

# CAPÍTULO IX

## SÍNDROME DE SOTOS

---

RAQUEL PARDO DE SANTALLANA\* Y ELENA MORA GONZÁLEZ\*\*

*\*Facultad de Educación de la Universidad de Cantabria*

*\*\*Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla*

### 1. DESCRIPCIÓN DEL SÍNDROME

#### 1.1. Historia y etiología

El Síndrome de Sotos (SS) fue descrito de forma sistemática por primera vez en 1964 cuando Juan Sotos, endocrinólogo alicantino residente en la actualidad en Norteamérica, define junto a sus colegas las peculiaridades de cinco pacientes que presentaban un crecimiento rápido desde el nacimiento, retraso del desarrollo moderado (evidente sobre todo a nivel cognitivo y perceptivo-motor), facies peculiar y alteraciones cerebrales (Sotos et al, 1964). Definen a este cuadro clínico como “Gigantismo Cerebral”, aunque es posible que previamente, en 1931, Bernard Schlesinger (Schlesinger, 1931) fuera el primero en describir este síndrome en una niña de 8 años con gigantismo, macrocefalia, manos y pies excеси-

vamente grandes en relación al desarrollo físico general, edad ósea avanzada (12 años) sin signos de desarrollo puberal y normalidad radiológica, y dos dientes aparecidos en el primer mes de vida.

Tras los estudios de Sotos y sus colaboradores, Hook y Reynolds en 1967 añaden a las investigaciones datos interesantes sobre el tamaño inusualmente grande de manos y pies en los casos estudiados de SS, un crecimiento rápido durante los primeros años de vida, pero una altura habitualmente normal al alcanzar la edad adulta.

Las investigaciones siguen avanzando y aportando nuevas características al cuadro clínico del Síndrome de Sotos y describiendo con más nitidez el espectro de esta enfermedad. Sin embargo, la etiología aún es desconocida, la mayoría de los casos son esporádicos, aunque se ha sugerido también una herencia autosómica dominante o recesiva.

En las últimas investigaciones se describe la haploinsuficiencia (microdelección o mutación) del gen NSD1 en la región 5q35, como la más frecuente y por ello la causa principal de la aparición del Síndrome de Sotos (Río, 2003). Se han referido otras muchas alteraciones genéticas: inversión del pericentro del cromosoma Y, y de la región heterocromática del cromosoma 9, translocación entre los brazos largos de los cromosomas 5 y 8, duplicación parcial del brazo corto del cromosoma 20, translocación balanceada entre los brazos largos de los cromosomas 5 y 15, translocación recíproca balanceada entre cromosomas 2 y 12, o entre los cromosomas 3 y 6, etc. Se han descartado alteraciones en algunos genes de factores relacionados con el crecimiento: factor de crecimiento, factor neurotrófico derivado del cerebro y neurotrofina como causas de este síndrome, así como de cromosomas relacionados con el metabolismo del colágeno (Lin, 2001; Rao, 1998).

No se han descrito todavía alteraciones metabólicas o endocrinológicas que expliquen el hipercrecimiento, por lo que son necesarios más estudios a este respecto (Sarría Chueca, 1990). Existen casos asociados tanto a hiper como a hipotiroidismo. La secreción de hormona de crecimiento es normal, así como la respuesta del factor de crecimiento insulina-like tipo I y tipo II al test de sobrecarga oral de glucosa y a la hipoglucemia (Agwu, 1999).

La imagen física del Síndrome de Sotos es la de un niño de estatura superior a su media de edad, con manos y pies grandes, una frente ancha que puede apare-

cer hundida en las zonas laterales y un perímetro craneal “exagerado” que puede duplicar o incluso triplicar al tamaño normal. Se presenta, habitualmente, junto con una marcada hipotonicidad que conlleva una escasa autonomía y enlentece el desarrollo general.

## **1.2. Tipología e incidencia**

A pesar de la existencia de casos con el Síndrome de Sotos existen otras manifestaciones más leves que se encuentran en el espectro de Sotos pero que no muestran las características de éste de forma tan pronunciada. De este modo, sus posibilidades de desarrollo suelen ser superiores a las de aquellos con el Síndrome y su imagen física puede también ser menos llamativa.

La incidencia de este síndrome oscila entre 1/10.000 y 1/50.000 nacimientos aunque, como ya se ha mencionado, la gama en sus manifestaciones resulta enorme con diversos grados de afectación tanto del crecimiento óseo como del desarrollo.

## **2. CARACTERÍSTICAS BIOMÉDICAS, PSICOLÓGICAS, CONDUCTUALES Y SOCIALES**

### **2.1. Características biomédicas**

Las características principales de este síndrome son: hipercrecimiento, facies peculiar y alteraciones neurológicas no progresivas con retraso en el desarrollo psicomotor y el lenguaje principalmente (en algunos casos, con retraso mental ligero o leve).

