

SEGUIMIENTO Y ABORDAJE DE PACIENTE CON SÍNDROME DE SOTOS DESDE ATENCIÓN PRIMARIA.

*Lozano Losada Sara ¹, Álvarez Pérez M^a Rosario
¹, González Calvete Laura ¹, Moreno Belzúe
Carlos ², Loza Cortina Constancio ¹*

*¹Servicio de pediatría.Hospital de Jarrío ²Centro
de Salud de Navia. Pediatría*



INTRODUCCIÓN

- El *síndrome de sotos* es una entidad genética que se caracteriza por:
 - alteraciones craneofaciales
 - hipercrecimiento
 - retraso psicomotor, algún grado de discapacidad intelectual y/o problemas del aprendizaje
 - Otros...

Características clínicas observadas en la mayoría de los pacientes (80-100%)

- Macrocefalia
- Dolicocefalia
- Alteraciones estructurales del SNC (ventriculomegalia, cambios de la línea media), frente prominente, línea de implantación del cabello alta
- Coloración rosada de las mejilas y la nariz
- Paladar alto
- Peso y talla incrementados al nacimiento
- Crecimiento acelerado durante la infancia
- Manos y pies exageradamente grandes
- Hipotonía
- Retraso en el desarrollo
- Retraso en el lenguaje

Características observadas en la mayoría (60-80%)

- Edad ósea avanzada (>p97%)
- Erupción prematura de los dientes
- Habilidades motoras finas retrasadas
- Fisuras palpebrales hacia abajo
- Mentón prominente y puntiagudo
- CI en rango normal bajo (>70)
- Dificultades de aprendizaje
- Escoliosis
- Infecciones respiratorias frecuentes
- Trastornos de conducta (ansiedad, depresión, fobias, problemas de sueño, berrinches, irritabilidad, estereotipias, lenguaje inapropiado, hiperactividad)

Características observados en una minoría (<50%)

- Hiperbilirrubinemia (ictericia)
- Anomalías de la alimentación y reflujo
- Luxación de caderas, pie bot
- Estrabismo y nistagmo
- Disfunción autonómica
- Convulsiones
- Constipación, megacolon
- Cardiopatías

Anomalías ocasionales (<20%)

- EEG anormal
- Intolerancia a la glucosa
- Anomalías tiroideas
- Hemihipertrofia
- Tumores



INTRODUCCIÓN

- Tiene una herencia autosómica dominante pero más del 95% de casos son debidos a una mutación de novo.
- Es importante realizar un correcto seguimiento evolutivo de estos pacientes con el fin de detectar a tiempo complicaciones tanto orgánicas, entre ellas tumores, como psicológicas

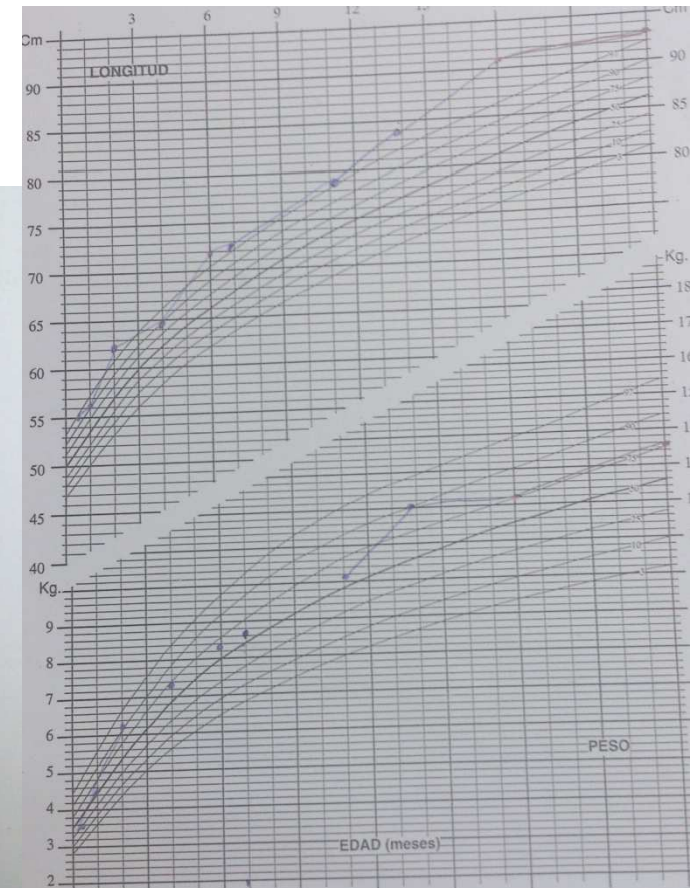
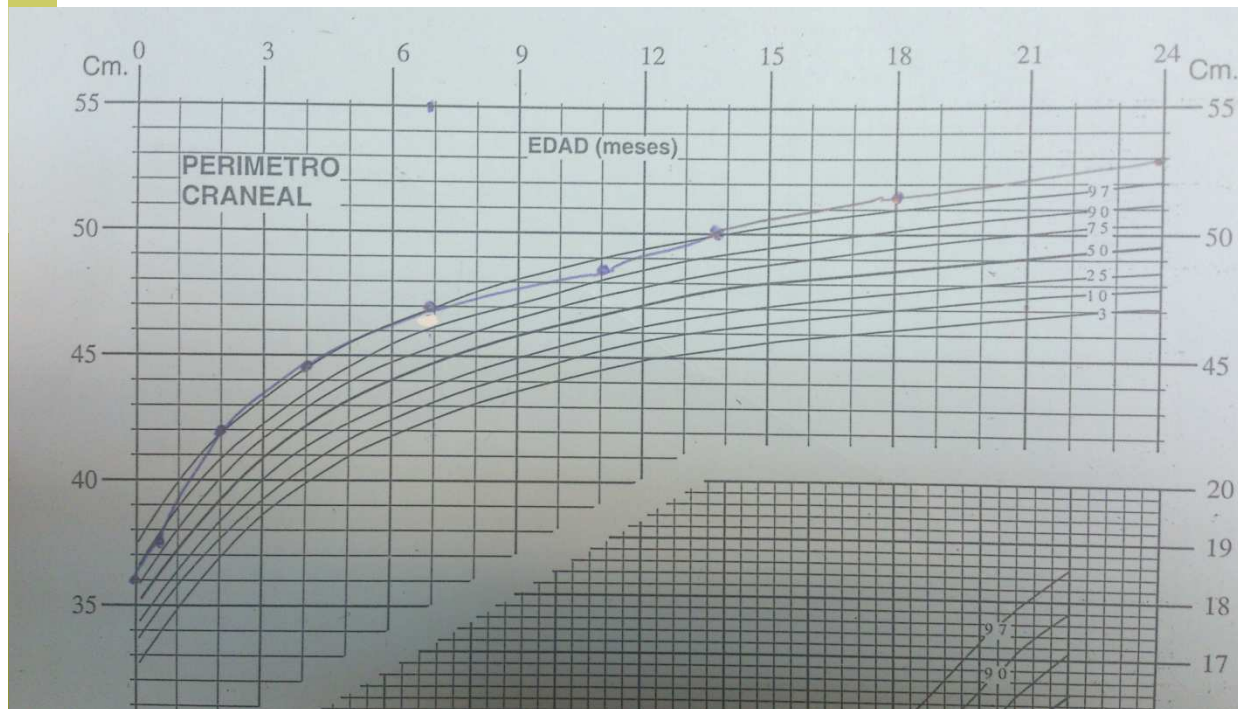
CASO CLÍNICO

