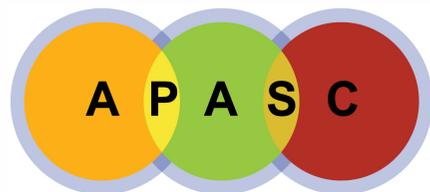




## Communiquer pour mieux comprendre la maladie...

L'APASC interagit avec les médecins et les chercheurs. L'association se fait le porte-parole des personnes touchées par le syndrome de Currarino et participe au maintien d'un lien entre les familles, les médecins et les chercheurs.

Dans ce sens, elle travaille également en étroite collaboration avec le **CENTRE DE RÉFÉRENCE** parisien labellisé en mai 2007 pour les « **Malformations ano-rectales et Pelviennes rares** ».



A P A S C

Créée fin 2004, l'**Association des Personnes Atteintes du Syndrome de Currarino**, s'est fixée comme **objectifs** :

- d'apporter une écoute attentive, un soutien aux personnes et aux familles, qui se sentent trop souvent isolées ;
- d'apporter des informations pratiques pour aider les familles dans leur quotidien ;
- de mieux faire connaître ce syndrome rare au sein de la communauté scientifique et de l'ensemble du corps médical afin d'améliorer la prise en charge des patients ;
- d'aider la recherche en soutenant les travaux réalisés actuellement à l'hôpital Necker Enfants Malades Paris.

### NOUS CONTACTER, NOUS AIDER :

**Siège** : 38, rue Jean Jallatte - 30900 Nîmes

**Mail** : [apasc@orange.fr](mailto:apasc@orange.fr)

**Web** : [www.apasc.fr](http://www.apasc.fr)

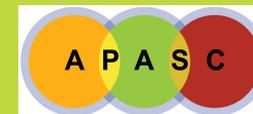
 @associationAPASC

Plaquette réalisée grâce à la  
**Fondation Groupama pour la Santé.**



A P A S C

# ASSOCIATION DES PERSONNES ATTEINTES DU SYNDROME DE CURRARINO



# SYNDROME ou TRIADE de CURRARINO...

## ■ La maladie

**Le syndrome de Currarino est une maladie génétique rare dont la fréquence est estimée à 1 cas sur 50 000.**

Les patients se présentent avec des malformations qui peuvent toucher le sacrum (déformé typiquement en faucille), l'anus et/ou le rectum et la partie terminale de la moelle épinière.

Il peut également se développer une tumeur bénigne en avant du sacrum.

Des malformations de l'appareil urinaire et des organes génitaux sont associées dans certains cas.

Toutes les malformations ne sont pas toujours présentes chez un même individu, et la sévérité de l'atteinte est variable d'une personne à l'autre, y compris au sein de la même famille. Ainsi, la maladie peut se révéler dès la naissance par une forme sévère de malformation ano-rectale et/ou une tumeur du pelvis, ou bien être diagnostiquée plus tardivement dans l'enfance voire à l'âge adulte.

**LA FRÉQUENCE DU SYNDROME DE CURRARINO EST ESTIMÉE À 1 CAS SUR 50 000.**



Certains individus peuvent même rester asymptomatiques toute leur vie, et dans ce cas, le diagnostic n'est pas fait, à moins qu'un autre cas ne se révèle dans la famille.

Le signe clinique le plus fréquent est une constipation chronique très sévère et opiniâtre, souvent associé à des troubles sphinctériens urinaires et digestifs (à type d'incontinence), et/ou à une faiblesse et des douleurs dans les membres inférieurs.

Dans tous les cas il existe un risque de survenue de complications graves à type d'occlusions intestinales aiguës, et d'abcès pelviens ou de méningites par diffusion de germes digestifs à la tumeur pré-sacrée et aux méninges.

Dans la grande majorité des cas, le traitement des malformations comporte une ou plusieurs intervention(s) chirurgicale(s). **La prise en charge doit être menée conjointement par un chirurgien viscéral, un urologue et un neurochirurgien habitués à la prise en charge de cette pathologie.**

C'est une pathologie difficile à gérer au quotidien et dont il est difficile de parler car elle touche aux parties les plus intimes de la personne. Les parents d'enfants malades se sentent isolés, peu aidés voire abandonnés.

## ■ La génétique

Dans près de la moitié des cas, il existe une mutation du **gène MNX1** (localisé sur le bras long du chromosome 7 au locus 7q36) transmise sur un mode autosomique dominant.

## ■ La recherche

**Les travaux actuellement en cours combinent une analyse clinique et génétique des patients.**

Elle a pour objectif principal d'établir un lien entre les caractéristiques des anomalies génétiques et la sévérité d'expression de la maladie, afin d'aboutir à une démarche diagnostique plus efficace et d'adapter la prise en charge médicale du malade en prévention des complications graves.



Radiographie du sacrum typique chez un patient porteur d'un syndrome de Currarino : le sacrum est typiquement en forme de faucille ou cimenterre (flèche).