



Mi estudio genético encontró una variante en NSD1

Síndrome de Sotos

¿Qué significa y qué puedo hacer?

El estudio genético de tu hijo o hija (o el tuyo) encontró una variante patogénica en el gen **NSD1**, o una pérdida de la región del cromosoma 5 donde está este gen (**5q35**). Esto confirma el síndrome de **Sotos**, una de las condiciones de sobrecrecimiento más frecuentes. Sus características principales son un crecimiento mayor que el de otros niños de su edad, una cabeza grande, rasgos faciales particulares y dificultades del aprendizaje de intensidad variable. Con apoyo temprano y controles dirigidos, los niños y niñas con síndrome de **Sotos** progresan y muchos llegan a ser adultos independientes. Esta guía te ayuda a entender el resultado y a preparar el plan de cuidado.



Lo que SÍ significa

- Explica el crecimiento acelerado, la cabeza grande y las dificultades del desarrollo o del aprendizaje.
- Permite revisar el corazón, los riñones, la columna, la vista y la audición en el momento adecuado.
- Permite iniciar temprano las terapias y el apoyo escolar.



Lo que NO significa

- No significa que alguien haya hecho algo mal: en la gran mayoría de los casos la variante aparece por azar.
- No significa que todos los niños con el síndrome tengan las mismas dificultades: la intensidad varía mucho.
- No significa un riesgo alto de cáncer: los tumores son poco frecuentes y no se recomiendan exámenes periódicos para buscarlos.



¿Qué es el gen NSD1?

El gen **NSD1** está en el cromosoma 5 y produce una proteína que regula cuándo se encienden y apagan otros genes durante el desarrollo, en especial los que controlan el crecimiento y el desarrollo del cerebro. Cuando una de las dos copias no funciona, el crecimiento se acelera y el desarrollo del cerebro sigue un camino distinto.

El síndrome puede deberse a un cambio dentro del gen (lo más frecuente) o a la pérdida de un pequeño fragmento del cromosoma 5 que incluye el gen completo (microdelección **5q35**). Las personas con microdelección suelen tener un sobrecrecimiento algo menor y dificultades del aprendizaje algo mayores.



¿Cómo cambia con la edad?

Etapa	Lo que suele observarse
Recién nacido	Peso y talla altos al nacer. Ictericia (color amarillo), hipotonía (bajo tono muscular) y dificultades para alimentarse, que en general mejoran solas.
Infancia (1–6 años)	Crecimiento acelerado y cabeza grande. Los rasgos faciales son más evidentes: frente amplia, cabeza alargada, poco pelo en las sienes, ojos inclinados hacia abajo, mejillas sonrojadas y mentón largo. Retraso en caminar y en el lenguaje. La edad de los huesos suele estar adelantada.
Edad escolar	Dificultades del aprendizaje de leves a severas. Pueden aparecer rasgos del espectro autista, ansiedad, fobias, problemas de sueño o de conducta. Torpeza motora.



Etapa	Lo que suele observarse
Adolescencia y adultez	La talla suele acercarse a lo normal, sobre todo en los hombres, aunque la cabeza sigue siendo grande. La cara se vuelve más cuadrada y los rasgos se suavizan. Muchas personas con dificultades leves son independientes en su cuidado personal.



¿Qué manifestaciones puede tener?

Frecuencia aproximada en las personas con síndrome de **Sotos**:

Manifestación	Frecuencia	Qué implica
Talla alta y/o cabeza grande en la infancia	~9 de cada 10	Seguimiento del crecimiento
Dificultades del aprendizaje o discapacidad intelectual	casi todos (de leve a severa)	Terapias y apoyo escolar
Hipotonía, ictericia o dificultad para alimentarse al nacer	2 a 3 de cada 4	Mejoran en general solas
Edad de los huesos adelantada	3 de cada 4	No requiere tratamiento
Escoliosis (columna desviada)	~3 de cada 10	Rara vez requiere corsé o cirugía
Convulsiones	~1 de cada 4	Evaluación por neurología
Defectos del corazón	15–40%	Ecocardiograma al diagnóstico
Alteraciones de los riñones (sobre todo reflujo de orina)	~15%	Ecografía renal al diagnóstico
Estrabismo, pérdida de audición, estreñimiento	menos frecuentes	Controles de vista y audición
Tumores (teratoma sacrococcígeo, neuroblastoma)	~3% (cerca de 1% para estos dos)	Consultar ante síntomas; no se recomiendan exámenes periódicos

Cifras de GeneReviews (Ocansey y cols., actualizado en 2025). Muchas manifestaciones son más evidentes en la infancia y se atenúan con los años.

