

# ASPECTOS FONOAUDIOLÓGICOS NA SÍNDROME DE SOTOS\*

## PHONOAUDYOLOGICAL ASPECTS OF SOTOS SYNDROME

*Lilian Krakauer<sup>1</sup>*

*Vicente José Assencio-Ferreira<sup>2</sup>*

*Irene Queiroz Marchesan<sup>3</sup>*

### RESUMO

**Objetivo:** relatar os achados fonoaudiológicos observados em paciente portador de Síndrome de Sotos. **Métodos:** relato de caso e revisão da literatura através do database MedLine, apondo-se as palavras “Sotos” e “syndrome”. **Resultados:** houve melhora do padrão articulatório e do *loudness* (realizados com exercícios de empuxe), porém, após as férias, onde não houve a sistematização dos exercícios, houve piora do padrão articulatório e *loudness*. **Conclusões:** o trabalho realizado com o paciente portador de síndrome de Sotos deve ser interdisciplinar e ter acompanhamento por longo período, uma vez que a interrupção da fonoterapia determinou regressão do quadro com relação à fala e aos aspectos vocais.

**Descritores:** gigantismo; anormalidades craniofaciais; síndrome; cefalometria; doenças cerebrais; transtornos psicomotores/genética; transtornos do desenvolvimento da linguagem/terapia.

### ■ INTRODUÇÃO

A síndrome de Sotos é definida como uma doença endocrinológica de etiologia desconhecida, caracterizada por gigantismo cerebral, fâcies típica e deficiência mental. É uma condição rara, genética, que determina um excessivo crescimento corpóreo durante os primeiros anos de vida, com rápido aumento de peso e estatura, com medidas bem acima do normal (acima do percentil 95). Ironicamente, esse rápido crescimento é acompanhado por atraso no desenvolvimento cognitivo, social e da aquisição da fala.<sup>(1)</sup>

O tamanho excessivo da cabeça está presente desde o nascimento assim como o peso e a altura, geralmente com peso médio de 3.900 g e altura média de 55,2 cm.<sup>(2)</sup> A suspeita deve ser levantada quando se associa palato ogival, hipotonia e sucção débil, que podem resultar em problemas de deglutição e/ou respiração. No adulto, a cabeça permanece visivelmente grande, mas o peso e a altura tendem a se normalizar, principalmente nas mulheres. Assim, o paciente portador de síndrome de Sotos não é um gigante.<sup>(3-4)</sup>

As características mais marcantes são: gigantismo (em 100% dos casos), fronte proeminente (em 96%), palato ogival (96%), hipertelorismo dos olhos (91%), dolicocefalia (90%), deficiência mental (84%),<sup>(5)</sup> pés e mãos grandes (83%), queixo pontiagudo (83%), fissura palpebral com inclinação mongólica (77%), incoordenação motora fina/hipotonia (67%), erupção prematura dos dentes (57%), puberdade precoce (57%), atraso na aquisição motora da fala (57%) e distúrbios oculares (47%).<sup>(6-7)</sup>

Em muitas doenças genéticas as alterações somáticas são evidentes e não exigem testes laboratoriais especializados.<sup>(8-9)</sup> Na síndrome de Sotos isso não ocorre. O diagnóstico, freqüentemente, só será firmado após decorridos alguns meses ou até anos, quando se torna evidente o atraso motor e mental.<sup>(10-12)</sup> A demora no diagnóstico inviabiliza os programas de estimulação precoce com fonoaudiologia, terapia ocupacional, fisioterapia e educação física adaptativa, que possi-

\*Trabalho realizado na Clínica – Escola do CEFAC – Centro de Especialização em Fonoaudiologia Clínica.

<sup>1</sup>Mestre em Distúrbios da Comunicação pela Pontifícia Universidade Católica de São Paulo (PUC-SP). Especialista em Motricidade Oral pelo Conselho Federal de Fonoaudiologia (CFFa).

<sup>2</sup>Doutor em Medicina (Neurologia) pela Universidade de São Paulo (USP).

