

## GUÍA DE PROPOSICIÓN

Basados en la frecuencias encontrados en la literatura resumida

### Rasgos mayores

- ◆ Disfagia/dificultades de alimentación/tubo de gastrostomía (95%)
- ◆ Estatura postnatal baja (97%)
- ◆ Dismorfismo facial (98%)
- ◆ Labios gruesos (95%)
- ◆ Cutis laxo (94%)
- ◆ Pliegues anormalmente profundos en palmas (99%)
- ◆ Desarrollo atrasado/retraso mental (100%)

### Rasgos Únicos

- \* Cardiomiopatía hipertrófica y arritmias (63%)
- \* Tumores benignos (44%) y malignos(16%)
- \* Dismorfismo facial con boca ancha (78%)
- ◆ Piel elástica con hiperpigmentación
- ◆ Cifosis
- ◆ Personalidad simpática
- ◆ Pelo rizado
- ◆ Circunferencia de la cabeza normal

### Otros rasgos

- ◆ Polihidramnios(62%)
- ◆ Peso al nacer >50%
- ◆ Hernias (50%)
- ◆ Problemas de la vista (ptosis, estrabismo)

\* cuando encontrados junto con los rasgos mayores la diagnosis será mucho mas específica

## Síndrome de Costello Guía de diagnosis

Definir criterio para diagnosticar un síndrome dismorfico lleva muchos años, muchos pacientes, y todavía es mayormente acientífica. A menudo provoca el “gestalt” de un síndrome para llegar a una diagnosis final.

Los primeros reportes de Costello de los años 1971 y 1977 fueron redescubiertos en 1991 por der Kaloustian y pacientes adicionales descritos por Martin y Jones. Artículos recientes resumidos caracterizan mas de 100 pacientes y suman rasgos clínicos (Hennekan, 2003) problemas neurológicos y de comportamiento (Kawame et al., 2003, Tubbs y Oakes, 2003) complicaciones cardiacas (Lin et al) Problemas ortopédicos (yassir et al) y malignidades( Gripp et al. 2003) y aparecimiento adulto (White et al., 2005).

Hay una prueba de diagnóstico ahora que puede detectar mutaciones (cambios) genéticas específicas en el gene “H-ras” responsables por el Síndrome de Costello y confirmar una diagnosis del Síndrome.

Para obtener información adicional o copias de esta guía contáctenos:

En Español: Dawn Santos, madre  
[macready@pdx.edu](mailto:macready@pdx.edu)

Lisa Schoyer, madre  
[taos@earthlink.net](mailto:taos@earthlink.net)

V.K. Proud, Geneticista Clínica  
[vproud@chkd.org](mailto:vproud@chkd.org)

### Páginas de Web

Grupo de Apoyo internacional del Síndrome de Costello  
[www.costellokids.org.uk](http://www.costellokids.org.uk)

Online Mendelian Inheritance in Man:  
[www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=OMIM](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=OMIM)

Gracias a las doctoras Angela Lin y Karen Gripp,  
Directoras de la junta directiva profesional del Síndrome de Costello

© Por Virginia Proud y CSFN  
Se puede copiar este documento sin cambios y no para uso comercial. 122205

# Síndrome de Costello



## Guía De Diagnosis Clínica

Los geneticistas clínicos tienen mas de 10 años trabajando con familias y con el grupo de apoyo del Síndrome de Costello Internacional (ICSSG) y la red Estadounidense de familias de Síndrome de Costello (USCSFN) para entender el trastorno mejor. Para complementar la 4ª Conferencia Internacional del Síndrome de Costello en St Louis, Missouri, ahora presentamos la guía de diagnosis para el Síndrome de Costello.

# HISTORIA NATURAL

## Infantes (<un año)

Polihidramnios (exceso de líquido amniótico)  
 Aflicción fetal  
 Cesárea  
 Tamaño grande por la edad de gestación  
 Problemas de alimentación  
 Deficiencia en tonicidad muscular  
 Tubo de gastrostomía en los primeros cuatro años de vida  
 Insuficiencia de crecimiento  
 Falta de crecimiento notados en el peso y altura pero la circunferencia de la cabeza es normal  
 Atrasos motores



## Niños pequeños (1-3 años)

Dismorfismo facial, boca ancha  
 La piel blanda y laxa, suave con arrugas profundas, pliegues anormalmente profundos en palmas y plantas de los pies  
 Piel elástica  
 Articulaciones de hiper movilidad  
 Hernias  
 Cardiomiopatía hipertrófica  
 Arritmia  
 Estrabismo, ptosis  
 Malignidades  
 Retrasos en el desarrollo



## Niños (4-12 años)

Estatura baja  
 Dismorfismo facial, boca ancha  
 Labios gruesos  
 Cifosis, cifosis cervical  
 Una personalidad extraordinariamente agradable, sociable, graciosa, y tranquila



## Adolescente/adultos

Rasgos faciales clásicos gruesos  
 Pelo grueso y en la mayoría rizado  
 Fibromata nasal  
 Papiloma de seno  
 Hiperqueratosis, hiperpigmentación  
 Estatura baja  
 Problemas ortopédicos y óseos  
 Retraso mental



# RASGOS MÁS COMUNES

Las fotografías de estos cuadros representan un intento de capturar los rasgos gestalt. Están en orden según las etapas del desarrollo de infancia hasta adultos.

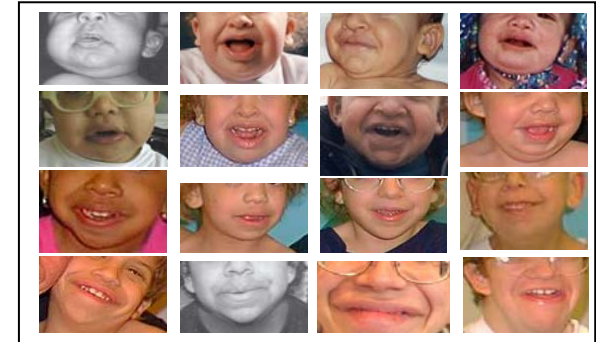
## Dismorfismo facial



# RASGOS MÁS COMUNES

continuación

## Boca ancha y labios gruesos



## Cutis laxo/arrugas profundas



## Complicaciones que pueden causar la muerte

Arritmias cardiacas  
 Cardiomiopatía hipertrófica  
 Malignidades