#### **Crecimiento y desarrollo:**

En el nacimiento el peso, el perímetro cefálico, y especialmente la talla, suelen estar por encima del P75 (talla media de 52 a 54 cm.). La velocidad de crecimiento está especialmente acelerada en los primeros cuatro o cinco años de vida, con gran envergadura (mayor que la altura) y manos y pies muy grandes. Aunque no existe uniformidad acerca de la talla alcanzada finalmente por estos pacientes (Sarria, 1990), generalmente está por encima del percentil 97 en ambos sexos. Hay autores que han observado que la talla final de sus pacientes, aún estando por encima de su talla diana genéticamente determinada, está dentro de los límites

normales para su edad, por lo que no considera necesaria ninguna intervención para limitar la talla final adulta (Agwu, 1999). La talla final de las niñas suele estar más ajustada con su talla diana, por la aparición más temprana de la pubertad que en los niños. El perímetro cefálico siempre se mantiene por encima del percentil 98.

La edad ósea generalmente está adelantada respecto a la edad cronológica y acorde con la edad estatural. La erupción dentaria es precoz. La pubertad se inicia en límites normales.

### **Cara:**

Los sujetos con síndrome de Sotos presentan una frente abombada con implantación baja del cabello, macrodolicocefalia, arcos superciliares acentuados, hendidura palpebral antimongoloide, hipertelorismo, nariz ancha con orificios nasales hacia delante, paladar ojival, prognatismo, orejas grandes, enrojecimiento alrededor de la nariz y perioral. En los primeros años de vida la cara es redonda y, a medida que van creciendo, se va alargando (Opitz, 1998).

### **Sistema Nervioso Central:**

En el nacimiento son niños con una marcada hipotonía, paulatinamente va detectándose una pobre coordinación y torpeza motoras que pueden mejorar con la edad. Están más alterados los movimientos gruesos que los finos. Paradójicamente puede existir hiperreflexia, sobre todo en las piernas y, en ocasiones, clonus (Opitz, 1998; Cole, 1990).

A nivel morfológico, lo más característico es la dilatación de los ventrículos cerebrales, especialmente del III ventrículo, sin hipertensión intracraneal. Puede detectarse también disgenesia del cuerpo calloso y macrocisterna magna (Chen, 2002). Se han descrito series en las que el 50 % de los pacientes tienen convulsiones, siendo la mitad de ellas febriles. Pueden existir alteraciones en el EEG, asociadas o no a las convulsiones.

### **Corazón:**

La presencia de alteraciones cardíacas congénitas es diez veces más frecuente que en la población general, especialmente en los niños japoneses. Se han descrito distintas patologías: comunicación interauricular e interventricular, persistencia

del ductus arterioso, atresia o estenosis pulmonar y tricuspídea, taquicardia supra-ventricular, etc. (Opitz, 1998).

### **Neoplasias:**

Es difícil determinar el riesgo de padecer alguna neoplasia en este síndrome; probablemente está por debajo del 2,2 %, aunque potencialmente por encima del esperado en la población pediátrica general (Hersh, 1992). Parece que, en general, la macrosomía puede aumentar el riesgo de padecer alguna neoplasia en los niños, especialmente el neuroblastoma (Opitz, 1998). Se han descrito varios tipos de tumores benignos y malignos relacionados con el Síndrome de Sotos: neuroblastoma, hepatocarcinoma, tumor de Wilms, carcinoma epidermoide de vagina, carcinoma de células pequeñas de pulmón, tumor de parótida, hemangioma cavernoso, osteocondroma, tumor neuroectodérmico, granuloma de células gigantes de la mandíbula, nevus gigantes, leucemia aguda linfocítica, linfoma no Hodgkin, fibromas cardíacos y ováricos, tumor testicular y teratoma sacrocoxígeo.

### **Patrón Metacarpofalángico:**

El análisis de este patrón es un instrumento útil para la evaluación y diagnóstico de los niños con síndrome de Sotos. Lo describieron en 1985 Butler y cols. para poder diferenciarlo del de los niños sin alteraciones (Butler, 1985). La medida de cada hueso de la mano es significativamente mayor que la media de los niños normales. Los huesos distales son comparativamente más cortos que los proximales. Los huesos más largos son la segunda y tercera falange proximales y el más corto es la quinta falange distal (Oliván Gonzalvo, 1990). Las falanges están más desarrolladas que los huesos del carpo.

<b>Tipo de alteración</b>	<b>Alteraciones</b>
<i>Oftalmológicas</i>	Atrofia macular, disfunción del cono bilateral, displasia septo-óptica, megaloftalmos, palidez del disco óptico, exoforia, cataratas, órbita pequeña, megalocórnea, hipoplasia del iris, glaucoma unilateral, estrabismo, nistagmus.
<i>Renales</i>	Hidronefrosis, riñón poliquístico.

