



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Sotos: Relato De Quatro Casos Não Aparentados

Autores: ISADORA CORREIA LOPES (UNIVERSIDADE POTIGUAR); LUIZ GUILHERME DOS SANTOS PINHEIRO (UNIVERSIDADE POTIGUAR); ÍCARO FIORAVANTE GERMANO FEITOSA (UNIVERSIDADE POTIGUAR); INAYARA JADE NUNES SILVA (UNIVERSIDADE POTIGUAR); CYBELLE COSTA TORRES (UNIVERSIDADE POTIGUAR); FERNANDA KALINE MEDEIROS FERNANDES MELO (UNIVERSIDADE POTIGUAR); JOÃO IVANILDO DA COSTA FERREIRA NERI (CENTRO ESPECIALIZADO EM REABILITAÇÃO E HABILITAÇÃO)

Resumo: Introdução: A Síndrome de Sotos, antigamente conhecida como gigantismo cerebral, é uma desordem genética rara, em que a maior parte dos casos está associada a mutações no gene NSD1. Microdeleções em 5q35, abrangendo este gene, é a causa de aproximadamente 10% dos casos. Cerca de 95% das mutações ocorrem de novo em famílias sem histórico da doença e, na parcela restante, a condição parece ser herdada em um padrão autossômico dominante. Estima-se que afeta aproximadamente 1 em cada 14.000 crianças. Descrição dos casos: Todos os quatro casos foram encaminhados para investigação de atraso neuropsicomotor, associado a graus variados de hipotonia, alteração comportamental e de atraso de fala. Todos nasceram relativa ou objetivamente macrossômicos. Ao exame físico, apresentam macrocefalia, com dolicocefalia e fronte ampla, mandíbula proeminente e linha de crescimento capilar alta com cabelos esparsos. Possuem tomografia computadorizada de crânio e/ou ressonância nuclear magnética de encéfalo revelando alargamento do espaço subaracnoide com dilatação não hipertensiva de ventrículos cerebrais. Discussão: as manifestações clínicas dessa síndrome coincidem com os casos relatados pois são caracterizadas por crescimento somático acelerado nos períodos pré e pós-natal, aspectos faciais distintos, idade óssea avançada, problemas comportamentais e atraso no desenvolvimento. Outras anormalidades menos frequentes são hipotonia neonatal, escoliose, estrabismo, cardiopatias congênitas, convulsões e suscetibilidade à formação de tumores. O diagnóstico geralmente é suspeitado após o nascimento e técnicas da biologia molecular, como FISH e MLPA, podem ser usadas para detectar as microdeleções em 5q35 e supressões parciais do gene NSD1. Conclusão: Apesar das distintas particularidades que caracterizam a síndrome de Sotos, seu reconhecimento pode ser muito difícil para um clínico inexperiente. Além disso, pode haver uma sobreposição fenotípica com outras condições de crescimento excessivo na infância, o que aumenta o desafio do diagnóstico clínico e reforça a importância do aprendizado de Genética Médica nos cursos de Medicina.