

Arts verstandelijk gehandicapten



Medische begeleiding van mensen met Sotos syndroom

Informatie en advies voor (huis)arts en tandartsen

Algemeen

Sotos syndroom is genetisch bepaalde overgroei en ontwikkeling stoornis, oorzaak is NSD1 gendefect. Kenmerkend zijn de snelle lichamelijke groei in het eerste levens jaar, vroeg in de puberteit, variabel verstandelijke beperking van ernstig tot licht, 15% is normaal begaafd.

Karakteristieken

- Overgroei
Bestaat al vanaf de geboorte. De schedel omtrek en de lengte zijn 2 of meer SD
Rijping van skelet loopt voor op kalender leeftijd
Grote handen en voeten
- Faciale dysmorphie
Deze zijn het duidelijkst aanwezig tussen 1 en 6 jaar
Dolicocephalie (toegenomen voor- achterwaartse_diameter)
Roodheid rondom kaken
Vooruitstekend voorhoofd
Weinig haar fronto-temporaal
Naar opzij schuin aflopende oogspleet
Lang smal gelaat
Prominent spitse kin
In de loop van de tijd vierkante kin
Vervroegde doorbraak melkgebit
Vertraagd ontstaan zindelijkheid

- Ontwikkeling achterstand
Variabel intelligentie (IQ 18- 119)
Taal spraak achterstand, beginnen met praten na 2,5 jaar
Tussen 8- 10 jaar vooruitgang in de taal ontwikkeling
- Neonatale
Voedingsproblemen, icterus, respiratoire problemen, hypotonie, reflux
- Cardiale
ASD, VSD, PDA
- Bewegingsapparaat
Hypotonie, hypermobiliteit, klompvoetjes, scoliose
- Nierafwijking
Vesico-urethrale reflux
- Gehoor
Vaak otitis media en daardoor secundair mild gehoorverlies
- Gedrag
Autisme, obsessief gedrag, angst, fobieën
- Sensoriek
Hypersensitief voor auditief, tactiel prikkels
- Sociaal-emotioneel
Op kinderleeftijd aansluiting bij leeftijdgenootjes lastig.
Op volwassen leeftijd kunnen ze zich extreem onzeker en verlegen voelen, ze raken snel gefrustreerd.

Oorzaak en voorkomen

De oorzaak van het Sotos syndroom is een gen defect op NSD1 gen die bevindt zich op chromosoom 5. Het is dominant erfelijke aandoening. In de meest gevallen wordt een kind met het Sotos syndroom echter geboren uit ouders die deze afwijking niet hebben, het gen defect is dan spontaan ontstaan. Deze gen mutaties zijn in 80-90% van de mensen met klinische kenmerken van Sotos aanwezig. De Functie van NSD1- eiwit is nog onduidelijk. Het gen komt tot expressie in veel verschillende organen zoals hersenen, nier, skeletspier, long, milt.

De prevalentie van Sotos syndroom is ongeveer 1:14000- 15000 levend geboren in de westerse wereld

Gezondheid

Niet alle kinderen met het syndroom van Sotos hebben alle klinische kenmerken. Per kind kan ook de ernst van klinische kenmerken en gezondheid problemen variëren. De levensverwachting van kinderen met het Sotos syndroom is normaal, afhankelijk van de comorbiditeit

Gezondheidsproblemen

	0-12 jaar	12-18 jaar	>18 jaar
Gastro-intestinaal	- Voedingsproblemen - 25% Sonde voeding noodzakelijk -Reflux -Kwijlen	-	-
Cardiologisch	-ASD, VSD, PDA	-	-
Bewegingsapparaat	-Overgroeï -Hypotonie -Hypermobiliteit -Coördinatie problemen -Scoliose	-Hypotonie -Hypermobiliteit - Scoliose	-Hypotonie -Hypermobiliteit -Scoliose
Neurologisch	-Koortsconvulsie -Niet obstructief, niet progressief hydrocefalus	-Epilepsie	-Epilepsie
Gynaecologisch	-	-Menstruatie regulatie	-Idem
Urologisch	-Vesico- urethrale reflux	-Idem	-
Respiratoir	- LWI	-Idem	-
Oren	-Otitis media	-Idem	-Licht geleiding gehoorverlies
Oogheelkundige	-Hypermetropie -Strabismus	-Idem	-Idem
Taal- spraak	-Spraakstoornis	-Idem	-Idem
Tandheelkundig	-Slechte kwaliteit tandglazuur -Prematuur tanderuptie -Extra en grote elementen	-Idem	-Idem

Follow-up schema medische begeleiding

Gezondheids-Problemen	Onderzoek	Na de Diagnose Sotos	Vervolgens Jaarlijks	Opmerking
Gedrag/ Psychiatrie	Psycho-Diagnostisch Onderzoek Autisme/ ADHD	–	–	Op indicatie
Mentale Retardatie	Intelligentie Onderzoek	+		Op indicatie
Cardiaal	Auscultatie hart	+	–	Echo hart op indicatie
Neurologie	Neurologisch Onderzoek	+	+	EEG+ MRI hersenen op indicatie
Dentaal	Tandheelkundig	+	+	
Groei	Groeicurve	+	+	Skelet foto's na 7 ^e jaar op indicatie
Bewegings-apparaat	Orthopedisch onderzoek	+	+	Via specialist
Visus	Oogheelkundig onderzoek	+	–	Volgens NVAVG richtlijn
Gehoor	Audiologisch onderzoek	+	–	Volgens NVAVG richtlijn
Otitis media	Otoscopie, KNO arts	+	+	Gedurende kinderleeftijd
UWI	Urineonderzoek, Echo urinewegen na een UWI	–	–	Op indicatie
Maligniteiten	Anamnese /LO	+	–	Geen indicatie regulier tumor-screening

+ = Ja

-- = nee

Literatuur

- 1- Cassidy S.B. Allanson JE Management of Genetic Syndromes 2005 , Pag 257-537
- 2- Baujat G. , Cormier – Daire V. Sotos syndrome, Orphanet J Rare Dis. 2007; 2:36
- 3- Tatton- Brown K, Rahman N. Clinical features of NSD1- Positive Sotos syndrome , Clin. Dysmorphol. 2004 ,199-204
- 4- Lenantopoulus et al Sotos syndrome Clinical study, Pediatric Neurology 2008, 40- 357
- 5-Tatton- Brown et al, genotype- phenotype association in Sotos syndrome . Am j Hum genet. 2005 77 (2): 193-204
- 6- Visser R et al Genome – Wide SNP array analysis in patients with features of Sotos syndrome
Horm Res Pediatr. 2010 73:265-274