

Sotose sündroom

OMIM # 117550

Sotose sündroom on haruldane geneetiline liigkasvu sündroom.

Esinemissagedus on 1:10 000 – 14 000 vastsündinu kohta.

Sümptomid

Sündroomile on iseloomulik sünnieelne ja -järgne suur kasv, näo omapära ja õpiraskused. Intellektipuue võib olla piiripealne, kerge kuni mõõdukas.

Vastsündinu perioodis esineb sageli vastsündinu kollasust, lihastoonuse langust ja toitmisprobleeme. Arengulised verstapostid saavad reeglina teatava hilistumisega.

Lisaks võib esineda südame ja/või neerude anomaaliaid, krampe, skolioosi, liigeste hüperliikuvust, konduktiivset kuulmislängust, nägemishäireid (müopia, nüstagmid, strabism), käitumishäireid ja naha pigmentatsiooni häireid. Meditsiiniliste probleemide raskusaste võib erinevail isikul olla erinev.

Põhjus

Sotose sündroom on autosoom-dominantse pärilikkusega. Enam kui 95% Sotose sündroomiga lastest on haiguse põhjuseks NSD1 geeni mutatsioon. See geen annab juhiseid lapse normaalses kasvus ja arengus osaleva valgu valmistamiseks.

Enamasti (95% juhtudel) on sündroom uustekkeline, st patsiendi vanemad on terved. Tervetel vanematel on kordusrisk Sotose sündroomiga lapse sünniks <1%.

Mõnel juhul on teatatud ka bialleelsetest mutatsioonidest APC2 geenis.

Ravi

Sotose sündroomile ei ole põhjuslikku ravi. Lapsed vajavad regulaarset jälgimist kasvu ja arengu osas. Soovitatav kuulmise ja nägemise kontroll.

Vajalik on regulaarne füsioteraapia ja lapse arengu soodustamine, vajadusel logopeedi, psühholoogi tugi.

Prognosis

Sotose sündroomiga isikute intellektipuue varieerub suuresti, ulatudes piiripealsest mõõduka raskusastmeni, mistõttu on ka sündroomiga isikute toimetulekuvõime suuresti varieeruv.

<https://www.omim.org/entry/117550>

https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=EN&Expert=821

<https://childgrowthfoundation.org/conditions/sotos-syndrome/>