang dans les urines) une fois par an.

Autres

Hypoglycémies : elles sont fréquentes en période néonatale ; un apport nutritionnel adapté permet de les prévenir. Elles sont plus rares lorsque l'enfant grandit.

Troubles du sommeil : les troubles du sommeil (apnées principalement) ont été souvent rapportés. Une évaluation du sommeil peut être réalisée afin de rechercher ces troubles et les prendre en charge si besoin.

Aménorrhée primaire
Absence de règles chez une adolescente ou une femme n'ayant jamais eu de règles.

Ophtalmologie : les troubles de la vision sont fréquents (myopie, strabisme), et devront être recherchés précocement afin de corriger ces problèmes avant qu'ils n'entravent les apprentissages.

Puberté : elle survient souvent de façon retardée (pour les femmes comme pour les hommes) ; les jeunes filles peuvent aussi présenter une aménorrhée primaire ou secondaire.

1223 • Fondation Livret costello interieur.indd 14 23/12/11 16:18

Anesthésie : la consultation qui précède toute anesthésie est très importante, car plusieurs problèmes sont à prendre en compte : problèmes cardiaques (cardiomyopathie, troubles du rythme...), macroglossie (langue volumineuse), papillomatose laryngée...

PRISE EN CHARGE PARA MÉDICALE

L'éveil

Le retard des acquisitions est constant mais variable. Chaque enfant est différent et son développement lui est propre. Aussi, dès son plus jeune âge, il faut le stimuler. Les enfants avec un syndrome de Costello accèdent aux différents stades du développement mais pas nécessairement au même rythme et au même âge. Il est important d'accompagner l'enfant dans son développement et de l'aider à grandir à son rythme. Les activités d'éveil ne doivent pas devenir une course à la performance, le jeu reste avant tout un plaisir et un partage avec l'enfant pour l'aider à grandir, à explorer son environnement, à découvrir ses sens et à prendre confiance en lui.

« Chaque enfant est différent et son développement lui est propre. »

L'aptitude intellectuelle

Les enfants avec un syndrome de Costello présentent un déficit intellectuel très variable : le plus souvent modéré, il peut être parfois moins marqué mais aussi parfois sévère. Ce retard prédomine initialement sur le langage. Cependant, ces difficultés de communication ne doivent pas limiter les autres apprentissages. La mise en place de prises en charge adaptées est primordiale pour que l'enfant utilise et développe au maximum ses capacités.

Concrètement, les personnes avec un syndrome de Costello en situation de retard mental peuvent, du fait de leur déficience, avoir des difficultés pour :

- **Mémoriser** les informations orales et sonores,
- **Fixer** leur attention,
- **Apprécier** l'importance relative des informations à disposition,
- **Évaluer** l'écoulement du temps,
- **Se repérer** dans l'espace (difficulté à utiliser les plans ou cartes),
- **Mobiliser** ou remobiliser son énergie,
- **Apprécier la valeur de l'argent**,
- **Connaître :**
  - **l'environnement** immédiat ou élargi ;
  - **les conventions tacites** qui régissent les échanges d'informations ;
  - **les règles de communication** et de vocabulaire.

1223 • Fondation Livret costello interieur.indd 15 23/12/11 16:18

Cela peut se traduire aussi par **une maîtrise insuffisante de la lecture et/ou de l'écriture** même si la personne a acquis les savoirs de base :

- Difficulté à déchiffrer,
- Difficulté en calcul et raisonnement logique,
- Difficulté à apprendre l'heure (notamment sous forme numérique).

Comportement et personnalité

Les personnes avec un syndrome de Costello ont souvent été décrites comme sociables et joyeuses. Cependant, lors des premières années de vie, les enfants peuvent montrer une certaine irritabilité et une timidité avec les étrangers qui s'améliorent nettement entre 2 et 4 ans avec la diminution des problèmes organiques (notamment digestifs). Sur le plan du tempérament, on retrouve une certaine réactivité émotionnelle. Par exemple, toute perturbation peut être trés déstabilisante. Il semble important de pouvoir dépister et prendre en charge d'éventuels problèmes d'anxiété.

Langage et communication (orthophonie)

Les enfants avec un syndrome de Costello vont tous présenter un retard de langage. La voix est souvent rauque. Les enfants ont des difficultés d'expression, ils vont chercher à communiquer, mais vont s'agacer de ne pouvoir transmettre ce qu'ils souhaitent partager. Aussi, une prise en charge orthophonique précoce (avant même l'apparition des premiers mots) adaptée est nécessaire. Celle-ci s'appuiera idéalement sur des techniques telles que le PECS ou le Makaton. Ces techniques offrent des supports graphiques (pictogrammes, signets...), des signes, permettant à l'enfant de se faire comprendre avant d'avoir acquis les mots suffisants pour s'exprimer oralement.

PECS
(Picture Exchange Communication System)
Il s'agit d'un système de communication alternatif, principalement destiné aux personnes ne s'exprimant pas ou peu verbalement. Le PECS peut éventuellement être combiné avec une approche comportementale. Il consiste en l'utilisation de pictogrammes, adaptés au niveau de compréhension du sujet.

Makaton
Nom correspond aux initiales **Ma**rgaret **Ka**te **Ton**y. Code associant pictogrammes et gestes.

L'orthophonie peut également être utile pour travailler la mastication lorsque les troubles alimentaires sont encore présents (notamment lors de l'introduction des morceaux à la place de l'alimentation mixée).

1223 • Fondation Livret costello interieur.indd 16 23/12/11 16:18

Motricité (psychomotricité)

Les enfants présentent des difficultés de coordination et de dextérité. Il existe un retard à l'acquisition de la marche ; la maîtrise de certains gestes (tenir et utiliser un crayon...) va prendre davantage de temps. La prise en charge en psychomotricité va être bénéfique dès le plus jeune âge. À partir de différents exercices, l'enfant va progresser dans ces différents domaines. Outre les progrès moteurs « majeurs » (acquisitions de la marche...), cette rééducation va aussi permettre à l'enfant d'accéder à certains loisirs (ballon, vélo...). Cela est aussi important pour élargir les possibilités d'échanges sociaux. Certains conseils donnés par le(a) psychomotricien(ne) pourront être appliqués par la famille afin de poursuivre les exercices à la maison, tout en veillant à rester ludiques afin de ne pas fatiguer ni décourager l'enfant.

Neuro-psychologie

Il est alors important que l'enfant puisse profiter d'une prise en charge précoce dès le diagnostic pour qu'il bénéficie d'un accompagnement adapté dès le plus jeune âge.

Afin de mettre en évidence les différents troubles des enfants avec un syndrome de Costello, l'évaluation des comportements, du développement et du fonctionnement est indispensable à la fois pour préciser le diagnostic, pour déterminer la sévérité du retard et élaborer un projet thérapeutique individualisé.

Ainsi, l'examen psychologique de l'enfant participe à une démarche d'exploration neuro-développementale et cherche à mettre en évidence, non seulement les anomalies spécifiques mais aussi les potentialités de l'enfant dans chaque domaine du développement.

Le principal objectif est de noter le niveau optimal de réussite et la façon dont l'enfant répond à la consigne : c'est le « niveau de développement actuel ». Cependant, lorsqu'il ne réussit pas à trouver seul la solution du problème, une autre procédure d'évaluation consiste à essayer de l'aider et de l'assister en lui montrant le comportement qui permet de comprendre la tâche. S'il accède à cette compréhension après les explications et les démonstrations fournies par l'examinateur, le niveau auquel correspond cette compréhension est appelé « niveau de développement potentiel ». La distance entre les deux niveaux correspond à la « zone de développement proximal » (notion décrite par le professeur Jean-Louis Adrien en 1995).

Une évaluation précise des capacités de l'enfant dans les différents champs du développement (imitation, motricité, communication, performances cognitives...) est importante pour adapter de façon précise

« La prise en charge en psychomotricité va être bénéfique dès le plus jeune âge. »

1223 • Fondation Livret costello interieur.indd 17 23/12/11 16:18

la prise en charge. Elle permettra également de déterminer les aides et orientations éducatives dont l'enfant a besoin (Aide de Vie Scolaire, type d'établissement...).

Réalisée de façon régulière, elle permet aussi aux parents de se rendre compte des progrès de leur enfant, et de connaître les points principaux à « renforcer ».

Vieillir

On commence à connaître quelques manifestations qui seraient plus fréquentes chez l'adulte. Notamment, les jeunes adultes sont plus exposés à développer de l'ostéoporose. Une mesure de la densité osseuse est utile pour l'évaluer. Un traitement adapté peut être envisagé.

Les troubles endocriniens sont fréquents, avec une puberté retardée (pour les femmes comme pour les hommes), et une aménorrhée primaire ou secondaire pour les jeunes filles. Les dosages hormonaux seraient en faveur d'un hypogonadisme central.

Hypogonadisme
Sécrétion anormalement faible d'hormones par les gonades (glandes génitales, c'est-à-dire testicules chez l'homme et ovaires chez la femme).

Plusieurs jeunes adultes ont un reflux-gastro-oesophagien.
La taille finale à l'âge adulte est petite (en moyenne 139 cm pour les femmes, et 142 cm pour les hommes) ; la recherche d'un déficit en GH n'a pas été réalisée de façon systématique; mais les rares patients traités par GH semblent avoir une taille finale un peu plus grande.

Pour les personnes avec un syndrome de Costello comme pour celles qui ne souffrent pas d'un handicap, le vieillissement n'est pas un phénomène homogène. Mais de façon sans doute plus prononcée que pour les autres, les personnes avec un syndrome de Costello présentent souvent un vieillissement ou du moins une fatigabilité plus précoce que la population générale.

ÉVOLUTION ET MALADIES ASSOCIÉES

Dans certaines situations qui le recommandent, un traitement médicamenteux quotidien s'avère nécessaire pour les patients qui manifestent des problèmes cardiaques associés.

1223 • Fondation Livret costello interieur.indd 18 23/12/11 16:18

2. PERSPECTIVES

20 > La recherche
22 > L'organisation des soins

La recherche

En 2005, une équipe de chercheurs japonais* annonce la découverte du gène responsable de la maladie (identification de mutations germinales dans le proto-oncogène *HRAS*, localisé en 11p15 chez plusieurs individus atteints du Syndrome de Costello).

Cette avancée a permis de préciser les diagnostics de syndrome de Costello chez des patients dont les éléments phénotypiques rapportés associaient d'autres diagnostics différentiels (Les diagnostics différentiels incluent le syndrome de Noonan** et le syndrome cardio-facio-cutané***).

À l'heure actuelle, différentes voies de recherches sont utilisées pour avancer vers une meilleure connaissance clinique de la maladie.

