

Un vistazo al síndrome de Sotos

El síndrome de Sotos es una afección genética causada por una mutación en el cromosoma 5. Los niños diagnosticados con síndrome de Sotos presentan características faciales, sobrecrecimiento respecto de la altura, el peso y el tamaño de la cabeza, y retrasos en el desarrollo motriz, cognitivo y social. Les cuesta hablar y tienen disminución del tono muscular, lo que afecta la alimentación y el movimiento. La prevalencia del síndrome de Sotos es de 1 en 14,000 personas. En ocasiones, se refiere a esta afección como gigantismo cerebral.



Conozca a Koop en la página 10

Suele diagnosticarse a los pocos meses o en los primeros años de vida.

Conozca más

Entre las características principales se incluyen:

- **Rasgos faciales:**
 - Coloración rosada del rostro y la nariz
 - Frente alta y prominente, y línea de implantación del cabello alta
 - Formación de pliegues por la inclinación de los párpados hacia abajo (fisuras palpebrales)
 - Rostro estrecho y alargado
 - Mandíbula prominente con mentón estrecho, y paladar alto y angosto
- **Problemas de aprendizaje:**
 - Retraso del desarrollo
 - Aproximadamente del 15 al 20 % de los niños manifiesta un nivel normal de inteligencia
 - Va de moderado a grave
 - En la mayoría de las personas, el coeficiente intelectual (IQ) está dentro del rango normal (> 70)
 - Retrasos en las habilidades motrices debido a:
 - Talla grande
 - Hipotonía

- Mala coordinación
 - Algunos niños tendrán dificultades para alimentarse de recién nacidos.
 - Retrasos en el lenguaje expresivo
 - **Sobrecrecimiento:**
 - Más del 90 % de los niños tienen una altura o circunferencia craneal de más de 2 desviaciones estándar (SD) por encima de lo normal.
 - La altura puede normalizarse en la adultez, pero el tamaño de la cabeza continuará siendo grande.
 - Manos y pies desproporcionadamente grandes

Otras características comunes

- Edad avanzada en los huesos
- Control deficiente de motricidad fina
- Anomalías craneales en MRI/CT
- Articulaciones laxas
- Anomalías dentales
 - Hipoplasia del esmalte dentario
 - Erupción prematura de los dientes
- Trastornos frecuentes de las vías respiratorias superiores
- Problemas de comportamiento
 - Ansiedad
 - Depresión
 - Fobias
 - Afecciones del sueño
 - Rabietas
 - Irritabilidad
 - Estereotipos
 - Habla inadecuada
 - Aislamiento
 - Hiperactividad

Hallazgos menos comunes:

- Dificultades para alimentarse
- Reflujo

- Dislocación de cadera/pie zambo
- Disfunción autonómica
 - Sofocos
 - Sudoración excesiva
 - Control de la temperatura deficiente
- Anomalías cardíacas congénitas (cerca del 20 %)
- Anomalías renales
- Escoliosis (cerca del 40 %)
- Convulsiones (cerca del 30 %)
- Constipación
- Problemas oculares
 - Astigmatismo
 - Cataratas
 - Miopía
 - Nistagmo
 - Estrabismo
- Pérdida auditiva conductiva
- Afecciones tiroideas
- Intolerancia a la glucosa
- Hemihipertrofia (crecimiento excesivo de un lado del cuerpo o de una de las extremidades)

1. Necesidades médicas y alimentarias

Lo que necesitas saber

Las personas con síndrome de Sotos no necesitan seguir una dieta especial, aunque alimentarse de forma equilibrada es importante. La gravedad de cualquiera de estos posibles problemas médicos varía ampliamente según cada persona. Por lo tanto, es importante preguntar a los padres sobre los problemas médicos de su hijo.

Es posible que los niños con Sotos en edad escolar deban consultar a distintos médicos y especialistas para controlar sus afecciones.

Lo que puedes hacer

- En el hogar médico del niño se deberán realizar un chequeo anual y los estudios necesarios.

- Esté atento a todo cambio en el comportamiento o el estado de ánimo que parezca fuera de lo normal dada la situación y notifíquelo a los padres.
- Es importante prestar atención a cambios en el desempeño académico. Comuníquese con los padres si nota diferencias.
- Las personas con síndrome de Sotos no necesitan seguir una dieta especial, aunque alimentarse de forma equilibrada es importante.
- Esté atento, o pregunte a los padres, si el niño tiene una pulsera de alerta médica.

