

E. Medina Téllez de Meneses (1),  
A. Pelaz Antolín (2).

## Síndrome de Sotos e hiperactividad

(1) Psiquiatra de la Comunidad Autónoma de Madrid.  
(2) Psiquiatra Infantil. Área 3. Comunidad Autónoma de Madrid.

### *Sotos syndrome and hyperactivity*

**Correspondencia:**

Antonio Pelaz Antolín  
C/ Caribe 4  
28027 Madrid. España  
Mail: apelaz@gmail.com

#### RESUMEN

El síndrome de Sotos se caracteriza por edad ósea avanzada con un crecimiento excesivo, macrocefalia, facies característica y dificultades en aprendizaje. Además, puede asociarse a inquietud, déficit de atención, hiperactividad y agresividad. Presentamos el caso de un niño de 6 años con síndrome de Sotos y un trastorno por déficit de atención con hiperactividad asociado.

#### ASBTRACT

Sotos syndrome is characterized by advanced bone age with overgrowth, macrocephaly, characteristic facies, and learning difficulties. Also, it can present restlessness, attention deficit, hyperactivity and aggressivity. We report the case of a 6-year old boy with Sotos syndrome and an attention deficit and hyperactivity disorder associated.

El síndrome de Sotos fue descrito por primera vez en 1964 por Sotos et al.<sup>9</sup>, aunque los criterios para su diagnóstico (edad ósea avanzada con un crecimiento excesivo, macrocefalia, facies característica y dificultades en aprendizaje) se establecieron en 1994<sup>2</sup>. Estos criterios sirvieron de diagnóstico hasta el año 2002, en el que Kurotaki et al. aislaron una mutación en el gen NSD1 del cromosoma 5 en 19 pacientes con síndrome de Sotos, lo que obligó a reevaluar las características clínicas<sup>6</sup>.

Tatton-Brown et al.<sup>10</sup> realizaron una revisión de 239 casos de Síndrome de Sotos con alteraciones en NSD1 y confirmaron que el sobrecrecimiento, el dismorfismo y las dificultades en el aprendizaje estaban presentes en el 90% de estos niños, y además podían presentar en mayor o menor medida macrocefalia, edad ósea avanzada, hipotonía al nacimiento, crisis convulsivas, escoliosis y alteraciones cardíacas y genitourinarias.

Estos niños crecen más rápido en los primeros años de vida; después, la velocidad de crecimiento va cediendo. Alcanzan la edad ósea del adulto mucho más rápido de lo esperable. Los niños afectados pueden presentar anomalías del desarrollo, incluyendo retraso en las etapas del desarrollo, retraso psicomotor (retrasos en la adquisición de habilidades que requieren coordinación de las actividades muscular y mental), retraso en el desarrollo

**300** del lenguaje y retraso mental de leve a severo. El dato clínico más relevante es una edad ósea avanzada con un crecimiento excesivo. El embarazo transcurre sin complicaciones. La edad gestacional es normal, salvo que al nacer miden más que la media. El crecimiento es más rápido durante el primer año de vida. A partir del cuarto año, la velocidad de crecimiento disminuye para alcanzar la de un niño normal. A los 10 años estos niños miden lo mismo que un niño de unos 15 años. Hay que tener en cuenta que no se corresponde con la edad mental, por lo que en ocasiones puede ocurrir que se espere más de estos niños al confundirlos con su gran tamaño.

Otra característica es la macrocefalia. Puede ser alargada (dolicocefalia) con frente abombada. También se ha descrito craneostenosis, producida por una prematura fusión de las suturas sagital, coronal y lambdoidea. La macrocefalia se produce por un crecimiento excesivo del tejido cerebral, que provoca una mayor retención de líquido cefalorraquídeo en los ventrículos.

Más características faciales son: hipertelorismo ocular, fisuras palpebrales con formación de pliegues por inclinación de los párpados hacia abajo, nariz plana, bóveda del paladar arqueada, prognatismo, estrabismo, orejas despegadas y grandes. La mitad de estos niños parecen desarrollar los dientes prematuramente.

Es frecuente que presenten alteraciones en el desarrollo. El retraso en el lenguaje expresivo y en el desarrollo motor son particularmente comunes. El grado en que aparecen las discapacidades en aprendizaje es muy variable<sup>1</sup>. Suelen adquirir la marcha a los 15 meses, y hablan a los 2,5 años.

