

# NOTRE ASSOCIATION

Notre association a pour but d'encourager. Conseiller, informer et relier les familles touchées par le syndrome de Sotos ou par des troubles apparentés et isolés. Par nos actions, nous souhaitons favoriser l'épanouissement de nos enfants en les aidant à réaliser pleinement leur potentiels par le biais d'une prise en charge globale précoce avec une intégration sociale pour tous et une intégration scolaire dès que cela est souhaitable pour l'enfant.

Nous avons également pour mission de favoriser le diagnostic des enfants en diffusant de l'information vers le syndrome dans un maximum de lieux susceptibles de les accueillir.



R, 9 mois



R, 9 ans

**L'éveil**, c'est aussi:

- Une source d'information sur le syndrome de Sotos.
- Un lien entre les familles et les équipes médicales et de recherche sur le syndrome
- Un rassemblement familial annuel
- Un bulletin régulier de nouvelles et d'informations
- Un forum de discussion sur Internet
- Plus de 100 familles adhérentes vivant quotidiennement avec le syndrome de Sotos ou des troubles apparentés.



Driss, 15 mois

## L'EVEIL

Association du Syndrome de SOTOS

et Troubles Apparentés

Siege social 9 allée de la prairie

52100 Villiers en Lieu

☎: 09 52 70 94 11

mail : [contact@sotoseveil.fr](mailto:contact@sotoseveil.fr)

<http://www.sotoseveil.fr>

Association d'intérêt général (loi 1901)

Des familles touchées par le syndrome de Sotos

Ou par des troubles apparentés



19 ans

# L'EVEIL

## ASSOCIATION DU SYNDROME DE SOTOS ET TROUBLES APPARENTES



*« Lorsque l'enfant paraît, le cercle de famille applaudit à grands cris. Son doux regard fait briller tous les gens.... »*

*Victor Hugo*

*« La patience est l'art d'espérer »*

*Marquis de Vauvenargues*

# LE SYNDROME DE SOTOS

Le syndrome de Sotos est une affection génétique rare décrite en 1964 par le professeur Juan Sotos. Son diagnostic initial est basé sur l'aspect clinique avec une confirmation en cas de démonstration d'anomalie au niveau du gène NSD1. Les 3 éléments cardinaux du diagnostic clinique présents dans plus de 90% d'individus ayant le syndrome de Sotos sont une macrocranie associée à une croissance excessive notamment les 5 premières années de la vie, une configuration faciale distinctive et des difficultés d'apprentissage.



## RECONNAITRE LE SYNDROME DE SOTOS

**MORPHOLOGIE FACIALE :** un périmètre crânien élevé, le plus souvent au-delà de 2 déviations standard ; un visage allongé ; Un front large et haut ; un menton pointu ; des fentes palpébrales antimongoloïdes: des cheveux clairs et clairsemés .au niveau fronto-temporal les premières années.

**LA CROISSANCE:** ces enfants sont souvent grands et gros dès la naissance, puis suivent une croissance rapide, durant les 5 premières années en particulier (très souvent au-delà de 2DS), pour aller vers une tendance à la normalisation qui est plus prononcée chez les filles probablement en raison d'une puberté précoce fréquente.

**DEVELOPPEMENT:** Un retard psychomoteur est courant pouvant inclure : un retard d'acquisition de la marche; un retard d'acquisition du langage, le langage expressif étant plus retardé que le langage réceptif; une acquisition tardive de la motricité fine; des problèmes de coordination souvent persistants à l'âge adulte. Une majorité d'individus ont un déficit intellectuel léger à modéré mais le degré d'atteinte intellectuelle est extrêmement variable pouvant aller de personnes avec un développement normal à des individus avec des déficits intellectuels sévères nécessitant une prise en charge spécialisée à vie.

## AUTRES SIGNES PHYSIQUES FREQUENTS

- un âge osseux avancé : 15% des cas
- des anomalies sur l'IRM ou la TDM cérébral : 75%
- des difficultés de succion chez les nourrissons: 70%
- une jaunisse néonatale : 70%
- une hypotonie néonatale: 70%
- des convulsions. une scoliose. des anomalies cardiaques et rénales

L'EVEIL observe également chez la majorité de ces enfants, des grands pieds et des grandes mains, un palais ogival, des pieds plats ou en pronation et des troubles de motricité fine et de coordination.

## INVESTIGATIONS:

### L'analyse génétique :

L'identification d'une mutation ou d'une microdélétion du gène NSD1 (5q35) présentes dans environ 90% des cas de syndrome de Sotos, permet depuis peu un diagnostic simple, sur et spécifique du syndrome. Cependant l'absence d'anomalie de NSD1 chez les personnes ayant tous les signes cliniques cardinaux du syndrome ne remet pas en cause le diagnostic et ne modifie en rien la prise en charge.

Les cas & syndrome de Sotos sont le plus souvent des cas isolés mais des cas familiaux sont décrits. La transmission est autosomale dominante.

L'âge osseux est souvent avancé de plus de 2 ans dans 75% des cas

L'IRM cérébral montre un excès de liquide Céphalorachidien péri cérébral, une dilatation ventriculaire, hypo ou agénèse du corps calleux, petit vermis cérébelleux, cerveau de taille normale dans une grande boîte crânienne.



23 ans

## LA PRISE EN CHARGE

Ces enfants nécessitent une prise en charge le **plus précocement possible** et en particulier dans les domaines de la kinésithérapie, de la psychomotricité et de l'orthophonie.

La scolarité des enfants est variable. Nombre d'entre eux peuvent suivre une scolarité ordinaire avec ou sans l'aide d'un soutien le plus souvent (CLIS, AVS, SESSAD, etc.). Certains jeunes adultes atteignent une autonomie satisfaisante et peuvent espérer une vie classique. Pour d'autres, une scolarisation en milieu spécialisé est nécessaire.

Ils peuvent avoir besoin d'un encadrement à long terme. Les personnes atteintes du syndrome de Sotos ont chacune une capacité de progression très importante et elles sont parfois surprenantes dans des acquisitions inespérées. Le syndrome de Sotos est un diagnostic positif qui laisse entrevoir malgré tout un avenir chargé d'espoir.