

Sotos-szindróma

1:5.000

Több mint 90%-ban az 5-ös kromoszóma hosszú karján elhelyezkedő NSD1 gén érintett a betegségben, amely egy hiszton-metiltranszferázt kódol, így a gének normális struktúrájának kialakításában van fontos szerepe. Legtöbbször de novo mutáció eredményeként jön létre. Autoszomális domináns öröklésment tűnik valószínűnek.



A megkésett pszichomotoros fejlődés mellett tanulási, viselkedészavarok (leggyakrabban ADHD, kényszerbetegség), enyhe-középsúlyos mentális retardatio jellemzik a kórképet. Az érintett csecsemők és a gyermekek gyorsan nőnek, lényegesen magasabbak, mint testvéreik és társaik, és szokatlanul nagy fejük van. A felnőtt magasságuk azonban általában a normál tartományon belül van. Jellegzetes arcvonások:

- hosszú, keskeny arc;
- magas homlok;
- pirosposzsgás arc,
- micrognathia.
- lefelé lejtő palpebrális rések.

A Sotos-szindrómában előfordulhat még súlyos scoliosis, rohamok, szív- és/vagy veseelégtelenség, halláskárosodás és látásproblémák.

<https://www.gemssforschools.org/conditions/sotos/default>