

Mudanças – Psicologia da Saúde,
16 (2), Jul-Dez 2008, 130-133p

Copyright 2008 pelo Instituto Metodista de
Ensino Superior CGC 44.351.146/0001-57

Síndrome de Sotos (Gigantismo Cerebral): relato de um caso*

*Tatiana Malheiros Assumpção***

Universidade de São Paulo

*Vera Lúcia Magalhães****

Universidade de São Paulo

*Francisco Baptista Assumpção Jr.*****

Universidade de São Paulo

Resumo

A Síndrome de Sotos é uma síndrome congênita de ocorrência esporádica relacionada a retardo mental de grau variável e alterações de comportamento. Neste artigo, apresenta-se uma breve revisão sobre o assunto e descreve-se um caso da síndrome.

Palavras-chave: Síndrome de Sotos, gigantismo cerebral, deficiência mental, macrocefalia.

Sotos syndrome: reporting a case

Abstract

Sotos syndrome is a congenital syndrome with sporadic occurrence that is related to variable degrees of mental retardation and behavior disturbances. This paper presents a brief review of its main characteristics and describes a case to illustrate it.

El Síndrome de Sotos: descripción de un caso

Resumen

El Síndrome de Sotos es un síndrome congénito de ocurrencia esporádica, relacionado al retardo mental de grado variable y a alteraciones de comportamiento. En este artículo se presenta una breve revisión sobre el tema y se describe un caso del síndrome.

Palabras-clave: Síndrome de Sotos, gigantismo cerebral, deficiencia mental, macrocefalia.

* Trabalho realizado no Projeto de Distúrbios do Desenvolvimento do Instituto de Psicologia da Universidade de São Paulo.

** Psiquiatra da Infância e Adolescência do Projeto de Distúrbios do Desenvolvimento do Instituto de Psicologia da Universidade de São Paulo.

***Psicóloga do Projeto de Distúrbios do Desenvolvimento do Instituto de Psicologia da Universidade de São Paulo.

**** Professor associado do Instituto de Psicologia da Universidade de São Paulo, livre-docente pela Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo.

Endereço para correspondência: Rua dos Otonis, 697 – Vila Clementino – CEP 04025-002 – São Paulo – SP; tel/fax: 5579-2762/5579-7195; e-mail: clinica_drfrancisco@hotmail.com

Introdução

O gigantismo cerebral não endócrino, descrito inicialmente por Sotos *et al* (1964), é uma das síndromes de malformações congênitas mais complexas. Seu diagnóstico é sempre clínico, a partir de fenótipo com tamanho corporal grande, crescimento acelerado, idade óssea avançada, aparência facial característica e atraso de desenvolvimento.

Segundo De Myer (1972), a síndrome de Sotos ou gigantismo cerebral é uma megalencefalia anatômica congênita, caracterizada por um rápido crescimento ósseo até os quatro anos, e macrocefalia com dolicocefalia.

Grande é o seu tamanho no nascimento. O tamanho dos indivíduos afetados é excessivo desde o período pré-natal. Ao nascer, a estatura é mais aumentada do que o peso, sendo que a estatura média ao nascimento a termo é de 55,2 cm e o peso é de 3,9 kg. O comprimento aumenta rapidamente, permanece no ou acima do 97º percentil durante a infância e início da adolescência, e é mais significativamente aumentado do que o peso. A estatura final freqüentemente está dentro dos limites normais.

A macrocefalia de início pré-natal está presente em 50% e, no primeiro ano de vida, em 100% dos casos (McKusick, 1991; Poznanski, 1967; Appenzeller, 1969). A aparência facial característica compreende região frontal proeminente (dolicocefalia), cabelos esparsos na região frontoparietal, fissuras palpebrais oblíquas direcionadas para baixo, hipertelorismo aparente (nem sempre confirmado pela mensuração), mandíbula proeminente, palato alto e estreito com cristas palatinas laterais proeminentes, flush facial freqüentemente no nariz, nas bochechas e região perioral e narinas antevertidas. Pode ocorrer, também, erupção prematura dos dentes. Em geral, tais características são mais evidentes na primeira infância e vão se atenuando com a idade.

Icterícia neonatal e problemas alimentares precoces são encontrados em mais de 40% das crianças afetadas e talvez sejam relacionados a dificuldades durante o parto desses bebês.

