

# Association Coline

## Syndrome de Franceschetti

Ce syndrome a été décrit par un ophtalmologiste nommé TREACHER COLINS en 1900. Puis a été appelé sous le terme de « Dysostose Mandibulo faciale » (Anomalies touchant à la fois le visage et la mâchoire inférieure découvertes à la naissance entraînant une déformation faciale) par Franceschetti qui en a fait une description effectuée en 1959. On le connaît aussi sous le nom de dysostose oto-mandibulaire et syndrome de Franceschetti.

A la suite des travaux de tétatogénèse (désigne la production de malformations) expérimentale conduisant à des malformations cranio faciales chez l'animal par hypervitaminose A. Il a été possible de reproduire ces malformations et d'en saisir le mécanisme. C'est à cause d'une destruction précoce des cellules de la crête neuro pré-optique et faciale (est à l'origine de la maladie). Cela cause des malformations faciales (pommettes, oreilles, mâchoires) et selon la sévérité des cas, une perte de l'audition, problèmes respiratoires...

Les aplasies (atrophies) faisant partie d'un syndrome malformatif ont une transmission héréditaire. Leurs connaissances sont de grand intérêt dans le cadre du conseil génétique vu le progrès de la chirurgie plastique reconstructive, une surveillance de grossesse permet aux individus porteurs de malformations de devenir géniteurs.

Dysostose Mandibulo faciale et malformations otologiques transmises selon une hérédité dominante autosomique, mais avec pénétrance et expressivité variable, reconnaissables dès la naissance. Cette entité a été découverte par THOMSON en 1847.

-Aujourd'hui le diagnostic anténatal du syndrome de Franceschetti est possible par échographie anténatale et I.R.M. fœtal, et par le dépistage Préimplantatoire (D.P.I)

-Le diagnostic en biologie moléculaire est possible (recherche de mutation génétique).

Ce sont les grands parents de Coline avec l'aide de médecins, de sportifs et d'amis qui ont créé cette association et lui ont donné le prénom de leur petite fille Coline, née le 15 décembre 1995 à Alès (Gard), atteinte du syndrome de Franceschetti, maladie qui frappe les enfants dès leur naissance.

### L'association Coline a été créée pour :

☀ Faire connaître cette maladie orpheline souvent ignorée du public

☀ Aider moralement et entourer de compréhension les familles brutalement confrontées à ce handicap.

☀ Aider financièrement les familles en difficulté et les travaux de recherche médicale.

Ce syndrome ayant une transmission héréditaire, l'avancée de la recherche médicale dans le cadre génétique présente un grand intérêt.

Tous ces enfants adorent la vie. Ils attendent de nous, de vous, compréhension et amour.

## **Ne les décevons pas !**

« Coline atteinte de ce syndrome vous attend »

« Nous sommes êtres de conscience Libres et égaux à la naissance. Pourquoi serions-nous orphelins de la science ? Parce qu'une maladie fait de nous notre différence »

Gérard SOUSTELLE

Association adhérent à la :  
Fédération des Maladies orphelines  
Reconnue d'utilité publique  
<http://orphanet.infobiogen.fr>

## Parrainée par :

Thierry PANTEL Champion d'Europe sur piste 10000m  
Pierrot PANTEL Champion inter regional triple saut, cross et sur 1500 m

Jackie ROZIER coureur à pied 100 km de Millau 24H de Niort  
Ludovic DUMAS Vice champion de France Semi- marathon  
Patrice NECTOUX Marathonien qui fit le 1<sup>er</sup> défi Coline en 2001  
Patrice LAYRE, artiste peintre

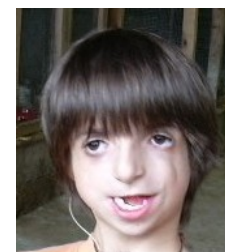
## Adulte et enfants atteints



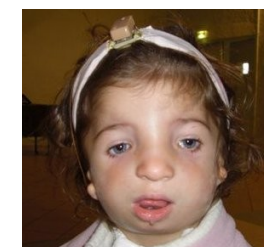
SOFIA



PATRICE



THOMAS



ANAIS



JULIA



NICOLAS

Merci à l'Association Coline d'être sur notre chemin.  
Merci de nous tendre la main, pour nous aider à gravir ensemble le chemin de l'indifférence et de l'intolérance.  
Grace à tous le message est passé.