

Dr. César Luis Sanz De la Garza*, **Dr. Carlos Benito Bono****, **Dra. Andrea Irimia*****

* Psiquiatra. Centro de Salud Mental Infantojuvenil de Mieres (Asturias)

** Médico Interno Residente de Psiquiatría. Servicios de Salud Mental del área sanitaria VII (Asturias)

*** Médico Interno Residente de Medicina de Familia. Área IV (Asturias)

Correspondencia:

Dr. César Luis Sanz De la Garza
(cesarluissanzdelagarza@gmail.com)

*Neuropsiquiatría en el
Síndrome de Sotos: revisión
y actualización a propósito
de un caso*

*Neuropsychiatry in Sotos'
Syndrome: A Systematic
Update And A Case Report*

RESUMEN

El Síndrome de Sotos o gigantismo cerebral es un síndrome de sobrecrecimiento acelerado durante la infancia, con un aspecto facial característico y dificultades de aprendizaje. Incluye alteraciones conductuales y clínica neuropsiquiátrica como déficits de atención, inhibición social, retraso y torpeza psicomotoras, impulsividad y agresividad. Describimos el caso de un varón de 9 años con Síndrome de Sotos que presentaba conductas oposicionistas, impulsividad y agresividad.

Palabras clave: Síndrome de Sotos, agresividad, gigantismo cerebral

ABSTRACT

Sotos syndrome or cerebral gigantism is a syndrome of accelerated overgrowth during childhood with characteristic facial features and learning disabilities. It includes behavioral disorders and neuropsychiatric signs such as attention deficits, social inhibition, psychomotor delay and clumsiness, tantrums and aggressiveness. We describe a case of 9 years old male individual with Sotos syndrome who exhibits oppositional behaviour,

impulsiveness and aggressiveness.

Key words: Sotos syndrome, aggressiveness, cerebral gigantism

INTRODUCCIÓN

Este síndrome fue descrito en 1964 por Juan Sotos y definido en 1994 como una patología caracterizada por un aspecto facial característico, problemas de aprendizaje y crecimiento acelerado en la infancia. En 2002 se descubrió que la causa de este síndrome es una haploinsuficiencia del NSD1 (Nuclear receptor Set Domain) responsable de la codificación de una histona-metiltransferasa implicada en la regulación de la cromatina. Esta insuficiencia puede ser debida a una microdelección a nivel del cromosoma 5 (5q35) presente en más del 90% de los pacientes con este síndrome y considerada desde el año 2004 por Tatton-Brown y Rahman como un marcador diagnóstico del síndrome (9). Estudios recientes han permitido establecer protocolos de diagnóstico y manejo según el espectro molecular, objetivándose p.ej. que una delección a nivel de 5q35 conlleva una menor capacidad de aprendizaje y un crecimiento menos acelerado (9).

Al nacimiento estos niños suelen presentar talla elevada, macrocefalia y una facies típica caracterizada por una frente prominente, hipertelorismo, orejas grandes, paladar elevado y estrecho, fisuras palpebrales de orientación inferior y mentón puntiagudo. Pueden padecer anomalías cardíacas, renales, tumor de Wilms, hepatocarcinoma, linfoma, escoliosis y crisis epilépticas (9).

Se han descrito retrasos en el desarrollo motor y lingüístico y dificultades de aprendizaje.

En cuanto al nivel intelectual, Varley y Crnic refieren que en un estudio con 11 pacientes, 55% presentaban un retraso mental leve, el 18% presentaban un retraso severo y el 27% restante se catalogó como un nivel medio-bajo o borderline (10). Morrow describe el caso de un niño con síndrome de Sotos con inteligencia dentro de los límites de la normalidad y trastorno del espectro autista (5). Patterson resume las características cognitivas de los niños con síndrome de Sotos, refiriendo que, aunque presentan un desarrollo intelectual variable, suelen ser frecuentes los problemas para expresarse debido a la dificultad en encontrar las palabras, en procesar un pensamiento concreto o un razonamiento aritmético, además de un enlentecimiento psicomotor (7). Mauceri describe una serie de niños con Sotos que presentaban dificultades para el aprendizaje, con desarrollo intelectual disminuido, hiperactividad e inatención y poca adaptación social (3). Milunsky describe el caso de una niña de 11 años con Sotos con síntomas depresivos de intensidad leve, ansiedad, déficit de atención, miedo al fracaso y preocupación por su imagen corporal (4).

A pesar del importante número de artículos publicados que incluyen descripciones acerca de la genética, las características físicas, las patologías médicas y las capacidades cognitivas del síndrome de Sotos, hay pocos estudios acerca de las características neuropsiquiátricas en niños.