- Paciente que a la edad de 6 meses es derivado a la consulta de neuropediatría para estudio por macrocefalia (perímetro cefálico P97)



CASO CLÍNICO

- A la exploración destaca además macrosomía, hipotonía generalizada, facies característica y cierto retraso psicomotor.



CASO CLÍNICO

- ❑ SÍNDROME DE SOTOS
- ❑ El diagnóstico : fue confirmado a los 6 meses de edad mediante **estudio genético** por la presencia de de la mutación c.5279_5282delTCTG (p.Val1760fs) en heterocigosis en el exón 15 del **gen NSD1**.



Complicaciones asociadas a Sd. Sotos

- ❑ Alteraciones del aprendizaje
- ❑ Retraso motor
- ❑ Problemas del comportamiento
- ❑ Anomalías cardíacas
- ❑ Anomalías renales
- ❑ Escoliosis
- ❑ Convulsiones
- ❑ Tumores: teratoma sacrococcígeo, neuroblastoma, ganglioma presacro, leucemia linfoblástica aguda, cáncer pulmón.
- ❑ Otros...

SEGUIMIENTO. SD SOTOS



- ❑ Periodo neonatal inmediato. Ojo a la hipotonía. Problemas de succión. Mayor tendencia a hipoglucemias.
- ❑ Hiperbilirrubinemia
- ❑ Realizar examen físico completo incluyendo evaluación abdominal completa en cada consulta. Palpación abdominal rigurosa cada 4 meses.
- ❑ Evaluar columna vertebral frecuentemente
- ❑ Evaluar la alimentación
- ❑ Evaluación neurológica y psicomotora en cada consulta.
- ❑ Peso , talla y P. cefálico.

SEGUIMIENTO. SD SOTOS



Estudios complementarios

- ❑ Glucemia en periodo neonatal
- ❑ Cariotipo y estudio molecular del gen NSD1
- ❑ Hemograma completo y determinación sérica de alfafetoproteína, gonadotropina coriónica y catecolaminas. 1 vez /año
- ❑ ECO abdominal 1 vez cada 3 meses hasta por lo menos los 5 años
- ❑ Estudio orina completo (detección precoz t. Willms) 1 vez al año hasta los por lo menos 4 años
- ❑ RX tórax anualmente
- ❑ ECO cerebral de base y mientras fontanela esté permeable
- ❑ Neuroimagen (TAC o RMN) imprescindible en los primeros 12 m de vida.
- ❑ Conveniente realizar EEG

SEGUIMIENTO. SD SOTOS



- ❑ Asesoramiento genético. Estudio familiar eventualmente.
- ❑ Soporte educacional y psicológico.
- ❑ Estimulación temprana si retraso en la exploración.
- ❑ Seguimiento multidisciplinar (neurólogo, ortopedia, etc.)

CONCLUSIONES

- ❑ Remarcamos la importancia de realizar un correcto estudio en aquellos pacientes con un perímetro cefálico por encima de lo habitual
- ❑ En cuanto al *Sd. de Sotos*, una vez diagnosticado, se debe realizar un seguimiento evolutivo del paciente, que en general podría realizarse desde una consulta de atención primaria.
Éste debe incluir el seguimiento del desarrollo psicomotor, despistaje de posibles tumores asociados y un abordaje rehabilitador y psicopedagógico para minimizar complicaciones en dichas áreas.



□ Muchas gracias