



Sotos syndrom

Sotos syndrom karakteriseras av storväxthet och gemensamma utseendemässiga drag. Den motoriska utvecklingen brukar vara sen. Många med Sotos syndrom har en intellektuell funktionsnedsättning.

I Sverige föds uppskattningsvis 5–10 barn med Sotos syndrom varje år.

Symtom

Barn med Sotos syndrom är redan från födseln längre än förväntat och har stort huvud samt stora händer och fötter. Den snabba tillväxten avtar i puberteten, men slutlängden blir ofta längre än den förväntade.

De speciella ansiktsdragen, med hög och framskjuten panna, brett mellan ögonen, långsmalt stort huvud och spetsig haka, är inte så framträdande hos nyfödda, men blir det under förskoleåren. För att åter bli mindre framträdande hos vuxna.

Gommen är ofta hög. Detta i kombination med låg muskelspänning kan medföra munandning och snarkning, vilket kan öka risken för sömnapné. Munmotoriken kan vara dåligt utvecklad, vilket gör det svårt att tugga och svälja samt bidrar till ett otydligt tal. Svårigheter att kontrollera saliven är mycket vanligt.

Många har en försenad motorisk utveckling, nedsatt muskelspänning och svårigheter med balans och koordination.

Sned rygg (skolios) är relativt vanligt, liksom plattfot. Feberkramper är vanliga, och en del personer med syndromet får epilepsi.

En del har symtom från ögonen. Vanligast är brytningsfel i form av översynthet. Vissa har en hörselnedsättning.

De flesta med Sotos syndrom har en intellektuell funktionsnedsättning av varierande svårighetsgrad.

Beteendeavvikelser i form av episoder med aggressivitet och hyperaktivitet förekommer, liksom sömnsvårigheter. Många barn har dåligt självförtroende och är socialt tillbakadragna. Autism förekommer.

Orsak

Syndromet beror på en förändring i en gen som reglerar aktiviteten hos andra gener som påverkar tillväxt och utveckling. Förändringen är i de flesta fall nyuppkommen, vilket innebär att den uppträder för första gången hos barnet och inte är nedärvd från någon av föräldrarna. Diagnosen bekräftas med DNA-analys.

Behandling

Det finns ingen behandling som botar Sotos syndrom, utan behandlingen inriktas på att lindra symtomen.

Undersökningar görs av hjärta, njurar, syn och hörsel samt av tänder. Många behöver glasögon och en del även hörapparat.

Svårigheter med balans och koordination kan behandlas av fysioterapeut. Skolios bedöms och behandlas av ortoped. Motorik, balans och koordination kan förbättras genom olika former av fysisk aktivitet. Vid plattföthet kan det behövas inlägg eller specialskor.

Tal-, språk- och kommunikationsförmågan utreds av en logoped. Logoped utreder och behandlar också tugg- och sväljproblem samt svårigheter att kontrollera saliven.

Barn och vuxna som har en intellektuell funktionsnedsättning behöver habilitering.

Resurser

Kunskap om Sotos syndrom och resurser för diagnostik finns på avdelningarna för klinisk genetik vid universitetssjukhusen. Vid universitetssjukhusen finns också Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stödinsatser*.

Intresseorganisationer

- Svenska Sotossällskapet
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd.

socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Reviderad i september 2021.