

SÍNDROME DE SOTOS: UM RELATO DE CASO SOBRE O DESPREPARO DOS PROFISSIONAIS DE SAÚDE FRENTE À SÍNDROME E SEU IMPACTO FAMILIAR

Resumo: A Síndrome de Sotos (SS) é uma síndrome rara que necessita de acompanhamento multidisciplinar. Nosso objetivo é apresentar a visão de uma família que teve um dos filhos diagnosticado com SS, em relação ao conhecimento dos profissionais da saúde que os atenderam e os impactos no ambiente familiar. Trata-se de uma pesquisa de campo descritiva e qualitativa com aplicação de questionário com os responsáveis. (CEP-UUV: 51528221.8.0000.5064). Evidenciou-se que a demora no diagnóstico afetou negativamente a família, exacerbando os sentimentos de frustração e medo durante o diagnóstico e, também em relação ao futuro. Em todo o processo, ficou evidente o despreparo de toda equipe para atender os familiares, entretanto, a equipe de enfermagem promoveu um acolhimento importante a família. Por fim, destacamos que os profissionais se encontram despreparados para atender as síndromes raras, sendo importante aumentar as discussões sobre esse assunto na academia, aumentando o embasamento teórico sobre o assunto.

Descritores: Síndrome de Sotos, Gigantismo Cerebral, Cuidados de Enfermagem.

Sotos syndrome: a case report on the unpreparedness of health professionals facing the syndrome and its family impact

Abstract: Sotos Syndrome (SS) is a rare syndrome that requires multidisciplinary follow-up. Our objective is to present the view of a family that had one of the children diagnosed with SS, in relation to the knowledge of the health professionals who attended them and the impacts on the family environment. This is a descriptive and qualitative field research with the application of a questionnaire with those responsible. (CEP-UUV: 51528221.8.0000.5064). It was evidenced that the delay in the diagnosis negatively affected the family, exacerbating the feelings of frustration and fear during the diagnosis and also in relation to the future. Throughout the process, the unpreparedness of the entire team to care for the family was evident, however, the nursing team promoted an important reception to the family. Finally, we emphasize that professionals are unprepared to deal with rare syndromes, and it is important to increase discussions on this subject in the academy, increasing the theoretical basis on the subject.

Descriptors: Sotos Syndrome, Cerebral Gigantism, Nursing Care.

Síndrome de Sotos: informe de un caso sobre la falta de preparación de los profesionales sanitarios ante el síndrome y su impacto familiar

Resumen: El Síndrome de Sotos (SS) es un síndrome raro que requiere un seguimiento multidisciplinario. Nuestro objetivo es presentar la mirada de una familia que tuvo uno de los hijos diagnosticados con SS, en relación al conocimiento de los profesionales de la salud que los atendieron y los impactos en el entorno familiar. Se trata de una investigación de campo descriptiva y cualitativa con la aplicación de un cuestionario con los responsables. (CEP-UUV: 51528221.8.0000.5064). Se evidenció que la demora en el diagnóstico afectó negativamente a la familia, exacerbando los sentimientos de frustración y miedo durante el diagnóstico y también en relación al futuro. A lo largo del proceso, se evidenció la falta de preparación de todo el equipo para el cuidado de la familia, sin embargo, el equipo de enfermería promovió una importante acogida a la familia. Finalmente, destacamos que los profesionales no están preparados para lidiar con síndromes raros, y es importante aumentar las discusiones sobre este tema en la academia, aumentando la base teórica sobre el tema.

Descritores: Síndrome de Sotos, Gigantismo Cerebral, Cuidado de Enfermería.

Karolina Moreschi Sacramento

Enfermeira. Departamento de Enfermagem.
 Universidade Vila Velha - UUV.

E-mail: kmoreschi.sacra@gmail.com

Danuz Barros Gomes

Mestre em Assistência Farmacêutica.
 Programa de Pós-Graduação em Assistência Farmacêutica. Universidade Vila Velha - UUV.

E-mail: danuzaservicosocial@gmail.com

Girlandia Alexandre Brasil

Doutora em Ciências Fisiológicas. Programa de Pós-Graduação em Assistência Farmacêutica. Universidade Vila Velha - UUV.