Murin
Le modèle murin est un modèle d'expérimentation animale utilisant la souris.

Le projet de fabrication d'un modèle murin est envisagé par le comité scientifique de l'Association Française du Syndrome de Costello et du CFC afin de progresser sur les connaissances de la maladie et sur la prise en charge des personnes atteintes du syndrome de Costello.

L'étude de modèles murins était une solution déjà utilisée dans l'exploration d'autres maladies : tenter de reproduire chez un animal vivant les caractéristiques d'un syndrome pour en étudier ses réactions et de les comparer au comportement humain, en observer les évolutions et y tenter des essais thérapeutiques. Il s'agit de reproduire la mutation du gène caractéristique au syndrome de Costello puis de l'introduire dans la souris.

Le processus de fabrication d'un modèle murin est très long (un ou deux ans) et les enjeux financiers non négligeables ; cela exige de se poser les

* Aoki Y, Niihori T, Kawame H, Kurosawa K, Ohashi H, Tanaka Y, et al. Germline mutations in *HRAS* proto-oncogene cause Costello syndrome. Nat Genet 2005 ; 37 : 1038-40.

**www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Noonan-FRfrPub206.pdf

*** www.cfcsyndrome.org/pdf/CFCQ-A-doc.pdf

1223 • Fondation Livret costello interieur.indd 20 23/12/11 16:18

bonnes questions : quel type de mutation doit-on introduire chez l'animal ? Réfléchir sur les risques d'échec que le programme comporte : même si la souris partage 99% de ses gènes avec l'homme, les conséquences d'une mutation d'un gène chez la souris peuvent être différentes de chez un être humain et le résultat décevant au regard de l'investissement.

En mai 2007, l'équipe médicale de l'association AFSC apprend qu'un groupe espagnol explore déjà le modèle souhaité (l'équipe madrilène du Professeur Barbacid au CNIO), il s'agit d'une unité de recherche qui travaille essentiellement sur les cancers. Au mois de juin 2008, une réunion de travail sur les modèles murins est organisée par l'association sur Bordeaux et réunit une vingtaine de chercheurs pour éventuellement collaborer sur les différents projets en cours :

- L'équipe bordelaise développe son propre modèle grâce aux financements de l'association et pourrait se servir de la construction moléculaire déjà réalisée sur Madrid pour la reproduire sur Strasbourg,
- L'équipe anglaise à Manchester effectue des travaux de recherche sur les problèmes cardiaques/cardio-vasculaires,
- L'équipe espagnole (Madrid, Alicante et Valladolid) travaille sur les problèmes cardiaques et l'aspect comportemental neurologique,
- L'équipe de Marseille réalise des essais thérapeutiques,
- L'équipe de Bordeaux se consacre à l'ophtalmologie, la dermatologie, et l'aspect comportemental.

CNIO
Centre national de recherche oncologique de Madrid.

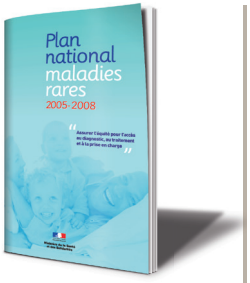
En 2009, l'équipe madrilène accepte de céder le brevet de clonage du syndrome de Costello à l'équipe de l'association (signature officielle de la cession du brevet par D. Lacombe et F. Dupuy en septembre 2009), la fabrication se fera à la clinique de la souris à Strasbourg.

Le dynamisme des actions menées par les associations qui organisent des rassemblements de familles et de médecins concernés par le syndrome est essentiel : elles offrent l'opportunité aux praticiens d'observer plusieurs enfants atteints d'un même syndrome. L'intérêt a été tout d'abord, d'un point de vue scientifique, d'établir une évaluation et une observation clinique dans différentes spécialités médicales (orthophonie, psychologie, nutrition, dermatologie, orthopédie,...) et, ce, afin de constituer une base de données spécifique à la maladie et mettre en évidence des particularités donnant lieu à des présentations médicales ou des mises en place de protocole d'études.

En 2009, l'équipe madrilène accepte de céder le brevet de clonage.

1223 • Fondation Livret costello interieur.indd 21 23/12/11 16:18

L'organisation des soins



1. LE PLAN NATIONAL MALADIES RARES

1.1 Le premier Plan national Maladies rares 2005-2008

Le premier Plan Maladies rares a posé des principes :

Une priorité de santé publique : les maladies rares ont été retenues comme l'une des cinq priorités de la loi relative à la politique de santé publique adoptée le 9 août 2004.

L'identification d'un enjeu social : la préface du premier Plan rappelait qu'il s'agit du problème de la « prise en compte des plus faibles et des moins nombreux », avec des enjeux d'égalité d'accès aux soins et de meilleure qualité de prise en charge et d'accompagnement,

La place des associations : le premier Plan s'est appuyé, tant pour son élaboration que pour son suivi, sur les associations représentant les patients, qui forment, avec les professionnels de santé impliqués, une communauté.

1223 • Fondation Livret costello interieur.indd 22 23/12/11 16:18

Le premier Plan, structuré autour de 10 axes stratégiques et doté d'un financement sur 4 ans de plus de 100 millions d'euros, a permis des avancées significatives notamment pour :

- **L'accès au diagnostic et à la prise en charge, avec la mise en place de centres :**
  - 131 centres de références regroupant des équipes hospitalo-universitaires hautement spécialisées, sont labellisés et financés à hauteur de 40 M€ dans le cadre des missions d'intérêt général (MIG),
  - 501 centres de compétences sont également actifs en matière de prise en charge,
- L'information des professionnels de santé, des malades et du grand public, avec le développement de la base de données Orphanet,
- La recherche, avec le financement de 241 projets de recherche clinique et le renforcement des coopérations, au sein, notamment, du « GIS Institut des Maladies Rares »,
- Le développement des coopérations européennes, au travers des actions menées par la France, dans le cadre du groupe de travail qu'elle anime sur les « réseaux européens de références » et des manifestations qu'elle a organisé dans le cadre de sa présidence de l'Union européenne,
- L'évaluation du premier Plan réalisée par le Haut Conseil de la Santé Publique, a souligné des pistes d'amélioration qui ont abouti le 28 février 2011 à l'occasion de la Journée internationale des Maladies rares, à la présentation du deuxième Plan national Maladies rares 2011-2014 par Valérie Pécresse, Ministre de l'Enseignement supérieur et de la Recherche, et Nora Berra, Secrétaire d'Etat chargée de la Santé.

1.2 Le deuxième Plan National Maladies Rares 2011/2014*

Il est composé de 3 axes, 15 mesures, 47 actions, 4 focus.

Axe 1 : Améliorer la qualité de la prise en charge du patient

Des actions qui visent à :

- Améliorer l'accès au diagnostic et à la prise en charge des patients atteints de maladie rare en structurant les centres de références en filières, en donnant sa place à la biologie au côté de la clinique, en favorisant le développement de la télémédecine et en améliorant le recueil de données en faveur de l'épidémiologie avec notamment la mise en place d'une Banque nationale de maladies rares,
- Optimiser les modalités d'évaluation et de financement des centres de références maladies rares en faisant évoluer notamment le dispositif d'évaluation et de labellisation,
- Intensifier la rédaction de protocoles nationaux de diagnostic et de soins pour en accroître la disponibilité,

* Le plan peut être téléchargé sur http://www.alliance-maladies-rares.org/cms/page/-/id/21

1223 • Fondation Livret costello interieur.indd 23 23/12/11 16:18

- Garantir la qualité de prise en charge médicamenteuse adaptée à chaque patient atteint de maladie rare, en prévenant notamment les arrêts de commercialisation et en améliorant la connaissance sur l'utilisation des médicaments spécifiques,
- Développer les liens entre les acteurs de la prise en charge et l'accompagnement, notamment ceux du médico-social, en améliorant les connaissances sur les conséquences des maladies rares en termes de handicap, de retentissement sur la scolarité et la qualité de vie, mais également en répondant aux besoins de répit des personnes ayant une maladie rare et de leurs aidants,
- Améliorer les pratiques des professionnels de santé, en renforçant leurs connaissances sur les maladies rares,
- Rendre plus accessible l'information sur les maladies rares,
- Positionner Orphanet comme un outil de référence pour l'information et la recherche.

Axe 2 : Développer la recherche sur les Maladies Rares
Des actions qui visent à :
- Créer une structure nationale d'impulsion de la recherche, en interface avec les acteurs publics et privés, ayant pour objectif de structurer et d'harmoniser les différentes actions engagées dans le domaine de la recherche sur les maladies rares, notamment les biothérapies, les thérapies innovantes et les approches pharmacologiques,
- Promouvoir les outils permettant d'augmenter les connaissances sur les maladies rares et inscrire dans les programmes de l'Agence Nationale de la Recherche (ANR) un montant minimum dédié à la recherche sur les maladies rares,
- Promouvoir le développement des essais thérapeutiques,
- Favoriser la recherche clinique et thérapeutique translationnelle.

Axe 3 : Amplifier les coopérations européennes et internationales
Des actions qui visent à :
- Promouvoir le partage de l'expertise au niveau international via les réseaux européens de références,
- Améliorer la capacité à conduire des essais cliniques multinationaux, l'accès aux tests diagnostiques disponibles au niveau européen et le contrôle de qualité des tests,
- Améliorer l'accès au diagnostic, aux soins et à la prise en charge, la recherche et l'information sur les maladies rares, en structurant les coopérations européennes et internationales.

1223 • Fondation Livret costello interieur.indd 24 23/12/11 16:18

2. LE CENTRE DE RÉFÉRENCES DES ANOMALIES DU DÉVELOPPEMENT ET SYNDROMES MALFORMATIFS

Une des mesures les plus significatives du premier Plan national maladies rares est la labellisation de Centres de Références.

Un centre de références est un centre expert pour une maladie ou un groupe de maladies rares ayant développé des compétences spécifiques et reconnues dans ce domaine. Il dispose d'une attraction interrégionale, nationale ou internationale, qui va au-delà de son hôpital d'implantation, du fait de la rareté de la maladie (ou groupes de maladies) prise en charge et du faible nombre des équipes spécialistes dans le domaine.

Le centre de références a plusieurs missions :

- Il permet au malade et ses proches de trouver une prise en charge globale,
- Il guide et coordonne les professionnels de santé non spécialisés en participant à la prise en charge de proximité du malade,
- Il participe à la surveillance épidémiologique de la maladie, à l'animation des recherches et essais thérapeutiques, à la diffusion (indications et prescriptions) et au suivi des thérapeutiques et dispositifs orphelins, ainsi qu'à la mise en place de bonnes pratiques professionnelles au plan national et international,
- Il s'engage dans une dynamique de coordination entre centres prenant en charge la même maladie ou groupes de maladies,
- Il est l'interlocuteur des autorités administratives et des associations de malades pour œuvrer à l'amélioration de la prise en charge et de la qualité de vie du malade et de sa famille.

