

TITLE: SÍNDROME DE SOTOS: Una mirada al gigantismo cerebral.

Name: Yulys Carolina Redondo Meza

Teresa Lopez Garcia

John Carlos Molina Toro

Gisel Gordillo Gonzalez

Affiliation: Pediatra / Ceo Mundo Pediatrico Ctg
Pediatra / Hospital Infantil Napoleon Franco Pareja

Pediatra / Eps Sanitas

Genetista

Country: Colombia

Email ID: draredondo@gmail.com

ABSTRACT

El Síndrome de Sotos también conocido como Gigantismo cerebral, es uno de los síndromes de sobrecrecimiento más frecuentes. La macrocefalia y talla alta son unas de las características más frecuentes, junto con una apariencia facial distintiva (frente amplia, prominente con dolicocefalia, escaso cabello frontotemporal); discapacidad de aprendizaje y sobrecrecimiento. El diagnóstico incluye la clínica y el análisis molecular del gen NSD1. Su tratamiento va encaminado a favorecer el desarrollo neurológico.

Caso clínico: preescolar que en la etapa de lactante evidenció perímetro cefálico (PC) aumentado y pobre avance en el neurodesarrollo, dolicocefalia, frente abombada, fisuras estrechas, columna hipoplásica, narinas apuntando hacia arriba, paladar íntegro, pabellones rotados posteriormente, cifosis lumbar importante; el estudio molecular identifica una variante heterocigota, missense c.5165G>C; p.Cys1722Ser del gen NSD1.

El paciente recibe acompañamiento multidisciplinar con avance en neurodesarrollo. Conclusión: A pesar de su distribución mundial, es posible que el síndrome de Sotos no se notifique. Además de su cuadro clínico característico, las pruebas genéticas moleculares también son muy recomendables para llegar al diagnóstico.

BIOGRAPHY

AUTOR: YULYS REDONDO

Medico egresada Universidad del Sinu seccional Cartagena En Colombia hace 15 años, Magister en salud publica de universidad Peruana Union en Ñaña Lima Peru , Pediatra de la universidad del norte en Barranquilla Colombia hace 5 años, CEO de mundo pediatrico ctg donde ejerzo la practica privada como pediatra, con reconocimiento como Residente destacado de pediatria Colombia año 2018 por multiples publicaciones cientificas y participacion en eventos academicos locales y nacionales, acreedora a beca academica con la cual realice diplomatura en Neurodesarrollo infantil con universidad de Favaloro Argentina y titulo de Especialista en Nutricion pediatrica del bostor university.