

科斯提洛氏弹性蛋白缺乏症



父母写给父母的手册

欢迎!

我们希望通过这个手册为您提供支持和理解，并与您分享我们对这一非常罕见的综合征的了解。如果你有兴趣看更多患有该综合征的孩子的照片，可以登录 <http://costellokids.com/>。

科斯提洛氏弹性蛋白缺乏症是一种很罕见的由原癌基因 HRAS 种系突变所引起的 RASopathy。其表型包括严重发育不良、心脏功能异常、高概率患良性和恶性肿瘤、肌肉张力减退、及发育迟缓 (Axelrad ME, et al., AJMG, 2011)。

您可以在以下链接找到有关科斯提洛氏弹性蛋白缺乏症症状管理和治疗的详情：

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1507/>

有关遗传学更深层的解释可以通过以下链接获取：<http://ghr.nlm.nih.gov/condition/costello-syndrome>

到目前为止，你可能已经经历了一次羊水过多或/和胎儿比孕龄大的不寻常的孕期，或是经历了早产。希望你坚持住！虽然陪伴和养育我们的孩子的这条路是艰难坎坷的，但科斯提洛氏综合征所带来的善于交际、友善、及富有魅力的性格是我们作为家人所珍视的。



基因学

科斯提洛氏弹性蛋白缺乏症是 RASopathies 中最罕见的一种。全世界约有 300 人患有此综合征。与其他 RASopathies 不同，导致科斯提洛氏综合征的唯一突变是 HRAS。

检测

如果您还没对您的孩子进行 HRAS 突变检测，我们强烈建议您这样做！这其中的一个原因是：有时很难判断孩子是否患有科斯提洛氏综合征还是其他 RASopathies。虽然他们有一些共同的健康保健问题，但每个综合征都有其独特的问题。例如，在 RASopathies 中，患有科斯提洛氏综合征的儿童患癌症的风险最高。此外，检测还将为研究人员提

供有关 HRAS 基因不同突变会产生何种不同结果的线索。

在美国，保险公司通常会批准医生的基因检测请求。在大多数州，医疗补助计划也会支付基因检测费用。检测科斯提洛氏综合征的临床实验室列表可以在以下网站找到：

http://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr/tests/?term=C0587248%5BDISCU%5D&condition=C0587248&compare_labs=1/.

在英国及其他欧洲国家，您可以与您的儿科医生对基因检测问题进行讨论，他将帮助安排进行检测。

由于我们的孩子所患的综合征如此罕见，在怀第一个孩子时考虑做科斯提洛氏综合征的检测是非常罕见的，但确有相关实验室可以对此进行产前检测。

如果您还没有接受过遗传咨询，请向您子女的医生咨询。由于您的孩子患有一种罕见的遗传疾病，这使您有资格享受这项服务。以下是您在预约遗传学咨询时可向相关专家提出的有关科斯提洛氏综合征的基本问题：

参加 Ras/MAPK 途径遗传综合征（科斯提洛氏综合征是其中之一）国际会议的所有与科斯提洛氏综合征相关的医生和研究人员都同意：导致科斯提洛氏综合征的唯一突变是 HRAS 基因的突变。

若你的孩子的 HRAS 检测呈阴性，即你的孩子不患有科斯提洛氏综合征，但请放心，我们的组织不会因此而拒绝你的加入。虽然这本手册中描述的问题不太符合你的家庭需要，但你可以通过 lisa@rasopathies.org 联系 Lisa Schoyer 获取更多信息和支持。



问：我生下另一个患有科斯提罗综合征的孩子的几率有多大？

答：你再生一个患有科斯提洛氏综合征的孩子的几率很低。在我们列表中的 125 个家庭中，只有一个家庭有另一个孩子也患有该综合征。研究人员发现科斯提洛氏综合征是**常染色体显性遗传**，这意味着它会影响 HRAS 基因突变的两个副本中的一个（11 号染色体上），而且只需要一个副本的突变就会导致该综合征。这可能以以下几种方式发生（从最常见到最不常见的）：

