

Samenvatting bij:

Sammon MR, Doyle D, Gripp KW et al. Normative Growth Charts for Individuals With Costello Syndrome. American Journal of Medical Genetics Part A 2012; 158 A:2692-2699

Costello syndroom is een zeldzame aandoening die wordt veroorzaakt door een verandering in het HRAS gen. Deze genafwijking heeft een effect op meerdere orgaan systemen met verschijnselen van failure to thrive (onvoldoende gewichtstoename), kleine lengte en macrocephalie (grote schedel). Het doel van deze studie was om groeicurves voor Costello syndroom te ontwikkelen. Wij verzamelden metingen van lengte, gewicht en schedelomtrek bij 94 kinderen (45 jongens en 49 meisjes). Hun genverandering is in voorgaande studies gepubliceerd, waarbij bij 77.7% van de kinderen sprake was van p.G12S. De deelnemers aan deze studie kregen medische behandeling, zodat de gegevens niet het natuurlijk beloop weerspiegelen, maar eerder groei bij voedingsondersteuning. Door het kleine aantal kinderen die bestudeerd werden zijn de gegevens van jongens en meisjes samengevoegd. Gewicht-voor-leeftijd gegevens bevatten 417 metingen afkomstig van 80 kinderen met leeftijd 0 – 36 maanden, en 585 metingen bij 82 kinderen met leeftijd 0 – 10 jaar. Lengte-voor-leeftijd gegevens werden verkregen van 391 metingen bij 77 kinderen met leeftijd 0 – 36 maanden, en 591 metingen bij 90 kinderen leeftijd 0 – 10 jaar. Metingen na groeihormoonbehandeling bij 15 kinderen werden niet in deze studie meegenomen. De schedelomtrek curve werd verkregen uit 221 metingen van 55 kinderen met een leeftijd 0 – 36 maanden. Percentielen (5<sup>de</sup>, 50<sup>ste</sup>, 95<sup>ste</sup>) werden voor leeftijd geschat en vergeleken met geslachtsspecifieke curves voor kinderen met een gemiddelde lengte. De aldus verkregen curves laten een erg trage gewichtstoename zien in de eerste 2 jaar. Een kleine lengte wordt bij veel kinderen gezien, maar na de leeftijd van 4 jaar valt de 95<sup>ste</sup> percentiel voor lengte in de laag normale waarden voor kinderen met een gemiddelde groei. De curve voor hoofdomtrek is vrijwel hetzelfde als voor kinderen met een gemiddelde groei, wat duidt op een relatieve macrocephalie (grote schedel).

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