

Le syndrome de Costello

Syndrome facio-cutané-squelettique

[La maladie](#)

[Le diagnostic](#)

[Les aspects génétiques](#)

[Le traitement, la prise en charge, la prévention](#)

[Vivre avec](#)

[En savoir plus](#)

Madame, Monsieur,

Cette fiche est destinée à vous informer sur le syndrome de Costello. Elle ne se substitue pas à une consultation médicale. Elle a pour but de favoriser le dialogue avec votre médecin. N'hésitez pas à lui faire préciser les points qui ne vous paraîtraient pas suffisamment clairs et à demander des informations supplémentaires sur votre cas particulier. En effet, certaines informations contenues dans cette fiche peuvent ne pas être adaptées à votre cas : il faut se rappeler que chaque patient est particulier. Seul le médecin peut donner une information individualisée et adaptée.

La maladie

● Qu'est-ce que le syndrome de Costello ?

Le syndrome de Costello, aussi appelé syndrome facio-cutané-squelettique, est un syndrome génétique rare qui se manifeste dans les premiers mois de la vie par un retard de croissance, des traits du visage caractéristiques, des anomalies de la peau et du cœur et qui entraîne un déficit intellectuel de sévérité variable.

● Combien de personnes sont atteintes de ce syndrome ?

La prévalence (nombre de personnes atteintes de la maladie dans une population donnée à un moment précis) est inconnue. Elle est sûrement très faible. Environ 150 cas ont été publiés dans les journaux médicaux, mais ce nombre ne reflète pas le nombre total de personnes atteintes de la maladie.

● Qui peut en être atteint ? Est-il présent partout en France et dans le monde ?

Cette affection est habituellement découverte dès la naissance ou dans les premiers mois de vie. La maladie touche indifféremment les filles et les garçons, quelle que soit leur origine géographique.

● A quoi est-il dû ?

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*.

Sauf exception, la mutation du gène n'est pas transmise par les parents, ce n'est donc pas une maladie héréditaire. La mutation survient accidentellement chez l'enfant et il y a très peu de risques qu'elle survienne chez un autre enfant du même couple.

● Est-elle contagieuse ?

Comme toutes les maladies génétiques, le syndrome de Costello n'est pas contagieux.

● Quelles en sont les manifestations ?

Le syndrome de Costello se manifeste par des symptômes variables d'une personne à l'autre : un retard de croissance (presque toujours présent), des difficultés d'apprentissage, des problèmes cardiaques, des traits du visage particuliers, des anomalies de la peau, des atteintes des articulations et de la colonne vertébrale et un risque augmenté de développer certains cancers. Cependant, il faut savoir que chaque malade est particulier et ne présente pas la totalité des symptômes décrits ci-dessous.

Retard de croissance après la naissance

La maladie évolue en deux phases : un retard de croissance avec des difficultés importantes pour s'alimenter durant les premiers mois de vie et, plus tard, une prise de poids nettement meilleure mais toujours inférieure à la normale. La plupart des enfants gardent une taille inférieure à la moyenne à l'âge adulte.

À la naissance, les enfants ont généralement un poids supérieur à la normale et peuvent avoir un visage un peu gonflé. Cependant, ils deviennent vite plus petits que la moyenne, perdant « l'avance » qu'ils avaient à la naissance car ils ont du mal à téter et à avaler. Ces difficultés pour se nourrir sont probablement liées à un trouble du contrôle de la déglutition (l'action d'avaler sa salive ou les aliments) par le cerveau. Elles peuvent aussi être dues à une trop grande souplesse du pharynx (tube digestif au niveau de la gorge).

Assez fréquemment, les nouveaux-nés peuvent manquer de sucre dans le sang (hypoglycémie) : ils font alors l'objet d'une surveillance à la maternité par des prises de sang régulières (par une piqûre au niveau du talon ou des orteils).

Caractéristiques du visage et de la peau

Les enfants ont généralement des cheveux frisés et peu fournis, ils peuvent avoir un crâne assez large (macrocéphalie) avec un front parfois bombé, un petit nez, une bouche plutôt grande avec des lèvres charnues et, parfois, une grosse langue, des gencives épaisses, des paupières tombantes et un léger strabisme (déviation des yeux qui louchent).

La peau peut être foncée, surtout autour des yeux. Elle semble souvent abondante au niveau du cou, des paumes de main, des plantes de pied et des doigts (on parle de « *cutis laxa* » ou peau relâchée). Elle prend l'aspect de la peau qui serait restée trop longtemps dans l'eau. Les plis de la paume et de la plante du pied sont profonds (*figure 1*).

