

SINDROME DI SOTOS: REVISIONE DELLA LETTERATURA E CASE REPORT

Gallo. C (1), Impellizzeri. S (2), Marzari. G (2), Coin. T (3), Soggia. L (3),

1. Direttore UOSD di Odontoiatria di Comunità

2. Igienista dentale UOSD di Odontoiatria di Comunità

3. Infermiere UOSD di Odontoiatria di Comunità

UOSD di Odontoiatria di Comunità Regione Veneto, AULSS 6 Euganea, Presidio Ospedaliero di Piove di Sacco (PD)

Introduzione: La sindrome di Sotos (SoS) è una condizione genetica rara, la cui prevalenza è stimata in 1:14.000 nati vivi. La causa è imputabile a mutazioni a carico del gene Nuclear receptor binding SET Domain protein1 (NSD1), localizzato sul cromosoma 5q35. La diagnosi si basa su segni clinici e può essere confermata dall'analisi del DNA. La SoS comporta anomalie a carico di diversi distretti corporei, compreso quello cranio-facciale con caratteristico allungamento del terzo inferiore del volto, mandibola retratta, palato ogivale. In gran parte dei casi vi è ritardo cognitivo di varia entità.

Materiali e metodi: Analisi della letteratura scientifica attraverso il portale "PubMed" mediante l'inserimento delle parole chiave "Sotos Syndrome", "Manifestation", "Gigantism", "Behaviour", "Dentistry", "NSD1 Mutations", "Cognitive Profile" e selezionando nei criteri di ricerca solamente gli studi più recenti dell'anno 2007. Sono state esaminate le cartelle cliniche di tre pazienti con SoS in cura presso l'UOSD di Odontoiatria di Comunità di Piove di Sacco (PD). L'obiettivo è analizzare l'epidemiologia, le caratteristiche oro-facciali e i trattamenti eseguiti in campo odontoiatrico in persone con SoS, integrandoli e confrontandoli con la nostra esperienza.

Discussione: Caratteristiche della SoS includono: crescita accelerata degli arti e del capo, età ossea avanzata, protuberanze frontali, rime palpebrali inclinate verso il basso, mascella prominente, difficoltà di apprendimento. Secondo uno studio finlandese condotto su 13 bambini con SoS, 12 di loro presentavano una mutazione eterozigote a carico del gene NSD, e 9 di loro presentavano agenesia di uno più premolari. Più del 50% dei bambini, presentava difetti dello smalto o un'eccessiva usura dei denti e non è stato possibile identificare un'occlusione caratteristica per la SoS(1). Gli studiosi raccomandano la radiografia panoramica all'età di 7 anni, poiché se mancano i premolari, è necessaria un'adeguata cura preventiva e riparativa per mantenere i molari decidui (1). Tuttavia, secondo la nostra esperienza, l'esecuzione di tale esame radiografico nel bambino non collaborante è inattuabile e, pertanto, non indicata. Secondo il gruppo finlandese l'età di eruzione dentale rientrava nel range di normalità (1), a differenza di quanto sostenuto da uno studio giapponese, il quale ha riscontrato una tipica eruzione precoce degli elementi dentali, rispetto al paziente normotipo. Altre caratteristiche riportate dal medesimo gruppo di studio sono: palato ogivale, mandibola iposviluppata, aumento in altezza del terzo inferiore del viso(2). Altri studiosi riportano, inoltre, macrodolicocefalia, scarsità di capelli frontoparietale(3, 4).

Risultati: I tre pazienti con SoS considerati sono seguiti presso l'UOSD di Piove di Sacco, presentano tutti le caratteristiche anomalie corporee e craniofacciali: facies tipica con allungamento del terzo inferiore del volto, mandibola retratta, palato ogivale. Nessuno dei tre ha eseguito un esame radiografico per mancata collaborazione, per tale motivo, non è stata effettuata un'analisi cefalometrica dei pazienti. Risulta altresì non accertabile l'eventualità di agenesie. Due pazienti presentano scialorrea. Di seguito riportati i punti salienti del loro percorso di cura.