<i>Urológicas</i>	Reflujo uretrovesical.
<i>Dentales</i>	Dientes supernumerarios.
<i>Óseas</i>	Cifoescoliosis, pies planos, facilidad para las fracturas ante traumas mínimos, hiperlaxitud articular, genu valgo y varo, displasia congénita de caderas.
<i>Digestivas</i>	Dificultad para la alimentación en los primeros meses de vida, posteriormente aparece en ocasiones aumento descontrolado del apetito que provoca obesidad en la adolescencia. Algunos padecen estreñimiento y se ha descrito la asociación con la enfermedad celíaca en casos aislados.
<i>Infecciones</i>	Infecciones respiratorias superiores e infecciones de orina frecuentes. Otitis media de repetición que produce sordera de conducción y en muchas ocasiones conlleva procedimientos quirúrgicos para su resolución: timpanostomía, tubos de drenaje; amigdalectomía y adenoidectomía.

Tabla 1. Otras Alteraciones Ocasionales.

En la tabla 2 aparece un resumen de las características del síndrome de Sotos según su frecuencia de aparición:

<b>80-100%</b>	<b>60-80%</b>	<b>Menos del 50%</b>
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Macrocrania.</li> <li>• Dolicocefalia.</li> <li>• Frente prominente.</li> <li>• Hipertelorismo.</li> <li>• Arco de paladar muy alto.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Espacios con fluidos fuera y en el interior del cerebro.</li> <li>• Edad ósea avanzada.</li> <li>• Erupción prematura de los dientes.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Hiperbilirrubemia.</li> <li>• Dificultades en la alimentación y/o reflujos.</li> <li>• Caderas dislocadas y pies zotos.</li> <li>• Babeo prolongado.</li> </ul>

<ul style="list-style-type: none"> <li>• Alto peso en el nacimiento.</li> <li>• Excesivo crecimiento en la infancia.</li> <li>• Manos y pies anormalmente grandes.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Fisuras palpebrales o signos mongoloides.</li> <li>• Barbilla prominente y puntiaguda.</li> <li>• Hiper e hipotiroidismo.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Estrabismo y problemas para enfocar o mover los ojos.</li> </ul>
---	---	---

Tabla 2. Características biomédicas del Síndrome de Sotos según su frecuencia de aparición.

## 2.2. Características psicológicas

Los rasgos que a continuación se apuntan resultan más leves cuando no se manifiesta el SS en su plenitud sino como un trastorno del espectro menos severo. De todos modos, al igual que el resto de desarrollos, también puede notarse cierta mejoría al llegar la adolescencia y la edad adulta.

### 2.2.1. Características psicomotoras

Se aprecia un fuerte retraso en el desarrollo psicomotor (Rutter, 1991) debido, en la mayor parte de los casos, a una fuerte hipotonía, apreciándose un mejor desarrollo de las habilidades motoras finas y gruesas a partir de los años escolares, así como problemas de coordinación motora que, asimismo, se reducen al ir llegando a la adolescencia y la edad adulta. En parte de las ocasiones, la hipotonía puede dificultar su desarrollo autónomo.

En general, parece que el desarrollo psicomotor grueso está más afectado que el desarrollo psicomotor fino.

### 2.2.2. Características cognitivas

Únicamente entre el 60 y el 80% de los casos con síndrome de Sotos manifiestan dificultades de aprendizaje o un retraso mental leve o ligero y en menos del 50% de los casos se aprecia dificultades en la atención.

No es el SS, por tanto, una enfermedad ligada indisociablemente a retraso en las aptitudes cognitivo-intelectuales aunque, los retrasos en ámbitos más específicos (psicomotor, lenguaje expresivo y atención principalmente) pueden dificultar el desarrollo y mejora de las habilidades cognitivas del sujeto, siendo imprescindible su tratamiento para evitar efectos secundarios.

### **2.2.3. Lenguaje y habla**

Entre un 80 y un 100% de los casos, los niños con síndrome de Sotos presentan un significativo retraso en el lenguaje expresivo. De este modo, el lenguaje receptivo (entender a otros) suele ser más avanzado que el expresivo (formar frases con sentido e intención comunicativa), lo que puede favorecer cierta frustración a la hora de manifestar sus deseos, intenciones, pensamientos,... Con el tiempo, los niños muestran una notable mejoría en el desarrollo del discurso, más aún si ha habido un tratamiento instructivo.

### **2.2.4. Características conductuales**

Debido a una fuerte labilidad emocional, a la falta de control de impulsos, a su presencia física diferente y a la hipotonicidad, suelen aparecer dificultades de integración social (Sarimski, 2003) que, por consiguiente, también afectan a la adquisición y mejora de habilidades sociales que permitan al niño un mejor conocimiento del mundo.

