

Sotos-Syndrom

> Definition und Ursache

Beim Sotos-Syndrom handelt es sich um ein seltenes Fehlbildungssyndrom, bei dem es bereits vorgeburtlich zu einem beschleunigten Wachstum mit einem überproportionalen Schädelumfang (Makrocephalus bzw. Makrozephalus) und einem fortgeschrittenen (akzelerierten) Knochenalter kommt. Sowohl die motorische wie auch die kognitive und sprachliche Entwicklung sind – unterschiedlich stark – beeinträchtigt. Allerdings entwickelt sich im Erwachsenenalter häufig eine normale Intelligenz und die typischen Krankheitssymptome treten nicht mehr so deutlich zu Tage. Das Syndrom wurde erstmalig im Jahre 1964 von dem amerikanischen Endokrinologen Dr. Juan F. Sotos beschrieben.

Als Ursache des Sotos-Syndroms wird in der Mehrzahl der Fälle eine Punktmutation im NSD1-Gen auf Chromosom 5 lokalisiert (Genlokus 5q35). Dieses Gen kodiert ein Protein, welches das Wachstum und die Entwicklung in der beschriebenen Weise fehlsteuert.

> Krankheitsbild und Krankheitssymptome

Das Kind fällt bereits vor der Geburt durch einen pränatalen Großwuchs auf, welcher sich postnatal fortsetzt. Die Makrosomie liegt vor, wenn das Gewicht des Kindes oberhalb der 95. Perzentile (4.350 g) liegt. Ein exzessives Wachstum findet im Weiteren in den ersten fünf Lebensjahren – besonders im 2. und 3. Lebensjahr – statt. Durch das beschleunigte Knochenwachstum entstehen ein akzeleriertes Knochenalter, d.h. das biologische Knochenalter liegt höher als das tatsächliche Alter. Aufgrund des fortgeschrittenen Knochenalters beginnt auch die Zeit der Pubertät früher.

Weitere charakteristische Krankheitssymptome sind:

- > Langes und schmales Gesicht mit breiter und gewölbter Stirn und einem hohen Stirnhaaranatz, vergrößerter Abstand der Augen, verbreiteter Nasenrücken (Hypertelorismus) sowie ein spitzes Kinn.
- > Exzessive Körperlänge sowie ein ausgesprochen großer Kopfumfang.

Hinzu können weitere Symptome kommen, die allerdings in unterschiedlichem Maße und nicht in jedem Fall vorkommen. So können Herzfehler, Skoliose, Fußdeformitäten oder auch Krampfanfälle auftreten. Das Risiko für verschiedene Tumoren ist erhöht. Besonders im Neugeborenenalter werden auch häufig Fieberkrämpfe, Neugeborenenengelbsucht, Saug Schwierigkeiten sowie auch Infekte und Entzündungen der oberen Atemwege beobachtet.

Entwicklungsverzögerungen insbesondere bei der Bewegung und der Konzentration treten in vielfacher Weise – häufig bei der Fein- und Grobmotorik – auf. Auch das Erlernen des Sprechens ist verzögert. Eine geistige Behinderung ist für das Sotos-Syndrom nicht die Regel, kann aber dennoch vorkommen. Auch wenn das Verhalten der Kinder oft nicht auffällig ist, wird auch immer wieder aggressives sowie zwanghaftes Verhalten beobachtet, das nachhaltige soziale Kontakte erschwert.

> **Wie kann man das Syndrom erkennen?**

Die typischen Symptome eines beschleunigten Körperwachstums führen häufig zur Verdachtsdiagnose Sotos-Syndrom. Um die Diagnose zu erhärten, kann das NSD1-Gen auf eine Gen-Mutation hin untersucht werden.

> **Behandlung & Therapie**

Eine kausale Therapie existiert für das Sotos-Syndrom nicht. Allerdings können Kinder durch optimal abgestimmte sprachliche und motorische Förderungsmaßnahmen gut gefördert werden.

> **Förderung/ Beratung der Familien**

Aufgrund der Atembeschwerden sind viele Tätigkeiten oder sportliche Aktivitäten für die Betroffenen nicht ohne weiteres möglich, sodass es zu deutlichen Einschränkungen im Alltag und mitunter auch zu einer verringerten Lebenserwartung des Patienten kommt. Mit frühzeitig eingeleiteten Fördermaßnahmen (Ergotherapie, Logopädie, Frühförderung oder Musiktherapie) können die Defizite aber weitgehend ausgeglichen werden. Denn die Prognose der Erkrankung ist gut. Im Erwachsenenalter kann beim Sotos-Syndrom bei entsprechenden Förderungen sogar ein normaler Entwicklungsstand erreicht werden. Da es zu Problemen der Bewegungsabläufe kommt, ist zudem anzuraten, dass Eltern täglich mit dem Kind motorische Feinheiten trainieren und regelmäßig auch physiotherapeutische Maßnahmen nutzen.

Da die Betroffenen nicht selten auch ein aggressives Verhalten an den Tag legen oder andere psychische Störungen auftreten, kann die Betreuung betroffener Kinder, Jugendlicher und junger Erwachsener sehr belastend sein. Daher sollten von Seiten der Eltern/ Betreuer frühzeitig eine soziale Stabilität aufgebaut und regelmäßige Auszeiten vorgesehen werden. Ansonsten droht bereits nach wenigen Jahren eine Überforderung der nahen Begleitpersonen.

Hinzu tritt die Gefahr, dass manche Bezugspersonen die Selbstständigkeit der Kinder aufgrund des beschleunigten Körperwachstums überschätzen. Gerade deshalb ist es wichtig, die Kompetenzen der Kinder immer wieder neu zu prüfen und sich darüber auch mit anderen betroffenen Eltern auszutauschen. Die Eltern-Datenbank des knw Kindernetzwerk e.V. bietet hierfür eine ideale Plattform, da dort Anfang 2021 insgesamt 43 Krankheitsfälle mit diesem Syndrom registriert sind.

> Mehr Infos unter: <https://www.mgz-muenchen.de/erkrankungen/diagnose/sotos-syndrom.html>