

Samenvatting bij:

Gripp K.W., Morse L.A., Sibbles B.J., Rauon K.A. et al. Costello syndrome: Clinical phenotype, genotype, and management guidelines. *American Journal of Medical Genetics*, 2019; 1 – 20.

Costello syndroom (CS) is een RASopathie die veroorzaakt wordt door een activerende verandering in het HRAS gen. Het HRAS gen is in veel weefsels aanwezig, waardoor CS een effect heeft op verschillende organen en de mensen een grotere kans hebben op het krijgen van kanker. Mensen met CS kunnen opvallende gelaatskenmerken, hartaandoeningen, groei en een ontwikkelingsachterstand hebben, met daarnaast huid, orthopedische (bot en spier), oog en neurologische problemen, waarbij er grote overlap bestaat met de andere RASopathieën. Medische begeleiding vraagt om kennis van het wisselende en uitgebreide klinische beeld (fenotype). Artsen hebben vaak weinig ervaring in de zorg voor mensen met CS, doordat de aandoening zeldzaam is. Het fenotype kan bovendien variëren afhankelijk van genafwijking.

Deze richtlijn is ontwikkeld door een multidisciplinair team van experts met als doel om tijdige zorg en richtlijnen voor behandeling te geven aan behandelaars in- en buiten het ziekenhuis én ook aan families en mensen met CS gedurende hun leven. Deze richtlijn is gebaseerd op de kennis en ervaring van experts en niet op evidence-based richtlijnen door het tekort aan wetenschappelijke gegevens over deze zeldzame aandoening.

Vertaling door: drs. B.J. Sibbles, kinderarts EAA, ENCORE ErasmusMC Rotterdam