

DISTRÉS HABITUAL, FENOTIPO ESPECIAL. SÍNDROME DE SOTOS

PEDRO Tercero Baidez¹, NURIA Roda Martínez¹, MARTA Vicent Rozas¹,
 MARÍA LLANOS González Amo¹, ANA Castillo Serrano², REYES Atiénzar Gallego¹

1. MIR Complejo Hospitalario Universitario de Albacete, Albacete, España
 2. Adjunta Complejo Hospitalario Universitario de Albacete, Albacete, España

Introducción

SÍNDROMES DE SOBRECRECIMIENTO

1° Síndrome de Beckwith-Wiedemann

2° **SÍNDROME DE SOTOS**



Sobrecrecimiento + Retraso

- Motor
- Cognitivo
- Social

GENÉTICA: gen NSD1

HERENCIA: AD

PREVALENCIA: 1/14.000 nacidos vivos

DEFINICIONES

MACROCEFALIA: PC >+2,5DE o >P95.

MACROCEFALIA RELATIVA: PC normal, desproporcionado a su peso y talla

MEGALENCEFALIA: macrocefalias por aumento de parénquima cerebral

Conclusiones

1. La importancia de una exploración física completa al nacimiento y prestar atención a los **percentiles de Talla, Peso y PC**
2. Conocer los signos y síntomas de la **HTIC**, sobre todo en casos de macrocefalia
3. Seguir adecuadamente el algoritmo diagnóstico de la macrocefalia para saber a **dónde debemos derivar a nuestro paciente**
4. Descartar mediante **estudio de extensión** otras anomalías cuando el recién nacido presenta una **megalencefalia**

Caso clínico

MI: RNT/PAEG CON DEPRESIÓN NEONATAL + DISTRÉS RESPIRATORIO

AF: sin interés

AP: Embarazo

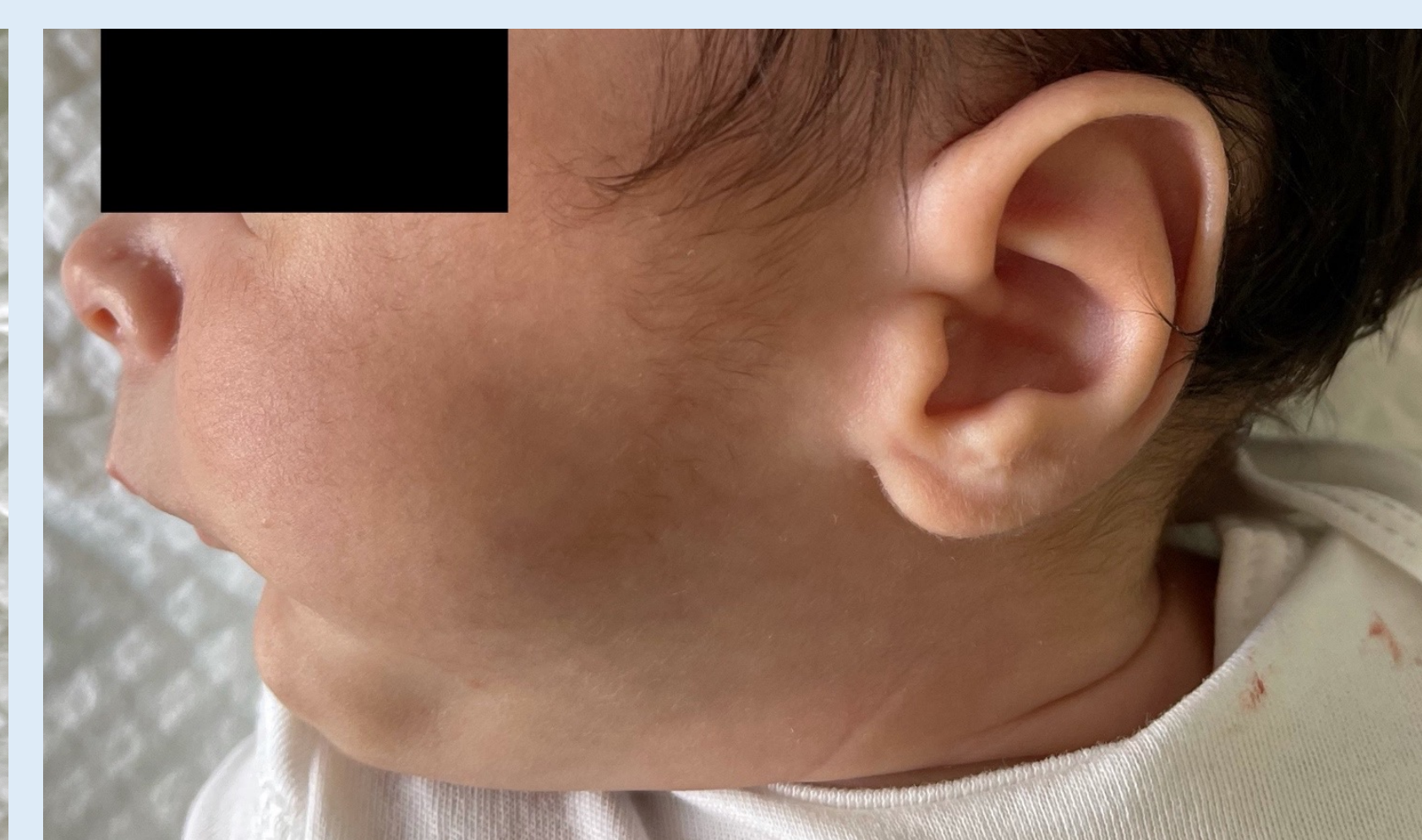
Cribado trisomía 21
Riesgo alto

Amniocentesis
 Cariotipo 46 XY

Parto

Cesárea urgente sem 41 por pérdida de bienestar fetal, **APGAR 4/6/8**

EF: polipnea + hipotonía cervicoaxial +



- Manos y pies desproporcionadamente grandes

- Cara triangular
- Frente prominente
- Retrognatia
- Implantación baja de oreja
- Hipertelorismo

SOMATOMETRÍA

Peso - 3090 g -- P10-25
Talla - 51cm --- P25-50
PC --- 39 cm -- >P97