



Costello syndroom

Wat is het Costello syndroom?

Het Costello syndroom is een syndroom waarbij kinderen een ontwikkelingsachterstand hebben in combinatie met bepaalde uiterlijke kenmerken, een kleine lengte en vaak een hartafwijking.

Hoe wordt het Costello syndroom ook wel genoemd?

Het Costello syndroom is genoemd naar een arts die dit syndroom beschreven heeft.

Het wordt ook wel het facio-cutano-skeletale syndroom genoemd, omdat kinderen met dit syndroom een typisch vorm van hun gezicht hebben (facio), een losse huid hebben (cutano) en afwijkingen aan de botten hebben (skelet). Hiervoor wordt ook de afkorting FCS-syndroom wel gebruikt.

Vroeger werd ook de term AMICABLE syndroom wel gebruikt, waarbij de A stond voor amicabel verwijzend naar de meestal opgewekte natuur van kinderen met dit syndroom, de M voor mentale retardatie of te wel ontwikkelingsachterstand, de I voor impaired swallowing, verwijzend naar de problemen met slikken die deze kinderen vaak hebben als baby. De C verwijst naar cardiomyopathie, een aandoening van het hart, de A naar aorta de grote lichaamsslagader waar vaak aangeboren afwijkingen in voorkomen, de B naar bulk, de L naar lippen, kinderen met dit syndroom hebben vaak opvallende lippen en een brede (bulk) mond. De E verwijst naar ectoderm, het deel van de baby waaruit de huid ontstaat, kinderen met het Costello syndroom hebben een opvallend losse huid en er kunnen typische platte wratten op de huid voorkomen.

Hoe vaak komt het Costello syndroom voor bij kinderen?

Het Costello syndroom is een zeldzame aandoening. Het is niet precies bekend hoe vaak het Costello syndroom in Nederland voorkomt bij kinderen. Waarschijnlijk is ook lang niet bij alle kinderen met het Costello syndroom de diagnose herkend.

Bij wie komt het Costello syndroom voor?

Het Costello syndroom komt zowel bij jongens als bij meisjes voor. Het Costello syndroom is al vanaf de geboorte aanwezig, de eerste problemen kunnen al kort na de geboorte opvallen of pas op latere leeftijd duidelijk worden.

Wat is de oorzaak van het Costello syndroom?

Fout in erfelijk materiaal

Een groot deel van de kinderen met het Costello syndroom heeft een fout in het erfelijk materiaal van chromosoom 11. De plaats van deze fout op het erfelijk materiaal wordt het HRAS gen genoemd. Deze fout blijkt bij 80-90% van de kinderen met het Costello syndroom aanwezig te zijn.

Vermoed wordt dat bij de andere kinderen met het Costello syndroom een andere fout in het DNA voorkomt, maar tot op heden is deze fout nog niet bekend.

Autosomaal dominant

Het Costello syndroom is zogenaamd autosomaal dominant erfelijk. Dat wil zeggen dat een foutje op een van de niet-geslachtschromosomen al voldoende is voor het ontstaan van dit syndroom. Dit in tegenstelling tot autosomaal recessief, hierbij moeten beide chromosomen op dezelfde plaats een fout bevatten.



Overerving

De meeste kinderen met het Costello syndroom hebben deze fout niet overgeërfd van een van de ouders. De fout is meestal bij het kind zelf ontstaan ergens na de samensmelting van de eicel met de zaadcel.

Een enkele keer is de fout bij een van de ouders in de eicellen of in de zaadcellen aanwezig, zodat het foutje wel doorgegeven is door een van de ouders aan het kind, maar de ouder zelf geen klachten heeft. Het foutje is namelijk niet bij een van de ouders in de andere lichaamscellen aanwezig.

Afwijkend eiwit

Door het foutje in het erfelijk materiaal wordt er een afwijkend HRAS-eiwit gemaakt. Dit eiwit speelt een belangrijke rol bij de ontwikkeling van een samengesmolten eicel en zaadcel tot een baby.

Ook speelt het HRAS eiwit een belangrijke rol bij het afremmen van de celdeling. Foutjes in het HRAS-eiwit kunnen ervoor zorgen dat cellen ongeremd blijven delen, waardoor er een tumor kan ontstaan. Dit verklaart waarom er bij kinderen en bij volwassenen met het Costello syndroom vaker tumoren voorkomen.