De esta forma, una escasa integración se muestra en una mayor irritabilidad, introversión, comportamientos estereotipados y lenguaje social escasamente desarrollado. Asimismo, pueden incluso presentar reacciones fóbicas, rituales, ansiedad de separación y pánico ante nuevas situaciones. Pueden, a veces, tener fuertes rabietas que, generalmente, son sólo el reflejo de una profunda frustración por su incapacidad para comunicarse de manera adecuada y transmitir sus deseos a los demás.

Ya desde un principio, el niño con síndrome de Sotos se siente diferente y los iguales le perciben como diferente cuando ingresa en la escuela por ser físicamente distinto (más alto que sus compañeros, estructura aparentemente más desarrollada...). En ocasiones, incluso, es objeto de burla y ridiculizaciones, los cuales dificultan aún más el desarrollo de habilidades sociales y, a su vez, potencian su aislamiento y búsqueda de sobreprotección adulta.



La situación generalmente mejora cuando llega la adolescencia, mientras el crecimiento de los demás niños se acelera, el del niño con síndrome de Sotos comienza a frenar, esto facilita una mayor semejanza entre ambos a nivel físico. Por otro lado, el niño con síndrome de Sotos presenta ya una amplia gama de conocimientos y habilidades que favorecen su comprensión de la realidad y la adquisición y ejecución de nuevos aprendizajes.

### **2.2.5. Personalidad**

No puede hablarse claramente de un perfil psicológico característico de los niños con síndrome de Sotos. Sin embargo, entre los diferentes estudios, encontramos algunos datos que pueden dar pistas que habrá que considerar con cuidado.

Así, se dice que en menos de un 50% de los casos con síndrome de Sotos se aprecian comportamientos agresivos, lo que sí parece ser más común es la existencia de TDAH (Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad), principalmente del tipo impulsivo. En estas ocasiones, parece que los niños con TDAH y SS han respondido bien tanto al tratamiento como a la medicación adecuadas al Déficit de Atención e Hiperactividad.

En los casos en que se aprecia una fuerte tendencia a la introversión ésta parece venir más dada de forma externa que inherente, potenciada por el rechazo que manifiesta a veces el grupo de iguales, y el entorno comunitario en general, lo que a su vez puede repercutir en una escasa autonomía dada la tendencia a refugiarse en una fuerte dependencia del adulto.

Por otra parte, algunos estudios también reconocen un carácter afable y sociable del niño con síndrome de Sotos, no habiendo problemas escolares ni familiares de integración. Una de las inferencias que puede hacerse al revisar la literatura en torno a esta enfermedad es que los cambios en los comportamientos han podido venir en muchos casos dados por influencia externa, de manera que continuos problemas de integración y socialización (sobre todo potenciados por el aspecto físico) podrían favorecer el paso de un carácter social al surgimiento y manifestación de actitudes agresivas y anti-sociales en el niño con SS por experiencias negativas previas en entornos comunitarios.

### 3. DIAGNÓSTICO Y EVALUACIÓN: POSIBILIDADES DE PREVENCIÓN, DETECCIÓN TEMPRANA, TÉCNICAS E INSTRUMENTOS

Como no existe ningún test diagnóstico, éste es fundamentalmente clínico. Para el diagnóstico del Síndrome de Sotos las características definitorias por excelencia son cuatro: macrocefalia; longitud al nacer superior al 90%; edad ósea superior también al 90% y retrasos motores y verbales (tabla 3). No obstante, existen casos en que estas condiciones: no se dan en el grado extremo o no aparecen juntas, por lo que se sospecha la existencia de un amplio espectro en el síndrome de Sotos con variantes y diversos niveles de gravedad.

En la edad adulta el diagnóstico resulta más complicado, pues tras la infancia la edad ósea no avanza más, la altura es ya normal en la mayor parte de los casos y las características físicas desproporcionadas resultan poco aparentes.

- Talla por encima de P97.
- Perímetro cefálico por encima del P97.
- Edad ósea por encima del P90.
- Retraso del desarrollo o, incluso, retraso mental leve o ligero.

Tabla 3. Criterios diagnósticos más ampliamente aceptados.

Ante la sospecha de un caso de síndrome de Sotos, la falta de uno de estos criterios puede hacer cuestionar la validez del diagnóstico y, si faltan dos, será muy dudoso (Cole, 1994).

Habitualmente se emplea una evaluación genética centrada en un examen clínico y estudios cromosómicos. En la primera han de observarse el historial médico del niño y de su desarrollo, viendo los antecedentes en ambos para realizar un estudio contextualizado. Asimismo, se mide el tamaño craneal, de las extremidades, distancias faciales,...y se realiza una observación del niño durante un período de actividad. En el caso del estudio cromosómico, éste se realiza a través de una pequeña muestra de sangre, aunque habitualmente, los niños con síndrome de

Sotos no presentan anormalidades de este tipo.