SESSO	ETA'	LESIONI CARIOSE PRIMA VISITA	CURE IN NARCOSI	AMBIENTAMENTO ODONTOIATRICO	RISULTATI OTTENUTI
F	7	55, 65, 75, 85, 51, 61, 64, 74, 84 ascessi ricorrenti	Cure conservative elementi 51, 61, 55, 64, 65, 74, 84 Cure estrattive elementi 75 85	7 sedute nell'arco di due anni	<ul style="list-style-type: none"> Visita con lo specchio Spazzolamento con micromotore e pasta lucidante con la piccola paziente seduta in poltrona con serenità
M	11	Ascessi ricorrenti, difficoltà di ispezione del cavo orale	Cure conservative elementi 16, 26, 55 Sigillature elementi 36, 46, Estrazione elementi 54, 74, 75, 85, 64	17 sedute nell'arco di due anni	<ul style="list-style-type: none"> Miglioramento della sfera emotiva e comportamentale del bimbo, che resta da solo con l'igienista dentale Aprire la bocca per pochi secondi seduto in poltrona
M	8	16, 36, 55, 64, 65, 74, 54, 75 ascessi ricorrenti	Cure conservative elementi 16, 36, 55, 64, 65, 74, Estrazione elementi 54, 75	27 sedute nell'arco di due anni e mezzo	<ul style="list-style-type: none"> Utilizzo del micromotore sugli elementi frontali seduto in poltrona non permette ancora l'esecuzione della visita con lo specchio tenendo aperta la bocca, ma l'atteggiamento è propositivo per il raggiungimento di tale obiettivo

Conclusioni: La SoS è una condizione rara che comporta ritardo cognitivo e svariate delle alterazioni sopracitate. A livello odontoiatrico ciò si traduce in difficoltà nelle manovre di igiene orale domiciliare e scarsa collaborazione alle cure ambulatoriali. E' bene sottolineare che un percorso di ambientamento odontoiatrico in età pediatrica con l'igienista dentale può essere di fondamentale importanza per rinforzare la motivazione e l'istruzione all'igiene orale domiciliare e per migliorare la collaborazione del paziente. Nonostante non vi siano studi in letteratura che lo provino, per la nostra esperienza, la narcosi rimane il trattamento di elezione per le cure oro-dentali nel paziente con SoS non o scarsamente collaborante alle cure ambulatoriali invasive o che richiedono un alto grado di collaborazione.

Bibliografia

- Kotilainen J, Pohjola P, Pirinen S, Arte S, Nieminen P. Premolar hypodontia is a common feature in Sotos syndrome with a mutation in the NSD1 gene. Am J Med Genet A. 2009 Nov;149A(11):2409-14. doi: 10.1002/ajmg.a.33062. PMID: 19876911.
- Takei K, Sueishi K, Yamaguchi H, Ohtawa Y. Dentofacial growth in patients with Sotos syndrome. Bull Tokyo Dent Coll. 2007 May;48(2):73-85. doi: 10.2209/tdpublication.48.73. PMID: 17978548.
- Panigrahi I, Chaudhry C. Sotos syndrome in two children from India. Am J Med Genet A. 2020 Sep;182(9):2181-2183. doi: 10.1002/ajmg.a.61751. Epub 2020 Jul 17. PMID: 32677741.
- Siracusano M, Riccioni A, Frattale I, Arturi L, Dante C, Galasso C, Gialloreti LE, Conteđuca G, Testa B, Malacarne M, Coviello D, Mazzone L. Cognitive, adaptive and behavioral profile in Sotos syndrome children with 5q35 microdeletion or intragenic variants. Am J Med Genet A. 2023 Jul;191(7):1836-1848. doi: 10.1002/ajmg.a.63211. Epub 2023 Apr 17. PMID: 37066965.