Wat zijn de symptomen van het Costello syndroom?

Variatie

Er is een grote variatie in het voorkomen van de hoeveelheid en de ernst van de symptomen bij kinderen met het Costello syndroom. Sommige kinderen hebben weinig symptomen, andere kinderen hebben veel van de onderstaande symptomen.

Zwangerschap

Tijdens de zwangerschap hebben moeders van een kindje met het Costello syndroom vaak een grotere hoeveelheid vruchtwater dan normaal. Ook hebben kinderen met dit syndroom vaak een dikkere nekplooi dan gebruikelijk.

Tijdens ECHO-onderzoek valt vaak op dat de bovenarmen en bovenbenen relatief kort zijn en staan de handen vaak naar de kant van de ellepijp gebogen.

Kinderen met het Costello syndroom hebben vaak een snelle en/of een onregelmatige hartslag, wat waargenomen kan worden wanneer naar het hartje geluisterd wordt of wanneer er een CTG (registratie hartslag kind en weeënactiviteit bij de moeder) gemaakt wordt.

Geboorte

Kinderen met het Costello syndroom hebben bij de geboorte vaak een hoog gewicht. Dit komt omdat ze relatief veel vocht bij zich hebben. Dit vocht raken ze kort na de geboorte kwijt, waardoor ze veel gewicht verliezen.

Voedingsproblemen

Kinderen met het Costello syndroom hebben vaak veel moeite met het drinken uit de borst of uit de fles. Baby's met het Costello syndroom lijken weinig dorst en honger te hebben, ze drinken traag en spugen gemakkelijk. Hierdoor verliezen kinderen vaak veel gewicht en groeien ze maar matig.

Lage bloedsuikers komen regelmatig voor.

Een deel van de kinderen heeft een vernauwing van de maaguitgang (een pylorusstenose) waardoor ze heel heftig braken na de voeding.



Met het ouder worden verbeteren de problemen met eten en drinken. De meeste kinderen beginnen tussen de leeftijd van twee en vier jaar oud te eten. In het begin houden ze vaak van scherpe smaken, later gaan ze steeds meer verschillende smaken eten waarderen.

Reflux

Reflux is het terugstromen van maaginhoud vanuit de maag naar de slokdarm. De maaginhoud is zuur en daarom prikkelt dit de slokdarm. Op deze manier kunnen pijnklachten bij drinken en eten ontstaan. Ook kan reflux de oorzaak zijn van spugen.

Reflux komt vaak voor bij kinderen met het Costello syndroom. Ook kunnen volwassenen met het Costello syndroom hier weer last van krijgen.

Lage spierspanning

Baby's met het Costello syndroom voelen vaak erg slap aan, ze moeten goed ondersteund worden wanneer ze worden opgetild. Ze hebben vaak veel moeite om hun armen en benen van de onderlaag op te tillen.

Ook oudere kinderen met het Costello syndroom hebben vaak een lage spierspanning. Zij zijn erg soepel in hun gewrichten. Ze kunnen gemakkelijk hun benen overstrekken of met de duim hun onderarm aanraken. Vooral de gewrichtjes in de handen kunnen erg ver doorbewogen worden. De ellebogen kunnen daarentegen soms maar weinig gestrekt en bewogen worden. Door de lage spierspanning en de hypermobiliteit, zijn kinderen met het Costello syndroom vaak onhandig in hun bewegingen.

Huilen

Baby's met het Costello syndroom zijn vaak erg gevoelig voor allerlei prikkels vanuit de omgeving en huilen gemakkelijk.

Ontwikkelingsachterstand

Veel kinderen met het Costello syndroom zijn trager met hun ontwikkeling. Ze gaan later kruipen, staan en lopen dan andere kinderen, maar doen dit uiteindelijk allemaal wel.

Op school hebben ze vaak problemen met leren. De meeste kinderen zullen wel in staat zijn om te leren lezen en schrijven.

Ook de spraakontwikkeling komt trager op gang. Kinderen met het Costello syndroom gaan vaak op latere leeftijd praten, meestal pas in de periode waarin ook het eten steeds beter gaat lukken (tussen de twee en vier jaar). Vaak blijft het praten lang onduidelijk en moeilijker te verstaan.

