

Wir verstehen uns ...



... als Initiative, die im deutschsprachigen Raum über diese seltene Erkrankung informiert.

Betroffene Familien machen oft die Erfahrung, dass Ärzte und Therapeuten wenig über dieses seltene Syndrom wissen und fühlen sich oft mit dieser Erkrankung isoliert. Wir geben ihnen die Möglichkeit, sich über ihre speziellen Probleme und Erfahrungen auszutauschen und Informationen zu diesem sehr seltenen Syndrom zu erhalten.



Wir suchen die Vernetzung mit entsprechend spezialisierten Medizinern, Wissenschaftlern und internationalen Vereinigungen (wie „CFC International“), um gemeinsam die Forschung zu Grundlagen der Erkrankung und neuen Behandlungsmöglichkeiten zu unterstützen.

Kontaktadresse:

CFC-Syndrom e.V.
Isolde Selgrad
Telefon 1: 0 72 60 / 92 07 66 (Fr-So)
Telefon 2: 06 21 / 7 62 95 66 (Mo-Do)
Mail: cfc-syndrom@web.de

Wissenschaftlicher Beirat:

Prof. Dr. med. Martin Zenker
Institut für Humangenetik
Universitätsklinikum Magdeburg

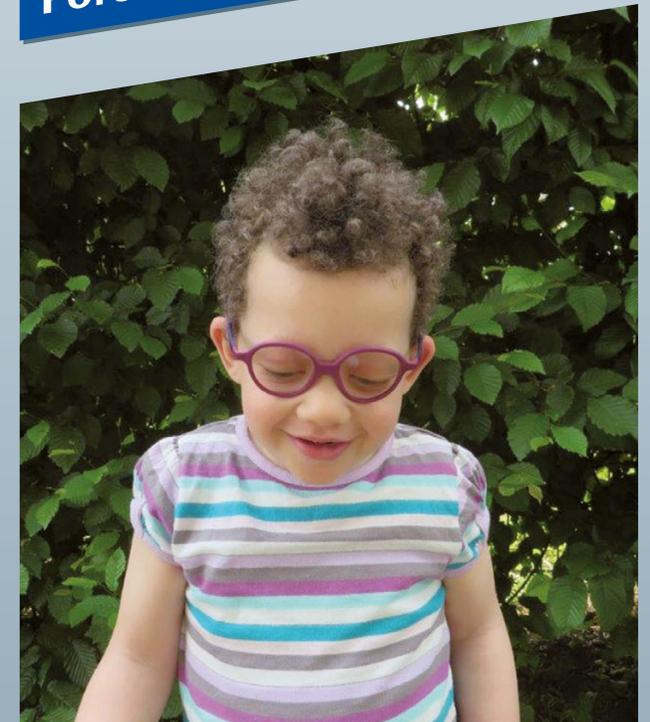


Spendenkonto:

CFC-Syndrom e.V.
Bankverbindung:
Bank1Saar eG, St. Ingbert
IBAN: DE 59 5919 0000 0105 0880 19
BIC: SABADE5S
Finanzamt Heilbronn
Steuer-Nr.: 65209/15634



Erfahrung weitergeben
Behandlung verbessern
Forschung unterstützen



Hauptmerkmale*



- Typische äußerliche Merkmale
- Hautveränderungen
- Spärliche, dünne, später lockige Haare
- Bestimmte Herzfehlbildungen
- Ernährungs- und Gedeihprobleme
- Vermindertes Wachstum nach Geburt
- Entwicklungsverzögerung (variabler Ausprägung)
- Krampfanfälle
- Sehstörungen

*Diese kommen jeweils bei 50% oder mehr der Betroffenen vor; keines ist aber obligatorisch bei allen vorhanden.



Das Cardio-Facio-Cutane (CFC) Syndrom

- Das CFC-Syndrom ist eine sehr seltene genetisch bedingte Erkrankung mit schätzungsweise etwa 100 Betroffenen in Deutschland.
- Das CFC-Syndrom hat ein typisches und komplexes Muster angeborener Anomalien und Entwicklungsstörungen. Drei Aspekte haben den Namen des Syndroms geprägt:

Cardio = Herz / Facio = Gesicht / Cutan = Haut

- Neben den körperlichen Symptomen trägt vor allem die Beeinträchtigung der geistigen Entwicklung zu einer Mehrfachbehinderung der meisten Betroffenen bei; der Ausprägungsgrad ist jedoch individuell sehr unterschiedlich.
- Das Erkennen eines CFC-Syndroms ist für Ärztinnen und Ärzte, die noch nie ein betroffenes Kind gesehen haben, schwierig.
- Die Diagnose kann durch einen Gentest mit Nachweis einer Veränderung in einem der Gene BRAF, MAP2K1 (MEK1), MAP2K2 (MEK2) oder KRAS gesichert werden.
- Die zum CFC-Syndrom führenden Genveränderungen sind zu über 95% zufällig neu entstanden – nur in wenigen Fällen ist die Erkrankung von einem ebenfalls betroffenen Elternteil vererbt.
- In die Betreuung von Kindern mit CFC-Syndrom müssen Vertreter verschiedener medizinischer Bereiche sowie Pädagogen, Psychologen und andere Fachleute einbezogen werden.
- Die Grundsäulen der Behandlung sind die fachgerechte Therapie körperlicher Beschwerden sowie eine intensive Förderung.
- Wegen der Seltenheit des CFC-Syndroms sind noch viele Dinge unerforscht oder zu wenig bekannt. Dem Austausch von Erfahrungen in Patientenvereinigungen kommt daher eine wichtige Bedeutung zu.

