

Informatie over Costello syndroom

Wat is het Costello syndroom?

Het Costello syndroom is een zeer zeldzame erfelijke, aangeboren aandoening met ontwikkelingsproblemen, groei- en voedingsproblemen, specifieke gelaatskenmerken en hart- en huidaandoeningen. Tijdens de zwangerschap kan er polyhydramnion (= veel vruchtwater) zijn en bij de geboorte een hoog geboortegewicht met een relatief groot hoofd. Na de geboorte kan er onvoldoende groei in gewicht en lengte ontstaan met voedingsproblemen en een vertraagde ontwikkeling met lage spierspanning. Later ontstaat er vaak een verstandelijke beperking, soms met gedragsproblemen waaronder autisme en mogelijk epilepsie. In het gelaat zijn enkele typische kenmerken te herkennen, zoals spaarzaam krullend haar, een dikke huid met volle wangen en lippen en laagstaande oren. Aan de handpalmen en voetzolen komen vaak vele huidlijntjes voor, rond de neus en mond en op het lichaam kunnen papillomata (=wratjes) ontstaan en de huid kan verdikt zijn met soms afwijkende pigmentatie. Aan het hart is vaak een aangeboren aanlegstoornis aanwezig en/of een verdikking van de hartspier. Ook kunnen er hartritme stoornissen voorkomen. Een andere complicatie van het Costello syndroom is de toegenomen kans op verschillende soorten kanker. Dit komt bij 10 – 15% van de personen met Costello syndroom voor. Vooral het rhabdomyosaroom, een kwaadaardige verandering van spierweefsel, die voorkomt in de buik en het bekken, wordt vaker beschreven.

Kinderen met het Costello syndroom kunnen een ontregeling van hun hormonen hebben, vooral een tekort van groei- en stresshormoon en een veranderde afgifte van insuline. Bij baby's kan dit dan leiden tot lage bloedsuikers.

Welke medische adviezen zijn er?

Costello syndroom is een erfelijke aangeboren aandoening die niet kan worden genezen. Bij een kind met het Costello syndroom is begeleiding door een multidisciplinair team met een coördinerend kinderarts, kinderneuroloog en kindercardioloog belangrijk, gericht op de lichamelijke en ontwikkelings- en leerproblemen die voorkomen. Op volwassen leeftijd is begeleiding door een arts voor verstandelijk gehandicapten (AVG) belangrijk. Bij het syndroom van Costello kunnen in de loop van de kinderjaren nieuwe problemen optreden, waarvoor controles nodig zijn. Voorbeelden hiervan zijn een hypertrofische cardiomyopathie (= verdikte hartspier) en het verhoogde risico op tumoren. Aandacht voor cognitieve mogelijkheden en gedrag is belangrijk voor de optimale ontwikkeling van ieder kind.

Wat is de oorzaak?

Het Costello syndroom wordt veroorzaakt worden door een verandering (mutatie) in het HRAS gen. Bij veranderingen in dit gen wordt een specifiek eiwit niet goed aangemaakt. Dit is de oorzaak van de verschijnselen bij het Costello syndroom. Bijna alle mensen met het Costello syndroom zijn de enige in de familie; de verandering in het gen is bij hen nieuw ontstaan ('de novo') op het moment van de vorming van de eicel of de zaadcel. Er komt dan een verandering in de leescode van het gen. Waardoor dat precies komt weten we niet. Het is niet iets dat iemand fout heeft gedaan of had kunnen voorkomen.

Wat is de kans op herhaling?

Als de aanleg bij het kind nieuw is ontstaan, dan vinden we de aanleg bij de ouders niet terug in het bloed. Er is dan in principe geen kans op herhaling voor de ouders. De kans op herhaling is wel *iets* hoger dan normaal. Dit komt door de mogelijkheid van kiembaanmozaïcisme.

Bij kiembaanmozaïcisme is de mutatie bij één van de ouders aanwezig in een groepje eicellen of zaadcellen. Omdat daarnaast ook ei- of zaadcellen aanwezig zullen zijn *zonder* mutatie, wordt gesproken van mozaïcisme. Als een volgende zwangerschap opnieuw tot stand komt met een ei- of

zaadcel met mutatie, zal het kind opnieuw Costello syndroom hebben. Uit ervaring blijkt dat de kans hierop echter heel klein is (kleiner dan 1%).

Mensen met het Costello syndroom krijgen doorgaans zelf geen kinderen. Als dit wel zo is, dan heeft elk kind 50% (1 op 2) kans op de (erfelijke aanleg voor de) aandoening. Dit geldt dan voor zonen en voor dochters.

Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Desgewenst is bij een eventueel toekomstige zwangerschap prenatale diagnostiek mogelijk door middel van een vlokkentest (na de 11^e week van de zwangerschap) of een vruchtwaterpunctie (rond de 16^e week van de zwangerschap). Onderzoek tijdens de zwangerschap naar prenatale kenmerken van CFC syndroom is soms ook mogelijk met echoscopisch onderzoek waarbij met name gelet wordt op het hart, het hoofd en de hoeveelheid vruchtwater. Met echoscopisch onderzoek kan de diagnose echter ook worden gemist.

Aangezien de technieken in ontwikkeling blijven is het advies contact op te nemen met de klinisch geneticus bij een actuele kinderwens of zwangerschap.

Waar vind ik meer informatie?

Meer informatie en lotgenotencontact kunt u o.a. vinden via:

<https://www.erasmusmc.nl/encore/Poliklinieken/cfc-costello/overcfccostello/watiscostello/>

<https://www.noonansyndroom.nl/informatie/costello>

<http://www.kinderneurologie.eu/ziektebeelden/syndromen/costello.php>

<https://www.erfelijkheid.nl/ziektes/costello-syndroom>