De forma general, deben hacerse comprobaciones no sólo genéticas y cromosómicas sino también del SNC, de los órganos internos, músculos, sistema esquelético, endocrinológico, etc.

## **4. PRONÓSTICO**

### **4.1. Pronóstico médico**

#### **Diagnóstico prenatal:**

En las ecografías prenatales es posible ver desde la semana 18 de gestación las alteraciones cerebrales como la dilatación de los ventrículos, que puede hacer sospechar sobre la presencia de este síndrome. En semanas posteriores se ven mejor las alteraciones cerebrales, así como el aumento de la talla y de la cabeza (Chen, 2002).

#### **Diagnóstico diferencial:**

Fundamentalmente éste debe hacerse con otros síndromes en los que también existe sobrecrecimiento, indicados en la tabla 4:

- Síndrome de Weaver-Smith.
- Síndrome de Marshall-Smith.
- Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel.
- Síndrome de Ruvalcaba-Myhre-Smith.
- Síndrome de Perlman.
- Síndrome de Beckwith-Wiedemann.
- Síndrome de SanFilippo.
- Síndrome de Proteus.
- Síndrome de Marfan.

- Síndrome de Klinefelter.
- Síndrome del X frágil (realizar estudio genético).
- Trisomía 8.
- Síndrome de Carpenter.
- Displasia craneoectodérmica.
- Síndrome Elejalde.
- Síndrome de Pallister-Killian.
- Síndrome de Nevo.
- Síndrome de Stevenson.

Tabla 4. Otros síndromes de sobrecrecimiento para el diagnóstico diferencial.

#### **4.2. Pronóstico psicopedagógico**

##### **Evaluación psicológica:**

Es necesario realizar una evaluación de las capacidades del niño, comprobando el grado de desarrollo de sus aptitudes para poder determinar si existe retraso y, en caso afirmativo, definir los efectos del mismo. Esta información junto con la aportada por el ámbito biomédico aporta datos cruciales para la propuesta de las atenciones que deberá recibir el niño, de manera que estén ajustadas a sus necesidades.

Concretamente, es preciso llevar a cabo un estudio pormenorizado del lenguaje y el habla del niño con síndrome de Sotos dadas las dificultades generalizadas que esta población presenta en este campo. Por otro lado, será necesario evaluar las capacidades perceptivo-motoras, así como el desarrollo emocional respecto a su media cronológica. Asimismo, aunque en ocasiones las capacidades intelectuales no resultan directamente dañadas por el síndrome, será también básico determinar el desarrollo cognitivo general, pues este diagnóstico clarificará algunos de los resultados hallados en pruebas previas.

Todo ello, facilita un mayor y mejor conocimiento del caso concreto y, por tanto, permite definir los tratamientos e intervenciones específicas a implementar.

Finalmente, es precisa la valoración de factores comportamentales como el grado de aceptación del síndrome en el contexto próximo, integración del niño, motivación, auto-concepto y auto-estima, etc.

Todo ello genera un mapa de información que debe considerarse de manera global para poder entender las peculiaridades del caso (Tabla 5).

<ul style="list-style-type: none"><li>- Capacidades Intelectuales.</li><li>- Lenguaje y habla.</li><li>- Habilidades psicomotrices.</li><li>- Desarrollo emocional.</li><li>- Variables Comportamentales.</li><li>- Varios (contexto, integración,...).</li></ul>
---

Tabla 5. Factores imprescindibles en la evaluación psicológica del Síndrome de Sotos.

## **5. TRATAMIENTO: BUENAS PRÁCTICAS**

### **5.1. Ámbito médico**

No existe ningún tratamiento establecido para el síndrome de Sotos, que deberá orientarse de acuerdo a los problemas asociados a esta entidad clínica y que pueden presentar alguno de estos pacientes (alteraciones renales, oftalmológicas, cardíacas, endocrinas y esqueléticas).

Desde el punto de vista clínico deben tenerse en cuenta las complicaciones a largo plazo asociadas al síndrome, como es la mayor frecuencia de tumores

(tumor de Wilms, hepatocarcinoma, tumores neuroectodérmicos, tumores paratiroideos, carcinoma vaginal) lo que obliga a una vigilancia estrecha y a un alto índice de sospecha para en su caso iniciar un tratamiento precoz de la neoplasia.

Con relación a posibles tratamientos hormonales que pudieran modificar el patrón de crecimiento, existen diferentes líneas de investigación al respecto, cuyos resultados no son concluyentes. No existen evidencias de alteraciones endocrinológicas específicas que justifiquen el patrón acelerado de crecimiento, aunque algunos autores proponen un tratamiento hormonal basado en la administración de estrógenos, testosterona o somatostatina para tratar de limitar la talla final. Otros estudios, sin embargo, demuestran que a pesar de existir un crecimiento acelerado durante la infancia, el pronóstico de talla adulta se encuentra dentro de límites normales y no estaría justificado ningún tipo de intervención al respecto.

