

## SYNTHÈSE POUR LE MÉDECIN TRAITANT

## Protocole national de diagnostic et de soins

## Syndrome de Costello

Juillet 2012

Le syndrome de Costello (OMIM #218040) est un syndrome génétique rare lié à des mutations dominantes de novo du gène *HRAS*.

Il est caractérisé par :

- un syndrome dysmorphique avec des traits grossiers, des anomalies de position des extrémités, un aspect caractéristique des paumes et des plantes ;
- une hypotonie, un retard d'acquisitions posturo-motrices et un déficit intellectuel modéré ;
- un retard de croissance postnatal sévère ;
- une atteinte cardiaque et musculo-squelettique ;
- un risque tumoral accru.

Les papillomes cutanés, caractéristiques du syndrome, sont d'apparition tardive.

## DIAGNOSTIC

Le diagnostic peut être évoqué par le médecin ou le pédiatre traitant avant l'âge de 1 an chez un enfant présentant des difficultés alimentaires majeures conduisant à une dénutrition sévère pouvant justifier d'une alimentation entérale et contrastant avec des mensurations de naissance normales.

Le diagnostic doit être confirmé par une recherche de mutation dans le gène *HRAS* après une évaluation dans un centre de référence.

## PRISE EN CHARGE THERAPEUTIQUE

La prise en charge thérapeutique est multidisciplinaire. Elle comporte le traitement de la dénutrition chez le nourrisson, le traitement substitutif d'un éventuel déficit en hormone de croissance, le dépistage et le traitement des complications associées (notamment dermatologiques, cardiaques, tumorales, neurologiques).

La rééducation, le soutien psychologique et l'éducation thérapeutique font également partie de cette prise en charge.

## SUIVI

Le tableau clinique est évolutif, justifiant une surveillance spécialisée tout au long de la vie.

Le suivi des patients atteints de syndrome de Costello doit se faire annuellement au niveau d'un centre de référence ou de compétences disposant de l'ensemble des spécialités nécessaires à une prise en charge multidisciplinaire.

Le pédiatre ou le médecin traitant assure le suivi habituel en relation avec le Centre de référence ou de compétences anomalies du développement (CLAD).

**Le pédiatre ou le médecin traitant a un rôle essentiel** dans :

- la surveillance de la croissance et de l'état nutritionnel ;
- la surveillance clinique de l'apparition de tumeurs (palpation abdominale soigneuse) ;
- le dépistage des complications neurologiques, en particulier d'une malformation de Chiari ;
- le soutien psychologique des familles au moment de l'annonce du diagnostic ou de l'apparition de complications sévères.

## INFORMATIONS UTILES

- **Site de la Fédération des centres de référence « anomalies du développement et syndromes malformatifs »** : <http://www.feclad.org>
- **Centres de référence anomalie du développement** :
  - ▶ **Région Île-de-France (Coordonnateur Pr VERLOES)** : Département de Génétique, CHU Robert Debré, 75019 Paris – Tél. : 01 40 03 53 42
  - ▶ **Région Sud-Ouest (Coordonnateur Pr LACOMBE)** : CHU de Bordeaux, Service de Génétique médicale, Groupe hospitalier Pellegrin, 33076 Bordeaux CEDEX – Tél. : 05 57 82 03 63 / 05 56 79 59 52
  - ▶ **Région Nord de France (Coordonnateur Pr MANOUVRIER)** : Hôpital J de Flandre, 59037 Lille CEDEX France – Tél. : 03 20 44 49 11
  - ▶ **Région Ouest** : CHU de Rennes, Hôpital Sud, Rennes CEDEX 2 – Tél. : 02 99 26 67 44
  - ▶ **Région Sud-PACA (Coordonnateur Pr PHILIP)** : Département de Génétique médicale - CHU Timone - Enfants, 13385 Marseille CEDEX 05 – Tél. : 04 91 38 67 49
  - ▶ **Région Sud-Languedoc-Roussillon (Coordonnateur Pr SARDA)** : Hôpital Arnaud de Villeneuve, Service de Génétique médicale, 34295 Montpellier CEDEX 5 – Tél. : 04 67 33 65 64
  - ▶ **Région Est (Coordonnateur Pr OLIVIER-FAIVRE)** : Centre de Génétique - Hôpital d'enfants, 21079 Dijon CEDEX – Tél. : 03 80 29 53 13
  - ▶ **Région Centre-Est (Coordonnateurs Pr EDERY, Dr FRANCANET)** : CHU de Lyon - Groupement hospitalier Est (GHE), Hôpital Femme-Mère-Enfant (HFME), 69500 Bron – Tél. : 04 27 85 55 73 / 04 27 85 51 41
- **Association française du syndrome de Costello et cardio-facio-cutané** : 48, rue Chouiney – 33170 Gradignan France, Tél. : 05 56 89 17 49, Site Internet : [afs-costello-cfc.asso.fr](http://afs-costello-cfc.asso.fr)



Ce document présente la fiche de synthèse pour le médecin traitant du PNDS :

« Syndrome de Costello » - juillet 2012

Le protocole national de diagnostic et de soins est consultable dans son intégralité

sur [www.has-sante.fr](http://www.has-sante.fr)