1. 突变发生在卵子或精子细胞中或受精后（也被成为新突变或**新生突变**或**自发突变**）。这解释了为什么即便没有科斯提洛氏综合征家族病史遗传疾病却会影响患有该综合征的患者身体内的各个细胞。自发性突变通常并不罕见，但受精卵通常在孕期的最初几周内死亡。

这种方式是你的孩子最有可能患上科斯提洛氏综合征的方式。虽然父亲没有这种症状，但精子不断产生进而导致最常见的突变似乎来自精子。因此随着年龄的增长，精子复制错误的风险也会增加。对于科斯提洛氏综合征来说，这种复制错误即发生在 HRAS 基因上。

2. 镶嵌突变发生于当父母一方的细胞中含有部分突变细胞。这些突变细胞来自祖父母精子或卵子的自发突变。即便对于科斯提洛氏综合征来说这种突变也是非常罕见的。遗传专家认为，确定这种突变传播的最有效的方法是确认家族中是否有兄弟姐妹患有科斯提洛氏综合征，而非进行基因检测。否则就是运气问题。在一例非常罕见的科斯提洛氏综合征病例中，在对父母进行基因检测时并未在其血液细胞内发现科斯提洛氏综合征突变，但却在父母一方的脸颊细胞中发现了该突变。



在兄弟姐妹中同样患有科斯提洛氏综合征的案例非常少，大部分被报道在 2005 年之前发表的文章中。例如，挪威两姐妹在 2005 年前都被诊断为科斯提洛氏综合征并在确定了导致该综合征的基因后进行检测，结果发现其中一位患有科斯提洛氏综合征（HRAS 突变），另一位患有 KRAS 突变（与努南和 CFC 综合征相关）。另一组在 2005 年前被临床诊断的兄弟姐妹被证实

都有 HRAS 突变。

3. 孩子从同样患有该综合征的父母那里遗传了一种突变。目前还没有已知的儿童通过这种方式继承科斯提洛氏综合征。这意味着如果你患有科斯提洛氏综合征的孩子生了孩子，你的孙辈将有 50% 的几率患有该综合征。

问：科斯提洛氏综合征对我不患有该综合征的健康孩子有何影响？

答：你健康的孩子完全不会受到科斯提洛氏综合征的影响。上述问题中的情况 1 和 2 是你的健康的孩子或他们的孩子生下一个患有科斯提罗综合征的孩子的唯一情况，这与其他人生下一个患有该综合征的孩子的几率相同。全世界大约有 300-500 个该综合征的确诊病例，这成为医生和科学家提出有关我们的孩子的病情的相关理论依据。如果我们用英国已知的确诊数字来推断，该综合征的患病率是 1:30 万。日本研究人员在全国范围内进行了调查，并公布了 1:25 万的调查结果。

父母之间沟通的重要性

除了医生和研究人员致力于对科斯提洛氏综合征的规律和模式进行观察外，作为父母的我们也积极观察并决心进一步了解该综合征。父母间的直接交流可以加快规律的发现并为有兴趣跟踪研究的医生建立一个即时数据库。

以下是许多家长通过对患有科斯提洛氏综合征的孩子观察而得出的相同的结果，然而这些现象的原因依然是个谜。

- 我们的孩子经常“热血沸腾”。无论是由于新陈代谢还是心脏问题（两者都可能导致一个人一直很热）或是其他什么问题，或由于以上所有问题，我们的许多孩子经常**出许多汗**—甚至像成人一样有体味。
- 有些孩子，尤其在他们很小的时候会经历**莫名其妙的发烧**。这种现象可能由于他们的神经系统不能很好的调节体温。这种发烧现象可能不是感染的结果，但必须首先排除是由于感染引起的。
- 许多家长注意到他们的孩子对**阳光和触摸都非常敏感**，尤其是手和脚。

