



**RED ANDALUZA DE TRABAJADORES
SOCIALES SOBRE ENFERMEDADES RARAS.**
ratser.andalucia@hotmail.com

FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA

COSTELLO

DESCRIPCIÓN: Fue descrito la primera vez en 1971. Se trata de una enfermedad genética orfelinica que se detecta los primeros meses de vida ante los problemas de alimentación, un aspecto facial particular, la piel elástica o floja y de color oscuro, pliegues palmarios pronunciados. Se produce a causa de una mutación del cordón 12 o 13 del gen HRAS. Los casos son esporádicos, lo que concuerda con una mutación genética accidental. A pesar de un riesgo muy escaso de reincidencia, se puede proponer un diagnóstico prenatal a las parejas que tengan ya un niño portador de una mutación identificada del gen HRAS. Esta mutación queda identificado en el 80% de los pacientes diagnosticados con el síndrome de Costello. Este síndrome es muy cercano a otras identidades clínicas, como el síndrome CFC (cardio-facio-cutáneo) sobretodo, o el síndrome de Noonan. Todo esto, se explica ahora muy bien pues estos síndromes son debidos a mutaciones en diferentes genes situados en la misma vía de señalización celular (vía de RAS-MAP Kinases), lo que puede conducir a problemas prácticamente idénticos en los niños.

SÍNTOMAS: El recién nacido suele ser macrosoma, con una evolución hacia un retraso de crecimiento severo. Recurrir a la gastrostomía es a menudo necesario (debido a los problemas de alimentación) pero a pesar de los aportes hipercalóricos, los niños tienen un escasísimo crecimiento. El examen cutáneo revela una piel elástica, sobretodo en los pliegues de brazos y piernas, particularmente pronunciados. El desarrollo de papilomas (verrugas) cutáneas peri-orales es un signo clínico distintivo. Se observa un aspecto facial particular. Esta apariencia facial es característica en la infancia, pero puede ser más discreta con la edad. El pelo es a menudo rizado. La macrocrania no es extraña, con un retraso del cierre de la fontanela. Las malformaciones cardíacas son frecuentes y pueden consistir en anomalías de estructura, anomalías musculares o también, problemas del ritmo. El niño evoluciona con un retraso psicomotor constante. Suele empezar a andar hacia los 4 años. El retraso metal moderado o ligero, predomina en el lenguaje. La edad media de adquisición del lenguaje se sitúa entre los 3 y 4 años.

CONTACTO PARA AFECTADOS:

María : mar1310@telefonica.net Barcelona
Carmen : fredcarm@club-internet.fr Biarritz (Francia)