<sup>3</sup>Doutora em Educação pela Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP).

bilitam melhor adaptação do portador de Sotos tanto no aspecto social quanto nos cognitivo e motor.<sup>(13-14)</sup>

O atraso no desenvolvimento da linguagem/fala ocorre mesmo em crianças com nível cognitivo normal.<sup>(15-17)</sup> A capacidade receptiva (de entender o que lhe é dito) tende a ser menos comprometida do que a capacidade expressiva (de emitir os sons representativos de fala), favorecendo a hipótese de que o atraso dependa de uma dispraxia oral.<sup>(18-20)</sup> Foram descritas alterações neurolingüísticas sem ênfase à praxia oral,<sup>(21)</sup> e, em outro estudo, após a avaliação de 27 crianças, concluiu-se não existir nenhum prejuízo específico com relação à linguagem.<sup>(19)</sup>

As alterações miofuncionais na face, dependentes da hipotonia muscular, são freqüentes e levam à observação de lábios permanentemente entreabertos, com conseqüente e excessiva baba. Acompanhando o quadro, existem alterações craniofaciais que determinam uma aparência peculiar ao portador da síndrome de Sotos.<sup>(22)</sup> Existe um trabalho onde foram selecionadas e fotografadas 79 crianças com idade entre 1 e 6 anos, sob suspeita de serem portadoras dessa síndrome, apenas pelas características faciais.<sup>(23)</sup> As fotografias foram avaliadas por geneticistas e 41 delas foram identificadas como síndrome de Sotos, ou seja, caracterizavam uma *gestalt* facial típica. Através de fotografias seqüenciais, é possível verificar que estas características faciais, denominadas de “clássicas” pelos geneticistas, já estão presentes precocemente na criança. Assim, os autores sugerem que a *gestalt* facial seja considerada como critério diagnóstico maior.<sup>(1)</sup>

O objetivo da apresentação do presente caso de síndrome de Sotos foi o de exaltar os aspectos fonoaudiológicos que devem ser valorizados para melhor avaliação e tratamento.

## ■ MÉTODOS

Trata-se de relato de caso de paciente portador de síndrome de Sotos diagnosticado pelas características clínicas, observando-se os critérios diagnósticos sugeridos pela literatura existente.<sup>(23)</sup> Foi realizada revisão bibliográfica através do sistema database do MedLine, apondo-se os termos “Sotos” e “syndrome”.

Relato do caso: (Fig. 1) paciente do sexo masculino, com idade de 32 anos, que realizou avaliação fonoaudiológica em março de 2001, em virtude de queixa familiar de dificuldade na compreensão da fala. Foi constatado que o paciente apresentava hipotonia generalizada da musculatura da face (Fig. 2) (língua, bochechas e lábios). Quanto à fala, o paciente produziu de forma adequada os fonemas isoladamente, porém, durante a conversação espontânea, praticamente não apresentou mobilidade de lábios e de mandíbula, fazendo com que os movimentos de articula-



**Fig. 1.** Paciente do sexo masculino, com idade de 32 anos com Síndrome de Sotos.

ção fossem muito pobres, levando a um prejuízo da inteligibilidade da fala. A respiração era nasal, sem dificuldade, apesar de o paciente ter quadro de rinite alérgica e freqüentemente fazer uso de medicamentos antialérgicos, devidamente orientados pelo médico que o acompanhava. A mastigação parecia ser eficiente, dentro dos padrões que o paciente pode apresentar em razão da hipotonia da musculatura mastigatória. Apresentou poucos movimentos de rotação, sendo que a mastigação realizada foi mais através de movimentos verticais. A higiene bucal era ruim, assim como o hálito. Com relação à oclusão, pudemos constatar a existência de Classe II, divisão 1<sup>a</sup>, com grande trespasse horizontal. Na avaliação vocal, verificamos *pitch* agudo, como se não houvesse feito muda vocal. Além disso, o



**Fig. 2.** Síndrome de Sotos: hipotonia generalizada da musculatura da face.

*loudness* é baixo e os tempos de fonação curtos, contribuindo para a falta de inteligibilidade de sua comunicação.

A terapia fonoaudiológica, iniciada logo após a avaliação, proposta para o paciente teve o objetivo de trabalhar os seguintes aspectos:

- Melhorar a mobilidade de língua, lábios e mandíbula isoladamente, para que pudesse ocorrer melhora da fala, com maior amplitude de movimentos, facilitando assim a inteligibilidade da mesma.
- Como o *pitch* do paciente é muito agudo e o *loudness* baixo, visou-se melhora da qualidade vocal, principalmente do *loudness*, realizando-se exercícios vocais para que ele alcançasse um padrão melhor.
- O paciente, em geral, não articulava a palavra inteira. Por exemplo: janeiro por /janei/ ou /janeir/. Essa alteração também comprometia a inteligibilidade de sua fala. A conscientização do paciente sobre esse padrão foi importante para que ele pudesse mudá-lo.