Certains enfants présentent sur le corps des zones de peau épaissies et foncées (acanthosis nigricans). Par ailleurs, des petites excroissances de peau ressemblant à des verrues et appelées « papillomes » peuvent apparaître le plus souvent autour du nez, de la bouche et/ou de l'anus. Il s'agit de l'une des manifestations les plus caractéristiques du syndrome de Costello, mais elle peut apparaître tardivement (entre deux ans et la fin de l'adolescence). Ces petites « verrues » peuvent également apparaître sur le tronc, les membres ou le larynx (partie de la gorge contenant les cordes vocales). Lorsqu'elles surviennent dans le larynx, elles peuvent entraîner une gêne respiratoire et une voix rauque.

À l'adolescence ou à l'âge adulte, certaines personnes peuvent sembler plus vieilles que leur âge, à cause des cheveux peu fournis, du relâchement de la peau et d'une déviation de la colonne vertébrale (scoliose, voir plus loin).



Figure 1
Aspect des pieds : les plis sont profonds.
D'après Syndrome de Costello : aspects cliniques et risque tumoral. Gentillesse
Professeur Didier Lacombe. Tous droits réservés.

Atteintes du cœur (cardiaques)

Les enfants ont souvent des problèmes cardiaques (dans environ 60 % des cas). Il peut s'agir de malformations du cœur (dans 30 % des cas), d'une irrégularité des battements du cœur (troubles du rythme, dans 33 % des cas) ou d'une atteinte du muscle cardiaque (cardiomyopathie hypertrophique, dans 34 % des cas) qui provoque un essoufflement, le plus souvent modéré, lorsque le malade fait un effort.

Ces atteintes cardiaques sont à surveiller, notamment si l'enfant doit subir une intervention.

Comportement, langage et difficultés d'apprentissage

Les enfants atteints du syndrome de Costello présentent un retard intellectuel léger à modéré (mais parfois sévère, en particulier si d'autres malformations sont associées). Il se traduit par un apprentissage plus long, notamment du langage. Les enfants éprouvent souvent des difficultés à articuler et environ la moitié d'entre eux ont une voix rauque ou enrouée. L'âge moyen d'acquisition du langage se situe entre trois et quatre ans. Ce retard n'est pas systématique et n'empêche pas les enfants de développer des relations normales avec leur entourage.

Certains jeunes enfants sont hypersensibles aux sons et au toucher, ont tendance à être irritables et à présenter des troubles du sommeil. Ils peuvent aussi se montrer extrêmement timides à l'égard des personnes étrangères. Selon leur milieu de vie et l'entourage familial, les enfants deviennent plus sociables avec l'âge.

Anomalies des os, des articulations et développement moteur

Des anomalies de position des pieds sont fréquentes et peuvent être douloureuses ou gênantes. Elles sont présentes dès la naissance et peuvent nécessiter une intervention chirurgicale. Les enfants ont souvent des articulations très souples (laxes) au niveau des doigts, tandis que les mouvements des grosses articulations (coude, notamment) peuvent être limités. Le tendon situé derrière le talon (tendon d'Achille) peut se rétracter et obliger l'enfant à marcher sur la pointe des pieds. Une scoliose (déformation de la colonne verté-

brale qui prend grossièrement une allure de « S ») se développe souvent.

Les enfants présentent généralement un retard dans l'acquisition de la marche (vers l'âge de 4 ans en moyenne). Les étapes suivantes (courir, sauter) prennent aussi plus de temps.

La maîtrise des gestes précis demande des efforts et les enfants apprennent plus tard que les autres à se servir d'un crayon, d'une souris d'ordinateur, par exemple ; cela étant, chaque apprentissage permet aux enfants de s'exprimer et de s'intégrer plus activement à la vie familiale et sociale.

Certains jeunes adultes peuvent présenter une ostéoporose (fragilisation des os). Cela peut provoquer des douleurs osseuses et un tassement des vertèbres.

Autres manifestations

Les enfants peuvent présenter des troubles de la vision (myopie, strabisme).

Plus rarement, il peut exister une malformation du larynx (laryngomalacie) qui entraîne une respiration bruyante, surtout en position couchée sur le dos. Cette malformation peut aussi gêner la déglutition et la production des sons et de la parole. Elle peut, dans certains cas, nécessiter de courtes hospitalisations, notamment en cas d'infection respiratoire. Elle s'améliore spontanément après l'âge de 1 an et demi à 2 ans.

Récemment, des médecins ont remarqué une tendance de certains enfants à faire des « apnées du sommeil » (un arrêt de la respiration survenant pendant que les enfants dorment). Ces apnées seraient liées à des rétrécissements dans les voies aériennes supérieures (bouche, nez, gorge).