E-mail: dragirlandia@gmail.com

Submissão: 09/06/2022

Aprovação: 15/10/2022

Publicação: 20/12/2022



Como citar este artigo:

Sacramento KM, Gomes DB, Brasil GA. Síndrome de sotos: um relato de caso sobre o despreparo dos profissionais de saúde frente à síndrome e seu impacto familiar. São Paulo: Rev Recien. 2022; 12(40):266-273. DOI: <https://doi.org/10.24276/rrecien2022.12.40.266-273>

Introdução

As doenças genéticas acometem por volta de 7% da população de todo o mundo. Esse grupo de doenças acarretam alta morbimortalidade e em altos custos para os sistemas públicos de saúde. As doenças genéticas são de difícil detecção, por conta da grande variabilidade clínica e por necessitarem de testes de diagnóstico molecular. Não há uma estimativa precisa dessas informações no nosso país, porém nos Estados Unidos, as doenças genéticas correspondem a 71% das internações pediátricas. Sendo também responsável por cerca de 30% das mortes de pessoas nessa faixa etária. Também existe uma outra classificação que foi feita pela União Europeia, as chamadas 'doenças raras'. Boa parte das doenças genéticas até hoje registradas estão incluídas nesse grupo¹.

A Síndrome de Sotos (SS) está dentro dos dois grupos, tanto o de doenças genéticas quanto das doenças raras. A cada 100.000 nascimentos, apenas 7 indivíduos apresentam a SS. É uma patologia com padrão de herança autossômica dominante, causada na maior parte dos casos por haploinsuficiência do gene NSD1. A SS é principalmente caracterizada pelo crescimento anormal tanto no pré como no pós-natal, também prosseguindo nos primeiros anos de vida. Em alguns artigos bem antigos à Síndrome é tratada como um gigantismo, justamente por esse crescimento que foge da normalidade. A confirmação da Síndrome de Sotos se dá por testes moleculares, que evidenciam mutações que podem afetar o funcionamento do gene NSD1 ou deleções que fazem parte da região 5q35².

Indivíduos com a Síndrome de Sotos possuem quatro características evidentemente marcantes, que são: macrocefalia, idade óssea avançada, deficiência intelectual e aparência facial bem característica como

rosto e queixo estreitos e longos, cabeça grande dolicocefálica, fissuras palpebrais caídas e testa larga. Comorbidades mais graves acompanham crianças com à Síndrome de Sotos, variando entre cada uma. São convulsões, anomalias geniturinárias, anomalias cardíacas, escoliose, hipotonia neonatal e icterícia neonatal. A Síndrome não está diretamente ligada aos cromossomos X ou Y, já que afeta igualmente mulheres e homens³.

Por conta de comorbidades mais graves que acompanham a SS, que é necessário o diagnóstico precoce, por isso é fundamental que os profissionais de saúde conheçam a mesma. O diagnóstico tardio não só coloca em risco a vida da criança, mas também atrasa o seu desenvolvimento, já que o quanto antes a criança precisa ser acompanhada por uma equipe multidisciplinar.

É desafiador para os familiares se adaptar a essa nova rotina totalmente nova. Pode resultar em estresse físico, psicológico e emocional. Ocorre também o desgaste financeiro, já que a criança se torna o centro da vida dos familiares mais próximos⁴. Deste modo, o objetivo do presente estudo foi apresentar a visão de uma família com um indivíduo portador da Síndrome de Sotos, em relação ao conhecimento dos profissionais da saúde e aos impactos psicológicos no ambiente familiar.

Material e Método

Descrição do Estudo

Trata-se de uma pesquisa de campo, descritiva e qualitativa, em que avaliamos os impactos psicológicos no ambiente familiar de uma família que tem um dos filhos acometidos com a Síndrome de Sotos.

Coleta de Dados

A pesquisa foi realizada com os pais que são os responsáveis pela criança L.B.R, diagnosticada com a Síndrome de Sotos aos 2 anos e 4 meses. Para que o estudo fosse realizado, toda a pesquisa foi aprovada pelo Comitê de ética em humanos da Universidade Vila Velha (51528221.8.0000.5064) e os participantes assinaram o termo de consentimento livre e esclarecido (TCLE) antes que a entrevista fosse realizada.

Os dados foram coletados por meio de entrevista semiestruturada que objetivou perguntar aos pais sobre a vivência e visão do pai e da mãe, em relação ao conhecimento dos profissionais da saúde e aos impactos psicológicos da doença no ambiente familiar.