Em virtude de sua deficiência mental, foi proposto um trabalho bastante sistematizado. Em um caderno foram montadas tabelas, onde eram colocados os exercícios a serem realizados diariamente. Os exercícios escolhidos foram: abertura e fechamento de boca, mobilidade de língua (para cima e para baixo e para os lados), protrusão labial seguida de retração, exercício com rolha (para melhora da articulação, em que ele falava os dias da semana, os meses do ano e fazia contagem de 1 a 20), lista de palavras e lista de frases, dentre outros.

## ■ RESULTADOS

Constatou-se que houve melhora do padrão articulatório, assim como do *loudness* (realizados com exercícios de empuxe), porém, após as férias, onde os exercícios não foram realizados de forma sistemática, houve piora tanto do padrão articulatório como do *loudness*.

A revisão bibliográfica apontou dois trabalhos que enfatizavam os aspectos fonoaudiológicos do portador de síndrome de Sotos.<sup>(19,22)</sup>

## ■ DISCUSSÃO

À semelhança do que é referido na literatura, observou-se que o presente paciente possui excessivo crescimento de cabeça<sup>(2)</sup>, fronte proeminente, palato ogival, dolicocefalia, deficiência mental, hipertelorismo dos olhos<sup>(5)</sup>, fissura palpebral com inclinação mongólica, queixo pontiagudo, distúrbios oculares e atraso na aquisição motora da fala.<sup>(6,7)</sup>

Observamos também atraso de linguagem e fala, baixo nível cognitivo, dificuldades no comportamento e no relacionamento interpessoal, coordenação motora inadequada, necessitando de auxílio de outros especialistas de reabilitação, além do fonoaudiólogo.<sup>(15-17)</sup>

O caso estudado não apresentou alterações da respiração ou mesmo presença de baba, conforme descrito na literatura.<sup>(22)</sup> O paciente possui a *gestalt* facial típica do portador da Síndrome de Sotos.<sup>(23)</sup>

Dois pontos importantes, não referidos na literatura estudada, foram com relação a:

1. *Mastigação*: é eficiente, apesar da hipotonia da musculatura mastigatória. Observaram-se poucos movimentos de rotação, sendo que a mastigação era realizada mais através de movimentos verticais.
2. *Qualidade vocal*: o *pitch* é agudo, como se não houvesse feito muda vocal, e o *loudness* é baixo, com os tempos de fonação curtos, contribuindo para a falta de inteligibilidade da comunicação oral.

Outro aspecto importante foi que, ao retornar das férias, onde não ocorreu a realização sistemática dos exercícios propostos, observamos piora do padrão articulatório e do *loudness*, demonstrando que esse tipo de patologia necessita de trabalho contínuo para a manutenção do padrão alcançado.

## ■ CONCLUSÃO

O trabalho realizado com o paciente portador de síndrome de Sotos deve ser interdisciplinar e ter acompanhamento por longo período, uma vez que a interrupção da fonoterapia determinou regressão do quadro com relação à fala e aos aspectos vocais.

### ABSTRACT

**Purpose:** to point the speech language pathological problems in patients with Sotos syndrome. **Methods:** case report and literature revision using database MedLine, with the words "Sotos" and "syndrome". **Results:** the articulation and loudness improve using proper exercises, otherwise, after some time without therapy, the patient got worse in both aspects, articulation and loudness. **Conclusions:** the exercises need to be done with Sotos Syndrome, in a regularized way and with a team work during a long time. We could see that the speech and voice aspects become worse with the therapy interruption.

**Keywords:** gigantism, craniofacial abnormalities, syndrome, brain diseases, cephalometry, psychomotor disorders/genetic, language development disorders/therapy.