Las personas que presentan este síndrome sí necesitan cuidados psicoeducativos especiales, teniendo en cuenta el retraso mental que presentan y el desajuste de desarrollo físico y mental.

## 5.2. **Ámbito psicopedagógico**

Entre las diferentes dificultades que presenta el niño con síndrome de Sotos, desde el punto de vista psicológico deberá atenderse principalmente a dos factores (tabla 6): al desarrollo social tanto en lo referido a la integración como a la auto-percepción; y al desarrollo personal, en el que será necesario hacer un fuerte hincapié en variables emocionales.

<b>Desarrollo Social</b>	<b>Desarrollo Personal</b>
Con el niño.	Aceptación y conocimiento del trastorno.
Con la familia, la escuela y los agentes sociales cercanos.	Adquisición de estrategias de autopercepción positiva.
Con el entorno extenso.	Expectativa ajustada y positiva.

Tabla 6. Tratamiento en el **Ámbito Psicológico**.

### **5.2.1. Desarrollo social**

En cuanto al desarrollo social destacan tres vías de acción: una labor directa con el niño; una labor con la familia y con aquellos agentes sociales que más habitualmente están con él y, por último, una labor extensa que permita a la familia y al propio niño entrar en contacto con asociaciones u otras familias en el mismo caso.

Con el niño se deberán abordar estrategias de comunicación (reglas de conversación, lenguaje corporal, habilidades comunicativas, expresión de sentimientos, etc) para el desarrollo de su autonomía en las relaciones sociales.

Con la familia será preciso tratar el síndrome para su mayor conocimiento, su comprensión y aceptación, evitando actitudes sobreprotectoras o el rechazo de la situación. La familia y, en su caso, la escuela deben ser conscientes del importante papel que pueden desempeñar en la socialización del niño, debiendo para ello normalizar al máximo el entorno para evitar un rechazo del niño por parte de compañeros, familiares y agentes sociales cercanos.

Por último, es preciso contactar con asociaciones y/o familias en el mismo caso, de forma que tanto el niño como sus padres o tutores puedan compartir vivencias y conocimientos y, de esta forma, ayudarse y comprenderse.

### **5.2.2. Desarrollo personal**

Desde el tratamiento psicológico puede favorecerse la comprensión y aceptación que el niño debe tener de su enfermedad, conocerla y comprenderla. Será necesario hacer un gran hincapié en estrategias de autovaloración positiva y expectativas, puesto que los niños con síndrome de Sotos se dan perfecta cuenta de su situación y, por ello, pueden sufrir en exceso emocionalmente si no adquieren habilidades adecuadas para adaptarse a su realidad, asumirla y valorarla como positiva.

Es importante separar cada uno de los problemas que en el ámbito educativo puede encontrarse una persona con Síndrome de Sotos, sólo así puede darse una respuesta efectivamente ajustada al caso concreto.

De forma general, puede afirmarse que el niño con SS necesita un ambiente educativo acogedor y normalizado que le haga sentir sus diferencias como una característica más de la diversidad que define a cualquier niño con o sin enfermedades asociadas. Por otro lado, mantener una expectativa elevada desde todos los

entornos educativos del niño (tanto formales como no formales) va inevitablemente a repercutir en la imagen que éste tenga de sí mismo y, por tanto, en su rendimiento e implicación en su propio desarrollo.

Realizando un análisis más concreto de los diferentes aspectos que más específicamente deben ser tratados de forma sistemática en el niño con síndrome de Sotos destacan:

El *retraso del lenguaje* que, como ya se ha comentado, suele ser significativo, por lo que el niño con síndrome de Sotos puede beneficiarse del apoyo de un logopeda que le facilite un mejor desarrollo del habla y que evite mayores retrasos. Asimismo, la familia, el tutor y, en caso de ser necesario, también un profesor de apoyo, podrán hacer hincapié en la adquisición de vocabulario ajustado a su edad y la construcción de frases cada vez más complejas.

En el caso de una *hipotonía* excesiva puede ser necesario reforzar la enseñanza de hábitos de autonomía (comer, lavarse, atarse los cordones,...).

En cuanto al *retraso mental* éste, en caso de existir, suele ser ligero o leve (es decir, un CI medio de  $\pm 72$ ), lo que permite adaptaciones curriculares que pueden ser escasamente o nada significativas, permitiendo al alumno la mayor normalidad académica posible, es decir, la estancia continua en el aula ordinaria. En otros casos, el retraso es más acentuado y la adaptación requiere una mayor significatividad y, por tanto, distanciamiento del currículum base del centro educativo de referencia, en estas ocasiones puede ser positivo trabajar algunas horas con el niño con síndrome de Sotos fuera del aula, con el apoyo de un profesor especialista en Pedagogía Terapéutica.

