



Le syndrome de Sotos, une affection du cerveau aussi appelée gigantisme cérébral, provoque des retards de développement qui se manifestent très tôt dans l'enfance. Actuellement, le diagnostic

résulte de l'observation, chez le jeune enfant, d'un ensemble de traits physiques et de retards de développement. Pour certains individus, des défauts au gène NSD - 1 sont la source du syndrome de Sotos. Des analyses et des études héréditaires sont disponibles, mais les résultats ne sont pas toujours déterminants. Il y a des personnes atteintes du syndrome de Sotos qui n'ont pas ces défauts avec le gène NSD-1. Une imagerie par résonance magnétique (IRM) cérébrale peut parfois révéler de légères anomalies qui sont caractéristiques du syndrome.



## Principaux traits :

### À la naissance

Le bébé possède une voûte palatine haute (la paroi supérieure de la bouche est étroite et arquée vers le haut) rendant la tétée difficile. Si l'on ajoute à cela la faible tonicité des muscles, les difficultés du nourrisson pour s'alimenter sont fréquentes. L'enfant a souvent de l'ictère (jaunisse).

### Caractéristiques cranio-faciales

Les traits du visage se caractérisent par une tête large au crâne étroit, un élargissement anormal de l'espace interoculaire (hypertélorisme), une arête du nez plate, une dentition précoce (pouvant débuter dès l'âge de 3 mois), un menton saillant, un front proéminent et des cheveux fins plantés haut sur le front.

### Squelette

L'accélération anormale du développement des os a pour conséquence qu'ils atteignent leur maturité plus tôt que chez les enfants du même âge. Les mains et les pieds peuvent être anormalement larges. Des pieds plats ou affaissés (courbés vers l'intérieur) ne sont pas rares et l'enfant peut souffrir de scoliose.

### Développement

Les retards dans le développement moteur sont dus à une tension insuffisante des muscles que l'on appelle hypotonie. Cette faible tonicité, en particulier des muscles faciaux, peut prolonger la période où l'enfant bave et respire par la bouche. Des retards de motricité globale et de motricité fine, qui s'atténuent durant les premières années de scolarité, sont visibles dans la petite enfance. Certains problèmes de coordination peuvent persister à l'âge adulte. L'aptitude de l'enfant à comprendre le langage étant plus grande que sa capacité à former des mots, il en résulte une période de frustration plus longue. Il pleurniche ou crie pour obtenir ce qu'il veut ou pour exprimer ses émotions. Les aptitudes linguistiques des enfants plus âgés atteints du syndrome de Sotos semblent comparables à celles des autres enfants. On peut s'attendre à ce que l'enfant ait une intelligence à la limite de la moyenne, avec des déficits d'apprentissage dans les domaines du langage, des mathématiques et de la socialisation. La maturité intellectuelle, sociale et émotive peut évoluer selon des rythmes très différents.

### Croissance

Durant les cinq premières années de la vie de l'enfant, sa croissance est souvent rapide. Par la suite, son développement se poursuit jusqu'à ce que la circonférence de la tête égale un centile de 97 ou plus. Certaines études relèvent des cas où le centile dépasse 98.

## Autres caractéristiques

(Qui peuvent ou non être présentes)

- ▶ Modèles comportementaux - phobies, agressivité, obsessions, conformisme dans la routine, comportement apparenté à l'autisme, déficit d'attention, capacité de mémorisation supérieure à la moyenne.
- ▶ Hypertrophie des ventricules du cerveau, (hydrocéphalie) (rare), électroencéphalogramme (EEG) anormal et crises dont au moins un tiers s'accompagne de fièvre.
- ▶ Infections fréquentes des oreilles et des voies respiratoires supérieures, asthme et allergies.
- ▶ Constipation, mégacôlon.
- ▶ Délai dans l'apprentissage de la propreté, anomalies urogénitales.
- ▶ Anomalies congénitales du cœur.
- ▶ Nystagmus, strabisme.
- ▶ Sudation excessive.
- ▶ Hyperthyroïdie, hypothyroïdie.
- ▶ Risque de tumeurs élevé.

## Autres syndromes et troubles

Ces syndromes ou désordres devraient être considérés, car leurs caractéristiques physiques s'apparentent à celles du syndrome de Sotos :

- ▶ Syndrome du X fragile
- ▶ Syndrome de Beckwith-Wiedemann
- ▶ Syndrome de Weaver
- ▶ Syndrome de Bannayan, Ruvalcaba, Riley-Smith
- ▶ Syndrome de Marshall-Smith
- ▶ L'enfant d'une mère diabétique
- ▶ Syndrome de Gorlin
- ▶ Gigantisme provoqué par l'hyperfonction de la glande pituitaire
- ▶ Tumeur de la glande pinéale
- ▶ Syndrome de Simpson-Rosen-Golabi-Behmel
- ▶ Maladies lysosomales

## Programmes d'intervention précoce

Certaines mesures peuvent jouer un rôle important dans le développement d'un enfant atteint du syndrome de Sotos : stimulation du nourrisson, ergothérapie, physiothérapie, orthophonie, exercices physiques adaptés. Dans un environnement structuré, l'enfant est capable de développer des habiletés de base sans trop de difficultés. Des méthodes d'apprentissage du mouvement et du langage qui sont adaptées à ses capacités contribuent à lui donner plus de mobilité et de vocabulaire et, en conséquence, une plus grande autonomie. À l'instar de tous les enfants, c'est en accomplissant diverses tâches et en maîtrisant certaines habiletés que l'enfant atteint du syndrome de Sotos développe sa confiance en lui.