



Редки Болести и Лекарства Сираци

Брой 1 / 2025 г.

ISSN 1314-3581
<http://journal.raredis.org>

Клиничен случай на синдром на Сотос

Чудомира Тончева¹, Богомил Христов², Йоанна Косева³

¹ Медицински факултет, Медицински Университет – Пловдив

² Медицински факултет, Тракийски Университет – Стара Загора

³ ДКЦ 1 – Стара Загора

Резюме

Синдромът на Сотос е рядко генетично заболяване, еднакво засягащо мъже и жени. Развива се при 1:14000 живородени деца. Изявява се със сърдечни, черепни и бъбречни аномалии, хиперлакситет на ставите, неонатални усложнения и др. Диагностицира се трудно поради различни фактори, включително субективни такива от страна на родител или лекар, а и поради причината, че не при всеки случай на синдром на Сотос се открива мутация на NSD1 гена.

В клиничния случай става въпрос за 8-годишно момче със синдром на Сотос, родено в 41 гестационна седмица по оперативен път с тегло – 4050 г, дължина – 50 см.

Описаните в статията дефицити значимо затрудняват личностното и социално функциониране и възможността за ефективна социална адаптация в собствената възрастова и социална среда.

Ключови думи: синдром на Сотос, церебрален гигантизъм, редки генетични заболявания

Clinical case of Sotos syndrome

Chudomira Toncheva¹, Bogomil Hristov², Yoanna Koseva³

¹ Faculty of Medicine, Medical University of Plovdiv

² Faculty of Medicine, Trakia University – Stara Zagora

³ Diagnostic Consultative Centre I – Stara Zagora

Abstract

Sotos syndrome is a rare genetic disorder that equally affects males and females, occurring in approximately 1 in 14 000 live births. It is characterized by cardiac, cranial, and renal anomalies, joint hyperlaxity, neonatal complications, and more. Diagnosing the condition can be challenging due to various factors, including subjective assessments by parents or physicians, as well as the fact that not all cases of Sotos syndrome exhibit mutations in the NSD1 gene.

The clinical case involves an 8-year-old boy with Sotos syndrome, born at 41 weeks of gestation via cesarean section, weighing 4050 g and measuring 50 cm in length.

The deficits described in the article significantly hinder personal and social functioning, as well as the capacity for effective social adaptation within one's age and social environment.

Keywords: Sotos syndrome, cerebral gigantism, rare genetic disorders

Кореспонденция:

Богомил Христов

e-mail: bogomil.hristov.23@trakia-uni.bg

Correspondence:

Mr. Bogomil Hristov

e-mail: bogomil.hristov.23@trakia-uni.bg

Въведение

Синдромът на Сотос е рядко генетично заболяване, еднакво засягащо мъже и жени.

Честота: 1:14 000 живородени деца [1].

Клинична картина: Синдромът на Сотос се изяснява със сърдечни аномалии, черепни аномалии, хиперлакситет на ставите, неонатални усложнения, бъбречни аномалии, сколиоза, гърчове. Заболяването се диагностицира трудно поради различни фактори, включително субективни такива от страна на родител или лекар. Не при всеки случай на синдром на Сотос се открива мутация на NSD1 гена. Следователно генетичните тестове не са на 100% сигурен начин да се отхвърли наличието на такъв (при липса на мутация на NSD1 гена). Единствената налична терапия е симптоматична такава.

Физически симптоми: Някои от физическите симптоми са свръхрастеж, високо чело, дълго тясно лице, заострена брадичка, наклонени надолу очи, слаб мускулен тонус, поведенчески находки с разстройство от аутистичния спектър [2].

Физически усложнения: Физическите усложнения се изясняват в трудности в координацията, загуба на слуха, сърдечни и бъбречни проблеми, сколиоза, припадъци, проблеми със зрението.

Диагноза: Синдромът на Сотос се диагностицира с генетичен тест, обикновено в ранна детска възраст (идентифицира се хетерозиготен патогенен вариант или делеция на NSD1). Диагноза може да се постави и според специфични симптоми – цефаломегалия, краномегалия, гърчове, изоставане в нервно-психическото развитие (НПР) и други [3].

Терапия: Поради липсата на лечение за заболяването е налична само терапия за овладяване на симптомите (тревожност, хиперактивност, СДВХ/ADHD и други). Описаните дефицити значимо затрудняват личностното и социално функциониране и възможността за ефективна социална адаптация в собствената възрастова и социална среда. Налице е потребност от интензивни и системни логопедични занимания и психологическо подпомагане, както и проучвания върху възможните начини за диагностициране на това рядко заболяване, за да може пациентите, боледуващи от него, да бъдат по-добре обгрижени от системата на здравеопазването. Понякога в неонаталния период се налага фототерапия поради неонатална жълтеница при някои от пациентите. Също характерни са заболявания като гастро-езофагиалната рефлуксна болест (ГЕРБ) [4].

Материали и методи

Анализ на епикризи обхващащи периодът от раждането до 8-годишна възраст.