2. Apoyos a la educación

Lo que necesitas saber

La función cognitiva y adaptativa de las personas con síndrome de Sotos varía ampliamente, y la mayoría se encuentra en el rango de discapacidad intelectual de leve a moderada. Las personas suelen tener dificultades con el habla y el lenguaje, en especial en lo que respecta al lenguaje expresivo y la articulación. El nivel de discapacidad intelectual se mantiene estable a lo largo de la vida. Las personas con síndrome de Sotos suelen lucir mayores para su edad, por lo que es importante recordar su edad y tratarlas de forma correspondientemente.

La mayoría de las personas con Sotos manifiesta un retraso en los hitos del desarrollo. Esto incluye retrasos para aprender a caminar y hablar. La torpeza, falta de coordinación, disminución del tono muscular (hipotonía) y articulaciones laxas son frecuentes. La terapia física y ocupacional pueden ayudar con las habilidades de motricidad fina y gruesa. Las actividades que requieren un buen control de las manos y los ojos (por ejemplo, escribir, dibujar y pintar) pueden resultarles difíciles.

Las matemáticas suelen resultar complejas para los niños con síndrome de Sotos ya que no pueden entender conceptos abstractos y se les dificultan la conciencia espacial, la secuenciación, las proporciones y el tiempo.

Lo que puedes hacer

Apoyos a la educación:

- Ayude con la organización.
- Presente información de forma concreta.
- La repetición ayudará a que el niño recuerde datos básicos.

- Las explicaciones verbales suelen ser más eficaces que las demostraciones visuales, los diagramas y modelos.
- Brinde información breve, organizada y específica.
- Simplifique la información que aparece en hojas de trabajo.
- Las tareas como copiar letras y figuras le demoran más tiempo.
- Los diseños geométricos pueden resultarle difíciles.
- Quizás deba modificar la tarea para el hogar escrita.
- Considere hacer que el niño trabaje con un terapeuta ocupacional.
- Un enfoque paso a paso es lo más eficaz, prestando atención a las habilidades del alumno.
- Recordar la ubicación de los objetos en el espacio puede ser un desafío (por ejemplo, las rectas numéricas pueden resultarles muy difíciles).
- Las fracciones matemáticas, formas geométricas y fórmulas pueden resultarle complejas.
- Quizás el niño necesite ayuda ordenando los números para realizar cálculos.
- El mal funcionamiento ejecutivo puede hacer que le cueste realizar cálculos que requieran de más de un paso.
- Los problemas escritos pueden ser difíciles.

Para ayudar a desarrollar el habla y el lenguaje:

- Asegúrese que el niño tenga una forma confiable de comunicarse.
- Los apoyos y la terapia del habla y el lenguaje que sean individualizados para el niño pueden resultar útiles.

Terapia física

- Desarrolle las habilidades motrices gruesas.
- Mejore la fuerza.
- Evalúe las modificaciones y el equipo adaptable para la escuela y el hogar.

Terapia ocupacional

- Habilidades de motrices finas
- Fuerza
- Destreza

Apoyos psicológicos

- Según sean necesarios para ayudar con el apoyo emocional.

3. Apoyo sensorial y al comportamiento

Lo que necesitas saber

Los niños con síndrome de Sotos suelen ser más altos, pesados y tienen cabezas más grandes que sus compañeros. Pueden manifestar diversos problemas de comportamiento que son comunes a todas las edades. Las relaciones y la sociabilización con sus compañeros pueden ser complejas debido a su gran tamaño, su dificultad para interpretar las pistas sociales y la inmadurez emocional.

Pueden ocurrir problemas de comportamiento:

- Posible diagnóstico secundario de afecciones del espectro autista
- Fobias
- Agresión
- Ansiedad
 - Nuevas situaciones
 - Ansiedad por separación
- Hiperactividad
- Irritabilidad

Lo que puedes hacer

- Evalúe la posibilidad de los siguientes tratamientos:
 - Apoyos al comportamiento
 - Asesoramiento
 - Medicamentos
- Sea proactivo respecto de los apoyos al comportamiento. Converse con los padres sobre la participación de profesionales del comportamiento o la salud mental o el uso de medicamentos según sea necesario.
 - Las instrucciones firmes, las reglas y las expectativas claras son útiles.
 - El niño puede beneficiarse de las intervenciones conductuales positivas.
 - Es posible que se necesite una evaluación conductual para identificar las causas o los disparadores del comportamiento, y así desarrollar un plan para apoyar los cambios.