Describimos el caso de un niño diagnosticado de síndrome de Sotos que desarrolla alteraciones emocionales y de conducta en la niñez.

CASO CLÍNICO

1. Motivo de consulta

Paciente de 9 años con diagnóstico de Síndrome de Sotos remitido a la consulta de Salud Mental en octubre de 2013 por el Servicio de Pediatría del hospital de referencia por empeoramiento de su clínica habitual y

alteraciones del comportamiento, referidas por los padres como inquietud, oposicionismo en casa y en la escuela, y agresividad.

2. Anamnesis

Los padres refieren que desde mayo de 2013 lo perciben como un niño cambiado (“no asume la responsabilidad, no recoge sus cosas, está más inquieto”) con conductas oposicionistas en el ámbito escolar y familiar. En el contexto escolar el menor se niega a realizar tareas escolares, se ríe e interrumpe las clases. Tiene dificultades para el control de impulsos, no percibe los riesgos y presenta conductas heteroagresivas en su mayoría precipitadas por el incumplimiento de sus demandas.

3. Antecedentes personales e historia del desarrollo

Se desconocen alergias medicamentosas o alimentarias. Amigdalectomía a los 6 años. Padece asma que requiere ocasionalmente uso de salbutamol inhalado, artritis en un dedo de la mano y miopía corregida.

Diagnóstico genético de Síndrome de Sotos a los 5 meses con discreto retraso psicomotor. Actualmente a seguimiento por Genética Médica del Hospital Central de Asturias y con el Pediatra de Atención Primaria. Tiene reconocida discapacidad del 37%.

La familia refiere embarazo por fecundación in vitro, parto normal, al nacimiento peso 2530 grs y talla 48 cms. Inicia la deambulación a los 15 meses. El inicio del lenguaje viene marcado por problemas de articulación de las palabras debido al poco desarrollo de los músculos deglutorios y fonatorios por lo que realizó tratamiento logopédico desde los 7 meses hasta la actualidad. Dice las primeras palabras a los 18 meses, comprende los mensajes de sus padres a los 2 años, y verbaliza frases con más de 3 palabras a los 3 años de edad. Presentó sueño inquieto hasta los 4 años en probable relación con apnea del sueño secundaria a hipertrofia amigdalina de causa infecciosa que remitió tras la amigdalectomía. Necesitó usar pañales hasta los 3 años presentando episodios ocasionales de enuresis relacionados con períodos conflictivos en el colegio.

Comenzó la educación Infantil a los 3 años y repitió el tercer año por decisión de la madre ante sus miedos para adaptarse a la educación primaria. Cursa 4º de primaria con apoyo en varias asignaturas (lenguaje, matemáticas, inglés...) alcanzando los objetivos curriculares.

4. Situación familiar y escolar y antecedentes familiares

Vive con sus padres y tiene un hermano de 30 años por parte del padre. La madre tuvo dislipemia y trabaja. El padre padece diabetes mellitus, hipertensión arterial e hipotiroidismo. No trabaja desde un accidente laboral en el año 2007 y tiene reconocida una incapacidad para su actividad laboral habitual. Ninguno de los progenitores presentaba alteraciones en el estudio genético.

En el colegio el paciente presentó desde un inicio problemas de adaptación a los cambios de profesores desde el inicio incluso con problemas de enuresis en el cambio de infantil a primaria. Los cambios se facilitaron mediante profesores de apoyo y orientadores.

5. Exploración física

En la exploración física tiene una talla de 143 cms (percentil 95), peso de 44 kgs (percentil 99) e índice de masa corporal de 21,5 kg/m² (percentil 95). Destacaba la macrosomía, prognatismo, orejas grandes, hipertelorismo, torpeza psicomotriz y lenguaje pobre, característicos del síndrome de Sotos.

6. Exploración psicopatológica

En la exploración se mostró colaborador, sin alteraciones del estado de ánimo, con torpeza psicomotriz, sufría pesadillas y su apetito era bueno. Su discurso se centraba en un conflicto con un compañero de clase y estaba preocupado por el sobrecrecimiento. No se observan alteraciones del pensamiento ni sensoperceptivas.

7. Personalidad previa

Descrito como un niño inquieto desde siempre, con intereses restringidos, rituales y obsesiones variables a lo largo del tiempo. Refiere dificultades para adaptarse y respetar las normas.

8. Actitud y tratamiento

Fue derivado desde la consulta de Pediatría de Atención Primaria. Se llevaron a cabo varias entrevistas con el menor y sus padres siendo las intervenciones multidisciplinares en coordinación con el pediatra, la trabajadora social de nuestro centro y el orientador psicopedagógico del centro escolar.

