



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

Victor Hugo



# L'éveil

Association d'intérêt général (loi 1901)  
des familles touchées par  
le syndrome de Sotos  
ou par des troubles apparentés

✉ contact@sotoseveil.fr

☎ 09 52 70 94 11

🌐 www.sotoseveil.fr

🏠 9 allée de la prairie, 52100 Villiers en Lieu

*Nous répondons  
à vos questions !*

Création de l'association  
par 2 familles

**1998**

**+ 150**

Familles adhérentes en France,  
DOM-TOM, Suisse, et Belgique

Comités régionaux

**12**

**~150**

Parents, enfants, frères, sœurs,  
grands-parents, amis, professionnels  
et bénévoles... réunis au  
regroupement national annuel



# Syndrome de Sotos

S'informer  
Sensibiliser  
Se retrouver

Document édité par l'association :



# Le syndrome de Sotos ?

Affection génétique rare décrite en 1964 par le professeur Juan Sotos, le diagnostic initial est basé sur l'aspect clinique. Une des confirmations est la démonstration d'anomalie au niveau du gène NSD1.

**Les 3 éléments cardinaux du diagnostic clinique présents dans + de 90% d'individus ayant le syndrome de Sotos sont :**

1. **une macrocranie associée à une croissance excessive notamment les 5 premières années de la vie,**
2. **une configuration faciale distinctive,**
3. **des difficultés cognitives.**



En France, l'identification d'une mutation ou d'une micro délétion du gène NSD1 (5q35), présentes dans environ 60% des cas de syndrome de Sotos, permet depuis peu un diagnostic simple, sûr 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. D'autres gènes ont été isolés.

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

## reconnaître :

### 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.

### CROISSANCE :

Les enfants sont souvent **grands et gros** dès la naissance, puis suivent une **croissance rapide**, pour aller vers une tendance à la normalisation qui est plus prononcée chez les filles probablement en raison d'une puberté précoce fréquente.

### AUTRES SIGNES :

- un âge osseux avancé : 15% des cas, et plus de 2 ans dans 75% des cas
- des anomalies sur l'IRM ou la TDM cérébral : 75% des cas avec :
  - Excès de liquide céphalorachidien péri-cérébral,
  - Dilatation ventriculaire,
  - Hypo ou agénèse du corps calleux,
  - Petit vermis cérébelleux,
  - Cerveau de taille normale dans une grande boîte crânienne.
- des difficultés de succion chez les nourrissons: 70% des cas
- une jaunisse néonatale : 70% des cas
- une hypotonie néonatale: 70% des cas
- des convulsions
- une scoliose
- des anomalies cardiaques et rénales
- de grands pieds, de grandes mains
- des pieds plats ou en pronation
- des troubles de motricité fine et de coordination

## développement :

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 et latéralisation** souvent persistants à l'âge adulte

Un certain nombre d'individus peut avoir 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.



## prise en charge :

Elle est nécessaire le plus précocement possible et en particulier dans les domaines de la **kinésithérapie, de la psychomotricité, de l'orthophonie et de l'ostéopathie.**

La scolarité des enfants est variable. Nombre d'entre eux peuvent suivre une **scolarité ordinaire avec ou sans l'aide d'un soutien d'un(e) AESH.**

(Accompagnants des Élèves en Situation de Handicap)

Pour d'autres, une **scolarisation en milieu spécialisé** peut être 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.

Certains jeunes adultes atteignent une autonomie satisfaisante et peuvent espérer une vie classique.