As anomalias urológicas congênitas relacionadas à síndrome são escassas (Moriyama, 1984) e incluem obstrução do colo da bexiga, presença de valvas uretrais posteriores, obstrução da junção vésico-ureteral, hipertrofia distal do músculo uretral e atresia uretral bilateral (Potter, 1952; Wigglesworth, 1984). Se a coexistência da síndrome de Sotos e da anormalidade urológica bilateral é só coincidência, ou se ambas tem relação etiológica com uma causa subjacente de crescimento anômalo ainda é duvidoso.

Não existe uma explicação satisfatória para o crescimento excessivo. O fator responsável deve agir no útero no momento da concepção e não na hora do nascimento, pois os pacientes com síndrome de Sotos apresentam também dermatóglifos raros, cujo padrão embrionário completa-se perto da 18ª semana de gestação e permanece sem modificação o resto da vida (Miller, 1966).

Parece existir um risco discretamente aumentado de processos malignos. Entretanto, como os locais e tipos variam muito, não parece apropriada uma triagem rotineira, com exceção da avaliação clínica periódica (Hersh, 1992). Ruvalcaba *et al* (1980) descreveram a coexistência da síndrome com lesões hamartomatosas (pólipos intestinais e mudanças na pigmentação dos genitais).

Uma vez que ainda não foram encontrados marcadores diagnósticos específicos para o quadro, é difícil estimar a prevalência da condição. No entanto, foi descrita uma discreta predominância da ocorrência no sexo masculino.

Dentro das anormalidades em exames complementares, encontramos alteração no traçado no EEG e convulsões (Rutter *et al*, 1991), bem como dilatação discreta dos ventrículos cerebrais.

A etiologia é de origem ainda desconhecida, sendo que a maior parte dos casos é esporádica. Alguns estudos sobre casos familiares sugerem a origem genética, com transmissão autossômica dominante ou até recessiva (Nevo *et al*, 1974; Winship, *et al*, 1985).

Outras síndromes caracterizadas por gigantismo primário, como a síndrome do X-Frágil, síndrome de Weaver, síndrome de Marfan, síndrome de Bannaya-Riley-Ruvalcaba e síndrome de Klinefelter (XXY) estão no campo do diagnóstico diferencial (De Meyer, 1972).

Seu fenótipo comportamental se caracteriza por quociente de inteligência variando de 8 a 119, com uma média de 72. Geralmente, ocorre atraso do desenvolvimento motor e de linguagem. São comuns atitude desajeitada, equilíbrio instável e coordenação motora ruim. Os problemas de linguagem incluem ecolalia e respostas perseverativas, entre outros. A destreza motora específica e o desempenho verbal são particularmente retardados na síndrome de Sotos, podendo ser maus preditores do desempenho intelectual final. As habilidades cognitivas são muito variáveis e tendem a mostrar-se em padrões “desequilibrados”, com dificuldades particulares no processamento verbal e déficits na memória de curto prazo, raciocínio prático e abstrato e nas habilidades numéricas e de escrita. Cerca de um terço das crianças frequenta escolas normais, mas muitas podem necessitar de ajuda adicional nas salas de aula (Udwin *et al*, 1995).

Os problemas comportamentais são significativos, com presença de agressividade, dificuldades na socialização, déficits atencionais e imaturidade emocional. Os problemas geralmente são mais perceptíveis em casa do que na escola e incluem crises de agressividade, comportamentos ritualizados, problemas de sono, medos, falta de atenção e hiperatividade. O tamanho exagerado, com má coordenação, gera problemas de adaptação social, freqüentemente com uma agressividade despropositada e crises de fúria. A imaturidade, persistindo até a idade adulta, adiciona dificuldades à socialização (Dodge et al, 1983). Já foi sugerido que a agressividade pode resultar de frustração devido às dificuldades de comunicação e limitações intelectuais.

O objetivo deste trabalho é revisar as características desta síndrome, ilustrando-as com a descrição de um caso clínico, uma vez que está relacionada à ocorrência de retardo mental e, devido a desconhecimento dos profissionais de saúde que trabalham com essa população, pode passar despercebida.

Relato de Caso

NCK, 7 anos, branco, natural e procedente de São Paulo – SP, filho único de pais separados, mora com a mãe a avó materna e companheiro da avó materna.