Клиничен случай

Става въпрос за момче на 8-годишна възраст, диагностицирано със синдром на Сотос, още известен като церебрален гигантизъм. Родено е по оперативен път в 41-ва гестационна седмица (поради открита дилатация на савит verge в 32-ра гестационна седмица) след трета патологично протекла бременност (първите две завършили със спонтанен аборт във втори и трети лунарен месец) с тегло 4050 г и дължина 50 см през м. април 2016 г. В първата минута оценено по Аргаг скала с 5 точки, следователно диагностицирано със средно тежко депресивно състояние. На 5-та минута оценено с 8 точки по Аргаг скалата. Проведена реанимация и веднага след това постъпва в интензивно отделение в увредено общо състояние. Реанимацията се е състояла от аспирация на ГДП и стомах, обдишване с кислород в продължение на 3 мин.

Според свидетелства от семейството при детски консултации още в първите дванадесет месеца е имало съмнения от страна на лекуващия лекар относно наличие на изоставане в НПР на детето. При проверка на епикризи от по-късни постъпвания в болнични заведения по различни поводи (ОВИ, ГЕРБ и др.) са намерени данни за леко изоставане в речевото развитие на фона на бързо физическо развитие (цефаломегалия, краномегалия), насочващи към синдром на Сотос. За първи път диагнозата е поставена на 20.11.2017 г. при посещение за консултативен преглед във връзка с откриването на дилатация на савит verge в 32 г.с. без установена съпътстваща мозъчна патология на фетуса. Родителите съобщават, че детето е било по-сънливо. Имало често регургитации след хранене, които били намалени след добавяне на анти-рефлуксно мляко. Общата им оценка за развитието на детето в кърмаческа възраст гласяла „нормално“.

През 2019 г. проведена среща на мултидисциплинарен екип в състав: началник отделение, психолог, педагози и социален работник относно запознаване и обсъждане на резултатите от проведен скрининг тест – CARS-2 – скала за оценка на деца с разстройства от аутистичен спектър, включваща изследване на поведението на детето, например отношения с хората, имитация, движения, емоции, страх или тревожност и други. Установява се социо-комуникативен дефицит и липса на интерес към дейности, изискващи реципрочност. Наблюдава се и ниско ниво на автономност.

По-късно, през 2020 г. при друго постъпване в болнично заведение са проведени тестове и е установен коефициент на интелигентност (IQ) със стойност 40,6.

Обсъждане

Според проучване на Lundberg, Burstedt и Golovleva, в някои случаи на синдром на Сотос има и наличие на хиперинсулиномия. В проучването също така се говори и за

трудностите, свързани с диагностицирането на тази рядка болест [5]. Друго проучване се фокусира върху нуждата от специално и концентрирано внимание към пациентите със синдром на Сотос [6]. Leventopoulos, Kitsiou-Tzeli и груги са направили клинично проучване на синдрома на Сотос, включващо 22 пациенти [7]. Cole и Hughes проучват клинични критерии за поставянето на диагноза синдром на Сотос [8]. Tatton-Brown и Rahman описват синдрома на Сотос като механизъм, клинични прояви, диференциална диагноза и диагностичен подход. Освен това те описват синдрома на Сотос и на молекулярно и генетично ниво [9]. Sheth, Moss, Hyland, Stinton, Cole и Oliver говорят за поведенческите характеристики на синдрома на Сотос [10].

Заклучение

Описаните дефицити значимо затрудняват личностното и социално функциониране и възможността за ефективна социална адаптация в собствената възрастова и социална среда. Налице е потребност от интензивни и системни логопедични занимания и психологическо подпомагане, както и проучвания върху възможните начини за диагностициране на това рядко заболяване, за да може пациентите, боледуващи от него, да бъдат по-добре обгрижени от системата на здравеопазването.

Благодарности

НП 16/24 на ТрУ Стара Загора, Анатомични илюстрации.

Библиография

1. Cleveland Clinic. Sotos syndrome [Internet]. Cleveland (OH): Cleveland Clinic; c2023
2. Baujat G, Cormier-Daire V. Sotos syndrome. Orphanet J Rare Dis. 2007 Sep 7;2:36.
3. Tatton-Brown K, Cole TR, Rahman N. Sotos syndrome [Internet]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Amemiya A, editors. GeneReviews®. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2024.
4. Baujat G, Cormier-Daire V. Sotos syndrome. Orphanet J Rare Dis. 2007 Sep 7;2:36.
5. Lundberg E, Burstedt M, Golovleva I. Hyperinsulinemia in Sotos Syndrome with a de novo NSD1 Deletion. J Clin Res Pediatr Endocrinol. 2024 Feb 12. Epub ahead of print.
6. Hichkad T, Guld EE, Assi G. Behavioral Changes in a Pediatric Patient With Sotos Syndrome: A Case Emphasizing the Importance of Coordinated Care. Cureus. 2024 Aug 3;16(8):e66093.
7. Leventopoulos G, Kitsiou-Tzeli S, Kritikos K, et al. A clinical study of Sotos syndrome patients with review of the literature. Pediatr Neurol. 2009 May;40(5):357-64.
8. Cole TR, Hughes HE. Sotos syndrome: a study of the diagnostic criteria and natural history. J Med Genet. 1994 Jan;31(1):20-32.
9. Tatton-Brown K, Rahman N. Sotos syndrome. Eur J Hum Genet. 2007 Mar;15(3):264-71.
10. Sheth K, Moss J, Hyland S, Stinton C, Cole T, Oliver C. The behavioral characteristics of Sotos syndrome. Am J Med Genet A. 2015 Dec;167A(12):2945-56.