Des anomalies hormonales peuvent contribuer à la petite taille (déficit en hormone de croissance) et au retard de la puberté.

Il n'est pas rare que les enfants aient une tête assez grande, avec un retard de fermeture de la fontanelle (espace « mou » situé entre les os du crâne).

Enfin, certains enfants peuvent avoir des crises d'épilepsie (convulsions).

Risque accru de développer certains cancers

Les enfants ont plus de risques que les autres de développer une tumeur (environ 15 % de risque). Chez les jeunes enfants, il s'agit plus particulièrement de tumeurs telles que le rhabdomyosarcome et le neuroblastome.

Le rhabdomyosarcome est un cancer dû à la multiplication excessive de cellules musculaires. Ces cellules cancéreuses peuvent se retrouver partout dans l'organisme: le plus souvent dans l'abdomen, le bassin, l'appareil génito-urinaire, et plus rarement dans les membres, la tête et le cou.

Le neuroblastome, quant à lui, est une tumeur du système nerveux autonome, c'est-à-dire, qui permet de contrôler les fonctions « automatiques » (non volontaires) du corps, comme la digestion, la régulation de la température...Le plus souvent, le neuroblastome est localisé au niveau du ventre (sur la glande située au dessus du rein, la glande surrénale, ou de part et d'autre de la colonne vertébrale). Parfois, les neuroblastomes apparaissent au niveau du thorax, et plus rarement, au niveau du cou. Ils peuvent entraîner des symptômes tels que des maux de ventre, des douleurs dans les jambes ou au niveau des articulations, une fatigue ou de la fièvre.

Chez les adolescents et les jeunes adultes, le risque de développer un cancer de la vessie est augmenté. Les symptômes qui doivent alerter sont : la présence de sang dans les uri-

nes (hématurie), des envies d'uriner fréquentes (pollakiurie), une douleur et une gêne en urinant (dysurie), voire la présence de pus dans les urines (pyurie).

● Comment expliquer les symptômes ?

Le gène *HRAS* est altéré (muté) chez les enfants atteints du syndrome de Costello. Ce gène « commande » la production d'une protéine importante pour le contrôle de la croissance et du rythme de division des cellules. En raison des mutations, la croissance et la division des cellules sont dérégulées, et se font de façon continue au lieu d'être régulées. Cela explique la croissance excessive de certains tissus (peau abondante, papillomatose) et le développement, dans certains cas, de cancers.

Par ailleurs, les fibres élastiques, qui donnent normalement du tonus aux tissus, comme par exemple la peau, semblent modifiées au niveau de la peau, de la langue, du pharynx et du larynx, ce qui contribue aussi à expliquer certains symptômes : peau relâchée, difficultés d'élocution, difficultés à avaler.

● Quelle est son évolution ?

Le pronostic dépend de la sévérité des anomalies cardiaques et de la survenue de tumeurs. En l'absence de ces complications, les enfants sont plutôt en bonne santé.

Le diagnostic

● Comment fait-on le diagnostic du syndrome de Costello ?

Le médecin établit le diagnostic à partir des symptômes que présente l'enfant : la papillomatose constitue la manifestation la plus caractéristique du syndrome de Costello mais elle peut apparaître tardivement. L'évolution particulière de la maladie, l'apparence du visage, les caractéristiques de la peau (hyperpigmentée et lâche) et les éventuels problèmes cardiaques permettent généralement au médecin de poser le diagnostic.

On dispose à présent d'un test génétique pour le syndrome de Costello qui permet de mettre en évidence, à partir d'une prise de sang, la présence d'un gène *HRAS* muté et de confirmer le diagnostic chez la plupart des enfants atteints.

● En quoi consistent les examens complémentaires ? A quoi vont-ils servir ?

Recherche des anomalies du coeur

Dès que le diagnostic est suspecté, le médecin recherche les éventuelles anomalies cardiaques en réalisant une échographie du coeur (échocardiographie). Parfois, les anomalies cardiaques sont découvertes en premier, avant même que le syndrome de Costello n'ait été évoqué. Les battements cardiaques sont également étudiés grâce à un électrocardiogramme. Cet examen permet d'enregistrer l'activité du coeur à l'aide d'électrodes posées sur les poignets, les chevilles et le thorax. L'enregistrement peut dans certains cas durer 24 heures (on parle alors de Holter-électrocardiogramme ou Holter).

Recherche des anomalies hormonales

Des prises de sang peuvent être effectuées pour établir un bilan hormonal, à la recherche d'une insuffisance en hormone de croissance notamment.

Recherche des anomalies des yeux

Lorsque le diagnostic de syndrome de Costello est établi, les médecins peuvent prescrire un bilan ophtalmologique pour dépister d'éventuels problèmes de vision chez l'enfant.