- Muchos niños tienen dificultades para regular sus emociones y comportamiento. Esto sucede en especial al tener que afrontar cambios inesperados.
 - Explique los cambios previstos.
 - Por lo general, los niños logran resultados favorables manteniendo la constancia y las rutinas. Pueden alterarse fácilmente ante una interrupción.
 - Prepare al niño para los cambios en la rutina.
 - Ofrezca un área segura para compartir sus emociones.
 - Enseñe y demuestre el uso de las palabras o las imágenes al compartir emociones.
 - Las historias sociales pueden ayudar con las transiciones
 - Enseñe, destaque y refuerce los comportamientos que desea que demuestre.
 - Asegúrese de contar con un sistema de comunicación eficaz.
- Brinde apoyo al desarrollo de habilidades sociales.
 - Las ideas erróneas sobre las habilidades pueden provocar inseguridad y ansiedad en situaciones sociales.
 - Asegúrese de que las estrategias de enseñanza que se utilizan sean adecuadas para niños que ya son socialmente activos.
- Brinde pistas sociales y asesoramiento.
 - Proporcione información y converse sobre las diferencias con los pares del niño.
 - Ayude a desarrollar la confianza y enfóquese en las fortalezas.
 - Proporcione refuerzo positivo.
 - Enseñe conductas/habilidades sociales adecuadas (por ejemplo, cómo invitar a un amigo a jugar).
 - Demuestre cómo reconocer las expresiones faciales, el lenguaje corporal y el estado de ánimo en las otras personas.
 - Enseñe de qué manera las estrategias sensoriales y regular el propio cuerpo pueden ser útiles.
 - Estimule la amistad con vecinos, compañeros de clase y familiares para que cuenten con amigos y compañeros el resto de su vida.
 - Demuestre cómo reconocer el lenguaje corporal y el estado de ánimo en las otras personas.

4. Actividad física, excursiones y eventos

Lo que necesitas saber

Copyright, revisado en mayo de 2020; New England Regional Genetics Network

www.negenetics.org/gemss

Educación física

- Es posible que sea torpe o tenga una marcha extraña.
- El control de la temperatura o la sudoración excesiva pueden ser un problema para el niño.
- Si vive en Nueva Inglaterra (EE. UU.) y reúne los requisitos, Northeast Passage ofrece programas de recreación terapéutica y deportes adaptados (www.nepassage.org).

Excursiones

- Todo cambio en la rutina puede causar ansiedad, miedo o inquietud.
 - Brinde orientación anticipada y preparación para que el niño esté listo para un cambio en la rutina, como una excursión.
 - Cree una historia social en imágenes sobre el próximo evento. El niño puede repasarla solo o con otros.
- Si un niño tiene problemas sensoriales, de audición o de visión, es posible que necesite un asiento preferencial.

Lo que puedes hacer

Educación física

- El ejercicio es importante y debe alentarse, en especial aquel que aumente la masa muscular y desarrolle las habilidades motrices.
- Puede ser adecuada la educación física adaptativa.
- La coordinación puede ser un problema y puede causar que las personas sean víctimas de burlas.
- La práctica puede ayudar.
- Brinde apoyo emocional al niño.
- Aliente la hidratación y beber agua con frecuencia.
 - Brinde oportunidades de descanso, según corresponda.

Excursiones

- Brinde orientación anticipada y preparación para que el niño esté listo para un cambio en la rutina, como una excursión.
- Ofrezca apoyos según sea necesario para quienes tienen problemas de visión o audición.
- Utilice historias sociales e imágenes para ayudarlas a entender el cambio.
 - Aliente el uso de su sistema de comunicación para ayudarla a procesar sus inquietudes.

5. Ausencias de la escuela y cansancio

Lo que necesitas saber

- Las afecciones del sueño pueden ser comunes.
- Los niños con Sotos tal vez necesiten ausentarse debido a enfermedad o un problema médico.

Lo que puedes hacer

- Procure facilitar las transiciones de llegada y salida.
- Es posible que los niños con síndrome de Sotos se cansen y necesiten descansos a lo largo del día.

6. Planificación de emergencia

Lo que necesitas saber

- De ser necesario, desarrolle un plan de emergencia según las necesidades individuales de cada niño.

7. Recursos

Sotos Syndrome Support Group

Grupo de apoyo para padres con información para padres y profesionales de la salud.

<http://sotosyndrome.org/>

Genetics Home Reference

Información accesible para el consumidor sobre la genética humana de la U.S. National Library of Medicine (Biblioteca Nacional de Medicina de los Estados Unidos)

<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/sotos-syndrome>

Behavioral and emotion characteristics in Children with Sotos syndrome and learning disabilities (Características conductuales y emocionales de los niños con síndrome de Sotos y discapacidades de aprendizaje)

Artículo que analiza los apoyos a la educación y el asesoramiento psicológico para personas con síndrome de Sotos.