Veio trazido pela mãe, encaminhado por fonoaudióloga que havia procurado anteriormente. A queixa principal da mãe era “hiperatividade” desde o nascimento, com piora após a separação dos pais, há 5 anos e meio.

Os sintomas relatados foram: agitação, agressividade, impulsividade, necessidade reduzida de sono (do ponto de vista da mãe) e crises de birra. Já era acompanhado por neurologista desde os 7 meses de idade, quando apresentou episódio de convulsão tônica - clônica generalizada durante quadro febril. Em decorrência disso, fez uso de fenobarbital até os 3 anos de idade. Nessa época, com uma maior agitação da criança, foi feita hipótese diagnóstica de Transtorno de Hiperatividade e Déficit de Atenção, com prescrição de metilfenidato. Não houve melhora com a troca de medicação, sendo observado um quadro de “paralização” não muito bem descrito pela mãe que resolveu, então, procurar outro tipo de atendimento e chegou a este serviço.

N freqüenta duas escolas, sendo que está regularmente matriculado na primeira série em uma delas e faz “aulas de reforço” na outra. Os relatórios fornecidos pelas professoras ressaltam um quadro de inquietação e dificuldades no aprendizado, bem como de organizar-se e de relacionar-se com outras crianças de sua idade. Tem

melhor convívio com crianças de 2 a 3 anos e tende a impacientar-se com os mais velhos (4 a 5 anos), especialmente quando não é atendido em seus desejos. É apon-tada, ainda, uma dificuldade motora traduzida como “ser desengonçado”. Tem maior facilidade em cumprir tarefas que tenham regras mais claras e estabelecidas. Uma das professoras ressalta a mudança de comportamento na presença da mãe, sendo que nessas situações N se torna manhoso e “birrento”.

Exame psíquico: bem cuidado, risonho, simpático, curioso; vigil, orientado no tempo e espaço, acatando orientações e limites durante o atendimento, atenção e memória sem alterações; humor não polarizado, afeto normal; presença de inquietação psicomotora. Produziu desenhos e conversou durante o atendimento, aparentando inteligência um pouco inferior à esperada para sua idade.

Exame físico: BEG, corado, hidratado, afebril, anictérico, acianótico, eupnéico. Presença de aumento de peso e estatura, macrocefalia, bossa frontal, fissuras palpebrais em posição antimongolóide, queixo pontudo, pés planos e grandes.

Peso: 38900g (>p97%)

Altura: 134 cm (>p97%)

Perímetro Cefálico: 56 cm (>p97%)

Exames complementares

GH: 1,3ng/dL (0,1-12,0ng/dL)

RX de mãos e punhos para avaliação de idade óssea: idade óssea dentro dos padrões esperados para idade e sexo.

RNM de crânio: insinuação da cisterna supra-selar para o interior da cavidade selar, sem alterações morfológicas da sela-turca.

Avaliação Psicológica

a) Escala de Comportamento Adaptativo de Vineland^R

Pontuação Geral: 109 . Comportamento adaptativo compatível à défict moderado, recebendo na área comunicacional melhor desempenho.

b) O Teste do Desenho Como Instrumento de Diagnóstico da Personalidade (H.T.P)

Análise Geral: através de aspectos simbólicos do desenho N., representou falta de apoio, desorientação, sem firmeza, flutuação e inseguro. Indica desejo de maturação e de compreender os problemas que ocorrem em sua vida. Durante a execução apresentou comportamento desajeitado.

c) Teste de Apercepção Infantil C.A.T. com figuras de animais

Criança projetando insegurança não recebendo apoio adequadamente. Apresentou uma mãe possessiva ocasionando situações confusas. Este para se proteger se revela birrento. Necessita de apoio e orientação revelando um ego fragilizado. Revelou agitação corporal durante a aplicação do C.A.T.

Discussão

Várias síndromes congênitas, genéticas ou não, têm sido descritos em associação com quadros de retardo mental. No entanto, o diagnóstico mais detalhado das causas de retardo mental fica restrito a especialistas e pesquisadores, sendo que a maior parte dos profissionais que atuam junto a esses pacientes contenta-se com o diagnóstico de retardo apenas. No entanto, a importância de um diagnóstico mais acurado excede a de apenas um capricho acadêmico, pois a partir dele podem ser estabelecidas estratégias terapêuticas adequadas para cada caso, bem como a realização de aconselhamento genético das famílias, quando oportuno.