Bon à savoir

Les 8 centres de références des anomalies du développement et syndromes malformatifs se sont regroupés dans une fédération : La FeCLAD. Un site précisant l'ensemble des coordonnées des médecins en fonction de votre lieu d'habitation est à disposition : **http://www.feclad.org/index.html**

1223 • Fondation Livret costello interieur.indd 25 23/12/11 16:18

3. LES CENTRES DE COMPÉTENCES

Les centres de compétences sont le relais local des centres de références. Leur mise en place est en cours au moment de l'écriture de ce livret.

Situés aux quatre coins de France et dans les DOM-TOM, ils représentent pour les malades l'assurance d'être traités à proximité de chez eux par un médecin ayant suivi une formation spécifique.

Les médecins de ces centres s'engagent à participer à des études, à être présents aux réunions annuelles et ont le rôle de relais par rapport aux médecins locaux. Ils travaillent en collaboration avec les Centres de références auxquels ils ont la possibilité de s'adresser lorsqu'ils rencontrent des difficultés à traiter un patient.

Afin de faciliter l'orientation des patients vers les centres labellisés, la cartographie de ces centres a été mise en ligne sur le site du ministère chargé de la Santé et sur Orphanet. Elle est également indiquée en annexe à la fin de l'ouvrage.

Bon à savoir

Les coordonnées des centres de compétences sont également disponibles sur le site :
http://www.feclad.org/index.html

1223 • Fondation Livret costello interieur.indd 26 23/12/11 16:18

3. LE QUOTIDIEN

28 > La vie au quotidien
40 > Les conséquences psychologiques
46 > Politique sociale autour du handicap

La vie au quotidien

1. DE LA NAISSANCE À L'ÉCOLE PRIMAIRE

De l'hôpital…

Comme rapporté dans la partie médicale, les complications peuvent apparaitre dès la naissance avec un enfant généralement prématuré, avec une morphologie atypique (poids élevé, peau épaisse), un comportement hypotonique, des troubles respiratoires, des difficultés alimentaires. Ces complications nécessitent parfois une hospitalisation post natale de plusieurs semaines suivie dans la plupart des cas d'une mise en place de gastrostomie ou de solution de gavage pour pallier rapidement les troubles alimentaires.

Gavage
Alimentation par sonde naso-gastrique.

De façon générale, les premières semaines de vie se passent à l'hôpital en services de soins spécialisés ou néonatalogie. La maman est alors en maternité mais si plus tard l'hospitalisation du nouveau-né doit être prolongée, des solutions d'accueil peuvent être proposées par le service social de l'établissement hospitalier (ou par des associations) en chambre parent-enfant ou en hébergement à l'extérieur du service (maison de parents, foyer d'accueil ou hôtel hospitalier).

En fonction des compétences médicales sur place, le diagnostic d'un syndrome de Costello est rapidement posé, dans tous les cas une suspicion d'un syndrome apparenté est évoquée.

1223 • Fondation Livret costello interieur.indd 28 23/12/11 16:18

… À la maison

Le retour à la maison est fréquemment accompagné d'un protocole de suivi médical du fait de l'histoire complexe de la naissance avec une prise en charge pluri-disciplinaire (orthophonie, psychomotricité, kinésithérapie, suivi du bon fonctionnement de la gastrostomie, etc) proposé pour l'enfant mais aussi aux parents pour une aide psychologique.

Son adaptation sera proposée de façon différente, selon la situation de chacun dans son contexte social et familial :

- Soit au **Centre d'Action Médico-Sociale Précose** (CAMSP*),
- Soit au travers d'une **Hospitalisation à Domicile** (HAD) qui permet d'assurer au domicile de l'enfant, des soins médicaux, paramédicaux continus et coordonnés en associant le médecin hospitalier, le médecin traitant et tous les professionnels paramédicaux et sociaux,
- Soit par des séances organisées au domicile ou chez l'assistante maternelle en charge de la garde de l'enfant.

* Pour trouver le CAMSP le plus proche de chez vous : www.anecamsp.org

Bon à savoir

Les CAMSP sont des centres qui reçoivent des enfants de la naissance à 6 ans présentant des retards psychomoteurs, des troubles sensoriels, neuro-moteurs ou intellectuels. Ils peuvent dépendre d'une structure publique (Conseil Général…) ou privée (Associations). Il y a environ 250 CAMSP en France.

Les objectifs entre autres d'un CAMSP sont :

- Le dépistage des déficits ou handicaps,
- L'accompagnement des familles, et le lien avec les écoles, établissements spécialisés,
- L'aide à l'intégration dans les structures d'accueil de la petite enfance (Crêche, Halte-Garderie, École maternelle),
- Le lien avec les structures Hospitalières et « de ville ».

1223 • Fondation Livret costello interieur.indd 29 23/12/11 16:18

* Centre Communal d'Action Sociale (CCAS) www.unccas.org

Les premières démarches administratives

Les premières démarches administratives sont souvent fastidieuses pour les familles qui doivent déjà assumer un quotidien très lourd. L'assistante sociale que l'on trouve dans les différentes structures : CCAS*, CAMPS, hôpitaux, peut être un premier relais pour la préparation des dossiers.

Consciente de la complexité du système, des différentes administrations en jeu, de la multitude des aides possibles, la loi pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées du 11 février 2005 a créé la **Maison Départementale des Personnes Handicapées** (MDPH) qui est un lieu unique de service public visant à accueillir, informer, orienter et accompagner les personnes handicapées. C'est désormais une **commission unique - la Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées** (CDAPH) - qui décide de l'orientation des personnes handicapées (enfant ou adulte) et de l'attribution de l'ensemble des aides et prestations. Vous trouverez plus de détails dans le chapitre dédié à la politique sociale du handicap à partir de la page 46.

Dans tous les cas, une demande de prise en charge par la Sécurité Sociale au titre des **Affections de Longue Durée** (ALD) sera entreprise.

La Caisse d'Allocations Familiales peut être aussi un acteur clé en donnant des réponses précises sur les aides auxquelles peut prétendre chaque foyer (en fonction du nombre d'enfants dans la famille, de ses ressources, etc). Si l'on souhaite prolonger son congé au-delà d'un congé maternité, l'un des parents peut par exemple bénéficier de l'**Allocation Journalière de Présence Parentale** (AJPP) pour s'occuper de son enfant.

Bon à savoir

L'AJPP, allocation journalière de présence parentale (AJPP) est attribuée aux parents ou à toute personne qui assume la charge d'un enfant âgé de moins de 20 ans atteint d'une maladie, d'un handicap rendant indispensable une présence soutenue et des soins contraignants. L'allocataire perçoit, pour chaque jour de congé, une allocation journalière.

1223 • Fondation Livret costello interieur.indd 30 23/12/11 16:18

Prêt pour l'école

Avec le temps, l'organisation au sein de la cellule familiale va se modifier en fonction de l'évolution de la maladie et de ses conséquences sur le développement de l'enfant.

Les modalités de prise en charge vont progresser suivant les besoins clairement identifiés de l'enfant grâce au suivi régulier dans les centres de compétences décrits précédemment.
Certains problèmes comme l'alimentation s'améliorent, les repas sont à base d'aliments solides, mousseux, avec un net progrès dans le plaisir de toucher et de goûter les aliments.
La marche est généralement acquise, accompagnée d'une étroite surveillance orthopédique. Dans tous les cas, un recours à une aide para-médicale composée de divers spécialistes (kinésithérapeute, psychomotricien, orthophoniste, groupe de socialisation, orthoptiste...) est systématiquement proposé souvent à un rythme hebdomadaire pour conduire l'enfant au maximum de ses potentialités et l'aider dans l'acquisition de l'autonomie.

Conclusion, l'enfant a grandi et avec sa situation particulière, les projets de scolarisation se mettent en place.

Mais quelle école ?

Tout enfant handicapé ou non, est tenu de satisfaire à l'obligation scolaire selon les termes de la loi du 11 février 2005 « qui affirme le droit pour chacun à une scolarisation en milieu ordinaire au plus près de son domicile, à un enseignement scolaire continu et adapté ». Donc, dès l'âge de 3 ans, si la famille le souhaite et en fait la demande, les enfants handicapés sont scolarisés à l'école maternelle de leur quartier qui se doit de les accueillir.

Bon à savoir

Quel que soit l'établissement dans lequel sera scolarisé l'élève, ordinaire ou spécialisé, les frais de transport sont généralement pris en charge par la sécurité sociale ou le département dans lequel il se trouve. L'élève peut alors bénéficier d'un transport individuel ou collectif adapté, entre son domicile et son lieu de scolarisation. Selon les régions, les situations diffèrent selon les capacités d'accueil des centres ; dans certains cas, la distance entre le lieu de vie et l'école oblige les parents à modifier leur temps de travail voire organiser eux-mêmes les transports faute de mieux ; là encore, le recours vers des services sociaux devient une nécessité pour trouver des solutions.

« Conduire l'enfant au maximum de ses potentialités et l'aider dans l'acquisition de l'autonomie. »

1223 • Fondation Livret costello interieur.indd 31 23/12/11 16:18

Dans la majorité des cas, les parents optent en premier lieu pour une intégration en école dite classique dès la première section de maternelle. En réalité aucune situation ne se ressemble.

Le parcours de l'enfant sera directement lié aux décisions que prendront ses parents avec l'aide du **Centre d'Action Médico-Social Précoce** (CAMSP) en fonction :

- Du département ou la ville dans laquelle réside la famille,
- Du degré d'autonomie de l'enfant défini par l'évaluation de ses capacités et de son niveau,
- Des aspirations des parents dans le choix de scolarisation pour leur enfant.

Par conséquent, la scolarisation d'un enfant handicapé peut être individuelle, avec ou sans aide d'une auxiliaire de vie scolaire ou collective en milieu ordinaire. Un **Projet Personnalisé de Scolarisation** (PPS) est mis en place pour organiser au mieux la scolarité de l'élève.

Les **Jardins d'Enfants Spécialisés** (JES) ou les haltes garderies spécialisées peuvent être aussi une solution pour compléter une adaptation à temps partiel dans une école normale.

Bon à savoir

Le **Jardin d'Enfants Spécialisé** (JES) accueille en général l'enfant handicapé jusqu'à 6,7 ou 10 ans selon les endroits. Les activités qui peuvent être proposées à l'enfant suivant son degré de handicap sont les jeux d'éveil, la piscine, les jeux d'adresse. Il existe des soutiens rééducatifs : kinésithérapie, orthophonie, ergothérapie, psychomotricité.