Gedrag

Kinderen met het Costello syndroom hebben vaak een vriendelijk karakter. Ze maken gemakkelijk contact met andere mensen.

Typisch uiterlijk

Kinderen met het Costello syndroom hebben vaak bepaalde typische uiterlijke kenmerken.

De meeste kinderen hebben weinig en dun haar, vaak is het krullend of juist heel stijl.

Het hoofd is relatief groot. Het voorhoofd is vaak hoog, de neusrug is vaak ingezakt. De neus is kort en breed. Aan de binnenkant van de ogen komen vaak extra plooien voor. De oogleden kunnen een beetje hangen. De lippen zijn vaak vol, de mond is vaak breed, de tong is groot, het gehemelte is vaak hoog, ook de kaak is vaak breed. De oren staan vaak wat laag op het hoofd, de oorlellen kunnen verdikt zijn.

De nek is vaak kort en kan breed uit lopen. In de nek is vaak een ruim vallende huid aanwezig.



De huid is vaak zacht en zit los om de armen en benen heen, er zijn vaak diepe plooiën in de handen en in de voeten. De gewrichten kunnen gemakkelijk overstrekt worden. De handen staan scheef op de onderarm, in de richting van de ellepijp gebogen.

Niet alle kinderen met het Costello syndroom zullen al deze kenmerken hebben.

Stem

Kinderen met het Costello syndroom hebben vaak een laag, hees, schor stemgeluid.

Kakelende ademhaling

Bij jonge kinderen kan een typisch geluid worden gemaakt tijdens de inademing. Het gaat om een soort kakelend geluid. Dit komt door slapte van de luchtpijp. Deze afwijking wordt ook wel tracheamalacie genoemd.

Kinderen met het Costello syndroom zijn kwetsbaarder voor het krijgen van problemen met de longen, zoals bijvoorbeeld het krijgen van een klaplong.

Problemen met zien

De ontwikkeling van het zien verloopt bij kinderen met het Costello syndroom vaak erg traag. Baby's met het Costello syndroom lijken niet goed te kunnen zien. Vaak komen schokkende bewegingen aan de ogen voor. Met het ouder worden gaat zien steeds beter, uiteindelijk zijn er geen problemen met zien.

Wel komt scheelzien vaker voor bij kinderen met dit syndroom.

Hartafwijking

Bij twee op de drie kinderen met het Costello syndroom komt een hartafwijking voor. Meestal gaat het om een vernauwing van de klep tussen de rechterkamer en de longslagader. Deze klep wordt de pulmonaalklep genoemd, de hartafwijking wordt daarom ook wel pulmonaalstenose genoemd. Andere hartafwijkingen die kunnen voorkomen zijn een gaatje tussen de beide boezems van het hart (atriumseptumdefect ASD), een gaatje tussen de beide hartkamers (VSD), of het niet goed functioneren van de klep tussen de linker hartboezem en de linkderhartkamer (mitraalklep).

Deze hartafwijkingen hoeven lang niet altijd klachten te geven. Soms worden ze ontdekt doordat bij onderzoek door een arts, bijvoorbeeld op het consultatiebureau, een ruisje over het hart wordt gehoord.

Ook hartritmestoornissen komen vaak voor bij kinderen met het Costello syndroom. Het hart klopt dan te snel of te onregelmatig.

Daarnaast komt bij bijna de helft van de kinderen met het Costello syndroom een verminderde pompfunctie van het hart voor omdat de hartspier dikker is dan gebruikelijk. Dit wordt een hypertrofische (te dikke) cardiomyopathie genoemd.

Waterhoofd

Kinderen met het Costello syndroom hebben een vergrote kans om een waterhoofd te ontwikkelen. Dit komt omdat zij vaak een Chiari I malformatie ontwikkelen. Dit is een aandoening waarbij een deel van de kleine hersenen in het achterhoofds gat zakt. Hierdoor wordt de afvoer van hersenvocht belemmerd waardoor een waterhoofd ontstaat.

Tethered Cord

Ook een tethered cord komt vaker voor bij kinderen met het Costello syndroom. Het ruggenmerg zit dan vast onder in de rug, waardoor het ruggenmerg bij groei uitgerekt wordt en er pijn en uitvalsverschijnselen kunnen ontstaan.