El hecho de no presentar retrasos severos permite que una extensa mayoría de niños con síndrome de Sotos asistan a un colegio de integración, en donde pueden relacionarse con alumnos con y sin necesidades educativas y, de esta forma, vivir en un ambiente normalizador.

En cuanto a las *habilidades psicomotrices*, puede no ser necesaria la intervención de un especialista, basta con la realización de un programa más específico dentro del currículum escolar que permita al niño incidir con más tenacidad en aquellos aspectos de su desarrollo motor fino y grueso, y de su coordinación que más necesiten de un tratamiento sistemático para la mejora. Estos ejercicios pueden integrarse con más facilidad dentro de las actividades de Educación Física y



Educación Plástica, así como en las tareas pensadas para ser llevadas a cabo en el aula de apoyo (en caso de que sea necesario realizar dicho apoyo). No obstante, cualquier actividad escolar por su sistematicidad va a permitir a los profesionales de la educación incidir en aspectos psicomotores tanto de motricidad fina y gruesa como de coordinación (control postural, prensión, lateralidad...).

A medida que los niños crecen y van alcanzando el periodo de la adolescencia, las investigaciones constatan que los síntomas van apareciendo con menos severidad, también físicamente comienzan a igualarse con sus semejantes y se ve en todos los ámbitos de desarrollo, en general, una gran mejoría (Rae et al, 2000).

## **6. RECURSOS**

### **6.1. Asociaciones y equipos profesionales**

Asociación del Síndrome de Sotos en Francia:

Asociación L'éveil del Síndrome de Sotos

Presidente: Isabelle ISSARD

42, rue du Foirail

63800 Cournon d'Auvergne

Tel.: 04 73 84 50 76

E-mail : sotoseveil@infonie.fr

Asociación del Síndrome de Sotos en Estados Unidos

Sotos Syndrome Support Association

Three Danada Square East, #235

Wheaton, IL 60187

Tel.: 1-888-246-SSSA ó 1-888-246-7772 (USA y Canada solamente)

(630) 682-8815 (Internacional).

### **6.2. Bibliografía**

Agwu, J.C. *Growth in Sotos syndrome*. Archives of Disease in Childhood. 1999; 80:339-342.

Butler, M.G. (1985). Metacarpophalangeal pattern profile analysis in Sotos syndrome. *American Journal of Medical Genetics*. 1985; 20:625-9.

- Cole, T.R.P. Sotos syndrome. *Journal of Medical Genetics*. 1990; 27:571-576.
- Cole, T.R.P. (1994). Sotos syndrome: a study of the diagnostic criteria and natural history. *Journal of Medical Genetics*. 1994; 31:20-32.
- Chen, C.P. (2002). Perinatal imaging findings of inherited Sotos syndrome. *Prenatal Diagnosis* 2002; 22:887-92.
- Finegan, J. (1994). Language and behavior in children with Sotos syndrome. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*. 1994; 33:1307-15.
- Hersh, J.H. (1992). Risk of malignancy in Sotos syndrome. *Journal of Pediatrics*. 1992; 120:572-4.
- Hook, E. B. & Reynolds, J. W. (1967). Cerebral gigantism: endocrinological and clinical observations of six patients including a congenital giant, concordant monozygotic twins, and a child who achieved adult gigantic size. *Journal of Pediatrics*. 70, pp 900-914.
- Lin, A.E. Exclusion of growth factor gene mutations as a common cause of Sotos syndrome. *American Journal of Medical Genetics*. 2001 1; 98:101-2.
- Oliván Gonzalvo, G. Análisis del patrón metacarpofalángico en un varón afecto de gigantismo cerebral (síndrome de Sotos). *Anales Españoles de Pediatría*. 1990; 32:455-456.
- Opitz, J.M. (1998). The syndromes of Sotos and Weaver: reports and review. *American Journal of Medical Genetics* 1998; 79:294-304.
- Rae Anderson, R., Buehler, B. A. & Schaefer, B. (2000). *Sotos Syndrome: a Handbook for families*. Nebraska: University of Nebraska Medical Center. Traducción realizada por la Asociación L'éveil.
- Rao, V.H. (1998). Accelerated linear growth and advanced bone age in Sotos syndrome is not associated with abnormalities of collagen metabolism. *Clinical Biochemistry*. 1998; 31:241-9.
- Rio, M. (2003). Spectrum of NSD1 mutations in Sotos and Weaver syndrom. *Journal of Medical Genetics* 2003; 40:436-40.
- Rutter, S.C. (1991). Psychological Characteristics of Sotos syndrome.

*Developmental Medicine and Child Neurology*. 1991; 33:898-902.

Sarimski, K. Behavioural and emotional characteristics in children with Sotos syndrome and learning disabilities. *Developmental Medicine and Child Neurology*. 2003; 45:172-8.