Un bilan est réalisé tous les ans pour mesurer le niveau d'apprentissage de l'enfant, estimer son adaptabilité et la pertinence des aides mises en place. Plusieurs orientations sont alors possibles : **CLasse d'Intégration Scolaire** (CLIS), maintien du **Service d'Éducation Spéciale et de Soins à Domicile** (SESSAD) en complément de son parcours scolaire ou proposition en établissement spécialisé.

Si la scolarisation ne peut pas se réaliser en milieu ordinaire, l'enfant est orienté vers un établissement médico-social : **l'Institut Médico Éducatif** (IME).

1223 • Fondation Livret costello interieur.indd 32 23/12/11 16:18

Les séances d'aide para-médicale sont dispensées selon leur qualification soit auprès des CAMSP, des **Centres Médico-Psycho-Pédagogiques** (CMPP) soit en coordination avec le SESSAD ou des **Services de Soins Infirmiers à Domicile** (SSIAD*).

* À Paris, on parle de Centres d'Adaptation Psycho-Pédagogique (CAPP), à gestion administrative différente des CMPP mais qui remplissent les mêmes fonctions.

Pour plus d'information : http://www.paris.fr/pratique/sante/sante-des-enfants-et-des-adolescents/les-centres-d-adaptation-psychopedagogique-capp/rub_9153_stand_66543_port_22398

Bon à savoir

Les Classes pour l'Inclusion Scolaire (CLIS) accueillent des enfants présentant un handicap dans un environnement scolaire ordinaire. Les élèves reçoivent un enseignement adapté au sein de la CLIS, et partagent certaines activités avec les autres écoliers. La CLIS est une classe à part entière de l'école dans laquelle elle est implantée. Il existe quatre types de CLIS, différenciées en fonction du handicap des enfants accueillis. Les CLIS 1 accueillent des enfants présentant des troubles importants des fonctions cognitives. Les CLIS 2 accueillent des enfants présentant une déficience auditive grave ou une surdité. Les CLIS 3 accueillent des enfants présentant une déficience visuelle grave ou une cécité. Les CLIS 4 accueillent des élèves présentant une déficience motrice.

Les Services d'Éducation Spéciale et de Soins à Domicile (SESSAD) sont des structures destinées à maintenir ou réintégrer l'enfant handicapé dans son milieu naturel de vie (famille, école…) en assurant les soins, le soutien éducatif et le suivi nécessaire. Ces services s'adressent aux enfants et adolescents de 0 à 20 ans, atteints de différentes formes de handicaps : déficience intellectuelle profonde, moyenne ou légère avec troubles associés, handicap moteur ou multihandicap.

Les Centres Médico-Psycho-Pédagogiques (CMPP) sont destinés à accueillir les enfants et les adolescents, en général de 0 à 20 ans, présentant des troubles associés, des difficultés d'apprentissage, ou de comportement, ainsi que des troubles du développement.

Les Services de Soins Infirmiers à Domicile (SSIAD) assurent, sur prescription médicale, aux personnes âgées de 60 ans et plus malades ou dépendantes aux personnes adultes de moins de 60 ans présentant un handicap et aux personnes de moins de 60 ans atteintes de maladies chroniques les soins infirmiers et d'hygiène générale ainsi que les concours à l'accomplissement des actes essentiels de la vie.

1223 • Fondation Livret costello interieur.indd 33 23/12/11 16:18

2. L'ÂGE DU COLLÈGE ET DU LYCÉE

Dans le secondaire, les adolescents qui ne sont pas en mesure de bénéficier d'un enseignement ordinaire peuvent être scolarisés dans une **Unité Localisée pour l'Inclusion Scolaire** (ULIS), (créée le 18 juin 2010). Il s'agit d'élèves en situation de handicap ou de maladies invalidantes dont les difficultés ne peuvent être entièrement assumées dans le cadre d'une classe ordinaire.

Bon à savoir

La Circulaire du 18 juin 2010 prévoit que « L'état de santé ou la situation de handicap de certains élèves peuvent générer une fatigabilité, une lenteur, des difficultés d'apprentissage ou des besoins pédagogiques spécifiques qui ne peuvent objectivement être pris en compte dans le cadre d'une classe ordinaire. Ces élèves ont besoin de modalités de scolarisation plus souples et plus diversifiées sur le plan pédagogique, qui leur sont proposées par les **Unités Pédagogiques d'Intégration** (UPI) depuis 1995 au collège et 2001 au lycée ».

« Différent ou non, l'enfant exprime les mêmes besoins que les autres : apprendre à lire, à écrire, construire son milieu social et son autonomie. »

Sortir du système « classique »

La décision d'entrée en centres médico sociaux est souvent mal vécue par les parents : elle signifie la fin d'un parcours scolaire normal et le choix de poursuivre l'enseignement dans un établissement adapté aux difficultés de l'enfant.

On constate que l'insistance de l'environnement familial à vouloir maintenir une intégration en milieu ordinaire peut, dans certains cas, révéler chez l'enfant un sentiment de mal être, conscient de son incapacité à suivre correctement les disciplines qui lui sont proposées et souffrant d'être en situation d'échec. Souvent pour l'adolescent, le mal-être peut provenir davantage de l'incapacité physique, ne pas pouvoir courir ou faire du sport aussi bien que les autres, que de l'incapacité intellectuelle.

Le choix d'un enseignement adapté se confirme être souvent une réponse positive aux demandes de l'enfant qui grandit avec ses envies de fonctionner propres à tout adolescent. Différent ou non, l'enfant exprime les mêmes besoins que les autres : apprendre à lire, à écrire, construire son milieu social et son autonomie.

1223 • Fondation Livret costello interieur.indd 34 23/12/11 16:18

Comme tous les autres enfants, les enfants atteints du syndrome de Costello ressentent un profond besoin d'appartenance à un groupe : être comme les autres. Ce bien-être et cet épanouissement, bien souvent, ils le trouvent dans ces institutions. Ils ont chacun un handicap mais pour eux, ils ne sont pas malades, il leur faut juste un peu plus de temps; ils sont remplis d'envie d'une vie comme les autres.

Témoignages

« Quand est-ce que j'irai au collège comme les copains ? » **Théo, 16 ans**

« Je ne me sens pas du tout différent, chacun est différent l'un de l'autre. » **Marion, 18 ans**

« Le syndrome de Costello ce n'est pas très bien parce qu'il y en a qui ont plus de difficultés que moi. » **Valentine**

L'acceptation du handicap est essentielle pour l'avenir de l'adolescent. C'est prendre la décision qui lui permettra de suivre un enseignement à son niveau dans lequel il saura progresser et s'épanouir.

1223 • Fondation Livret costello interieur.indd 35 23/12/11 16:18

3. ET LES VACANCES ?

Pour les périodes de vacances, ce qui semble facile à gérer au quotidien devient problématique et difficile lorsque l'enfant n'a pas son autonomie complète. Il est important que l'enfant ne se sente pas isolé.

Chez un patient atteint du syndrome de Costello, le caractère jovial et social est largement décrit, ce qui facilite une adaptation temporaire. La loi de février 2005 qui vise à favoriser l'accueil des enfants handicapés dans les structures ordinaires de vie, incite les établissements et services d'accueil des enfants à coopérer à l'intégration sociale.

Différents dispositifs d'accueil sont proposés :

- Dans des centres de loisirs municipaux lorsque les localités montrent une volonté d'accompagnement des handicapés et des familles en favorisant l'intégration dans les loisirs et dans les activités extrascolaires,
- Dans des structures associatives impliquées dans les activités de loisirs conformément au projet éducatif local de certaines communes qui mettent en œuvre une politique globale en faveur de l'organisation d'activités de temps libres,
- Dans des structures d'accueil spécialisé pendant la période estivale.

4. L'ADULTE

Passé l'âge de 20 ans, les parents d'adultes handicapés sont tous confrontés aux mêmes difficultés pour que leur enfant soit pris en charge dans de bonnes conditions. Des structures existent, les établissements accueillant les adultes handicapés sont essentiellement des foyers d'hébergement qui

1223 • Fondation Livret costello interieur.indd 36 23/12/11 16:18

accueillent ceux qui peuvent travailler et des foyers de vie qui reçoivent des personnes qui ne peuvent pas travailler mais qui disposent d'une certaine autonomie physique ou intellectuelle.

Le choix de ce lieu de vie est fondamental. Le jeune adulte a besoin d'aide pour se projeter dans un avenir où tout semble insurmontable en termes d'autonomie; la conscience de son handicap le rend souvent taciturne; avoir des amis, sa propre maison et un travail, avoir une vie amoureuse, des enfants peut-être ?

Quelle que soit l'orientation décidée, il faut tenir compte de la personnalité de chacun. L'intégration ne doit être qu'un moyen d'aider le jeune à s'épanouir scolairement et psychologiquement, elle ne peut être réussie que pour et avec lui.

Les structures existantes

Les **Établissements et Services d'Aide par le Travail** (ESAT) permettent aux adultes handicapés d'exercer une activité professionnelle dans des conditions qui sont adaptées à leurs difficultés. Le jeune adulte avec un syndrome de Costello sera orienté vers un établissement adapté à ses capacités mais aussi en fonction de ses centres d'intérêt. Il bénéficiera d'un suivi médico-social et éducatif. Comme toujours, l'orientation en ESAT est décidée par la **Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées** (CDAPH).

La plupart savent lire et écrire et même travailler sur des outils informatiques, la majorité des cas décrits vivent dans leurs familles et sont assez autonomes dans leurs déplacements (transports en commun). La personnalité particulièrement joyeuse et amicale décrite chez les enfants est toujours présente pour les adultes, ce qui facilite leur possibilité d'adaptation dans leur environnement social et professionnel. S'ils dépassent la capacité de travail ayant justifié leur orientation en ESAT, de nouvelles dispositions peuvent alors être prises pour une mise à disposition en milieu ordinaire complétée par un dispositif d'accompagnement à l'emploi.

Les **Maisons d'Accueil Spécialisées** (MAS), reçoivent des personnes adultes atteintes d'un handicap intellectuel, moteur ou somatique grave n'ayant pu acquérir un minimum d'autonomie. Leur état doit nécessiter

« La personnalité particulièrement joyeuse et amicale décrite chez les enfants est toujours présente pour les adultes. »

1223 • Fondation Livret costello interieur.indd 37 23/12/11 16:18

en outre le recours à une tierce personne pour les actes de la vie courante, une surveillance médicale et des soins constants.