<http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1469-8749.2003.tb00926.x/pdf>

Classroom Accommodations for Students with Visual Issues (Adaptaciones en el aula para alumnos con problemas visuales)

Classroom Accommodations for Students with Visual Issues (Adaptaciones en el aula para alumnos con problemas visuales) es un recurso de Boulder Valley Vision Therapy, P.C. (<https://www.bouldervt.com/>), de Boulder, Colorado. Describe una serie de problemas y ofrece estrategias para lidiar con ellos.

<https://www.bouldervt.com/wp-content/uploads/sites/478/2015/12/227-Course-Handout-CCIRA-2016.pdf>

GeneReviews

Obtenga más información sobre la genética del síndrome de Sotos.

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1479/>

Organización Nacional de Enfermedades Raras (NORD)

<https://rarediseases.org/rare-diseases/sotos-syndrome/>

Conozca a un niño con síndrome de Sotos – *Conociendo a Koop*



Al crecer en una familia de 4, Kooper tuvo muchos apodos, como: Scoop Mc Lovin, Big Cat y Koop. Koop es un niño cariñoso y adorable de 4 años de edad que está volviéndose muy alto bastante rápido. "Es casi tan alto como yo", dice su madre Rebecca.

Kooper nació unas 5 semanas antes de lo previsto y debió someterse a cirugía para colocarle una sonda de alimentación a los 10 días de vida. Debido en parte al tamaño pequeño de su mandíbula, le resultaba difícil alimentarse y tragar y comenzó con intervención temprana a los 6 meses, luego de ser diagnosticado con síndrome de Sotos. Al cumplir dos años, ya hablaba y su madre recuerda que le comentó a su querido pediatra "Mira mis dientes". (Tuvieron que extraerle los dientes ya que se deterioraron debido a la alteración del esmalte dentario).

A esa misma edad también le diagnosticaron autismo. Su habilidad para hablar se vio afectada, pero asiente con la cabeza y entiende todo, según explica su madre. En una visita reciente al mismo pediatra, ahora ya jubilado, se subió a su regazo, le acarició el rostro y les demostró a todos la profundidad de sus sentimientos y su gran capacidad de cariño.

A Koop le agradan las mujeres y es muy amistoso, pero en sus propios términos. Le gusta tironear de las personas cuando quiere que hagan algo para él, como cambiar el canal del televisor. Asiente con la cabeza para decir que sí, y se enoja cuando quiere decir que no. Además, utiliza expresiones faciales para mostrar sus sentimientos. Desde que empezó con su nuevo medicamento, volvió a balbucear y gesticula con la boca para formar palabras.

A Koop le encanta ir a la escuela y, si bien le gusta observar y estar cerca de otros niños, se muestra inseguro de jugar con ellos. En el preescolar, recibe terapia como parte del programa. Tiene diversos problemas sensoriales y la disminución del tono muscular hace que ciertas tareas de motricidad fina resulten un desafío, así que trabaja para desarrollar esas habilidades. También trabaja con un iPad y le gusta leer historias y escuchar canciones. Tiene un cochecito/carrito que utiliza cuando lo necesita, en especial por motivos sensoriales.



Rebecca dice que lo tratan como a cualquier otro miembro de la familia. "Esperamos que participe de las cenas familiares y sus hermanos y hermana le hacen saber si debe comportarse mejor". Comenta que es muy divertido y que le gusta ponerse a bailar apenas oye música. "¡Le encanta hacer reír a la gente!"

A Rebecca le resulta útil conectarse con otros padres y tiene amigos mediante un grupo que se comunica por correo electrónico que "me acogió" cuando diagnosticaron a Koop. Estos amigos, a quienes quizás nunca conocerá en persona, viven en Inglaterra. A nivel local, se hizo amiga de otra madre que vive a unos 20 minutos de distancia.

Consejo para los padres de Rebecca:

- Confíen en sus instintos. Ella tuvo que superar sus miedos respecto de dejarlo ir a la escuela y se alegra de haberlo hecho. Sin embargo, permaneció junto a él durante varias sesiones hasta que sintió que en la escuela lo conocían bien. Le preocupaba que el personal de la escuela no llegara a conocerlo dado que no

habla. Y eso le causaba mucho miedo, ya que algunos de sus comportamientos, sumados a su gran tamaño, podrían asustar a otros niños.

Consejo para el personal de la escuela de Rebecca:

- Nunca teman hacerles preguntas a los padres. Ella sabe que los maestros y los terapeutas tienen amplios conocimientos, pero "todos podemos aprender algo nuevo cada día".