- 大多数父母谈及了他们的孩子在小的时候通常**很难一觉睡到天亮**，并伴随着似乎感到痛苦的哭声，多次醒来，大量出汗（需要换床单的程度），睡眠呼吸暂停，以及磨牙。有些孩子被诊断患有睡眠恐怖症，有些则在极浅的睡眠中长大，但也有许多孩子没有这些问题。
- 许多家长分享了他们的孩子**耳垢**过多以致需要定期去医院清除的经理。耳道的大小各不相同，但那些耳道狭窄的孩子通常伴随着耳道弯曲。家长们也经常谈到他们的孩子耳朵痒的问题。

肠胃系统概述

我们依然在寻找肠胃病学研究人员！

患有科斯提洛氏综合征的人通常会涉及肠胃系统相关的症状并需要某种形式的干预，**这些症状对于父母来说是最长期的难题**。呕吐和因呕吐/疼痛而失眠是最难过的问题之一。许多其他症状可能导致这个问题，例如肌肉张力低（**张力减退**）会影响唇部控制力、舌头协调、肠道蠕动（受低肌肉张力影响）、高拱形上颌、较弱的吸-吞咽协调、以及可能出现的气管软化、喉软化或气管喉软化（在喉中有松软或多余的组织。该现象通常在四岁左右消退）、胃酸反流、胃排空缓慢、以及可能的营养吸收不足（记录在案的有少数儿童）。

在美国和加拿大以外的年龄较大的孩子的家庭分享了他们童年早期的故事，例如他们每隔几个月就会去医院用鼻胃管进食且通过静脉注射缓解脱水症状，或在家里通过鼻胃管进食。

超过 90%的患有科斯提洛氏综合征的儿童需要使用**鼻胃管**或**胃造口管**(直接穿过胃壁的方式)进行营养治疗。美国和加拿大的医生倾向于在孩子很小的时候就选择胃造口管，而其他国家的医生在考虑使用胃造口管之前会先使用一段时间（一年甚至更久）的鼻胃管进行营养治疗。

营养是通过大量滴注（一次倒入一顿所需的配方奶粉或膳食）或续滴注（有时因为喂养耐受较低而需要 24 小时喂养）输入儿童体内。这两种方式都需要使用喂养泵。有些孩子会接受一种名为尼森胃底折叠术（**fundo**）的手术将胃的上部包裹在食道下端并将其缝合，以防胃酸回流到食道。但这种手术并不适合每一个患有科斯提洛氏综合征的孩子。少数儿童装有通过腹壁进入最接近胃的小肠部分的空肠的胃造口，又名空肠造口管，这是由于其胃肠道受损严重，进而依赖通过中心导管而进入主静脉的全肠外营养（TPN）。

对于许多有胃造管或鼻胃管的家庭来说，在使用喂养泵时的**喂养速度**是一个很重要的问题。有些需要以低于 60cc 每小时的速度开始。一位家长必须从每小时 5cc 开始。这些孩子即时在接受了不通过嘴（NPO）进食的手术后也很难恢复到正常胃造管流量。如果你的孩子有相关问题，请记录下来，因为你有可能需要向医生提供证据和线索减缓流速以满足你的孩子的喂食需求。这方面的平衡点就是以最大的耐受速度提供营养以建立孩子的营养储备。

即便有医疗干预，许多父母依然提到他们的孩子在小的时候经常呕吐。对于已经过渡出这个阶段（很少甚至不在呕吐）的孩子，家长依然表示孩子们会因为一些小问题例如普通感冒而再次出现呕吐现象。我们的孩子的肠胃非常敏感。

好消息是**喂养和呕吐问题通常在 2 岁至 12 岁之间自行消除**，大多数问题在接近 2 岁至 4 岁的年龄范围内消退。在一些情况下，有的孩子一生都需要胃造口管，也有一些有轻微喂养问题的孩子从来也不需要胃造口管。

