

Uitgelicht:
Costello-syndroom

‘Een behandeling voor het Costello- syndroom is er niet’

Kinderarts Indra Morsing ziet in het Wilhelmina Kinderziekenhuis in Utrecht regelmatig kinderen met meerdere en ingewikkelde medische problemen, waarbij een onschuldige infectie tot grote problemen kan leiden. Ook Vera de Zwarte, die het zeldzame syndroom Costello heeft, hoort daarbij. Wat bij deze ziekte precies komt kijken vertelt Indra hiernaast.

De zorg voor de ziekste, meest kritieke kinderen past het beste bij Indra Morsing. Indra is kinderintensivist in opleiding bij het Wilhelmina Kinderziekenhuis en noemt zichzelf een ‘doener’ en een ‘klinische dokter’, die graag snel handelt. Binnen dat snelle handelen hoort ook de zorg voor kinderen met het Costello-syndroom, waarbij sprake is van een ontwikkelingsachterstand in combinatie met een geringe lengte, vaak een hartafwijking en een aantal typerende uiterlijke kenmerken. Indra somt op: “De meeste kinderen hebben weinig en dun haar en hun hoofd is relatief groot. Het voorhoofd is vaak hoog en de neusrug ingezakt. De lippen zijn meestal vol, de mond breed en de tong groot. De oren staan vaak wat laag aan het hoofd waardoor de oorlellen verdikt kunnen zijn.”

Trage ontwikkeling

Naast de typische uiterlijke kenmerken hebben jonge kinderen met Costello vaak moeite met eten en drinken en hebben ze daardoor tijdens de babyleeftijd vaak sondevoeding nodig. Als gevolg van een lage spierspanning zijn ze onhandig in hun bewegingen en verloopt hun motorische ontwikkeling traag. Ook de ontwikkeling van zicht en taal blijft achter. De hartafwijking die kinderen met Costello kunnen hebben, wordt meestal veroorzaakt door een vernauwing van de hartklep tussen de rechterkamer en de longslagader, ook wel pulmonaalstenose genoemd. Hoewel kinderen met het Costello-syndroom in principe een normale levensverwachting hebben, kan deze door de hartafwijking ook korter zijn.

Geen behandeling

Dit is nog maar een greep uit de bijna oneindige lijst aan symptomen die bij het zeldzame en ongeneeslijke Costello-syndroom horen. “Er is geen behandeling voor Costello”, legt Indra uit. “De begeleiding is erop gericht om problemen zo vroeg mogelijk op te sporen en kinderen te begeleiden naar een voor hen optimale ontwikkeling. Daarvoor worden ze door verschillende medisch specialisten gezien. Denk aan de cardioloog, kinderarts, maag-darm-leverarts en de kinderendocrinoloog. Mijn doel als kinderarts is het coördineren van de zorg voor kinderen met zulke ingewikkelde problematiek en voorkomen van ernstige problemen als gevolg van bijvoorbeeld een virusinfectie.” Indra benadrukt dat het heel belangrijk is dat ouders ondersteuning krijgen. “Een maatschappelijk werkende of een psycholoog kan begeleiding geven bij het verwerken van de diagnose en om de verantwoordelijkheid voor een kind met een zeldzame ziekte een plaats te geven in het leven.”

Verhaal kwijt kunnen

Als kinderintensivist in opleiding maakt Indra vaak heftige situaties mee en is ze regelmatig bringer van slecht nieuws. “Je leert ouders kennen op het diepste punt van hun leven; namelijk als hun kind ernstig in gevaar is. Dankzij een fantastisch IC-team met fijne collega’s, kunnen wij ons werk goed uitvoeren. Daarnaast heb ik in mijn omgeving mensen bij wie ik mijn verhaal kwijt kan. Meestal zijn dit vrienden of bevriende collega’s die ook in het vak zitten. Gelukkig verlaten de meeste kinderen de IC ‘ongeschonden’. Hier doe ik het voor. Als patiënten na een IC-opname weer op de poli zijn en ik zie dat ze het goed doen, zich ontwikkelen en ouders ook weer het vertrouwen en de rust hebben teruggevonden, geeft dat een enorm voldaan gevoel waardoor ik de volgende heftige casus weer beter aankan.”

Feiten & Cijfers over Costello

- Costello is vernoemd naar de arts die het syndroom voor het eerst heeft beschreven. Het wordt ook wel facio-cutano-skeletale syndroom genoemd, omdat kinderen met dit syndroom een typische vorm van hun gezicht (facio) hebben, een losse huid (cutano) en afwijkingen aan de botten (skelet). Hiervoor wordt ook afkorting FCS-syndroom gebruikt.
- Tussen de 80 en 90 procent van de kinderen met het Costello-syndroom heeft een fout in het erfelijk materiaal van chromosoom 11.
- De meeste kinderen met het Costello-syndroom hebben deze fout niet van hun ouders geërfd. De fout is meestal ontstaan na de samensmelting van de eicel met de zaadcel.
- Het syndroom is aangeboren, maar niet alle symptomen hoeven vanaf de geboorte zichtbaar te zijn.
- Het is niet precies bekend bij hoeveel kinderen in Nederland Costello voorkomt. Deels omdat niet bij alle patiënten een diagnose is gesteld.

Op www.kinderneurologie.eu is meer informatie te vinden over het Costello-syndroom.