Evaluation de la solidité des os

La mesure de la densité de l'os (ostéodensitométrie), qui reflète son niveau de calcium, permet de dépister une éventuelle ostéoporose.

● Peut-on confondre ce syndrome avec d'autres ? Lesquels ? Comment faire la différence ?

Le syndrome de Costello peut principalement être confondu avec deux autres syndromes également dus à des altérations dans le contrôle de la croissance et de la division des cellules. Le premier, le syndrome cardio-facio-cutané (CFC), qui ressemble beaucoup au syndrome de Costello chez les jeunes enfants, entraîne aussi des anomalies cardiaques, un visage avec des caractéristiques particulières bien que moins marquées que pour le syndrome de Costello, des problèmes de peau, des cheveux bouclés et un léger retard de développement, mais les enfants n'ont pas de risque particulier de développer une tumeur.

Le deuxième, le syndrome de Noonan, est caractérisé par une petite taille, des anomalies cardiaques congénitales et des traits du visage particuliers ; les personnes atteintes d'un syndrome de Noonan peuvent mener une vie pratiquement normale.

Le syndrome de Costello peut aussi, dans certains cas, être confondu avec le syndrome de Williams (anomalies cardiaques, visage caractéristique, déficit intellectuel), le syndrome de Beckwith-Wiedemann (nouveau-né de grande taille, langue assez grosse, risque légèrement augmenté de développer des tumeurs) et le syndrome de Simpson-Golabi-Behmel (anomalies cardiaques, langue assez grosse, prédisposition au cancer, particulièrement du rein).

Ces différents syndromes peuvent être diagnostiqués par des analyses génétiques qui permettent de les distinguer du syndrome de Costello.

● Peut-on dépister ce syndrome avant la naissance ?

Ce syndrome est très rarement diagnostiqué avant la naissance car les signes qui peuvent être observés à l'échographie ne sont pas spécifiques.

Il arrive fréquemment, pendant la grossesse, que le liquide dans lequel baigne le fœtus (liquide amniotique) soit présent en trop grande quantité. Cela montre que les difficultés à avaler sont présentes avant même la naissance. On parle d'hydramnios (ou polyhydramnios). Cela se voit généralement à l'échographie et se traduit par une prise de poids excessive de la mère, qui peut aussi souffrir d'un essoufflement. Cependant, si l'hydramnios alerte les médecins en leur signalant que quelque chose ne va pas, il ne permet pas pour autant de suspecter un syndrome de Costello. En effet, l'hydramnios est un signe survenant dans de nombreuses anomalies fœtales.

Certains autres signes peuvent être détectés à l'échographie chez un fœtus atteint d'un syndrome de Costello (taille et poids supérieurs à la normale, augmentation de la clarté nucale (espace clair au niveau de la nuque), grande tête, parfois atteinte du cœur). Néanmoins, ces signes peuvent aussi s'observer chez des fœtus atteints d'autres maladies, notamment de formes sévères de syndrome de Noonan.

Les aspects génétiques

● Quels sont les risques de transmission aux enfants ? Quels sont les risques pour les autres membres de la famille ?

Les risques de transmission peuvent être précisés au cours d'une consultation de génétique. Cela étant, ce syndrome est sporadique, ce qui signifie qu'il survient dans une famille de façon « accidentelle ». Les parents ayant donné naissance à un enfant malade ont un risque très faible d'avoir un deuxième enfant atteint.

En revanche, les personnes atteintes du syndrome de Costello ont un risque sur deux de transmettre la maladie à leurs enfants, quel que soit leur sexe. Il s'agit en effet d'une affection de transmission autosomique dominante, c'est-à-dire qui se transmet de génération en génération.

● Peut-on faire un diagnostic prénatal ?

Malgré le risque faible pour que l'un des frères et sœurs d'un enfant atteint soit à son tour atteint, si le couple a déjà eu un enfant atteint du syndrome de Costello et que l'anomalie génétique (mutation du gène *HRAS*) a été identifiée, il est possible de réaliser un diagnostic prénatal pour les grossesses ultérieures. Le but du diagnostic prénatal est de déterminer au cours de la grossesse si l'enfant à naître est atteint ou non de la maladie. Il consiste à rechercher cette mutation chez le fœtus.

Les deux techniques utilisées sont l'amniocentèse et le prélèvement des villosités chorales (ou biopsie du trophoblaste).

L'amniocentèse permet d'examiner les cellules flottant dans le liquide qui entoure le fœtus (liquide amniotique) afin de rechercher l'anomalie génétique à l'origine de la maladie. Le prélèvement se fait à l'aide d'une seringue à travers la paroi abdominale. Cet examen est proposé vers la 16^e semaine de grossesse.