Kort postuur

Kinderen met het Costello syndroom zijn vaak klein voor hun leeftijd. Zij groeien langs het onderste groeilijntje van de groeicurve voor kinderen, dit geldt zowel voor de lengte als voor de gewichtscurve. De hoofdomtrek is verhoudingsgewijs groter. Gemiddeld worden meisjes met het Costello syndroom 1.35 meter en jongens met het Costello syndroom 1.40 meter. Bij een deel van de kinderen met het Costello syndroom wordt een tekort aan groeihormoon gevonden als oorzaak voor de achterblijvende groei.

Huidafwijking

Kinderen met het Costello syndroom hebben vaak een ruim vallende huid. De huid voelt zacht aan, vaak is de huid een beetje getint, kinderen met het Costello syndroom worden gemakkelijk bruin.

De lijnen op de handen en voeten zijn vaak diep. Op de handen en voeten ontstaat gemakkelijk een dikke eeltlaag. De teennagels zijn vaak dun en breken gemakkelijk af. Op kinderleeftijd kunnen een soort wratachtige verdikkingen op de huid ontstaan, meestal op het gezicht rondom de neus en de mond of rondom de bilnaad. Deze wratachtige verdikkingen zijn heel typisch voor het Costello syndroom.

De huid van de oksels en liezen, nek, bilnaad en rondome de navel kan verdikt zijn en een donkere kleur hebben alsof de huid daar niet goed schoon gewassen is.

Op volwassen leeftijd verouderd de huid snel, er ontstaan op jonge leeftijd al rimpels. Ook kunnen de haren al op jonge leeftijd uit gaan vallen.

Sterke lichaamsgeur

Veel kinderen met het Costello syndroom hebben een sterke lichaamsgeur.

Epilepsie

Een vijfde tot de helft van de kinderen met het Costello syndroom heeft epilepsie aanvalletjes. Verschillende soorten aanvalletjes kunnen voorkomen.

Slaapproblemen

Een deel van de kinderen met het Costello syndroom blijkt tijdens de slaap regelmatig even te stoppen met ademen doordat de keelholte tijdelijk niet voldoende open staat. Dit wordt OSAS genoemd. Kinderen worden hierdoor wakker, waarna ze weer normaal verder kunnen ademen. Deze ademhalingspauzes zorgen voor een gebroken nachtslaap. Dit kan zorgen voor vermoeidheidsklachten overdag en hoofdpijn bij het opstaan.

Puberteit

Kinderen met het Costello syndroom komen vaak later dan hun leeftijdsgenootjes in de puberteit.

Osteoporose

Op volwassen leeftijd hebben volwassenen met het Costello syndroom vaak een onvoldoende botdichtheid, ook wel osteoporose genoemd. De botten zijn daardoor kwetsbaarder tijdens vallen en breken gemakkelijker.

Indalen balletjes

Bij jongentjes met het Costello syndroom zijn er vaak problemen met het goed indalen van de balletjes. De balletjes zijn direct na de geboorte al niet ingedaald.



Tumoren

Kinderen met het Costello syndroom hebben een vergrote kans om een tweetal type tumoren te krijgen: het zogenaamde neuroblastoom en het zogenaamde rhabdomyosarcoom. Het rhabdomyosarcoom komt met name in buik of in het bekken voor.

Op volwassen leeftijd bestaat er een vergrote kans op het ontstaan van een tumor in de blaas. Ook komt een zogenaamd schwannoom vaker voor. Bij vrouwen komen vaker relatief goedaardige verdikkingen in het borstweefsel voor.

Scoliose

Kinderen met het Costello syndroom hebben een vergrote kans op het ontwikkelen van een verkromming in de rug, dit wordt scoliose genoemd. Dit kan pijnklachten van de rug geven. Bij een te sterke verkromming van de rug kunnen organen in de borst- of buikholte in de verdrukking komen en problemen geven.

Afwijkingen aan de voeten

Vaak komt een afwijkende voetstand voor, zoals bijvoorbeeld klompvoetjes. De achillespees is verkort, waardoor kinderen niet op hun platte voeten kunnen lopen, maar op hun tenen lopen. Ook staat de voet vaak naar binnengedraaid toe.

Tanden

Het glazuur van de tanden is meestal minder sterk, waardoor gemakkelijker gaatjes ontstaan.

