



Costellos syndrom

Costellos syndrom påverkar flera delar av kroppen och kan ge många olika symtom. Det är vanligt med hjärtfel och det finns en ökad risk för tumörer. Skelettet påverkas och en del har sned rygg och felställningar i leder. Den motoriska utvecklingen brukar vara sen, liksom puberteten. De flesta med syndromet har också en lindrig eller medelsvår intellektuell funktionsnedsättning.

Costellos syndrom uppkommer oftast som en nymutation. I Sverige känner man till ett fåtal personer med syndromet.

SYM TOM

Under de första åren brukar barn med Costellos syndrom ha ättsvårigheter. Det gör att de inte ökar i vikt i samma takt som andra barn. Oftast minskar ättsvårigheterna efter tre års ålder.

Många med syndromet har medfödda hjärtfel. Senare kan hjärtat påverkas på andra sätt, till exempel rubbningar i hjärtrytmen och att hjärtmuskeln blir förtjockad.

Skelettet brukar påverkas och de flesta är kortväxta. En del har sned rygg och felställningar i leder. Det är också vanligt med överrörliga leder. Tonåringar och vuxna med syndromet kan ha benskörhet.

Mjuk hud med djupa fårör i handflatorna och fotsulorna är kännetecknande för Costellos syndrom, likaså att huden får ökad pigmentering. Många med syndromet har också vissa gemensamma utseendemässiga drag.

Den motoriska utvecklingen är oftast sen. Barnen brukar kunna sitta vid cirka två års ålder och gå när de är runt fem år. Puberteten brukar också vara sen. De flesta med syndromet har en lindrig eller medelsvår intellektuell funktionsnedsättning.

Personer med Costellos syndrom har en ökad risk för tumörer, både godartade och elakartade.

ORSAK

Costellos syndrom beror på en förändring i en gen. Det påverkar en av de signalvägar som används för kommunikation i cellerna. Signalvägen blir felaktigt aktiverad så att den ständigt är påslagen. Det leder till olika symtom.

BEHANDLING

Personer med Costellos syndrom behöver samordnade insatser inom flera specialitetsområden. De allra flesta behöver också habilitering, både som barn och i vuxen ålder.

Ättsvårigheter utreds av ett nutritionsteam som ger råd om kost, träning och hjälpmedel. För att ta reda på om barnet har medfött hjärtfel undersöks hjärtat av en barnhjärtläkare. En del hjärtfel opereras. Förändringar i leder och skelett utreds av en barnortoped. För att upptäcka eventuella tumörer på ett tidigt stadium görs regelbundna kontroller.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Diagnostik och behandling sker på barnkliniker vid landets regionsjukhus samt vid barn- och ungdomshabiliteringar. DNA-diagnostik görs vid avdelningarna för klinisk genetik vid universitetssjukhusen.

Vid universitetssjukhusen finns Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) som kan ge vägledning och information om ovanliga sjukdomar och syndrom.

SAMHÄLLETS STÖDINSATSER

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information om samhällets stöd finns att läsa i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd under ”Samhällets stödinsatser”.

INTRESSEORGANISATIONER

- Riksförbundet FUB, för personer med intellektuell funktionsnedsättning
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om Costellos syndrom som finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd.

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska har i uppdrag av Socialstyrelsen att producera texterna som publiceras i kunskapsdatabasen för sällsynta hälsotillstånd.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se

Reviderad juni 2019.



ÅGRENSKA