En ocasiones presentan crisis convulsivas, en la mayoría de los casos en el contexto de cuadros febriles.

A nivel psíquico, el niño puede presentar un cuadro de inquietud, déficit de atención, hiperactividad y agresividad que dificulta su normal integración en los diferentes ambientes sociales<sup>4,7,8</sup>. Finegan et al.<sup>4</sup> realizaron un estudio en el que comparaban características en desarrollo del lenguaje y conducta en un grupo de niños diagnosticados de síndrome de Sotos y otro grupo de niños con características de sobrecrecimiento y dificultades en desarrollo intelectual. Observaron que había descritas más alteraciones de conducta en el primer grupo, y se identificó que un 38% presentaban trastorno por déficit de atención e hiperactividad. Además, están descritas otras manifestaciones psiquiátricas, como inhibición social y psicosis<sup>3</sup>, y neurológicas, como agenesia del cuerpo calloso<sup>1</sup>.

Este síndrome aparece en un 8% de los casos asociado a defectos congénitos del corazón, fundamentalmente

defectos de cierre de las cavidades cardiacas. Asimismo, en pacientes con esta enfermedad se han presentado alteraciones del tejido conectivo y músculo-esqueléticas tales como hiperlaxitud articular, pies planos y paladar ojival. También se ha descrito en ocasiones una mayor predisposición al desarrollo de tumores, describiéndose casos de niños con leucemia mielocítica y ganglioblastoma<sup>5</sup>.

Las características físicas descritas anteriormente se hacen menos evidentes a medida que el niño madura y pueden no ser obvias en el adulto.

Es un cuadro raro, pero relativamente frecuente, aunque la verdadera incidencia es difícil de valorar, ya que probablemente un número importante de individuos afectados no haya tenido dificultades significativas, pues la gran mayoría de los individuos con este síndrome acaban teniendo un desarrollo cercano a la normalidad, alcanzando en edades adultas una capacidad intelectual, psíquica y motora adecuada para su entorno social.

Presentamos un caso clínico detectado en Salud Mental a raíz de la sintomatología conductual. Aprovechamos para describir un espectro más amplio de las variables conductuales y funcionamiento psicosocial de pacientes diagnosticados de Síndrome de Sotos.

### CASO CLÍNICO

Motivo de Consulta: varón de 6 años que es derivado a consulta por su pediatra para valoración por problemática escolar, retraso madurativo y dificultad para concentrarse.

Enfermedad Actual: se trata de un niño inquieto que se levanta constantemente en el aula, interrumpe el ritmo de la clase, tiene dificultad para terminar las tareas que empieza, así como para organizar y planificar actividades, incluidas las de ocio. Pierde cosas con facilidad o no recuerda donde las ha dejado. Durante las comidas, aunque no se llega a levantar de la mesa, sí que está muy inquieto, moviéndose constantemente en la silla. Le cuesta esperar turno, y es impulsivo y distraído, lo que le está complicando su adaptación al ritmo académico de su grupo. Sus relaciones sociales no son buenas por su agresividad y su baja tolerancia ante la frustración, que demuestra en forma de rabietas cuando no logra lo que quiere o cuando los demás no hacen lo que él dice.

Exploración Clínica: colaborador y abordable. Sonriente y amable. Inquieto y movido durante las entrevistas. Se distrae con mucha facilidad en las diversas pruebas que se realizan. Trabaja de forma impulsiva y muy rápida, por lo que comete errores frecuentemente.

Torpeza motora. Macrocefalia. Frente prominente y amplia. Rasgos faciales duros y toscos, prognatismo, nariz ancha y pabellones auriculares despegados. Manos normales con clinodactilia del quinto dedo. Manchas hiperpigmentadas sin criterios de síndrome neurocutáneo. Peso: 28 kg; talla: 125 cm. Perímetro Cefálico: 58 cm.