Afwijkende borstkas

Bij een deel van de kinderen is de borstkas anders gevormd. De borstkas loopt in een puntje naar buiten toe (een zogenaamde kippenborst) of juist naar binnen toe (een zogenaamde trechterborst). Ook kunnen de ribben asymmetrisch zijn.

Hoe wordt de diagnose Costello syndroom gesteld?

Verhaal en onderzoek

Aan de hand van het verhaal van een kind met een kleine lengte, een ontwikkelingsachterstand en typische uiterlijke kenmerken kan het Costello syndroom worden vermoed. Het Costello syndroom is een zeldzame aandoening, zodat deze diagnose lang niet altijd herkend wordt. Ook kunnen het Noonan syndroom en het cardiofaciocutaneus syndroom (CFC-syndroom) veel lijken op het Costello syndroom.

Bloedonderzoek

Met behulp van bloedonderzoek kan bij het merendeel van de kinderen een foutje in het erfelijk materiaal van chromosoom 11 worden aangetoond op de plaats van het HRAS-gen. Bij baby's met het Costello syndroom komt gemakkelijk een lage bloedsuiker voor. Dit kan ook bij oudere kinderen voorkomen. Bij epilepsie-aanvallen of andere onverklaarde wegraking is het belangrijk om te kijken of een lage suiker gehalte niet de oorzaak is van deze aanvallen. Ook kan een tekort aan groeihormoon zorgen voor een te lage bloedsuiker.

MRI-scan

Wanneer de oorzaak van de ontwikkelingsachterstand nog niet bekend is, zal vaak een MRI scan van de hersenen gemaakt worden om te kijken of de er afwijkingen te zien zijn aan de hersenen die de achterstand in de ontwikkeling verklaren. Bij kinderen met het Costello syndroom wordt vaak wijde hersenholtes gezien. Ook kan een waterhoofd voorkomen, doordat een deel van de kleine hersenen te ver naar beneden ligt (Chiari I malformatie).



Ook kan het nodig zijn om een MRI scan van het ruggenmerg te maken wanneer er gedacht wordt aan een zogenaamd vastzittend ruggenmerg of tethered cord syndroom. Soms wordt een verwijd kanaal in het ruggenmerg gezien: een zogenaamde syringomyelie.

EEG

Wanneer bij kinderen met het Costello syndroom met epileptische aanvallen een hersenfilmpje (EEG) wordt gemaakt, dan zijn hier vaak epileptiforme afwijkingen op te zien. Deze afwijkingen zijn niet specifiek voor het Costello syndroom.

Onderzoek door de kindercardioloog

Alle kinderen met het Costello syndroom zullen regelmatig onderzocht worden door de kindercardioloog. Deze kijkt naar het voorkomen van hartritmestoornissen, die bij het Costello syndroom meestal ontstaan in de hartboezem en naar het voorkomen van een verdikte hartspier of een vernauwing van de klep naar de longslagader.

Oogarts

De meeste kinderen met het Costello syndroom zullen ook worden gezien door de oogarts.

Algemeen kinderarts/kindermaagdarmarts

Vanwege de voedingsproblemen zullen veel kinderen ook begeleid en onderzocht worden op het voorkomen van terugstromen van de voeding vanuit de maag naar de slokdarm (reflux) of op het voorkomen van een vernauwing van de uitgang van de maag. Vaak wordt dit gedaan door de algemeen kinderarts, eventueel in samenwerking met de kindermaagdarmarts.

Kinderendocrinoloog

Kinderen met het Costello syndroom zullen ook gezien worden door de kinderendocrinoloog omdat zij vaak een tekort hebben aan groeihormoon waardoor ze onvoldoende in lengte groeien. Ook kunnen problemen met geslachtshormonen voorkomen, waardoor kinderen te laat in de puberteit kunnen komen.

Orthopeed

Bij standsafwijkingen van de wervelkolom, de voeten of andere botten zal de orthopeed vaak onderzoek verrichten. Vaak zullen röntgenfoto's gemaakt worden, soms een scan.

Echo buik/bekken

Er zijn artsen die menen dat het zinvol is om bij jonge kinderen tot de leeftijd van acht jaar regelmatig ECHO's van de buik te maken om een eventuele tumor in de buik in een vroeg stadium op te sporen. Niet alle artsen geloven dat dit zinvol is, het kan ook onnodig belastend zijn.