Le prélèvement des villosités chorales a l'avantage de se pratiquer plus tôt au cours de la grossesse : il consiste à prélever une très petite quantité de tissu à l'origine du placenta (le trophoblaste) à l'extérieur de l'enveloppe où le fœtus se développe. Le test est généralement réalisé vers la 12^e semaine de grossesse.

Ces examens entraînent un risque faible de fausse couche, différent selon le choix de la technique de prélèvement, qu'il convient de discuter en consultation de génétique au préalable. Ils sont réalisés sous échographie et aucun prélèvement n'est réalisé directement sur le fœtus. Le résultat est connu en une ou deux semaines, et s'il s'avère que le fœtus est porteur de la maladie, les parents qui le souhaitent peuvent demander une interruption de grossesse (interruption médicale de grossesse ou IMG).

Mais tout ceci doit être discuté au cours d'une consultation de conseil génétique dès que le couple envisage d'avoir un enfant.

Le traitement, la prise en charge, la prévention

● Existe-t-il un traitement pour cette pathologie ?

Il n'y a pas de traitement spécifique pour le syndrome de Costello ; chaque manifestation

de la maladie fait l'objet d'une prise en charge particulière.

Difficultés d'alimentation

Pour compenser les difficultés d'alimentation, les enfants peuvent avoir besoin de prendre un lait enrichi en calories pendant des durées variables.

Assez souvent, les enfants auront besoin d'une assistance pour leur permettre de s'alimenter suffisamment durant les premiers mois de la vie. Deux méthodes permettent d'apporter des aliments liquides directement dans l'estomac (nutrition entérale).

L'une des techniques consiste à faire passer les aliments par une sonde introduite dans le nez (sonde nasogastrique).

La deuxième nécessite une petite intervention chirurgicale : il s'agit d'une gastrostomie. Cette intervention consiste à poser un petit tuyau en plastique (ou « bouton ») reliant directement l'estomac à la paroi extérieure du ventre (*figure 2*). Une sonde branchée à ce petit bouton permettra d'introduire des aliments liquides directement dans l'estomac.

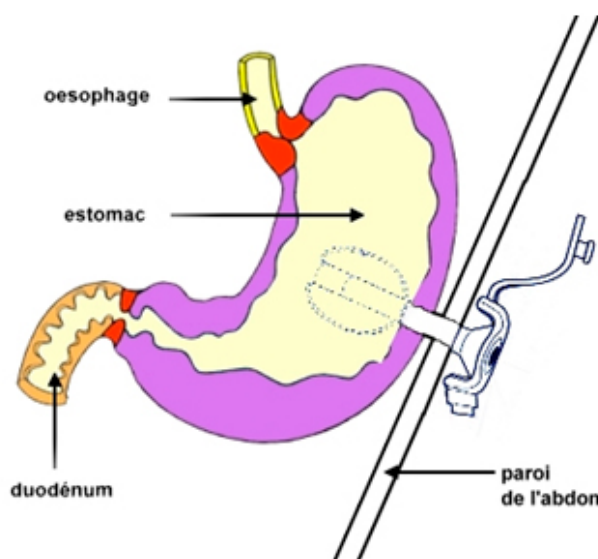


Figure 2
La gastrostomie permet de relier l'estomac à la paroi extérieure du ventre. Au niveau de la peau, cette ouverture ou « stomie » est fermée par un « bouton ».
(<http://www.afao.asso.fr/accueil.htm>)

Si cette intervention peut paraître impressionnante, en réalité elle apporte un confort aux enfants et l'assurance qu'ils prennent la quantité d'aliments qui est nécessaire à leur croissance.

Même si une gastrostomie est mise en place, il est possible de maintenir en parallèle une alimentation « normale » bien qu'en moindre quantité, qui permettra de susciter et préserver le plaisir de manger et d'offrir à l'enfant les aliments qu'il aime.

Retard de croissance

Un traitement par hormone de croissance peut être prescrit par le médecin dans certains cas particuliers.

Papillomes

Les papillomes qui apparaissent sur le visage peuvent être éliminés par le dermatologue avec de l'azote liquide. Si des papillomes se forment dans le larynx et gênent la respiration, ils peuvent être retirés par chirurgie.

Problèmes articulaires

Des séances de kinésithérapie sont utiles pour corriger d'éventuels problèmes de posture :

pieds mal positionnés, limitation des mouvements au niveau des grosses articulations, scoliose.

La rétraction du tendon d'Achille (au niveau du talon), si elle est très importante, peut dans certains cas nécessiter une correction chirurgicale.