Les FAM sont des **Foyers d'Accueil Médicalisés** qui accueillent des adultes gravement handicapés, mentalement ou physiquement, dont la dépendance les rend inaptes à toute activité à caractère professionnel et rend nécessaire l'assistance d'une tierce personne pour les actes essentiels de l'existence ainsi qu'une surveillance médicale et des soins constants.

Bon à savoir

Organiser et prévoir une protection juridique (tutelle ou curatelle)

Sur un plan juridique et selon le degré d'altération des facultés de l'adulte, il devient alors nécessaire de réfléchir à une mesure de protection civile et juridique pour le respect des droits de la personne protégée et de ses biens. Dans la plupart des cas, c'est une affaire familiale : les parents assument naturellement leur mission de tuteurs ou curateurs. La question se pose pour après : qui aura la capacité de s'engager à long terme au soutien moral et matériel de la personne aidée ; le fait d'anticiper ces démarches permet de se projeter plus sereinement vers l'avenir. Après examen de dossiers, la décision revient au juge des tutelles sur le choix d'un représentant légal de la personne protégée. En l'absence de famille ou de descendant capables d'assumer la prise en charge, le juge peut déférer à l'État la mission de tuteur en déclarant la mesure de protection vacante. C'est l'État qui désigne alors une association tutélaire qui emploie des délégués à la tutelle /curatelle salariés par l'association ou des gérants de tutelle « professionnels » dans une liste de personnes physiques établie par le préfet et le procureur de la République.

Différence entre tutelle et curatelle :

- **La curatelle :** c'est une mesure d'assistance destinée à protéger les intérêts des personnes fragiles ayant besoin d'être conseillées ou contrôlées dans les actes importants de la vie civile. Le juge des tutelles peut l'adapter en l'allégeant ou en l'aggravant.
- **La tutelle :** c'est la plus contraignante des mesures de protection. Le juge la décide lorsque le majeur à protéger voit ses facultés si altérées qu'il ne peut plus accomplir lui-même les actes de la vie civile, et a donc besoin d'être représenté d'une manière continue par une autre personne. Le juge peut également aménager une tutelle, en l'allégeant.

vosdroits.service-public.fr
Informations utiles sur le site de l'UNAF
(Union Nationale des Associations Familiales) www.unaf.fr
URAF (Unions Régionales des Associations Familiales)
UDAF (Union Départementale des Associations Familiales)

1223 • Fondation Livret costello interieur.indd 38 23/12/11 16:18

Des ouvrages à lire ensemble

À PARTIR DE 3 ANS

- **Lili.** Agnès Lacor, Gwen Le Gac. Ed. Thierry Magnier, 2001
- **Alice sourit.** Jeanne Willis, Tony Ross. Ed. Gallimard Jeunesse, 2002
- **Willy.** Geert De Kockere, Carll Cneut. Ed. Circonflexe, 2001

À PARTIR DE 5 ANS

- **Une place pour Edouard.** Béatrice Gernot, Kris Di Giacomo. Ed. Frimousse, 2006
- **Chuuutt…** Roxane Marie Galliez, Sandrine Lhomme. Ed. Gecko Jeunesse, 2007
- **Le Monsieur, la Dame et quelque chose dans le ventre.** Kim Fupz Anderson, Eva Eriksson. Ed. Pastel, 2003
- **Qui est Laurette ?** Florence Cadier, Stéphane Girel. Ed. Nathan, 1999
- **Le Liseron de Jules.** Kochka, Olivier Latyk (ill.). Ed. Belin Jeunesse, 2002
- **Une petite sœur particulière.** Claude Helft, Madeleine Brunelet. Ed. Acte Sud Junior, 2000
- **Mina la fourmi.** Anne-Marie Chapouton Érika Harispé, Les mini Castor. Ed. Flammarion, 2002

À PARTIR DE 7 ANS

- **Triso Mike.** Charlotte Mollet. Ed. Thierry-Magnier, 2005

APRÈS 12 ANS

- **Handicap… Le guide de l'autonomie.** Sylvie Allemand-Baussier, Bélom (ill.). Ed. La Martinière Jeunesse, coll. Hydrogène, mars 2008

LIVRES POUR LA FRATRIE

- **La fratrie à l'épreuve du handicap.** Claudie Bert (dir.). Ed. Erès, 2008
- **Frères et sœurs, une place pour chacun.** Ed. Déclic, coll. Vie de famille et handicap, 2009
- **Moi, alors ?** « Grandir avec un frère ou une sœur aux besoins particuliers». Edith Blais. Ed. Hôpital Sainte-Justine, 2002
- **Fratrie et handicap.** Régine Scelles. Ed. L'Harmattan, 97
- **Frères et sœurs : complices et rivaux.** Régine Scelles. Ed. Fleurus, 2003
- **Frères et sœurs de personnes handicapées.** Charles Gardou et collaborateurs. Ed. Erès, 2000
- **Frères et sœurs, une maladie d'amour.** Marcel Rufo. Ed. Le Livre de poche, 2003
- **Comment on fait quand on est handicapé ?** Hélène de Leersnyder, Bayard Jeunesse, 2010

MAGAZINE DECLIC

Déclic, le magazine de la famille et du handicap s'adresse aux parents d'enfants handicapés, quel que soit leur handicap, ainsi qu'à leur entourage professionnel. Edité par Handicap International, Déclic est diffusé uniquement par abonnement pour les parents et les professionnels qui les accompagnent.

Adresse : BP 93161 - 69406 LYON cedex 03 - Tél : 04 72 84 00 10 - Fax : 04 72 84 21 10

JOURNAL VIVRE ENSEMBLE

Le journal d'information de l'UNAPEI, première fédération d'associations françaises de représentation et de défense des intérêts des personnes handicapées mentales et de leurs familles, propose à ses lecteurs des informations variées relatives au handicap mental.

Adresse : 15 rue Coysevox - 75876 PARIS CEDEX 18 - Tél : 01 44 85 50 50 - Fax : 01 44 85 50 60

1223 • Fondation Livret costello interieur.indd 39 23/12/11 16:18

Les conséquences psychologiques

1. L'ANNONCE DU DIAGNOSTIC

L'annonce de la maladie d'un enfant est un moment clef de l'histoire des parents et des familles. Bien que des recommandations soient décrites pour que l'annonce soit faite dans les meilleures conditions possibles, celle-ci est toujours un choc, « un tremblement de terre », un moment de grande souffrance où tous les espoirs s'écroulent.

Pendant cette période, les parents ressentent une douleur indicible, muette, ils peuvent se sentir seuls, blessés, en échec dans leur capacité à être de bons parents.

Témoignages

« Je m'en souviens comme si cela s'était passé hier. » **Julie, maman de Marion 18 ans**

« Je n'arrive pas à les chasser.
Elles sont gravées en moi. Jusqu'à quand ?
Je ne sais pas. Peut-être pour toujours. Il n'y a pas d'oubli possible. » **Lucile, maman de Zoe 4 ans**

« Ça parait paradoxal, mais le jour où le diagnostic a été posé, ce fut comme un soulagement. Avant il y avait eu les premiers doutes qui s'installent quand votre enfant n'évolue manifestement pas comme ceux des autres (…). Commence alors la ronde des médecins. » **Jérôme, papa d'Alexandre**

1223 • Fondation Livret costello interieur.indd 40 23/12/11 16:18

Elle peut aussi être - en même temps - un soulagement. On a des mots pour expliquer à soi-même mais aussi à son entourage. Le diagnostic posé peut renforcer le lien entre les parents et l'enfant, car les parents peuvent avoir alors le sentiment d'avoir obtenu une clef vers une meilleure compréhension et / ou acceptation de leur enfant.

Elle permet aussi une prise en charge et un accompagnement plus spécifique : s'informer, s'adapter, accepter les réaménagements que cela impose, informer son entourage et en tolérer les réactions sont les grandes étapes qui permettront d'apprendre à vivre avec le handicap. Des étapes qui, lorsqu'elles sont très difficiles à dépasser seul, peuvent être accompagnées par des professionnels.

2. LA FAMILLE

Les parents

L'annonce tombe bien souvent après des semaines, voire des mois d'incertitude et d'inquiétude ponctués d'examens ; alors pouvoir nommer la maladie peut apparaître pour certains aussi comme un soulagement.
Mais la réalité rattrape bien vite les parents, mêlée aux sentiments de colère et de culpabilité parfois, une multitude de questions qui restent en grande partie sans réponse les envahit.

Témoignages

« Rencontrer des gens qui nous aident dans les milieux associatifs ou médicaux est d'un grand réconfort, il y a souvent des rencontres étonnantes. » **Séverine, maman de Theo**

« Il ne faut pas penser à ce qu'aurait été la vie sans handicap, il faut l'assumer et composer avec le plus harmonieusement et se faire aider pour y arriver le mieux possible. » **Marie-Geneviève, maman d'Eric**

« La vie prend parfois des chemins de traverse que nous ne soupçonnions pas. Nous suivons alors un itinéraire inattendu, semé d'embuches. Mais à ce moment, il faut s'arrêter et observer car c'est dans toutes les étoiles des yeux de mon enfant et dans la joie de ses éclats de rires que réside mon bonheur et il est immense. » **Sylvie, maman de Max**

1223 • Fondation Livret costello interieur.indd 41 23/12/11 16:18

Nul ne se connait vraiment face à une situation qu'il n'a pas choisie ; on ne peut pas savoir à l'avance quelle sera sa réaction ; c'est le quotidien qui forge l'expérience. De plus, les ressentis sont différents que l'on soit un papa ou une maman, et l'écoute à l'autre doit être décuplée pour que le couple reste solide.

Il est important dans les moments de désarroi, de pouvoir, quand cela est possible, bénéficier du soutien de sa famille et de ses proches. Le recours à des professionnels peut également s'avérer indispensable. Les centres de références de la maladie mettent en place des protocoles de suivi et proposent un vrai accompagnement.

Les associations ont été les premières à prendre conscience de la nécessité de se regrouper, de parler, d'échanger, même s'il reste difficile pour les familles de se découvrir, de regarder d'autres enfants avec la même maladie, d'entendre d'autres souffrances proches de la leur.

1223 • Fondation Livret costello interieur.indd 42 23/12/11 16:18

La fratrie

La position de la fratrie est empreinte d'une terrible dualité. Comment parvenir à se construire dans ces conditions ? L'incompréhension, la culpabilité d'être en bonne santé, ainsi qu'un manque certain d'informations et d'échanges sur la maladie avec sa famille où le sujet sans être tabou est marqué de pudeur font que le plus souvent les frères et sœurs ont beaucoup de mal à extérioriser leur souffrance ; ils retiennent leurs sentiments négatifs vis-à-vis de leur frère ou sœur handicapé(e) et n'osent pas avouer leur jalousie (pourtant légitime) face au peu de temps qui leur est consacré parce qu'ils vont bien tout simplement.