Wanneer er een mogelijke afwijking wordt gevonden, dan zal het vaak nodig zijn om aanvullende scans te maken.

Onderzoek urine

Vanaf de leeftijd van tien jaar wordt jaarlijks de urine onderzocht op het voorkomen van onzichtbaar bloed in de urine, wat zou kunnen wijzen op het ontstaan van blaaskanker. Ook hiervan is het nut nog niet aangetoond.



Slaaponderzoek

Bij kinderen met een verstoorde nachtslaap of hoofdpijnklachten is het zinvol om een slaapregistratie te verrichten om te kijken of er sprake is van adempauzes in de slaap, een zogenaamd OSAS syndroom.

Hoe wordt het Costello syndroom behandeld?

Geen genezing

Er bestaat geen behandeling om het Costello syndroom te genezen. De behandeling is erop gericht om problemen bij kinderen met het Costello syndroom op te sporen en kinderen zo goed mogelijk te begeleiden naar een voor hen optimale ontwikkeling.

Sondevoeding

Het merendeel van de kinderen met het Costello syndroom heeft tijdens babyleeftijd en in de eerste levensjaren sondevoeding nodig om voldoende voeding binnen te krijgen. Dit kan via een sonde die via de neus naar de maag loopt, of via een sonde die rechtstreeks via de buikwand naar de maag toe gaat (PEG-sonde).

Medicijnen

Kinderen met het Costello syndroom krijgen vaak medicijnen om er voor te zorgen dat er geen maaginhoud terugstroomt van de maag naar de slokdarm. Vaak worden zuurremmers gebruikt. Ook kunnen medicijnen nodig zijn die zorgen voor een regelmatig hartritme. Aan kinderen met epilepsie worden vaak medicijnen gegeven die nieuwe epileptische aanvallen kunnen voorkomen.

Maagoperatie

Wanneer er ondanks medicijnen regelmatig voeding van de maag terugstroomt naar de slokdarm, kan het nodig zijn om de ingang van de maag met behulp van een operatie kleiner te maken zodat terugstromen van voeding een stuk minder gemakkelijk gaat. Een dergelijke operatie wordt een Nissenoperatie genoemd.

Wanneer de uitgang van de maag vernauwd is (een zogenaamde pylorusstenose) dan kan dit ook door middel van een operatie verholpen worden.

Diëtiste

Een diëtiste zal in nauwe samenspraak met de ouders zorgen voor voldoende calorieën zodat kinderen optimale groeikansen krijgen.

Fysiotherapie

Met behulp van fysiotherapie kan geprobeerd worden de ontwikkeling van de motoriek, te stimuleren. Ook kan met oefeningen geprobeerd worden om de stand van de handen meer recht te krijgen. De fysiotherapeut geeft adviezen om klachten als gevolg van de hypermobiliteit te voorkomen.

Logopedie

Bij kinderen met problemen met slikken van voedsel, kan de logopediste helpen met oefeningen en adviezen om het slikken te verbeteren. Ook kan de logopediste oefeningen geven om de ontwikkeling van de spraak te stimuleren. Soms kan het handig zijn om tijdelijk bijvoorbeeld met behulp van gebaren te communiceren.



Revalidatiearts

De revalidatiearts coördineert de verschillende therapieën voor kinderen met een ontwikkelingsachterstand en kan adviezen geven voor hulpmiddelen (zoals aangepaste schoenen, spalken e.d) vaak in samenspraak met de ergotherapeut. Ook kan de revalidatiearts verwijzen naar bijvoorbeeld een peuter-revalidatiegroep in het revalidatiecentrum waar een aantal kinderen met een ontwikkelingsachterstand samen een dagprogramma volgen en therapie krijgen.

Een revalidatiearts kan ook adviezen geven voor een geschikte schoolkeuze.

Speciaal onderwijs

Sommige kinderen met een lichte ontwikkelingsachterstand als gevolg van het Costello syndroom kunnen normaal onderwijs volgen. Daarbij kunnen ze in aanmerking komen voor een zogenaamd rugzakje met extra geld waaruit de school extra begeleiding kan regelen. Voor veel kinderen is het reguliere basisonderwijs te zwaar, voor hen is het speciaal onderwijs beter. Binnen het speciaal onderwijs bestaan verschillende niveaus.