## ■ REFERÊNCIAS

1. Allanson JE, Cole TR. Sotos syndrome: evolution of facial phenotype subjective and objective assessment. [commented on *Am J Med Genet* 1998;79:229-30]. *Am J Med Genet* 1996;65:13-20.
2. Ward RE, Jamison PL, Allanson JE. Quantitative approach to identifying abnormal variation in the human face exemplified by a study of 278 individuals with five craniofacial syndrome. *Am J Med Genet* 2000;91:8-17.
3. Aoki N, Oikawa A, Sakai T. Serial neuroimaging studies in Sotos syndrome (cerebral gigantism syndrome). *Neurol Res* 1998;20:149-52.
4. Schaefer GB, Bodensteiner JB, Buehler BA, Lin A, Cole TR. The neuroimaging in Sotos syndrome. [commented on *Am J Med Genet* 2000;90:432-4]. *Am J Med Genet* 1997;68:462-5.
5. Al Rashed AA, Al-Jarallah AA, Salih MA, Kolawole T, Al-Jarallah J. Sotos syndrome (cerebral gigantism): a clinical and radiological study of 14 cases from Saudi Arabia. *Ann Trop Paediatr* 1999;19:197-203.
6. Koenekoop RK, Rosenbaum KN, Traboulsi EI. Ocular findings in a family with Sotos syndrome (cerebral gigantism). *Am J Ophthalmol* 1995;119:657-8.
7. Maino DM, Kofman J, Flynn MF, Lai L. Ocular manifestations of Sotos syndrome. *J Am Optom Assoc* 1994;65:339-46.
8. Naqvi S, Cole T, Graham JM Jr. Cole-Hughes macrocephaly syndrome and associated autistic manifestations. *Am J Med Genet* 2000;94:149-52.
9. Smith M, Fullwood P, Qi Y, Palmer S, Upadhyaya M, Cole T. No evidence for uniparental trisomy as a common cause of Sotos syndrome. *J Med Genet* 1997;34:10-2.
10. Brown WT, Wisniewski KE, Sudhalter V, Keogh M, Tsiouris J, Miezieski C et al. Identical twins discordant for Sotos syndrome. *Am J Med Genet* 1998;79:329-33.
11. Faivre L, Viot C, Prieur M, Turleau C, Cosset P, Romana S et al. Apparent Sotos syndrome (cerebral gigantism) in a child with trisomy 20p11.2-p12.1 mosaicism. *Am J Med Genet* 2000;91:273-6.
12. Opitz JM, Weaver DW, Reynolds JF Jr. The syndromes of Sotos and Weaver: reports and review. *Am J Med Genet* 1998;79:294-304.
13. Ferreira DM, Koiffmann CP, Wajntal A, Diament AJ, Mendonça BB, Mattioli J et al. Macrossomia, macrocrania e incoordenação motora na infância: síndrome de Sotos (McKusick 11755): estudo de 7 casos e revisão de aspectos clínicos de 198 casos publicados. *Arq Neuropsiquiatr* 1991;49:164-71.
14. Miyao CR, Alves RSC, Giglio AE, Koiffmann CP, Okay Y. Síndrome de Sotos. *Pediatria (São Paulo)* 1998;20:412-5.
15. Morrow JD, Whitman BY, Accardo PJ. Autistic disorder in Sotos syndrome: a case report. *Eur J Pediatr* 1990;149:567-9.
16. Rutter SC, Cole TR. Psychological characteristics of Sotos syndrome. *Dev Med Child Neurol* 1991;33:898-902.
17. Sobel E. Cerebral gigantism (Sotos` syndrome). A rare cause of delayed walking and awkward gait. *J Am Podiatr Med Assoc* 1995;85:497-9.
18. Bravo M, Chacon J, Bautista E, Perez-Camacho I, Trujillo A, Grande MA. Síndrome de Sotos asociado a distonia focal. *Rev Neurol* 1999;28:971-2.
19. Finegan JK, Cole TR, Kingwell E, Smith ML, Sitarenios G. Language and behavior in children with Sotos syndrome. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 1994;33:1307-15.
20. Scarpa P, Faggioli R, Voghenzi A. Familial Sotos syndrome: longitudinal study of two additional cases. *Gent Couns* 1994;5:155-9.
21. Battaglia A, Ferrari AR. Cognitive and psychological profiles in dysmorphic syndromes. *Pediatr Med Chir* 1993;15(1 Suppl) :23-5.
22. Staffolani N, Belcastro S, Guerra M. Maxillofacial and dental anomalies in multiple- abnormality syndromes. The clinical and therapeutic aspects in Sotos syndrome. *Minerva Stomatol* 1994;43:525-9.
23. Cole TR, Hughes HE. Sotos syndrome: a study of the diagnostic criteria and natural history. *J Med Genet* 1994;31:20-32.

Recebida para publicação em: 19/10/2001

Aceita em: 13/12/2001

Endereço para correspondência

Nome: Lilian Krakauer

Endereço: Rua Cayowaá, 664 – CEP: 05018-000 – São Paulo – SP

Fone: (11) 3675-1677

e-mail: Krakas@terra.com.br