Ces enfants développent bien souvent une grande maturité de réflexion ; ils sont très attentionnés vis-à-vis de leur frère ou sœur handicapé(e), ne supportant pas qu'on se moque d'eux ou de leur maladie ; un lien très fort les unit et une grande complicité se forge entre eux.

Témoignages

« Ce que je préfère chez mon frère, c'est quand il rigole. » **Coline 10 ans, sœur de Theo**

« J'aime bien jouer avec ma sœur et nous nous racontons beaucoup d'histoires. Ce que je préfère chez elle c'est sa gentillesse. » **Caroline, sœur de Lisa**

1223 • Fondation Livret costello interieur.indd 43 23/12/11 16:18

Les grands parents

Chaque génération exprime son ressenti et ses attentes selon le langage émotionnel qui lui appartient, les interprétations peuvent alors être différentes et c'est ainsi que se créent des incompréhensions.

Dans leur approche de la maladie, les grands parents ont souvent beaucoup de mal à s'exprimer : eux aussi se retrouvent démunis. Certains deviennent le soutien nécessaire dans une organisation de vie quotidienne difficile. Un dialogue est nécessaire pour que chacun trouve sa place.

Dans d'autres cas, les grands parents expriment leurs retenues pour ne pas faire intrusion dans l'intimité de leurs enfants devenus parents ; avec beaucoup de pudeur ils restent souvent en retrait, attentifs et prêts à intervenir mais beaucoup n'osent pas le dire tout simplement. Ainsi se creuse par manque de communication un fossé d'incompréhension entre deux générations ; chacune en attente de l'autre.

En général, ils sont heureux d'être sollicités et expriment leur admiration à leurs enfants.

Témoignages

« Nous sommes très sensibles à votre démarche qui associe les grands parents à cette réflexion »
Jean et Jacqueline 90 et 91 ans

« Les grands parents doivent en plus intégrer la souffrance de leurs propres enfants en plus de celle de leur petit-enfant »
Anne Marie, grand-mère de Julien

Les proches

L'annonce aux proches est difficile, les cas de figure sont variés et compliqués car empreints d'affectif et de crainte de ne pas savoir s'y prendre.

Souvent loin des contraintes lourdes du quotidien d'un enfant handicapé, les proches minimisent le problème, se refusant à y faire face, feignant presque l'indifférence. Dans d'autres cas, le choc de l'annonce passé, un noyau aimant se recentre et se mobilise autour de l'enfant, source précieuse d'énergie et de réconfort pour lui comme pour ses parents.

1223 • Fondation Livret costello interieur.indd 44 23/12/11 16:18

L'enfant lui-même

Pour l'enfant concerné, nous retrouvons des sentiments similaires : entre soulagement « *j'ai une explication à mes difficultés* », « *je ne suis pas le seul à être comme ça* » et questionnements, tristesse : « *alors je vais être handicapé pour toute ma vie ?!* », « *est-ce que je ne suis que Costello ?* ». A ce moment là l'enfant va regarder comment les adultes (et en particulier ses parents) réagissent, et c'est en fonction des réactions qu'il va observer que lui-même réagira.

Conclusion

Un tel parcours de vie transforme les parents et la famille désormais recentrés sur des valeurs essentielles. La nécessité de devoir en permanence se battre pousse à se surpasser constamment, d'où un sentiment d'épuisement et un besoin légitime et indispensable de se reposer et de se ressourcer autant que possible. Il ne faut donc pas hésiter quand cela est possible, à faire appel aux bonnes volontés de son entourage.

Même si trop souvent les objectifs ne sont pas atteints, c'est l'espérance de progrès et d'évolution ainsi que la force et le courage des enfants atteints du syndrome de Costello qui font la persévérance des familles. Les commentaires alentour, " Pourtant vous vous y attendiez " sont en décalage car justement, c'est en visant la lune que la famille avance dans un quotidien difficile mais jalonné de petites victoires.

Quelques ouvrages de références

- **Vivre avec un enfant différent,** « Comprendre et soutenir les parents d'un enfant handicapé ou malade ». Pauline Restoux.
- **Au-delà de la déficience physique ou intellectuelle, un enfant à découvrir** Francine Ferland .Ed. Hôpital Sainte Justine, coll. Parents, 2001
- **Vivre avec le handicap au quotidien** «Guide du mieux-être de la personne handicapée et de ses proches». Bernadette Soulier. Ed. InterEditions, 2008
- **L'annonce du handicap en maternité,** «Accueil de l'enfant 'différent' et accompagnement des parents». Mission Handicaps. Philippe Denormandie (dir.) . Ed. Assistance publique-Hôpitaux de Paris, 2002
- **Prendre en charge à domicile l'enfant handicapé** «Les Services d'Education Spéciale et de Soins A Domicile (SESSAD) «. Daniel Terra (dir.). Ed. Dunod, 2002
- **Comprendre votre enfant handicapé.** Valérie Sinason. Ed. Albin Michel, 2001

1223 • Fondation Livret costello interieur.indd 45 23/12/11 16:18

La politique sociale autour du handicap

1. FAIRE RECONNAÎTRE SON HANDICAP

Pourquoi est-ce si important ?

La loi du 11 février 2005 définit comme handicap « toute limitation d'activité ou restriction de participation à la vie en société subie dans son environnement par une personne en raison d'une altération substantielle, durable ou définitive d'une ou plusieurs fonctions physiques, sensorielles, mentales, cognitives ou psychiques, d'un polyhandicap ou d'un trouble de santé invalidant ».

Le niveau de handicap d'une personne est évalué sur la base d'une grille. A partir de 50% de taux de handicap, la grille considère une gêne importante dans la vie sociale de la personne mais l'autonomie pour les actes élémentaires de la vie quotidienne est conservée.

Les seuils de 50 ou 80 %, s'ils sont atteints, peuvent ouvrir droit, sous certaines conditions, à divers avantages et prestations (carte d'invalidité, Allocation aux adultes handicapés, Allocation d'éducation de l'enfant handicapé, etc).

Une démarche clé : bien instruire son dossier

Le **Guide d'ÉVAluation des besoins de compensation de la personne handicapée** (GEVA) a été élaboré en 2008. Composé de 40 pages, traitant de tous les aspects de la vie au quotidien (médical, social, scolaire*, technique...), elle requiert l'intervention de l'équipe pluridisciplinaire de la MDPH concernée par la nature de la demande de l'usager.

* Vous pouvez télécharger le guide à http://www.cnsa.fr/IMG/pdf/GEVA_graphique-080529-2.pdf

1223 • Fondation Livret costello interieur.indd 46 23/12/11 16:18

2. CONNAÎTRE LES AIDES PROPOSÉES

L'objet n'est pas ici de présenter l'ensemble des aides existantes.
Des sites comme :
http://www.unapei.org ou http://vosdroits.service-public.fr/N14201.xhtml les présentent de manière très complète ou pédagogique. Nous présentons celles qui nous semblent les plus importantes pour vous aider dans les premières démarches et vous rappeler que vous n'êtes pas seuls.

Elles sont de plusieurs natures :

La Prestation de Compensation du Handicap

Depuis le 1er janvier 2006, la **Prestation de Compensation du Handicap** (PCH), est une allocation versée aux personnes en situation de handicap. Elle prend en compte les besoins et le projet de vie de la personne handicapée. Elle est accordée par la Commission Des Droits et de l'Autonomie que nous avons déjà rencontrée au moment de la scolarisation.

La prestation de compensation du handicap peut prendre la forme :

- **D'aide humaine**, elle permet de salarier un auxiliaire de vie, rémunérer un service d'aide à domicile, dédommager un aidant familial qui aidera la personne handicapée dans les actes essentiels de la vie quotidienne (se laver, s'alimenter...),
- **D'aide technique**, elle permet de s'équiper en matériel tel que fauteuil roulant, prothèse auditive,
- **D'aide à l'aménagement du logement**, l'adaptation d'une salle de bains par exemple, ou l'aide au déménagement pour un logement adapté,
- **D'aide à l'aménagement d'un véhicule** ou au **surcoût de transport**.

Les aides financières

L'Allocation Éducation pour l'Enfant Handicapé (AAEH)

L'allocation éducation pour l'enfant handicapé peut être accordée dès que l'enfant est reconnu handicapé à 50% et ce, jusqu'à l'âge de 20 ans. Elle est destinée à compenser les frais de soins apportés à l'enfant. Le montant de base de l'AAEH peut être revalorisé avec 6 compléments et une majoration spécifique pour parent isolé.

Bon à savoir

AEEH ou PCH : depuis le 7 mai 2008, les parents peuvent choisir sous certaines conditions, entre le complément d'AEEH et la PCH. Un guide intitulé « complément de l'allocation d'éducation de l'enfant handicapé ou prestation de compensation - comment choisir ? » les aide à choisir : **http://unapei.typhon.net/IMG/pdf/GuidePratique_Aeeh-Pch.pdf**

1223 • Fondation Livret costello interieur.indd 47 23/12/11 16:18

Après 20 ans, la Reconnaissance de la Qualité de Travailleur Handicapé (RQTH) est délivrée par la MDPH. Elle donne droit à un certain nombre de prestations ou d'aides pour les travailleurs handicapés et leur employeur.

L'Allocation pour Adultes Handicapés (AAH)

Cette allocation permet de garantir un revenu minimum aux personnes handicapées pour qu'elles puissent faire face aux dépenses de la vie courante et d'assurer son autonomie financière si la personne n'a jamais exercé d'activité professionnelle ou ne peut prétendre aux prestations d'invalidité de la sécurité sociale.

Conditions d'obtention :
Pour bénéficier de l'allocation pour adultes handicapés, le demandeur doit remplir un certain nombre de conditions d'âge, d'incapacité, de résidence et de nationalité ainsi que de revenus.
L'allocation est destinée à la personne handicapée disposant de ressources modestes et ne pouvant prétendre à un avantage de vieillesse, d'invalidité ou d'une rente d'accident du travail d'un montant au moins égal à celui de l'AAH. La **Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées** (CDAPH) ouvre les droits et la CAF vérifie les conditions administratives ; selon les cas, elle peut être complétée par le complément de ressources ou la majoration pour la vie autonome.