Une scoliose sévère peut aussi nécessiter une prise en charge chirurgicale.

Problèmes de vision

La myopie peut être corrigée par le port de lunettes ou de lentilles et, en cas de strabisme, des séances d'orthoptie (rééducation des muscles des yeux par des exercices) permettent de corriger en partie le défaut.

Epilepsie

En cas de crises d'épilepsie, des médicaments anti-épileptiques peuvent être prescrits par les médecins.

Dépistage des éventuelles tumeurs

Pour dépister précocement une éventuelle tumeur, l'enfant doit être régulièrement examiné par les médecins.

Afin de détecter un éventuel rhabdomyosarcome ou un neuroblastome situé dans le ventre, des échographies de l'abdomen et du bassin (échographie abdomino-pelvienne) sont pratiquées tous les 3 à 6 mois jusqu'à la fin de la puberté.

Des analyses d'urine peuvent également être réalisées régulièrement, généralement jusqu'à l'âge de 5 ans pour dépister un éventuel neuroblastome. Il faut savoir que ces tests urinaires peuvent assez fréquemment donner des résultats faussement positifs, c'est-à-dire laissant croire à l'existence d'une tumeur alors qu'il n'y en a pas. La réalisation de ce test n'est donc plus recommandée par certains experts.

Enfin, pour détecter un éventuel cancer de la vessie, on recherche la présence de sang dans l'urine (à l'aide d'une bandelette) à partir de l'âge de 10 ans.

Traitement des tumeurs éventuelles

En cas de rhabdomyosarcome, le traitement associe la radiothérapie (la partie du corps touchée est exposée à des rayons pour détruire les cellules cancéreuses), la chirurgie et la chimiothérapie (médicaments anticancéreux).

● **Quels bénéfices attendre du traitement ?**

Les diverses prises en charge permettent d'améliorer la qualité de vie de l'enfant afin de lui permettre de s'épanouir et d'utiliser au mieux ses capacités physiques et intellectuelles.

● **Quels sont les risques du traitement ?**

La gastrostomie nécessite un certain entretien qui peut être effectué par les parents : celui-ci, relativement simple, est expliqué par l'équipe soignante et demande de respecter certaines règles d'hygiène. Par ailleurs, il faut déterminer la bonne vitesse pour faire passer le liquide nutritif car un débit trop rapide pourrait provoquer des nausées. Après quelques ajustements, la gastrostomie apporte un soulagement à l'enfant et à sa famille car elle permet de lui apporter une alimentation adaptée à sa croissance.

Pour les enfants atteints d'une tumeur, le traitement peut être extrêmement fatigant et provoquer différents effets secondaires (nausées et vomissements, chute des cheveux, in-

inflammation de la bouche, affaiblissement du système immunitaire, ...).

● Quelles sont les autres traitements de cette maladie ?

La stimulation de l'enfant par des professionnels (orthophonie, ergothérapie, psychomotricité, parfois kinésithérapie) est très importante afin qu'il grandisse et s'épanouisse le mieux possible.

Les séances d'orthophonie vont aider l'enfant à mieux articuler et vont lui apprendre comment placer sa langue pour produire les différents sons. Elles lui permettent aussi de s'entraîner à mastiquer (mâcher) efficacement.

Pour compenser le retard d'apprentissage du langage parlé, il est possible d'apprendre en parallèle à l'enfant la langue des signes ou la communication grâce à des images. Cette démarche présente un grand intérêt, celui de permettre à l'enfant de s'exprimer et se faire comprendre dès son plus jeune âge, sans attendre qu'il maîtrise la parole.

La psychomotricité a pour but d'aider l'enfant à se sentir bien dans son corps et dans l'espace. Elle va l'aider à prendre confiance en lui.

La prise en charge par un ergothérapeute peut comprendre des séances de travail avec un ordinateur où l'enfant apprend à se servir de la souris, mais aussi toutes sortes d'exercices avec des crayons, des pinceaux, des ustensiles de cuisine, etc. La pratique de tous ces gestes exerce sa maîtrise des mouvements précis.

La kinésithérapie peut être prescrite par les médecins chez les enfants qui ont des problèmes d'articulations ou de posture, pour les corriger et soulager les douleurs qui peuvent être associées.

Pour que ces différentes prises en charge permettent à l'enfant de progresser au mieux, elles doivent se dérouler dans une bonne ambiance, avec des professionnels attentifs à ce que l'enfant se sente encouragé et trouve une satisfaction à faire les exercices qui lui sont proposés.

● Que peut-on faire soi-même pour soigner son enfant ?

Les parents jouent un rôle important dans la surveillance de la prise de poids de leur enfant et dans son alimentation.