Wanneer een kind niet in staat is om schoolse vaardigheden aan te leren, bestaan er speciale ontwikkelingsgerichte groepen of is een kinderdagcentrum de beste plaats voor een kind op schoolgaande leeftijd.

Spalken

Met behulp van ingipsen en spalken wordt geprobeerd de stand van de handen weer recht te krijgen. Soms kan het nodig zijn dat de handen operatief worden rechtgezet. Dit wordt meestal gedaan door een plastisch chirurg.

Orthopedische operatie

Een orthopeed kan door middel van een operatie, te korte achillespezen langer maken, waardoor het lopen gemakkelijker gaat. Ook controleert de orthopeed op het ontstaan van een zijwaartse verkromming van de wervelkolom. Behandeling middels een corset of soms door middel van een operatie kan nodig zijn.

Kindercardioloog

Kinderen met het Costello syndroom die een hartafwijking hebben, zullen nauwgezet gecontroleerd worden door de kindercardioloog. Diverse behandelingen, waaronder een behandeling met medicijnen kunnen nodig zijn.

Kinderen met een bepaald type hartafwijking (bijvoorbeeld een vernauwing van de klep naar de longslagader) kunnen een lage dosis antibiotica nodig hebben tijdens bijvoorbeeld een ingreep bij de tandarts, om te voorkomen dat er bacteriën terecht komen op deze vernauwde hartklep.

Hartoperatie

Wanneer de problemen met het hart ernstige gevolgen heeft voor het kind, kan het nodig zijn om met een hartoperatie het probleem te verhelpen. Een hartoperatie wordt verricht door een speciale cardiothoracale chirurg.

Huidarts

Wanneer kinderen last hebben van wratachtige plekken op de huid en deze irritatie geven, dan kan een huidarts (dermatoloog) hiervoor een behandeling geven. Vaak wordt gekozen voor bevriezing van deze huidafwijkingen.



Alertheid op ontstaan van tumoren

Het is belangrijk dat de ouders/verzorgers van een kind met het Costello syndroom alert zijn op de mogelijkheid van het ontstaan van tumoren. Dit blijkt tot nu toe de beste methode te zijn om tumoren op te sporen. Er wordt gekeken of het regelmatig maken van ECHO's helpt om tumoren in een vroeg stadium op te sporen.

Tumoren

Er bestaan verschillende behandelingen bestaande uit een operatie, chemotherapie of bestraling wanneer er een tumor ontstaat. Voor elk type tumor met bepaalde kenmerken bestaat een behandelprotocol.

Kinderendocrinoloog

Kinderen die een tekort hebben aan bepaalde hormonen, bijvoorbeeld groeihormoon, staan vaak onder behandeling van een kinderendocrinoloog. Een behandeling waarbij dagelijks groeihormoon wordt gespoten kan nodig zijn.

Narcose

Het is belangrijk om bij een operatie waarbij narcose nodig is, te melden dat het kind het Costello syndroom heeft. Kinderen met dit syndroom hebben vaak meer medicatie dan gebruikelijk nodig om onder narcose te komen. Ook is het belangrijk dat kinderen voor de operatie gezien zijn door een kindercardioloog, om onvoorziene problemen van het hart tijdens de operatie te voorkomen.

OSAS

Wanneer er regelmatig adempauzes tijdens de slaap zijn, kan het nodig zijn om hiervoor een behandeling te geven. De behandeling verschilt niet van die van andere kinderen en volwassenen die OSAS hebben.

Begeleiding

Begeleiding en ondersteuning van ouders van een kind met het Costello syndroom is belangrijk.

Stichting MEE is een organisatie die ouders en kinderen met een beperking begeleidt op allerlei fronten. Ook de integrale vroeghulp kan adviezen en begeleiding geven aan jonge kinderen met een ontwikkelingsachterstand.

Via het forum van deze site bestaat de mogelijkheid om een oproepje te plaatsen om in contact te komen met andere ouders die een kind hebben met het Costello syndroom.

Een maatschappelijk werkende of een psycholoog kan begeleiding geven bij het verwerken van de diagnose en om het hebben van een kind met een syndroom een plaats te geven in het leven.