Le Complément de ressources de l'AAH

Le complément de ressources est versé en complément de l'**Allocation aux Adultes Handicapés** (AAH). Ajouté à l'AAH, il constitue la garantie de ressources. Les personnes titulaires de l'allocation supplémentaire du **Fonds Spécial Invalidité** (FSI) peuvent aussi en bénéficier sous certaines conditions. Il est destiné à compenser l'absence durable de revenu d'activité des personnes handicapées dans l'incapacité de travailler. Il est attribué sous certaines conditions et sur décision de la CDAPH.

Des cartes de priorité

Les MDPH ont comme mission de délivrer les cartes d'invalidité ou de priorité. Concernant les Cartes européennes de stationnement, elles sont délivrées par les Préfectures mais sur instruction du dossier réalisé par les MDPH.

Les accompagnements à l'orientation

Tout au long de la vie, comme vous l'avez vu dans la vie au quotidien, c'est encore la MDPH qui accompagne la personne en situation de handicap dans son orientation scolaire, professionnelle, en termes de formation ou vers des établissements et services sociaux ou médico-sociaux présentés dans la vie au quotidien.

1223 • Fondation Livret costello interieur.indd 48 23/12/11 16:18

4. INFORMATIONS UTILES

50 Les centres de références
52 L'association
54 Les sources d'information et adresses utiles
56 Bibliographie
58 Glossaire

Les centres de références

LES CENTRES DE RÉFÉRENCES « ANOMALIES DU DÉVELOPPEMENT ET SYNDROMES MALFORMATIFS »

Plus de 20 centres de consultations sont dispersés sur le territoire national. Nous indiquons ici les coordonnées des coordonateurs des 8 centres de références regroupés dans la Fédération des Centres Labellisés « Anomalies du Développement ».

Vous trouverez les coordonnées complètes et les autres centres sur : http://www.feclad.org/index.html

CLAD Île-de-France

Coordonateur : Pr. Alain Verloes
Département de Génétique
CHU Robert DEBRE
37 Bd SERURIER - 75019 PARIS
Sites hospitaliers associés : AP-HP (APHP (H. Mondor, Necker-Enfants Malades, La Pitié-Salpétrière, A. Trousseau, J. Verdier), CHI Créteil, CHI Poissy.

CLAD Sud-Ouest

Coordonateur : Pr. Didier Lacombe
Service de Génétique Médicale
Groupe hospitalier Pellegrin
CHU de Bordeaux
Place Amélie Raba-Léon
33076 BORDEAUX Cedex.

1223 • Fondation Livret costello interieur.indd 50 23/12/11 16:18

CLAD Sud PACA
Coordonateur : Pr. Nicole Philip
Département de Génétique Médicale
C.H.U. Timone Enfants - 13385 MARSEILLE Cedex 05
Site hospitalier associé : CHU Nice.

CLAD Nord de France
Coordonateur : Pr. Sylvie Manouvrier-Hanu
Service de Génétique clinique
CHU Hôpital Jeanne de Flandre
Rue Pierre Decoulx - 59037 Lille Cedex
Site hospitalier associé : CHU Amiens.

CLAD Sud Languedoc Roussillon
Coordonateur : Pr. Pierre Sarda
Service de Génétique Médicale
CHU Hôpital Arnaud de Villeneuve
371 Avenue du Doyen Giraud - 34295 Montpellier Cedex 5
Site hospitalier associé : CHU Nîmes.

CLAD Ouest
Coordonateur : Pr. Sylvie Odent
Unité de Génétique Médicale
Hôpital Sud
CHU de RENNES
16, boulevard de Bulgarie - 35203 Rennes Cedex 2
Sites hospitaliers associés : CHUs Angers, Brest, Nantes, Poitiers, Tours, CH Vannes.

CLAD Est
Coordonateur : Pr. Laurence Olivier-Faivre
Centre de Génétique
CHU Hôpital d'enfants
10 Boulevard Mal de Lattre de Tassigny - 21079 DIJON CEDEX
Sites hospitaliers associés : CHUs Nancy, Reims, Strasbourg.

CLAD Rhône-Alpes-Auvergne
Coordonateur : Pr. Patrick Edery
Unité de Génétique clinique et service de Cytogénétique
Groupement Hospitalier Est
Hôpital Femme Mère Enfant
CHU de LYON
59 boulevard Pinel - 69677 BRON Cedex
Site hospitalier associé : CHU Saint Etienne.

1223 • Fondation Livret costello interieur.indd 51 23/12/11 16:18

L'association

L'association Française du Syndrome de Costello, créée en 2000 à l'initiative de 3 familles, est devenue depuis 2007 (AG d'Aix en Provence) **Association Française des Syndromes de Costello** et **Cardio-Facio-Cutané** suite à la découverte des anomalies génétiques spécifiques de ces 2 syndromes associés. L'AFS Costello et CFC est accompagnée d'un comité scientifique médical présidé par le Professeur Didier Lacombe, pédiatre généticien au CHU de Bordeaux à qui sont associés :

- Le docteur Marie Ange Delrue : pédiatre généticienne au Centre Hospitalier de Bordeaux, le Professeur Benoît Arveiler, généticien, biologiste à l'Université de Bordeaux II,
- Le Professeur Nicole Philip et le Docteur Sabine Sigaudy, médecins généticiens au Département de Génétique Médicale Centre Hospitalier la Timone à Marseille,
- Le Professeur Alain Verloes, généticien à l'Hôpital Robert Debré à Paris, qui travaille aussi sur le syndrome de Noonan et sur le syndrome CFC,
- Le Docteur Bronwynn Adelle Kerr, généticienne au Manchester Royal Infirmary (MRI) Centre Hospitalier de Manchester (R.U.),
- Le Professeur Armand Bottani, généticien au service de Médecine Génétique du Centre Médical Universitaire de Genève (Suisse).

L'association a pour principaux objectifs :

- D'aider les personnes handicapées atteintes des syndromes de Costello et CFC et leurs familles,
- D'assurer et d'organiser des rencontres entre parents,
- De promouvoir et soutenir les voies de recherches en cours dans de nombreux pays par la diffusion de l'information, la communication et la mise en réseaux,

1223 • Fondation Livret costello interieur.indd 52 23/12/11 16:18

- De participer à l'information des parents, des milieux professionnels médicaux et éducatifs, des partenaires institutionnels, des collectivités locales et publiques,
- 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.

Depuis sa création, l'association a organisé sept rencontres rassemblant une trentaine de familles de plusieurs nationalités et pris contact avec plus de soixante-dix familles dont l'enfant est porteur d'un des syndromes Costello et CFC.

L'association remercie l'ensemble des médecins de différentes spécialités et praticiens hospitaliers qui sont intervenus auprès des familles au cours des différentes rencontres. Leur disponibilité et leurs compétences ont permis l'élaboration d'une base de données, médicales et para médicales, améliorant la connaissance de ces syndromes et permettant la mise en œuvre de nouveaux axes de recherche pour aider au quotidien ces personnes porteuses de handicap et leurs familles.

1223 • Fondation Livret costello interieur.indd 53 23/12/11 16:18

Les sources d'information et adresses utiles

ASSOCIATION FRANCAISE DES SYNDROMES DE COSTELLO ET CFC

http://afs-costello-cfc.asso.fr/
Téléphone n° 05 56 89 17 49
Mail : afscostello@free.fr

GROUPE INTERNATIONAL DE SOUTIEN COSTELLO SYNDROME

CostelloKids
http://costellokids.com/

MALADIES RARES INFOS SERVICE

http://www.maladiesraresinfo.org/
Telephone n° AZUR 0810 63 19 20
Mail: info-services@maladiesrare.org

ORPHANET

Portail européen d'information sur les maladies rares et les médicaments orphelins. contact et site : www.orphanet.fr

PARCOURS HANDICAP 13

Un Réseau Social du Handicap
Le Mouvement Parcours Handicap 13 regroupe des associations et organismes intervenant pour les personnes en situation de handicap dans les Bouches-du-Rhône.
www.parcours-handicap13.fr

RESEAU HANDICAP PREVENTION ET SOINS ODONTOLOGIQUES

www.ordre-chirurgiens-dentistes.fr

ASSOCIATION ENFANT HANDICAPE ESPOIR OSTEOPATHIQUE (EHEO)

www.eheo.org

1223 • Fondation Livret costello interieur.indd 54 23/12/11 16:18

PRATIQUE : LA NOUVELLE CONVENTION AERAS DU 1ER MARS 2011

Toute personne présentant, du fait de son état de santé ou de son handicap, un risque aggravé pour l'assureur, peut bénéficier de plein droit de la convention AERAS qui lui assure d'obtenir un prêt pour la réalisation de son projet (à caractère personnel, comme un projet immobilier, mais aussi à caractère professionnel, tel que l'acquisition de locaux ou matériel). La Convention concerne près de 12% des dossiers de demande d'assurance de prêt déposés en 2010.

Cette convention prévoit un meilleur accès à l'assurance invalidité, une plus grande rapidité de l'étude des dossiers, une motivation par écrit des refus, la mise en place d'une médiation en cas de litige et d'un comité de suivi, et surtout un mécanisme permettant de limiter les surprimes d'assurance liées à l'état de santé.

La nouvelle convention AERAS de 2011, qui succède à celle de 2007, « répond à l'ambition d'agir pour améliorer l'accès au crédit des personnes qui sont, ou qui ont été malades », a souligné le ministre de la santé lors de sa présentation. « La nouvelle convention AERAS de 2011 est le résultat d'un an de travail collectif des associations de malades et de consommateurs, des professionnels de l'assurance et de la banque, et des pouvoirs publics », a-t-il ajouté dans le dossier de presse.

L'avenant qui a été adopté, modifie la convention initiale afin de garantir :

- Une nouvelle garantie invalidité spécifique qui devra être systématiquement étudiée lorsque l'emprunteur demandera cette couverture ;
- L'élargissement du dispositif d'écrêtement des primes, mis en place à l'initiative des assureurs et des établissements de crédit, qui permet de consentir une prise en charge de la surprime pour les emprunteurs disposant de revenus modestes ;
- Une campagne d'information à laquelle seront associés la Caisse Nationale d'Assurance Maladie, les médecins ainsi que le Conseil Supérieur du Notariat.

Cet avenant est entré en vigueur en totalité le 1er septembre 2011.

