



Universidad del sureste

Medicina Forense.

Doctora: Irma Sánchez Prieto.

Actividad de plataforma.

Ana luisa Ortiz Rodríguez.

# SÍNDROME DE SOTOS

Es una patología autosómica dominante caracterizada por una apariencia facial típica, sobre crecimiento (talla y circunferencia craneal  $\geq 2$  desviación estándar (DE) por encima de la media).

Con frecuencia algún grado de discapacidad intelectual y/o problemas de aprendizaje. Muchos pacientes con SSo presentan además problemas de comportamiento, anomalías congénitas cardíacas, ictericia neonatal, anomalías renales, escoliosis, y convulsiones.



## CAUSAS.

Esta causado en un 95% de los casos de mutaciones o microdeleciones en el gen **NDS1**.

La actividad de este gen, ubicado en el cromosoma 5 está implicada en el desarrollo y el crecimiento. Otro tipo de alteración genética asociada al síndrome de sotos son las mutaciones del gen **APC2**.

## HERENCIA Y TRANSMISION.

Son NOVO, lo cual quiere decir que no se hereda de los padres, en casos familiares esta condición puede transmitirse a la descendencia de forma autosómica dominante.

### CARACTERISTICAS.

- ✚ Crecimiento: rápido durante los primeros 5 años de vida.
- ✚ En el nacimiento se observa presencia de un paladar altamente arqueado, succión pobre y un bajo tono muscular que a menudo producen problemas de alimentación que pueden derivar eventualmente en Ictericia.
- ✚ A los 10 años de edad alcanzan la altura característica de un niño de 14 o 15 años.
- ✚ Cabeza grande, macrocéfalo, frente prominente y línea de cabello retroactiva.
- ✚ Barbilla prominente.
- ✚ La edad de huesos avanzada es común. Las manos y pies pueden ser desproporcionadamente grandes en comparación con el resto del cuerpo. Los pies planos o colapsados hacia dentro son comunes, pero se pueden desarrollar también desviaciones de la columna vertebral, derivando en escoliosis.
- ✚ Los retrasos motores son frecuentes, debido a la hipotonía.
- ✚ El babeo prolongado y la respiración por la boca pueden estar presentes, debido al bajo tono de los músculos faciales.

### ANOMALIAS FACIALES.

- ✚ Macrocefalia, y en ocasiones también dolicocefalia (cráneo alargado). Esto se origina por el aumento exagerado del tejido cerebral, que provoca retención de líquido cefalorraquídeo en las cavidades cerebrales.
- ✚ Frente abombada.
- ✚ Hipertelorismo ocular (ojos muy separados).

|

- ✚ Fisuras palpebrales (formación de pliegues por la inclinación de los párpados hacia abajo).
- ✚ Puente nasal plano.
- ✚ Nariz antevertida.
- ✚ Mejillas y nariz sonrojadas.
- ✚ Bóveda del paladar arqueada
- ✚ Prognatismo.
- ✚ Estrabismo
- ✚ Orejas despegadas y grandes.
- ✚ Línea de cabello retroactiva.
- ✚ Desarrollo de dientes prematuramente.

#### SINTOMAS A NIVEL PSIQUICO.

- ✚ Inquietud
- ✚ Hiperactividad
- ✚ Agresividad
- ✚ Discapacidad intelectual variable, la cual se ve agravada por una dificultad para el desarrollo del lenguaje.
- ✚ Todas ellas complican la integración en los diferentes ambientes sociales

#### DIAGNOSTICO.

Lo más importante en la etapa de diagnóstico de este síndrome es la exclusión de otros síndromes de características similares.

No hay pruebas específicas para el diagnóstico, ya que se basa en el reconocimiento de los rasgos físicos.

Pero puede apoyarse en diferentes pruebas, como por ejemplo, rayos X, para determinar la madurez de los huesos, o la Tomografía Axial Computarizada (TAC) del cerebro, donde se puede apreciar unos ventrículos anormalmente distendidos. En el año 2002 se descubrió que el Síndrome de Sotos es causado por una mutación y/o deleción del cromosoma 5 del gen NSD1.

## TRATAMIENTO.

El tratamiento de este cuadro está encaminado a facilitar el correcto desarrollo de las capacidades del niño, con el objetivo de llegar a un desarrollo final dentro de la normalidad. Los **programas de intervención temprana**, como la estimulación precoz, terapia ocupacional, terapia física, logopedia y educación física adaptativa, juegan un papel muy importante en el cuidado de un niño con Síndrome de Sotos. En un ambiente estructurado, el niño es capaz de desarrollar habilidades necesarias sin distracciones excesivas. Al igual que cualquier otro niño, la autoestima crece a medida que es capaz de hacer tareas y dominar las habilidades del desarrollo.

## BLIBLIOGRAFIA.

Lapunzina, P. (2010). [«Síndrome de Sotos»](#) (PDF). *Protocolos diagnósticos y terapéuticos en Pediatría* (Asociación española de pediatría) 1: 71-9. [ISSN 2171-8172](#). Consultado el 18 de febrero de 2014.