



## Trabalhos Científicos

**Título:** Síndrome De Sotos: Relato De Caso

**Autores:** JULIANA ALVES TEIXEIRA (UESB); MAXUELL NUNES PEREIRA (UESB); AIMÉE TEIXEIRA DOS SANTOS MEIRA (UESB); MICAIL LIMA DE MORAES (UESB); HEITOR DE SOUSA MOTA (UESB)

**Resumo:** INTRODUÇÃO A síndrome de Sotos é uma condição autossômica dominante marcada pela fâcies característica, atraso de desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM), macrocefalia e crescimento excessivo. O aumento do crescimento tem origem intrauterina, com estatura significativamente maior que o peso. A prevalência estimada é 1:50000 e 90% possuem anormalidades no gene NSD1. DESCRIÇÃO DO CASO G.R.N, 12 anos, de Vitória da Conquista-BA, terceiro filho de genitores não consanguíneos. Sem intercorrências na gestação ou história de anomalias e distúrbios genéticos familiares. Nasceu a termo, parto vaginal, pesando 3170g, comprimento 50cm, perímetro cefálico (PC) 37cm. Apresentou icterícia neonatal e convulsões. Evoluiu com sucção débil e hipoatividade. Aos 9 dias, possuía 53cm de comprimento. Manifestou atraso no DNPM, sustentando a cabeça aos 6 meses. Faz uso diário de captopril e cefalexina, devido hidronefrose e refluxo vesicoureteral. Possui dificuldade de interação social e labilidade emocional. Ao exame: macrocefalia dolicocefálica, hipertelorismo, fronte e mento proeminentes, cabelos frontoparietais esparsos, estrabismo divergente, fendas palpebrais antimongólicas, mãos e pés grandes, cifoescoliose, fala desarticulada, marcha instável. Altura 1,70m; envergadura 1,80m; peso 47kg; PC 59cm. Exames complementares: Idade óssea avançada. Uretrocistografia miccional: refluxo vesicoureteral. Cintilografia renal: hidronefrose bilateral não obstrutiva. Tomografia: hidrocefalia. EEG normal. DISCUSSÃO O crescimento é excessivo durante os primeiros anos, mas estatura final frequentemente está nos limites normais. Embora as características faciais se tornem sutis com a idade, macrocefalia continua presente. Aproximadamente 15% têm anormalidade renal; refluxo vesicoureteral é a mais comum. Os problemas comportamentais são significativos e a maioria das crianças apresenta atraso de DNPM, com importante dificuldade motora e de linguagem. O tratamento inclui estratégias farmacológicas e não farmacológicas. Estimulação infantil, terapia ocupacional, terapia da fala e educação física adaptada desempenham papel significativo no desenvolvimento da criança com Sotos. CONCLUSÃO O maior reconhecimento da síndrome possibilita diagnóstico precoce e estimulação adequada, propiciando melhores prognóstico e qualidade de vida.