许多儿童在很小的时候就有腹泻的问题，但是随着他们的成长或是使用某种（或联合）药物治疗其它问题时，**便秘**可能会成为一个问题。多喝水是个很好的解决方案，但让任何一个孩子喝够水都是很难的。对于有鼻胃管或胃造口管的孩子来说这并不是什么问题。Mush-Push 方案（Howard A. Heit, 2004）可能值得家长和孩子的医生谈一谈，看看以你孩子的情况是否该方案是有意义的。Mush 是一种大便软化剂；Push 是一种温和的肠道兴奋剂。

越来越多的家庭发现当孩子过了母乳喂养阶段后，可以通过滴注喂养混合食物为孩子提供成长必须的营养，而且混合食物通常可以减少或消除呕吐现象。父母们注意到，一旦孩子们通过鼻胃管或胃造口管进食过混合食物后会对通过嘴进食真正的食物更感兴趣。如果你想了解更多相关信息或获得支持，你可以通过邮件的方式联系 Westin 的妈妈 Angel (Angel@costellosyndromeusa.org)。

内分泌系统

我们所有的孩子都会很矮，这是所有 RASopathies 所共有的问题。单纯的使用生长激素以增加身高的做法引起了争议，因为生长激素会导致癌症和肥厚性心肌病。这两种疾病的发生都是由于细胞的生长超出了健康水平。

然而，我们的孩子中患有生长激素缺乏症的比例异常之高（Doyle 博士发现他所研究的青少年中约有一半患有这种疾病）。生长激素治疗需要家长与医生探讨以权衡利弊。

围产期（指怀孕 28 周到产后一周）中的患有科斯提洛氏综合征的孩子可能患有低血糖。围产期外的孩子如果患有低血糖可能意味着其患有生长激素缺乏症。

矫形术

我们的孩子们的手、肋骨、胳膊、脚踝、臀部、脊椎、以及脊髓都可能需要矫形术介入。

我们许多的孩子在很小的时候手就呈握拳状。让他们握一些小的但是不会因放在嘴里而引起窒息的物件是让他们伸开手的好方法。他们可能需要由氯丁橡胶材料制成的夹板支架来帮助保持手张开的状态。两位妈妈谈到由于他们孩子的手心缺少空气流通而导致手心闻起来有些臭。



大部分我们的孩子的手脚的皮肤松弛且非常灵活，并倾向于偏离中线（前臂尺骨和尺骨偏移）。然而过度的柔韧性使他们的手很难有良好的运动力量。

孩子们的手的外观是区分科斯提洛氏综合征与努南综合征和 CFC 综合征的明显的一个特征。

一些家长报告说他们的孩子有**垂直距骨**，这可以通过医疗干预加以矫正。依据病情的严重程度可以在决定做手术之前尝试在他们的脚上打石膏。

孩子们的**肋骨**的形状可能很不寻常，这也解释了为什么即便经过治疗也有很多孩子没经历过爬行阶段。

孩子们的滚、坐、走都会有延迟。有几个孩子最初坐着轮椅上学，随着时间的推移逐渐过渡到助行器。但如果他们摔倒，他们几乎没有保护反射。即便如此，有一个患有科斯提洛氏综合征的男孩依然在在没有辅助工具的情况下热衷于打篮球和滑雪。



由于肌肉张力低和跖屈（脚趾向下，但也有一些儿童背屈脚向上），许多儿童通过裸足矫正器（AFOs 或 DAFOs 或 SMOs）获得支撑，并通过手术进行跟腱铸造（拉伸肌腱）或松脱。一些儿童也接受了腕关节肌腱切开术（腕关节肌腱松解手术），这些手术一般都很成功。也有少数人做了腕关节重建手术。