Ils peuvent aussi participer au développement de leur enfant en lui proposant des stimulations variées. Cela peut s'avérer délicat et nécessite de la part des parents beaucoup d'imagination et de patience : il faut savoir doser les activités proposées pour qu'elles restent un jeu et tenir compte de l'éventuelle peur de l'échec des enfants lorsqu'on leur propose une nouvelle activité. Les parents ne doivent pas hésiter à montrer qu'ils ont plaisir à les pratiquer eux-mêmes pour donner envie à leur enfant d'essayer. Parfois, il peut être utile de vaquer à ses occupations à côté de son enfant pour ne pas qu'il se sente observé dans la réalisation d'une tâche qu'on lui a confiée. Le découragement peut parfois gagner les parents ou les autres personnes de l'entourage qui s'impliquent dans l'éducation des enfants. Néanmoins, même si l'enfant paraît ne pas prêter attention à ce qu'on lui montre, il peut avoir très bien observé, mémorisé et être capable d'effectuer plus tard, quand il se sentira prêt, ce qu'on pouvait désespérer de lui voir faire.

Les petites récompenses peuvent aussi s'avérer utiles pour motiver les enfants : cela peut être selon les goûts de chaque enfant des images pour une collection, des tatouages qui partent à l'eau, des gourmandises qui ont l'avantage de stimuler le plaisir de manger, etc.

● **Un soutien psychologique est-il souhaitable ?**

Il y a plusieurs moments au cours de la maladie où la famille et le malade peuvent ressentir le besoin de trouver un soutien psychologique. Pour les parents, l'annonce du diagnostic, souvent à la naissance du bébé ou dans ses premiers mois de vie, est un moment de profonde incompréhension, de colère, de désespoir.

La prise en charge (séances d'orthophonie, de psychomotricité, surveillance médicale régulière) peut paraître lourde et contraignante et les progrès très lents.

L'existence d'un risque augmenté de survenue de cancer est à l'origine d'inquiétude, notamment au moment des examens de contrôle.

Dans les cas sévères, les opérations et les soins médicaux lourds sont de véritables épreuves qui peuvent nécessiter l'appui d'un psychologue.

Par la suite, l'accompagnement de son enfant en apprenant à s'en occuper sans le surprotéger, la jalousie ou la culpabilité ressentie par les frères et sœurs, peuvent nécessiter une aide psychologique permettant de rétablir un équilibre au sein de la famille. Si besoin, un suivi psychologique peut aussi s'avérer utile pour aider l'enfant (ou l'adulte) à surmonter certains aspects de sa maladie.

Cela étant, les enfants atteints du syndrome de Costello sont généralement joyeux et sociables, et si les problèmes médicaux ne sont pas trop importants, l'équilibre familial n'est pas trop perturbé.

● **Comment faire suivre son enfant ?**

Le suivi des patients avec un syndrome de Costello dépend de ses manifestations et de leur sévérité. Il peut être assuré dans les consultations spécialisées dans les anomalies du développement, faisant intervenir plusieurs spécialistes (pédiatre, cardiologue, dermatologue, ophtalmologiste, ORL, orthophoniste, kinésithérapeute ...).

Leurs coordonnées sont disponibles sur le site d'Orphanet (www.orphanet.fr).

● **Quelles sont les informations à connaître et à faire connaître en cas d'urgence ?**

Le diagnostic de syndrome de Costello doit impérativement être signalé à l'équipe soignante, surtout si une anesthésie est envisagée. En effet, les personnes atteintes peuvent mal réagir à l'anesthésie qui risque d'entraîner des difficultés respiratoires ou des troubles du rythme cardiaque.

● **Peut-on prévenir cette maladie ?**

Non, on ne peut pas prévenir le syndrome de Costello qui est présent dès la conception (dès le tout premier stade du développement de l'embryon).

● **Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie familiale, professionnelle, sociale, scolaire, sportive ?**

Les conséquences du syndrome de Costello se font surtout sentir au début de la vie des enfants. Les problèmes d'alimentation dans le premier âge entraînent souvent des hospitalisations, notamment au moment de la naissance pour s'assurer que le nouveau-né prenne du poids, et plus tard, si le choix est fait de mettre en place une gastrostomie (souvent vers l'âge de 6 mois).

Ensuite, le retentissement de la maladie dépend de la sévérité des problèmes de santé : de la présence éventuelle de problèmes articulaires, de troubles cardiaques plus ou moins sévères et dans certains cas, de la survenue de tumeurs malignes entraînant un traitement lourd.