Sarria Chueca, A. Gigantismo cerebral (síndrome de Sotos). Consideraciones sobre la talla definitiva. *Anales Españoles de Pediatría*. 1990; 32:179-182.

Schlesinger, B. (1931). Gigantism (acromegalic in type). *Proceedings of The Society for Experimental Biology and Medicine*. 1931; 24:1352.

Sotos, J.F., Dodge, P.R. (1964). Cerebral gigantism in childhood. *New England Journal of Medicine* 1964; 271:109-116.

Uhde, T. (1994). Anxiety and growth disturbance: is there a connection? A review of biological studies in social phobia. *Journal of Clinical Psychiatri*. 1994; 55:17-27.

### **6.3. Páginas Web**

<http://orphanet.infobiogen.fr/associations/SOTOS/SOTOS.html>

<http://www.icondata.com/health/pedbase/files/SOTOSYND.HTM>

[http://cisat.isciii.es/er/prg/er\\_bus2.asp?cod\\_enf=2539](http://cisat.isciii.es/er/prg/er_bus2.asp?cod_enf=2539)

<http://www.rarediseases.org/>

## **7. FICHA RESUMEN**

### **7.1. ¿Qué es el Síndrome de Sotos?**

El síndrome de Sotos es una enfermedad descrita sistemáticamente a partir de 1964, en la que se define un perfil clínico caracterizado por un crecimiento rápido desde el nacimiento, facies peculiar, macrocefalia, manos y pies inusualmente grandes en relación con el resto del cuerpo, retraso moderado del desarrollo (ámbitos principalmente psicomotor, de coordinación y del lenguaje expresivo) o, en ocasiones, retraso mental leve o ligero. Se define también a este cuadro clínico como “Gigantismo Cerebral”.

## 7.2. ¿Cómo se detecta?

Es posible realizar un diagnóstico prenatal desde la semana 18 de gestación, apreciando alteraciones cerebrales como dilatación de los ventrículos, aumento de la talla y la cabeza, etc, (Chen, 2002). Los criterios diagnósticos más comúnmente aceptados como característicos del SS se recogen en la tabla 7.

- Talla por encima de P97.
- Perímetro cefálico por encima del P97.
- Edad ósea por encima del P90.
- Retraso del desarrollo o, incluso, retraso mental leve o ligero.

Tabla 7. Criterios diagnósticos más ampliamente aceptados.

Asimismo, es preciso realizar un diagnóstico diferencial considerando otros trastornos de sobrecrecimiento con los que el síndrome de Sotos podría ser confundido, éste es el caso, entre otros del: síndrome de Weaver-Smith; el de Marshall-Smith; el de Simpson-Golabi-Behmel; el de Ruvalcaba-Myhre-Smith, el de Klinefelter; el del X frágil, etc.

La evaluación debe hacerse tanto a nivel biomédico como psicológico, de forma que puedan determinarse todos los síntomas del caso concreto, puesto que el espectro del síndrome de Sotos no permite definir un patrón determinado.

Por su parte, el tratamiento deberá centrarse tanto en daños o trastornos a nivel fisiológico como a nivel psicológico (alteraciones cognitivas, motoras, perceptivas,...). En cualquier caso, es preciso destacar que debe haber un compromiso y un consenso de acción entre todos los implicados en el tratamiento para que éste pueda ser realmente efectivo.

## 7.3. ¿A cuántas personas afecta?

La incidencia del síndrome de Sotos oscila entre 1/10.000 y 1/50.000 de los nacimientos.

#### **7.4. ¿Dónde me puedo informar?**

Asociación del Síndrome de Sotos en Estados Unidos  
Sotos Syndrome Support Association  
Three Danada Square East, #235  
Wheaton, IL 60187  
Tlf: 1-888-246-SSSA or 1-888-246-7772 (USA and Canada, only)  
(630) 682-8815 (International)

Direcciones en la Red Internet:

<http://orphanet.infobiogen.fr/associations/SOTOS/SOTOS.html>

<http://www.icondata.com/health/pedbase/files/SOTOSYND.HTM>

[http://cisat.isciii.es/er/prg/er\\_bus2.asp?cod\\_enf=2539](http://cisat.isciii.es/er/prg/er_bus2.asp?cod_enf=2539)

<http://www.rarediseases.org/>

#### **7.5. ¿Cómo es el futuro de estas personas?**

El futuro de estas personas es muy variable, pero generalmente son casos sin extremadas dificultades para la integración. La adaptación tanto física como del desarrollo que suele presentarse a partir, sobre todo, de la preadolescencia permite tener una vida normal, pudiendo tener similar calidad de vida e iguales expectativas de futuro que la media poblacional. Lo más importante será transmitir esta normalidad y esta esperanza a los niños con síndrome de Sotos desde un principio.