Recuerda: la intensidad del síndrome varía mucho de una persona a otra. Las terapias tempranas y el apoyo escolar son las medidas que más ayudan al desarrollo.

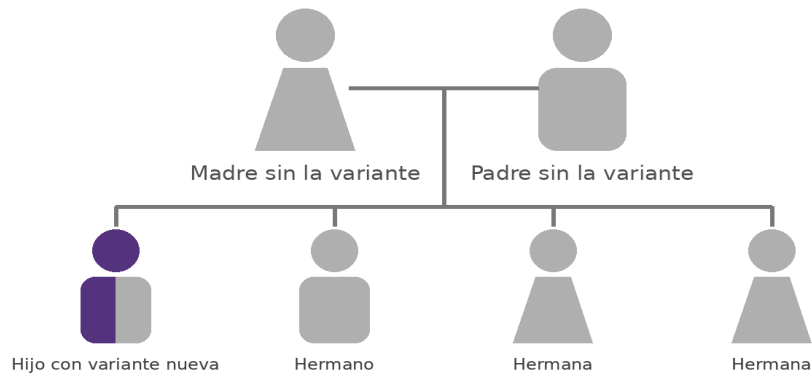


¿Cómo se hereda?

El síndrome de **Sotos** se hereda de forma autosómica dominante. En alrededor de 95 de cada 100 personas la variante es nueva (de novo): apareció por primera vez en el niño y los padres no la tienen. En ese caso, la probabilidad de que se repita en otro hijo es baja, aunque algo mayor que en la población general, porque en raras ocasiones uno de los padres tiene la variante solo en sus óvulos o espermatozoides.

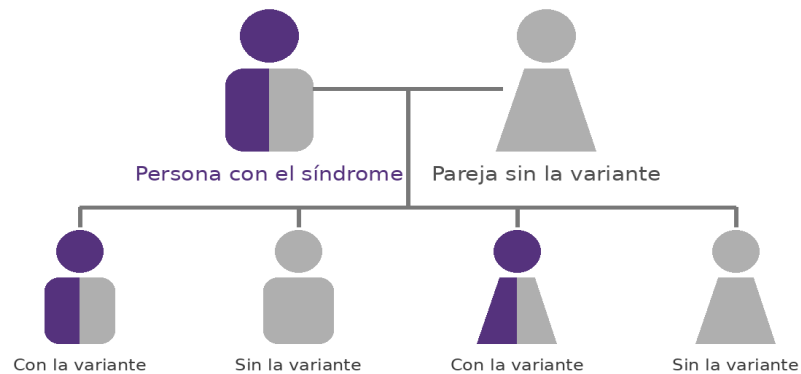


Lo más frecuente: la variante es nueva (de novo)



Probabilidad de que se repita en un próximo hijo: baja

Si una persona con el síndrome tiene hijos



Cada hijo o hija: 50% de heredarla

Cada hijo o hija de una persona con síndrome de **Sotos** tiene un 50% de probabilidad de heredarlo. Por eso es importante el asesoramiento genético en la adolescencia o la adultez.



Mi plan de cuidado

Estas son las recomendaciones de GeneReviews (actualizado en 2025). El equipo tratante las adaptará a la edad y las necesidades de cada niño o niña.

Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Al diagnóstico		
Ecocardiograma y medición de la presión arterial	Al diagnóstico	Una vez; luego según hallazgos
Ecografía de riñones y vías urinarias	Al diagnóstico	Una vez; luego según hallazgos
Evaluación del desarrollo y, después del año, de conducta, sueño, atención, ansiedad y espectro autista	Al diagnóstico	Una vez; luego periódicamente
Examen de ojos (estrabismo, refracción) y de audición	Al diagnóstico	Una vez; luego según hallazgos
Evaluación por neurología; electroencefalograma si hay sospecha de crisis; resonancia sólo si la cabeza crece de forma progresiva o hay otros signos	Al diagnóstico	Según indicación
Revisión de los genitales en los niños (testículos no descendidos, hidrocele)	Al diagnóstico	Una vez



Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Seguimiento		
Control de crecimiento, nutrición y deglución	Infancia	En cada control
Kinesiología, terapia ocupacional y fonoaudiología	Lo antes posible	Continuas
Revisión de la columna (escoliosis)	Infancia	En cada control; traumatología si hay desviación
Audición (otitis frecuentes), vista, estreñimiento y convulsiones	Infancia	Según síntomas
Apoyo escolar (programa de integración o educación especial) y planificación de la transición a la adultez desde los 10 años	Edad escolar	Continuo

No se recomiendan ecografías ni otros exámenes periódicos para buscar tumores, porque el riesgo es bajo; basta con consultar ante síntomas. En los adultos se sugiere controlar la presión arterial (sobre todo si hay alteraciones renales), la audición y la salud dental.

Sobre la cabeza grande y los ventrículos cerebrales

Muchas personas con síndrome de **Sotos** tienen los ventrículos del cerebro (espacios con líquido) más grandes de lo habitual. En general no es una hidrocefalia que requiera tratamiento y no necesita una válvula, salvo que haya signos de aumento de la presión dentro de la cabeza. Tu equipo evaluará cada caso.



¿Qué significa para mi familia?



Los padres pueden estudiarse para confirmar si la variante es nueva; si ninguno la tiene, el riesgo para otros hijos es bajo.



Hermanos y hermanas solo necesitan estudiarse si uno de los padres tiene la variante o si tienen manifestaciones.



Desde los 10 años, conviene comenzar a planificar la transición a la adolescencia y la atención de adultos.



Planificación familiar existen opciones como el diagnóstico prenatal o preimplantacional. Consúltalas en asesoramiento genético.



Preguntas frecuentes



¿Mi hijo o hija será muy alto de adulto?

No necesariamente. El crecimiento es más acelerado en la infancia, pero la talla adulta varía mucho y a menudo queda dentro de lo normal o algo por encima, sobre todo en los hombres.



¿Va a poder ir al colegio y ser independiente?

La intensidad de las dificultades del aprendizaje varía mucho. Con apoyo escolar adecuado, muchos niños avanzan en la educación, y la mayoría de quienes tienen dificultades leves son independientes en su cuidado personal de adultos.



¿Hay que buscar tumores con exámenes periódicos?

No. El riesgo de tumores es bajo (alrededor de 3%) y no se ha demostrado que los exámenes periódicos sean útiles. Basta con consultar ante síntomas.



4

¿Existe un tratamiento para el síndrome?

No existe un tratamiento que lo cure, pero las terapias, el apoyo escolar y el manejo de la conducta, el sueño y las convulsiones mejoran mucho la calidad de vida.

5

¿Es normal sentirme angustiado o preocupado?

Sí, es muy común. Hablarlo con tu familia, con tu equipo de salud o con un psicólogo puede ayudar. En Chile existen fundaciones y organizaciones que acompañan a pacientes y familias. En Chile, también puedes contactar a la Federación Chilena de Enfermedades Raras (FECHER, facebook.com/FECHER.CL) y a la Federación de Enfermedades Poco Frecuentes de Chile (FENPOF, fenpof.cl, contacto@fenpof.cl), que agrupan a organizaciones de pacientes y familias.

Recuerda: con terapias tempranas, apoyo escolar y controles dirigidos, cada niño o niña con síndrome de **Sotos** puede desarrollar al máximo su potencial.

www.tugenetista.cl · contacto@tugenetista.cl

Referencias

Ocansey S, Cole TRP, Rahman N, Tatton-Brown K. **Sotos** syndrome. En: Adam MP, et al., eds. GeneReviews. University of Washington, Seattle; 2004 (actualizado en 2025).
Foster A, Zachariou A, Loveday C, et al. The phenotype of **Sotos** syndrome in adulthood: a review of 44 individuals. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2019;181(4):502-508.
Lane C, Milne E, Freeth M. Cognition and behaviour in **Sotos** syndrome: a systematic review. *PLoS One.* 2016;11(2):e0149189.
Esta guía entrega información general y no reemplaza la consulta con tu médico o genetista.