

Samenvatting bij:

Leoni C, Onesimo R, Zampino G et al. Understanding Growth Failure in Costello Syndrome: Increased Resting Energy Expenditure. *Journal of Pediatrics* 2016;170:322-4

Costello syndroom (OMIM# 218040) is een zeldzame aandoening met ontwikkelingsachterstand die wordt veroorzaakt door een activerende verandering in het HRAS gen, die codeert voor een lid van de RASsubfamilie van kleine GTPases (enzymen) die verschillende intracellulaire signaalroutes controleert met rollen in celdeling, -differentiatie en -overleving.

Costello syndroom is herkenbaar door een kenmerkend gelaat, verminderde postnatale groei, ontwikkelingsachterstand en hart- en spier-skelet afwijkingen. De groei laat een ernstige failure to thrive (onvoldoende gewichtstoename) en slik/zuig problemen na de geboorte zien, gevolgd door een geringe verbetering in gewichtstoename na het 3^{de} levensjaar. De meeste baby's hebben een maagsonde of gastrostomie (PEG-sonde of Mickey) nodig in verband met ernstige voedingsproblemen. Tijdens hun jeugd leren kinderen zelf te eten, maar blijven zij een groeiachterstand houden.

In deze studie rapporteren we de uitkomsten van een case-control studie naar de stofwisseling bij Costello syndroom met als doel het onderliggende mechanisme van te weinig gewichtstoename te onderzoeken.

De studie laat zien dat mensen met Costello syndroom een verhoogd energiegebruik in rust hebben. Wij speculeren dat dit een mogelijk oorzaak is voor het ontstaan van failure to thrive.

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