1223 • Fondation Livret costello interieur.indd 55 23/12/11 16:18

Bibliographie

SUR LA MALADIE GÉNÉTIQUE, LE HANDICAP

VIVRE AVEC UNE MALADIE GÉNÉTIQUE,
Collection Faire Face,
Albin Michel, Paris, 2009.
Marcela Gargiulo avec la collaboration de Martine Salvador

PRISE EN CHARGE DES MALADIES GÉNÉTIQUES EN PÉDIATRIE,
D Lacombe Doin Éditions - 01/04/2006

VIVRE AVEC UN ENFANT DIFFÉRENT,
« Comprendre et soutenir les parents d'un enfant handicapé ou malade ». Pauline Restoux. Handicap International. Ed. Marabout, 2004

AU-DELÀ DE LA DÉFICIENCE PHYSIQUE OU INTELLECTUELLE, UN ENFANT À DÉCOUVRIR
Francine Ferland. Ed. Hôpital Sainte Justine, coll. Parents, 2001

VIVRE AVEC LE HANDICAP AU QUOTIDIEN
« Guide du mieux être de la personne handicapée et de ses proches ». Bernadette Soulier. Ed. InterEditions, 2008

L'ANNONCE DU HANDICAP EN MATERNITÉ,
« Accueil de l'enfant 'différent' et accompagnement des parents ». Mission Handicaps. Philippe Denormandie (dir.). Ed. Assistance publique-Hôpitaux de Paris, 2002

PRENDRE EN CHARGE À DOMICILE L'ENFANT HANDICAPÉ
« Les Services d'Éducation Spéciale et de Soins à Domicile (SESSAD) ». Daniel Terra (dir.). Ed. Dunod, 2002

COMPRENDRE VOTRE ENFANT HANDICAPÉ
Valérie Sinason. Ed. Albin Michel, 2001

1223 • Fondation Livret costello interieur.indd 56 23/12/11 16:18

ARTICLES SCIENTIFIQUES

Dispositifs de prise en charge et d'aides : Cahier d'Orphanet « Vivre avec une maladie rare en France : Aides et Prestations » (téléchargeable) www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/Vivre_avec_une_maladie_rare_en_Fance.pdf

Le syndrome de Costello sur orpha.net http://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Costello-FRfrPub574.pdf

Costello Syndrome. Gripp KW, Lin AE. In: Pagon RA, Bird TC, Dolan CR, Stephens K, editors. GeneReviews [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-. 2006 Aug 29 [updated 2009 May 19].

Longitudinal course of cognitive, adaptive, and behavioral characteristics in Costello syndrome. Axelrad ME, Schwartz DD, Fehlis JE, Hopkins E, Stabley DL, Sol-Church K, Gripp KW. Am J Med Genet A. 2009;149A(12):2666-72.

The diagnosis of Costello syndrome: nomenclature in Ras/MAPK pathway disorders. Kerr B, Allanson J, Delrue MA, Gripp KW, Lacombe D, Lin AE, Rauen KA. Am J Med Genet A. 2008;146A(9): 1218-20

Costello syndrome and related disorders. Quezada E, Gripp KW. Curr Opin Pediatr. 2007;19(6): 636-44.

Costello syndrome: clinical diagnosis in the first year of life. Digilio MC, Sarkozy A, Capolino R, Chiarini Testa MB, Esposito G, de Zorzi A, Cutrera R, Marino B, Dallapiccola B. Eur J Pediatr. 2008;167(6):621-8.

Behavioral and temperamental features of children with Costello syndrome. Galéra C, Delrue MA, Goizet C, Etchegoyhen K, Taupiac E, Sigaudy S, Arveiler B, Philip N, Bouvard M, Lacombe D. Am J Med Genet A. 2006;140(9):968-74.

Genotype-phenotype correlation in Costello syndrome: *HRAS* mutation analysis in 43 cases. Kerr B, Delrue MA, Sigaudy S, Perveen R, Marche M, Burgelin I, Stef M, Tang B, Eden OB, O'Sullivan J, De Sandre-Giovannoli A, Reardon W, Brewer C, Bennett C, Quarell O, M'Cann E, Donnai D, Stewart F, Hennekam R, Cavé H, Verloes A, Philip N, Lacombe D, Levy N, Arveiler B, Black G. J Med Genet. 2006;43(5):401-5.

Tumor predisposition in Costello syndrome. Gripp KW. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2005;137C(1):72-7.

The adult phenotype in Costello syndrome. White SM, Graham JM Jr, Kerr B, Gripp K, Weksberg R, Cytrynbaum C, Reeder JL, Stewart FJ, Edwards M, Wilson M, Bankier A. Am J Med Genet A. 2005;136(2):128-35. Erratum in: Am J Med Genet A. 2005;139(1):55.

Adaptive skills, cognitive, and behavioral characteristics of Costello syndrome. Axelrad ME, Glidden R, Nicholson L, Gripp KW. Am J Med Genet A. 2004;128A(4):396-400.

Costello syndrome and neurological abnormalities. Delrue MA, Chateil JF, Arveiler B, Lacombe D. Am J Med Genet A. 2003;123A(3):301-5.

Costello syndrome: an overview. Hennekam RC. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2003;117C(1):42-8.

Costello syndrome: orthopaedic manifestations and functional health. Yassir WK, Grottkau BE, Goldberg MJ. J Pediatr Orthop. 2003;23(1):94-8. PMID: 12499952

Costello syndrome: clinical aspects and tumor risk. Delrue MA, Arveiler B, Lacombe D. Arch Pediatr. 2002;9(10):1059-63.

1223 • Fondation Livret costello interieur.indd 57 23/12/11 16:18

Glossaire

A

AMP Aide Médico-Psychologique
ADAPEI Association Départementale de Parents et Amis de Personnes Handicapées Mentales (affilié à l'Unapei)
AAH Allocation Adulte Handicapé
AEEH Allocation d'Éducation de l'Enfant Handicapé (remplace l'AES : Allocation d'Education Spéciale)
AP Atelier Protégé
APAJH Association Pour Adultes et Jeunes Handicapés
AVS Auxiliaire de Vie Scolaire

C

CAMPS Centre d'Action Médico Social Précoce
CAT Centre d'Aide par le Travail
CCAS Centre Communal d'Action Sociale
CDA Commission des Droits et de l'Autonomie (remplacée par CDAPH)
CDAPH Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées, elle résulte de la fusion des Commissions Techniques d'Orientation et de Reclassement Professionnel (COTOREP) et des Commissions Départementales d'Éducation Spéciale (CDES).
CDCPH Conseil Départemental Consultatif des Personnes Handicapées
CDES Commission Départementale de l'Education (remplacée par CDAPH)
CLIC Centre Local d'Information et de Coordination
CLIS Classe d'Inclusion Scolaire
CLIS 1 Classe d'Inclusion Scolaire pour les élèves ayant des troubles des fonctions cognitives
CLIS 2 Classe d'Inclusion Scolaire pour les élèves déficients auditifs
CLIS 3 Classe d'Inclusion Scolaire pour les élèves déficients visuels
CLIS 4 Classe d'Inclusion Scolaire pour les élèves déficients moteurs
CMP Centre Médico Psychologique

1223 • Fondation Livret costello interieur.indd 58 23/12/11 16:18

CMPP Centre Médico-Psycho Pédagogique
COTOREP Commission Technique d'Orientation et de Reclassement Professionnel pour les Personnes Handicapées (remplacée par la CDAPH)

D

DDAS Direction Départementale de l'Action Sanitaire et Sociale

E

ESAT Établissement et Services d'Aide par le Travail

F

FAM Foyer d'Accueil Médicalisé (remplace le FDT : Foyer à Double Tarification)

I

IME Institut Médico Éducatif

M

MAS Maison d'Accueil Spécialisée
MDPH Maison Départementale des Personnes Handicapées

P

PAI Projet d'Accueil Individualisé
PCH Prestation de Compensation du Handicap
PIIS Projet Individuel d'Intégration Scolaire
PPS Projet Personnalisé de Scolarisation
PMI Service de Protection Maternelle et Infantile

R

RASED Réseau d'Aide Spécialisée aux Élèves en Difficulté

U

UNAPE Union Nationale des Associations de Parents et des Amis des Personnes Handicapées Mentales

S

SEES Section d'Éducation et d'Enseignement Spécialisé (remplace IMP : Institut Médico Pédagogique)
SESSAD Service d'Éducation et de Soins à Domicile
SIPFP Section d'Initiation et de Première Formation Professionnelle (remplace IMPRO : Institut Médico Professionnel)

U

ULIS Unités Localisées pour l'Inclusion Scolaire
UPI Unité Pédagogique et d'Intégration (remplacée par les ULIS)

1223 • Fondation Livret costello interieur.indd 59 23/12/11 16:18

REMERCIEMENTS

Merci à l'ensemble du comité scientifique pour leur participation à l'écriture, leurs conseils et leur relecture et surtout pour leur disponibilité auprès des familles : Pr Armand BOTTANI, Dr Marie Ange DELRUE, Mme Sonia FRAISSE, Pr Didier LACOMBE, Pr Nicole PHILIP, Pr François RADVANYI, Dr Sabine SIGAUDY, Mme Emmanuelle TAUPIAC, Pr Alain VERLOES, ainsi que leurs équipes respectives.

Merci aux familles qui nous ont fait partager leurs témoignages.

Merci également au Dr Ana RATH, Directrice scientifique d'Orphanet.

AFS Costello & Cardio-Facio-Cutané
48, rue Chouiney - 33170 Gradignan
Tél : 05 56 89 17 49
contact@afs-costello-cfc.asso.fr
www.afs-costello-cfc.asso.fr

Création, réalisation : www.graines-octets.com – Impression : Korus

Coordination : Groupama Logistique
Dépôt légal : xxxxxxxxxxxxx 2011
ISBN : en cours

Réf. 3350-225683-122011 – Le Groupe Groupama participe à la protection de l'environnement en sélectionnant des imprimeurs référencés « Imprim'vert » ainsi que des papiers issus de forêts gérées durablement.

fondation Groupama pour la santé
Vaincre les maladies rares

LA FONDATION GROUPAMA POUR LA SANTÉ

CRÉÉE EN 2000 À L'OCCASION DU CENTENAIRE DE GROUPAMA,
LA FONDATION EST ENTIÈREMENT DÉDIÉE À LA LUTTE CONTRE LES MALADIES RARES.

ELLE S'EST FIXÉ 3 MISSIONS FONDAMENTALES :

- Favoriser le diagnostic par la diffusion des connaissances sur ces maladies
- Faciliter le quotidien des patients et de leur famille en soutenant leurs associations
- Encourager la recherche médicale par l'attribution de bourses

Cet engagement est relayé par les Caisses Régionales Groupama.

espoirs
Collection Maladies Rares

Éditeur : Fondation d'entreprise Groupama pour la santé
Siège social : 8/10 rue d'Astorg – 75008 Paris
Tél : 01 44 56 32 18 – info@fondation-groupama.com
www.fondation-groupama.com – www.vaincre-les-maladies-rares.com

1223 • Fondation Livret Costello couv a plat.indd 2 23/12/11 16:34