大多数我们的孩子伸直**胳膊肘**有困难，因此澳大利亚人称之为袋鼠臂。

我们的孩子有**低肌肉张力**，这个问题可能易混淆，因为紧张的肌腱会导致关节痉挛。

一些儿童出现了**脊柱侧弯**（脊柱向一侧弯曲）并且在背部安装支架。有些孩子做了手术。有几个孩子因骨头太软而导致了并发症，例如一名儿童因脊柱侧弯而骨头太软，医生在诸如支架时遇到了困难。但她的癌症化疗可能是骨头变软的原因之一。**后凸畸形**（脊柱向外弯曲）也很常见，但如今整形外科医生的建议是不管它，因为治疗过程所引起的问题可能比后凸畸形本身所造成的问题更糟糕。我们的许多孩子都有两个脊柱后凸。

神经病学和神经外科医生的专家建议



一些家长提到他们的孩子有脊髓栓系，其中一些孩子发展为脊髓空洞症和**Chiari 1 型畸形**（这是不同寻常的！）有些情况需要手术修复。Karen Gripp 博士发表的《**科斯提洛氏综合征进行性产后小脑增大的高发生率 (High incidence of progressive postnatal cerebellar enlargement in Costello Syndrome)**》可以帮助孩子的神经科医生或神经外科医生确定如何监测这一情况。

有几个家庭报告说，他们的孩子通过手术释放了**脊髓栓系**。

治疗和发育支持

我们的孩子在**职能**、**语言**、和**物理治疗**（**OT**、**ST**、和**PT**）以及**发育支持服务**中表现很好。对于非常年幼的儿童（只有一个月大），保险支付者可以授权 OT 提供所有三种治疗服务。特别是对于需要这些治疗的非常年幼的孩子来说，找到富有经验的治疗师是非常重要的。

在美国，根据联邦残疾人教育法（IDEA），发育支持服务可以包括发育服务、支持、治疗、辅助技术、以及特殊教育在内的所有服务。为从出生到三岁的儿童提供服务属于《IDEA》C 部分的范围。特殊教育（B 部分）服务是强制性为 3 至 12 岁的儿童提供的。《IDEA》和《美国残疾人法》（ADA）第 504 节描述并提供了一些对这些儿童的权力和保护。以下两个资源可以了解到更多信息：Wrightslaw <https://www.wrightslaw.com/> 以及 Center for Parent Information and Resources <https://www.parentcenterhub.org/>



由于孩子的反应良好，**语言治疗（ST）** 是强烈推荐的。语言治疗可以由言语语言病理学家（SLP）或职能治疗师（OT）提供。许多孩子通过学习和使用手语或 iPad 等辅助技术（**AT**）以辅助交流，直到（或如果）他们的语言能力发展的足够好。

可能与整体的口腔运动协调能力差，嘴小，舌头略大，以及肌肉张力低有关，我们的孩子的语言表达能力被限制和延迟。因此，我们的孩子的语言接受能力比表达能力要好得多，也就是说与所能表达的内容相比，我们的孩子可以听懂的更多。

辅助技术（AT）：iPad 除了可以辅助交流外也可以在其他方面对我们的孩子有很大的帮助。许多应用程序可以帮助他们培养技能。有关辅助技术的更多资源，请访问技术与残疾家庭中心：<https://www.fctd.info>。

视力

患有科斯提洛氏综合征的孩子患有**近视**的比例高于平均水平，且通常伴有**横向跳动的眼球震颤**（眼睛水平抖动），或患有**斜视**。还有一些视力发育延迟的孩子（一些家长提到他们的孩子会有效的利用听觉来掩盖他们的视力发育迟缓）。大多数视力问题可以通过眼镜进行矫正。