Se recomendó tratamiento con risperidona a dosis inicial de 0,5 mgs diarios que permitió alcanzar una importante mejoría conductual tanto en ámbito escolar

como en domicilio. Durante el seguimiento se disminuyó la dosis a 0.25 mgs diarios por efectos adversos (sialorrea y palpitaciones) conservando la respuesta clínica estable.

DISCUSIÓN

Las alteraciones en el comportamiento con aumento de la impulsividad e importante agresividad desde la infancia, pueden traducirse en trastornos mentales en la edad adulta en pacientes con síndrome de Sotos. En 2004 se publica el caso de un varón de 20 años con comportamientos estereotipados y marcada impulsividad los 4 años de edad que precisa ingreso hospitalario impulsividad, agresividad y alucinaciones auditivas (1). El paciente mejoró tras el inicio del tratamiento con olanzapina 10 mg diarios.

Kessler y Kraft publican en el año 2008 el caso de una paciente de 29 años con timidez, retraimiento social en la infancia y que empieza con alteraciones del comportamiento en el ámbito laboral. Desarrolló obsesiones, compulsiones, agresividad e impulsividad, llegando incluso a realizar actos violentos y presentar alucinaciones auditivas (2). La paciente mejoró tras iniciarse tratamiento con risperidona.

Los pacientes con síndrome de Sotos desarrollan un amplio espectro de dificultades cognitivas, conductuales y emocionales. Se objetivan algunas características de aparición frecuente, como las limitaciones cognitivas, las alteraciones conductuales con agresividad, timidez y retraimiento social, hiperactividad y dificultades para respetar normas y para la atención. Resulta difícil predecir el déficit cognitivo o poder identificar un patrón conductual patognomónico. La mayoría se sitúa en un nivel intelectual medio-bajo, por lo que es muy posible que requiera apoyo educativo.

Tal y como observaba Sarimski, el sobrecrecimiento y su aspecto físico hacen que su comportamiento se vea como poco apropiado para su edad. Las sobreexigencias por parte de padres y educadores derivadas de sus características físicas, pueden llegar a condicionar una mayor frustración y ansiedad ante la dificultad para cumplir las expectativas (9).

No se puede establecer una clara asociación entre las alteraciones psiquiátricas que pueda presentar un paciente con síndrome de Sotos y la fisiopatología del síndrome. Ansiedad y síntomas psicóticos se relacionan más con factores ambientales que con la propia enfermedad. Dada la escasa literatura que hay al respecto puede resultar útil

recoger todos los episodios similares al que presentamos para valorar una posible relación entre los trastornos mentales comórbidos y la genética en el síndrome de Sotos y, de forma más general, en todos los síndromes genéticos relativamente raros, como Prader-Willi o DiGeorge entre otros.

BIBLIOGRAFÍA

1. Compton MT, Celentana M, Price B, Furman AC. A case of Sotos syndrome (cerebral gigantism) and psychosis. *Psychopathology* 2004; 37: 190-3.
2. Kessler H, Kraft S. Neuropsychiatrische Symptome bei Sotos-syndrom Kasuistik und Literaturübersicht. *Neuropsychiatrie* 2008; 22: 38-42.
3. Mauceri L, Sorge G, Baieli S, Rizzo R, Pavone L, Coleman M. Aggressive behavior in patients with Sotos syndrome. *Pediatr Neurol* 2000; 22: 64-7.
4. Milunsky A, Cowie VA, Donoghue EC. Cerebral gigantism in childhood: A report of two cases and a review of the literature. *Pediatrics* 1967; 40: 395-402.
5. Morrow JD, Whitman BY, Accardo PJ. Autistic disorder in Sotos syndrome: a case report. *Eur J Pediatr* 1990; 149: 567-9.
6. Mouridsen SE, Hansen MB. Neuropsychiatric aspects of Sotos syndrome. A review and two case illustrations. *Eur Child Adolesc Psychiatry* 2002; 11: 43-8.
7. Patterson B, Bloom A, Reese A, Weisskopf B. Psychological aspects of cerebral gigantism. *J Pediatr Psychol* 1978; 3: 6-8.
8. Sarimski K. Behavioural and emotional characteristics in children with Sotos syndrome and learning disabilities. *Dev Med Child Neurol* 2003; 45: 172-178.
9. Tatton-Brown K, Rahman N. Sotos syndrome. *Eur J Hum Genet* 2007; 15: 264-271.
10. Varley CK, Crnic K. Emotional, behavioral and cognitive status of children with cerebral gigantism. *J Dev Behav Pediatr* 1984; 5: 132-134.