Antecedentes Personales: hijo único. Embarazo normal. Parto a término por cesárea. Peso al nacer de 3.870 gr. No precisó reanimación. No incidentes perinatales. No intolerancias alimentarias. Desarrollo psicomotor con sonrisa social precoz, sostén cefálico al tercer mes, sedestación al sexto mes, deambulación a los once meses. Monosílabos al año con lenta adquisición del lenguaje. Control de esfínteres precoz. Alérgico al pelo de gato y de perro. Criptorquidia bilateral. Escolarizado en su curso, el Equipo de Orientación Educativa y Psicopedagógica concluye en su informe que debe ser considerado un alumno con necesidades educativas por retraso madurativo, unido a dificultades atencionales y un estilo impulsivo.

Antecedentes Familiares: fenotipo de la madre y del abuelo materno similar.

Pruebas aplicadas: en la escala para la evaluación del trastorno por déficit de atención con hiperactividad (EDAH) contestada por los padres presenta un riesgo elevado para hiperactividad y déficit de atención, y riesgo moderado para trastornos de conducta. Cumple criterios DSM-IV para el trastorno por déficit de atención con hiperactividad contestado por los padres. Analítica con hemograma normal, bioquímica (glucosa, creatinina, transaminasas, colesterol, triglicéridos, sodio, potasio, calcio, etc.) normal. TSH normal. RMN craneal: imagen compatible con quiste aracnoideo en región temporal derecha. Estudio genético: se descarta síndrome X frágil. Cariotipo 46 XY. Síndrome de Sotos.

Juicio Diagnóstico: trastorno por déficit de atención con hiperactividad con retraso del desarrollo. Macrosomía. Síndrome de Sotos.

Evolución y Tratamiento: se pautó tratamiento farmacológico con metilfenidato y tratamiento cognitivo-conductual, lo que junto a las indicaciones aportadas por el Equipo de Orientación Educativa y Psicopedagógica está logrando una buena evolución en todos los aspectos: académico, social, familiar y comportamental.

## CONCLUSIONES

El síndrome de Sotos fue conocido por primera vez en 1964. También conocido como Gigantismo Cerebral, es una enfermedad genética, que se caracteriza por un excesivo crecimiento intrauterino o postnatal. Son niños con larga edad gestacional y tienen un crecimiento acelerado, asociado a una precoz maduración ósea, y facies característica que se acompaña de retraso en el desarrollo motor, cognitivo y social.

Se han descrito sin resultados concluyentes factores bioquímicos, endocrinológicos y genéticos para explicar la etiopatogenia del síndrome.

Las características físicas están ampliamente definidas, a diferencia de la sintomatología conductual y del desarrollo, que no esta claramente definida.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Cohen MM. Mental deficiency, alterations in performance, and CNS abnormalities in overgrowth syndromes. *Am J Med Genet* 2003; 117 (1):49-56.
2. Cole TR, Hughes HE. Sotos syndrome: a study of the diagnostic criteria and natural history. *J Med Genet* 1994; 31 (1): 20-32.
3. Compton MT, Celentana M, Price B, Furman AC. A Case of Sotos Syndrome (Cerebral Gigantism) and Psychosis. *Psychopathology* 2004; 37 (4):190-193.
4. Finegan JK, Cole TR et al. Language and behavior in children with Sotos syndrome. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 1994; 33 (9): 1307-15.
5. Gracia Bouthelier R, Lapunzina P. Follow-up and risk of tumors in overgrowth syndromes. *J Pediatr Endocrinol Metab* 2005; 18 (Suppl 1):1227-1235.
6. Kurotaki N, Imaizumi K et al.: Haploinsufficiency of NSD1 causes Sotos syndrome. *Nat Genet* 2002; 30:365-366.
7. Mouridsen SE, Hansen MB. Neuropsychiatric aspects of Sotos syndrome. A review and two case illustrations. *Eur Child Adolesc Psychiatry* 2002; 11 (1): 43-8.
8. Rutter SC, Cole TR. Psychological characteristics of Sotos syndrome. *Dev Med Child Neurol* 1991; 33 (10): 898-902.
9. Sotos JF, Dodge PR, Muirhead D, Crawford JD, Talbot NB. Cerebral gigantism in childhood. *N Engl J Med* 1964; 271: 109-116.
10. Tatton-Brown K, Douglas J et al. Genotype-phenotype associations in Sotos syndrome: an analysis of 266 individuals with NSD1 aberrations. *Am J Hum Genet* 2005; 77: 193-204.