许多孩子在下楼梯或走过不同图案的地板时会遇到困难，因为他们对此种情况很难理解。一些家长说他们的孩子对视力治疗反应良好。

心脏

我们大多数孩子都有心脏问题，这些问题可以从轻微的心律失常到严重的肥厚性心肌病并导致孩子死亡（并不常见）。因此，建议您的孩子通过超声波和超声心电图检查是否有任何心脏问题。Angela Lin 博士及其同事在 2011 年发表在《美国医学遗传学杂志》（Journal of Medical Genetics）上的一篇文章《Costello syndrome: Ras/MAPK 通路综合征心血管异常的临床、病理、和分子分析》（**Clinical, pathological and molecular analyses of cardiovascular anomaly in Costello syndrome: A Ras/MAPK pathway syndrome**）可以为您的医生提供这项检查的医学依据。林医生建议，至少让您的孩子做一个基线超声心动图（EKG 或 ECG）。

癌症

患有科斯提洛氏综合征的孩子最常患的癌症是横纹肌肉瘤（RMS），还有一些孩子患上了神经母细胞瘤。年龄稍大一些的孩子易患膀胱癌。膀胱癌通常发生在 60 岁以上的人身上，而常见于患有科斯提洛氏综合征的青少年。幸运的是，没有一个科斯提洛氏综合征的患者死于膀胱癌。目前对任何恶性肿瘤（癌症）的风险估计约为 15%。

Lisa Schoyer (一位母亲)对收集这方面的信息非常感兴趣。如果你的孩子真的患上了 RMS，请于她联系。她希望收集尽可能多的数据以提供准确信息（参见后板）。

在彻底检测完成前请不要担心是癌症（阳性筛查检测后的确认检测：这可能包括组织样本、核成像、和其他更严格的检测），因为它有可能不是癌症。

医学博士 Karen Gripp 及其同事在 2002 年发表在《美国医学遗传学杂志(American Journal of Medical Genetics)》的一篇文章《另五名科斯提洛氏综合征的横纹肌肉瘤患者：肿瘤筛查方案的建议（**Five additional Costello syndrome patients with rhabdomyosarcoma: proposal for a tumor screening protocol**）》是一个很好的参考资源。在这篇文章发表后又有一个重要发现，即神经母细胞瘤筛查（使用尿样）产生的假阳性比实际阳性更多进而引起我们不必要的担心。在 2004 年发表的一篇后续文章中，Gripp 博士建议不要使用这种筛查方法，因为**科斯提洛氏综合征儿童的较高的茶酚胺代谢物会导致癌症假阳性检查结果。**

癌症筛查：Gripp 博士的研究建议在 8-10 岁之前每 3-6 个月进行腹部和盆腔横纹肌肉瘤和神经母细胞瘤的超声筛查。她还建议从 10 岁起每年进行一次尿检以筛查膀胱癌。但这些研究也指出，这些筛查并没有对确实患上癌症的儿童病情结果产生影响。

除了 Gripp 博士基于 15 名患有科斯提洛氏综合征的孩子的研究外，耳鼻喉科专家 Ahmadi 博士于 2010 年发表的一篇文章建议每 4-6 个月做一次鼻内镜检查以及头部和颈部核磁共振。他发现有一个患有科斯提洛氏综合征的孩子在该区域患有肿瘤。该儿童的肿瘤是在癌症 2 期发现的并在没有进行常规鼻内窥镜检查的情况下成功进行了治疗。

一些科斯提洛氏综合征的专家对癌症筛查的有效性提出了质疑并引用了关于复发乳腺癌女性的研究文献。这些文献有利的证实，等待结果是他们整个经历中最糟糕的部分。我们希望您与您的孩子的遗传学专家或顾问充分了解筛查过程以及涉及的风险和好处。

皮肤

在文献中有关于**乳突淋瘤**的研究。这个情况可能会在你的孩子两岁的时候开始显现，或者可能永远不会显现。医生建议对任何皮疹进行检测以区分乳头状瘤（可能是良性肿瘤）和疣状病变。有些孩子会患上**黑棘皮病**而导致皮肤变黑。大多数情况下，皮肤科的医生对此的治疗很有效。从轻微到严重的**皮肤瘙痒**以及在不常见的地方**长老茧**也是常见问题。