Uma das causas possíveis para quadros de retardo mental leve e moderado, que abrangem a maior parte dos casos existentes, é a Síndrome de Sotos. Deve-se pensar neste diagnóstico, que é sempre clínico, quando o paciente apresentar macrocrania, aceleração do crescimento e alterações comportamentais associadas a graus variáveis de retardo. Os exames complementares auxiliam no diagnóstico na medida em que descartam outras causas possíveis para tal associação de sintomas, uma vez que não existe teste específico para a síndrome até o presente momento.

O tratamento desses pacientes deve ser individualizado, fazendo-se uso de estratégias farmacológicas e não farmacológicas de acordo com as necessidades do momento. O seguimento clínico sempre se faz necessário,

devido às complicações que porventura podem surgir. O aconselhamento genético em geral não é necessário, uma vez que a maior parte dos casos é de ocorrência esporádica e apenas alguns relacionam-se a alterações genéticas específicas herdadas.

Referências

- Appenzeller, O; Snyder, RD (1969). Autonomic failure with persistent fever in cerebral gigantism; *J. Neurol Neurosurg Psychiatry*; 32: 123-8.
- De Meyer, W. (1972). Megalencephaly in children; *Neurology*; 22: 634 – 43.
- Dodge, PR; Holmes, SJ, Sotos, J.F (1983). Cerebral gigantism. *Dev. Med. Child Neurol*; 25:248
- Hersh, JH et al (1992). Risk of malignancy in Sotos' syndrome; *J Pediatr*; 120: 572
- McKusick, J (1991). Síndrome de Sotos: estudo de 7 casos e revisão de aspectos clínicos em 198 casos publicados; *Arq Neuropsiquiatr*; 49: 167 – 71.
- Miller, JR; Giroux, J (1966). Dermatoglyphics in pediatric practice; *J Pediatr*; 69: 302-12.
- Moriyama, M; Terashima, K; Fukushima, Y; Kuroki, Y (1984). Urological anomalies in patients with Sotos' syndrome; *Nippon Hinyokika Gakkai Zasshi*; 75: 591-3.
- Nevo, S; Zeltzer, M; Benderly, A (1974). Evidence for autosomal recessive inheritance of cerebral gigantism; *J Med Genet* (1974); 11:158 – 65
- Potter, EL (1952). Pathology of the Fetus and the Newborn; *Chicago; The Year Book Publ.*
- Poznanski, AK; Stephenson, JM (1967). Radiographic findings in hypothalamic acceleration of growth associated with cerebral atrophy and mental retardation (cerebral gigantism); *Radiology*; 88: 446/56.
- Rutter, SC; Cole, TRP (1991). Psychological characteristics of Sotos' syndrome; *Dev. Med. Child Neurol*; 33:898.
- Ruvalcalva, RH; Myhre, S; Smith, DW (1980). Sotos' syndrome with intestinal polyposis and pigmentary changes of the genitalia; *Clin Genet*; 18: 413-6.
- Sotos, JF; Dodge, PR; Muirhead, D (1964). Cerebral gigantism in childhood: a syndrome of excessively rapid growth with acromegalic features and a nonprogressive neurologic disorder; *New Eng J Med*; 271: 109 – 16.
- Udwin, O; Dennis, J (1995). Sotos Syndrome in O'Brien, G; Yule, W; Behavioral Phenotypes; Londres; Mac Keith Press; p189-191
- Wigglesworth, JS (1984). *Perinatal Pathology; Vol. 15; Major Problems in Pathology*; Philadelphia; WB Saunders.
- Winship, JM (1985). Sotos syndrome. Autosomal dominant inheritance substantiated. *Clin Genet*; 28: 243-6
- Wit, JM; Beemer, FA; Barth, PG; Dourthumys, JW; Dykstra, PF; van der Brande, JL et al (1985). Cerebral gigantism (Sotos' syndrome); Compiled data of 22 cases. Analysis of clinical features, growth, and plasma somatomedin; *Eur J Pediatr*; 144: 131 – 40.

Recebido em 10/09/2008

Aceito para publicação em 20/04/2009