Wat betekent het hebben van het Costello syndroom voor de toekomst?

Levensverwachting

Kinderen met het Costello syndroom hebben in principe een normale levensverwachting. De levensverwachting kan verkort zijn bij het voorkomen van problemen zoals een hartafwijking, ademhalingsproblemen of het voorkomen van een tumor.

Hulp van anderen

De meeste kinderen met het Costello syndroom blijven tijdens hun leven afhankelijk van de hulp van andere mensen. Begeleid zelfstandig wonen kan bijvoorbeeld wel mogelijk zijn, maar vaak blijft er hulp nodig bij het plannen en organiseren van een dag.



Vroegtijdige veroudering

Volwassenen met het Costello syndroom gaan er al op jongere leeftijd ouder uit zien. Hun huid wordt gerimpeld, de haren vallen uit en de verkromming van de rug neemt toe. Er bestaat een vergrote kans op het ontstaan van botbreuken als gevolg van botontkalking.

Kinderen

De meeste volwassenen met het Costello syndroom zullen vanwege hun ontwikkelingsachterstand en andere lichamelijke problemen zelf geen kinderen krijgen. Wanneer een volwassene met het Costello syndroom wel kinderen krijgt, dan hebben deze kinderen 50% kans om ook het Costello syndroom te krijgen.

Hebben broertjes en zusjes een vergrote kans op het Costello syndroom te krijgen?

Bij de meeste kinderen met het Costello syndroom is het foutje in het erfelijk materiaal bij het kind zelf ontstaan, het foutje is niet overgeërfd van de vader of moeder. In dat geval hebben broertjes en zusjes ook geen vergrote kans om ook een foutje in het erfelijk materiaal te krijgen.

Een enkele keer heeft de vader of de moeder een foutje in het erfelijk materiaal van de eicel of de zaadcel, zonder dat dit foutje in de rest van de cellen aanwezig is. In deze situatie hebben broertjes en zusjes wel een vergrote kans om het Costello syndroom te krijgen. Deze kans kan zo groot zijn als 50%.

De klinisch geneticus kan meer informatie geven over de herhalingskans van het Costello syndroom.

De ernst van de verschijnselen kan binnen een familie erg verschillen. Het valt van te voren niet te voorspellen hoeveel klachten een kind met het Costello syndroom zal krijgen.

Prenatale diagnostiek

Wanneer ouders die eerder een kindje hebben gekregen met het Costello syndroom, in verwachting zijn van een kindje, dan bestaat er de mogelijkheid om prenatale diagnostiek te verrichten. Door middel van een vruchtwaterpunctie (eventueel vlokkentest) kan DNA van het ongeboren kind verkregen worden. Wanneer de fout in het erfelijk materiaal bekend is bij het kind met het Costello syndroom, kan gekeken worden of dit kindje ook deze fout in het erfelijk materiaal heeft.

Een tweede mogelijkheid is om een uitgebreide ECHO tijdens een zwangerschapsduur van 20 weken te maken om zo kenmerken die wijzen op het Costello syndroom op te sporen (afwijkende stand van de handen, korte bovenarmen en bovenbenen, dikke nekplooi, relatief groot hoofd).

Referenties

1. The diagnosis of Costello syndrome: nomenclature in Ras/MAPK pathway disorders. Kerr B, Allanson J, Delrue MA, Gripp KW, Lacombe D, Lin AE, Rauen KA. *Am J Med Genet A*. 2008;146A:1218-20.
2. HRAS and the Costello syndrome. Rauen KA. *Clin Genet*. 2007;71:101-8.
3. Prenatal features of Costello syndrome: ultrasonographic findings and atrial tachycardia. Lin AE, O'Brien B, Demmer LA, Almeda KK, Blanco CL, Glasow PF, Berul CI, Hamilton R, Micheil Innes A, Lauzon JL, Sol-Church K, Gripp KW. *Prenat Diagn*. 2009;29:682-90.
4. Costello syndrome H-Ras alleles regulate cortical development. Paquin A, Hordo C, Kaplan DR, Miller FD. *Dev Biol*. 2009;330:440-51.



Links

www.costellokids.com

Engelstalige website van ouders met een kind met het Costello syndroom

Laatst bijgewerkt: 28 oktober 2009

Auteur: JH Schieving