癫痫？

有一些孩子因为一些已知的原因而患上癫痫，但似乎有越来越多的新诊断为科斯提洛氏综合征的孩子因为不明原因而癫痫发作。目前没有足够的信息将其与科斯提洛氏综合征联系起来。通过基因检测，我们发现了其中一些儿童患有 CFC 综合征，但不是全部。这可能是除了科斯提洛氏综合征效应外还会出现有关健康的新状况。其中一个孩子在对她的 Chiari 畸形（大脑和脊髓连接处的一种大脑畸形）进行手术后癫痫就消失了，然而这并不能确定是手术之前癫痫发作的确切原因。如果有更多家庭有类似的经历，也许将来会有更多的信息证明他们之间是否有联系。

心理和行为健康

越来越多的父母提到他们的孩子有焦虑的经历以至于需要医疗干预。如果你的孩子表现出焦虑的迹象，你应该和你孩子的医生谈一谈以便接受治疗或药物介入。有家庭表示这两种方法都取得了成功。还有一些家长提到，当他们的孩子感到沮丧的时候会有一些消极行为，例如撞头或其他反应。如果你的孩子的行为让你和你的孩子感到痛苦，你可以向熟悉有特殊健康护理需求的有关儿童发育的儿科医生、行为学家、心理学家、或精神科专家寻求帮助。Marni Axelrad 博士发表了一系列在十多年来对我们的孩子进行研究的报告，他跟踪我们的孩子的认知、适应力、和行为特征。2011 年出版的《**科斯提洛氏综合征患者的神经认知、适应、和行为功能：综述 (Neurocognitive, adaptive, and behavioral functioning of individuals with Costello syndrome: A review)**》可能有助于孩子的医生和学校对孩子的行为和认知的发展的指导。

我们的孩子可能有全面的发育迟缓和智力障碍，并危及他们独立生活的能力，但他们通常最终会达到所有的儿童时期的里程碑。他们的**热情和社会性人格**也通常在文献中被提及，这个特征经常在他们的肠胃问题逐步开始解决后开始显现。许多父母表示，无论这些孩子走到哪里，他们都喜欢和别人交流。他们的幽默感比他们的发育年龄成熟，这将有助于我们帮助他们渡过艰难的时期。

除了主治儿科医生外，典型的科斯提洛氏综合征患儿可能会去看很多医生，包括（但不限于）：

- 遗传学家
- 肠胃病学家
- 心脏病学家
- 内分泌学家
- 神经眼科医生
- 肺科医生
- 耳鼻喉科医生
- 专门研究颅面畸形的儿科牙医
- 神经科医生
- 发育儿科医生



我们的孩子是惊人得坚强的幸存者们。

其他

寿命：我们知道有一小部分 50 多岁的科斯提洛氏综合征患者，但还他们还没有被真正研究过。科斯提洛氏综合征是一种新疾病（基因检测在 2005 年才刚刚问世），因此需要一段时间才能收集到有关寿命的数据。大多数科斯提洛氏综合征患者不能像成年人一样独立生活。

许多家长提到了鼻子不通气或流鼻涕的情况，因此仅仅是一个普通的感冒都可能让胃里充满粘液进而加剧呕吐。组合非处方药可以帮助他们中的一些人，但不能解决问题。那些做过**扁桃体切除术**和/或**腺样体切除术**的人有更好的表现。睡眠不好的儿童中有部分在手术后恢复了健康，但并不是全部有效。

我们的孩子也需要更多卡路里。

我们注意到我们的孩子代谢止痛药非常快。一定要告诉孩子的医生以便其仔细观察治疗疼痛及其他药物的效果并最有效的发挥药物作用。

如果你的孩子需要手术，一定要寻求麻醉师的帮助。一位非常敏锐的麻醉师提醒了一位家长并提供其一份报告副本以证明她的孩子需要更多的麻醉药物，并且指示她告诉每一位日后为孩子提供麻醉的麻醉师保持警惕。