En dehors de ces problèmes de santé qui ne se rencontrent pas chez tous les enfants, le développement intellectuel et moteur des enfants se fait lentement mais, grâce à une prise en charge adaptée, ceux-ci évoluent à leur rythme et réalisent généralement des progrès impressionnants. Pour la plupart, ce sont des enfants souriants et curieux qui aiment le contact. Les programmes d'éducation spécialisée permettent de les stimuler grâce à des exercices et des jouets adaptés (jouets à boutons, poignées, livres...). L'apprentissage du langage est généralement problématique et doit faire l'objet d'une attention toute particulière pour que les enfants qui ne maîtrisent pas le langage verbal puissent apprendre à s'exprimer autrement (signes, mimiques...).

Par ailleurs, la prise en charge (orthophonie, psychomotricité, kinésithérapie...) est contraignante et certains parents doivent aménager ou quitter leur activité professionnelle pour s'occuper de leur enfant. Des préoccupations financières, techniques et administratives peuvent alors survenir.

Scolarisation et vie professionnelle

Les enfants atteints du syndrome de Costello peuvent, pour certains, effectuer leur scolarité, au moins les premières années, dans des établissements scolaires classiques.

D'autres pourront être accueillis dans une classe d'intégration scolaire pour les élèves handicapés (CLIS), avec peu d'élève et un enseignement aménagé.

Les enfants qui souffrent de handicaps plus lourds pourront, eux, intégrer un institut médico-éducatif (IME), qui dispense des soins spécialisés, une éducation et un enseignement adapté aux enfants handicapés.

A l'âge adulte, certains malades peuvent être pris en charge dans des Etablissements et Services d'Aide par le Travail (ESAT), où ils peuvent exercer des activités diverses à caractère professionnel, en milieu adapté, et s'épanouir socialement.

● ● ● **En savoir plus**

● **Où en est la recherche ?**

Les mécanismes génétiques impliqués dans le développement du syndrome de Costello font l'objet de la plupart des recherches sur ce syndrome.

Des liens entre l'anomalie génétique, quand elle est connue, et la sévérité des symptômes commencent à être établis.

● Comment entrer en relation avec d'autres personnes atteintes de la même maladie ?

En contactant les associations de malades consacrées à cette maladie. Vous trouverez leurs coordonnées en appelant **Maladies Rares Info Services** au 01 56 53 81 36 (Appel non surtaxé) ou sur le site **Orphanet** (www.orphanet.fr).

● Les prestations sociales en France

Il est important de trouver les bons interlocuteurs pour se faire aider dans les démarches administratives. Des conseils précieux peuvent être fournis, d'une part, par les assistantes sociales à l'hôpital et par les associations de malades qui sont au courant de la législation et des droits. D'autre part, les Services Régionaux d'Aides et d'Informations (SRAI) aident et accompagnent les familles dans les démarches quotidiennes en les mettant en contact avec des techniciens d'insertion (kinésithérapeutes, ergothérapeutes, travailleurs sociaux, ...).

Les familles peuvent, en cas de besoin, obtenir une allocation d'éducation spéciale pour les enfants atteints en faisant une demande auprès de la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH). Les adultes ont la possibilité d'obtenir une allocation d'adulte handicapé en déposant un dossier auprès de la MDPH. Suivant leur état, une prestation de compensation du handicap peut aussi être allouée aux malades. Enfin, une carte d'invalidité permet aux personnes handicapées majeures ou mineures, dont le taux d'incapacité dépasse 80 %, de bénéficier de certains avantages fiscaux ou de transports. La carte « station debout pénible » et le macaron permettant de se garer sur les places réservées aux personnes handicapées peuvent être obtenues en fonction de l'état de la personne atteinte. L'orientation vers les établissements spécialisés est sous le contrôle de la Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH), organisée au sein de la MDPH.

Pour plus de précisions, vous pouvez consulter le cahier Orphanet « Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations » ([ici](#)), qui compile toutes les informations sur la législation en cours, les aides, les modalités de scolarisation et d'insertion professionnelle disponibles pour les personnes atteintes de maladies rares.

POUR OBTENIR D'AUTRES INFORMATIONS SUR CETTE MALADIE

CONTACTEZ

Maladies Rares Info Services au 01 56 53 81 36
(Appel non surtaxé)

OU CONSULTEZ ORPHANET www.orphanet.fr

CE DOCUMENT A ÉTÉ RÉALISÉ PAR :

orphanet

AVEC LA COLLABORATION DE :

*Professeur Didier Iacombe - Docteur
Marie-Ange Delrue*

Centre de référence des anomalies du
développement et syndromes malfor-
matifs

CHU Hôpital Pellegrin enfants, Bor-
deaux



*Association Française des
Conseillers en Génétique*

Association Française du
Syndrome de Costello

