

:: Σύνδρομο Sotos

Αριθμός Orphanet: 821

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Το σύνδρομο Sotos είναι μια κατάσταση υπερανάπτυξης που χαρακτηρίζεται από βασικά γνωρίσματα που περιλαμβάνουν την υπερβολική ανάπτυξη κατά την παιδική ηλικία, την μακροκεφαλία, την ιδιόζουσα διαμόρφωση του προσώπου και τις ποικίλου βαθμού μαθησιακές δυσκολίες και συνδέονται με ποικίλα δευτερεύοντα χαρακτηριστικά. Ο ακριβής επιπολασμός παραμένει άγνωστος, αλλά έχουν αναφερθεί εκατοντάδες περιπτώσεις. Η υποψία της διάγνωσης συνήθως τίθεται μετά τη γέννηση, λόγω του υπερβολικού ύψους και της περιμέτρου κεφαλής (OFC), της προχωρημένης οστικής ηλικίας, των νεογνικών επιπλοκών, συμπεριλαμβανομένων της υποτονίας και των δυσκολιών στη σίτιση και της διαμόρφωσης του προσώπου (στενό μακρύ πρόσωπο, μυτερό πηγούνι, ευρύ θολωτό μέτωπο, αραιή λεπτή τρίχα, υπερτελορισμός με κλίση προς τα κάτω των βλεφαρικών σχισμών). Άλλες μη σταθερές κλινικές ανωμαλίες περιλαμβάνουν την σκολίωση, τις ανωμαλίες της καρδιάς και του ουροποιογεννητικού, τους σπασμούς και τα ζυγηρά εν τω βάθει τενόντια αντανακλαστικά. Επίσης έχει παρατηρηθεί ποικίλου βαθμού καθυστέρηση στη γνωστική και κινητική ανάπτυξη. Το σύνδρομο μπορεί επίσης να σχετίζεται με αυξημένο κίνδυνο ανάπτυξης όγκων. Οι μεταλλάξεις και τα ελλείμματα του γονιδίου *NSD1* (που βρίσκεται στο χρωμόσωμα 5q35 και κωδικοποιεί μια μεθυλτρανσφεράση ιστονών που εμπλέκεται σε μεταγραφική ρύθμιση) είναι υπεύθυνες για περισσότερο από το 75% των περιπτώσεων. Η ανάλυση FISH, το MLPA ή η πολλαπλή ποσοτική PCR επιτρέπει την ανίχνευση των συνολικών / μερικών ελλειμμάτων του *NSD1*, ενώ η άμεση αλληλούχηση επιτρέπει την ανίχνευση των μεταλλάξεων *NSD1*. Η μεγάλη πλειοψηφία των διαταραχών του *NSD1* συμβαίνουν de novo, ενώ υπάρχουν πολύ λίγες οικογενείς περιπτώσεις. Αν και οι περισσότερες περιπτώσεις είναι σποραδικές, έχουν περιγραφεί αρκετές αναφορές με αυτοσωματικό επικρατητικό τρόπο κληρονομικότητας.

Δεν έχει ποτέ αναφερθεί γαμετικός μωσαϊκισμός και ο κίνδυνος επανεμφάνισης με υγιείς γονείς είναι πολύ χαμηλός (<1%). Η κύρια διαφορική διάγνωση γίνεται από το σύνδρομο Weaver, το σύνδρομο Beckwith-Wiedeman, το σύνδρομο Εύθραυστου Χ, το σύνδρομο Simpson-Golabi-Behmel και το σύνδρομο ελλείμματος 22qter (δείτε αυτούς τους όρους). Η αντιμετώπιση είναι διεπιστημονική. Κατά τη νεογνική περίοδο, η θεραπεία είναι ως επί το πλείστον συμπτωματική, και συμπεριλαμβάνει φωτοθεραπεία σε περίπτωση ίκτερου, την αντιμετώπιση των δυσκολιών σίτισης και της γαστροοισοφαγικής παλινδρόμησης και τον εντοπισμό και τη θεραπεία της υπογλυκαιμίας. Η γενική παιδιατρική παρακολούθηση είναι σημαντική κατά τα πρώτα χρόνια της ζωής και επιτρέπει την ανίχνευση και τη διαχείριση των κλινικών επιπλοκών, όπως η σκολίωση και οι πυρετικοί σπασμοί. Ένα επαρκές ψυχολογικό και εκπαιδευτικό πρόγραμμα με λογοθεραπεία και φυσιοθεραπεία διαδραματίζει σημαντικό ρόλο στην συνολική ανάπτυξη των ασθενών. Το τελικό ύψος του σώματος είναι δύσκολο να προβλεφθεί, αλλά η ανάπτυξη τείνει να ομαλοποιείται μετά την εφηβεία



Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Dr Genevieve BAUJAT

• **Pr Valérie CORMIER-DAIRE**

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια
- Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Σεπτέμβριος 2007

Μετάφραση: Οκτώβριος 2014



Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.