你是你的孩子的专家

做好准备成为最了解你的孩子的人，成为满足孩子医疗和教育需求的关键人物。如果你愿意，可以向医生索要孩子所有的医疗报告复印件，这样再去看新的医生的时候就可以帮助其掌握所有信息（这会让事情**非常**不一样）。即便你不了解你的孩子，能够向专家提供报告也是极大地帮助了专家！由于多重健康问题而导致的复杂性，如果可能的话，让你的孩子向每个领域最好的专家问诊。

一些家长已经注意到，能够说“我不知道”的专家是有足够的信心认识到自己的不足的人且这位医生对你诚实。他们治疗另一个患有科斯提洛氏综合征的儿童的几率非常低。你正在建立和维护一个支持你的团队。你需要能够信任他们，了解他们做了什么且不知道什么。

你可能需要提醒你的孩子护理团队，你终生陪伴在孩子身边，而专家则不然。相信你的直觉，并尽你所能教育自己，这样当你与孩子需要拜访专家时，你就会被认真对待。

如果你可以上网，请加入我们的 listserv 来学习、分享、并获取家长对家长的支持。网址是 <https://costellokids.com/webform/join-support-group>。

下一步：用这种新的方式思考科斯提洛氏综合征以及其他 RAS Pathway 可以为更多的治疗方式提供可能！癌症研究人员和科学家已经对这种 pathway 了解很多并乐于将他们所知道的信息传递给我们。有可能现有的药物可以以最小的副作用治疗我们的孩子。国际社会也在为我们的孩子做着极大地努力。我们的专业咨询委员会正在积极研究和招募研究人员。我们对您的参与表示感谢！同时，治疗每一个孩子出现的症状都要根据其特殊性进行。请记住，你的孩子和你有相同的基因且和其他孩子一样有需求和反应。并不是所有的事情都要归咎于这种综合征。

虽然他们面临着难以置信的挑战，但我们的孩子们都是非常棒的儿子和女儿。

请联系我们!

国际科斯提洛氏综合征支持小组 ICSSG (International Costello Syndrome Support Group)

英国注册慈善号码 (UK registered Charity Number) 1085605

创始人: Colin Stone, Helaina 的父亲

<https://costellokids.com>

90, Parkfield Rd North
New Moston M/C40 3RQ
United Kingdom

科斯提洛氏综合征家庭网络 CSFN (Costello Syndrome Family Network)

A501(c)(3) Non-Profit Organization

Sandra Taylor, 主席, Jill 的母亲

info@costellosyndromeusa.org

PO Box 516

Woodinville, WA 98072-0516

(848)228-CSFN(2736)

<https://www.costellosyndromeusa.org>

请登录 <https://costellokids.com/webform/join-support-group> 加入支持小组和帮助名单

你也可以在 **Costello Syndrome Facebook** 找到我们

其他资源:

RASopathies Network USA

a 501(c)(3) Non-Profit Organization

Lisa Schoyer, 主席, Quin Johnson 的妈妈

lschoyer@rasopathiesnet.org

244 East Taos Road
Altadena CA 91001-3953
USA

RASopathies Network USA 是 **RASopathiesNet** 的一部分, 其使命是为家庭和研究人员提供一个学习和分享信息的平台以改善 RASopathy 患者家庭的治疗结果。较常见的综合征包括科斯提洛氏综合征 (CS)、CFC 综合征、1 型神经纤维瘤病(NF1)、努南综合征(NS)、努南综合征伴多小粒质(NSML)又称 Leopard 综合征(LS)。欲了解更多信息, 请访问

<https://rasopathiesnet.org>

© 2014 by Lisa Schoyer

Logo design and ©2000-2014 by Lisa Schoyer

图片版权拥有者

Rick Guidotti, <http://www.positiveexposure.org/home.html>



以及 Helaina Stone, Kelsi Moore, Jayne Keizer, 和 Quin Johnson(悼念)的父母