As entrevistas foram gravadas em um gravador digital com a intenção de registrar todas as informações expressas pelos entrevistados. Em

seguida as entrevistas foram transcritas e organizadas para serem analisadas e, após isso, foram destruídas. Todo o conteúdo transcrito será guardado por cinco anos e incinerado após o prazo estabelecido.

Análise dos Dados

Os dados foram analisados de acordo com a técnica de análise temática, que segundo Minayo 5 é uma forma que melhor se adequa a investigação qualitativa do material. É composta de três etapas: 1- Ordenação dos dados: que compreende a transcrição, releitura e organização de todas as abordagens verbais do dicionário de autopreenchimento. 2- A classificação dos dados foi feita com base nas leituras exaustivas e repetitivas do texto, então, foram assim elaborados os conteúdos temáticos originários das informações dos pais. 3- Para análise final foi estabelecida uma relação dos dados coletados e a fundamentação teórica da pesquisa, com o objetivo de responder os objetivos.

Resultados e Discussão

L.B.R, sexo masculino, diagnosticado com Síndrome de Sotos aos 2 anos e 4 meses de idade. Primogênito de pais não consanguíneos, mãe unípara, eutrófica, não teve diabetes gestacional, pré-natal realizado corretamente. Durante o pré-natal foi detectado, na ultrassom morfológica, discreta pieloectasia fetal do lado esquerdo, sem outras intercorrências. O bebê nasceu a termo (39,5 semanas) de parto cesária em 16 de dezembro de 2013. O parto aconteceu sem intercorrências e o bebê nasceu com 3,750 kg, 52 cm de comprimento, 39 cm de perímetro cefálico, icterico e hipoglicêmico e por isso, precisou ficar cerca de uma semana na UTIN. Firmou a cabeça com 4 meses, sentou-se sem apoio aos 8 meses, andou com 2 anos e 6 meses, falou com um pouco mais de 3 anos. Com 1 ano de idade teve um tumor maligno (neuroblastoma) na região abdominal, acima do rim esquerdo, sendo a ressecção do tumor realizada ainda com essa idade (com perda da glândula adrenal esquerda), e a remissão ocorrida quando ele tinha 2 anos e 2 meses. A pesquisa genética pelo cariótipo foi negativa, sendo necessário a avaliação gênica. Deste modo, a Síndrome de Sotos foi confirmada através da avaliação do sequenciamento do gene NSD1 (localizado no cromossomo 5). Atualmente aos 7 anos, o paciente apresenta: estatura de 1,46 cm, peso de 37kg, hiperlordose, cifose, comprimento do pé de 27 cm, dentição ruim, perda de visão considerável. Possui características físicas típicas da SS, com rendimento intelectual rebaixado e comportamento agressivo. Na investigação radiológica apresenta idade óssea de 10 anos, sem outras mudanças bioquímicas.

A Síndrome de Sotos é uma doença genética rara, autossômica dominante e que afeta 7 em cada 100.000 nascidos vivos. Em geral, o desenvolvimento fetal dos bebês com síndrome de Sotos apresentam desenvolvimento fetal normal e o achado inespecífico mais preponderante é o tamanho do bebê².

No caso descrito, pode-se observar que o paciente teve diagnóstico de pieloectasia. A pieloectasia é caracterizada como uma leve dilatação da pelve renal, podendo ter ou não dilatação dos cálices, sendo essa alteração detectável pela ultrassonografia pré-natal. A pieloectasia é detectada em 2,9% dos fetos avaliados. Ela é diagnosticada principalmente através da medida do diâmetro ântero-posterior da pelve renal maior que 4 mm antes de 33 semanas e maior que 7 mm após 33 semanas. É recomendado que a mesma seja classificada de acordo com o grau de dilatação, sendo em: leve (<10 mm), moderada (entre 11 e 15 mm) e grave (> 15 mm)⁶.

Quando encontrada através da ultrassonografia fetal, a pieloectasia pode ser um sinal de duas entidades patológicas diferentes: uma aneuploidia fetal (mais comumente a trissomia do cromossomo 21) ou aponta para a ocorrência de um processo obstrutivo renal, as chamadas uropatias obstrutivas⁷. É importante ressaltar que a pieloectasia não pode ser considerada de forma isolada como indicativo certo ao diagnóstico de alguma aneuploidia fetal ou uropatia obstrutiva. É de suma importância considerar e avaliar diversos fatores.

Inicialmente, o paciente não foi diagnosticado com nenhuma doença genética, entretanto, ainda no início de seu desenvolvimento foi possível observar um atraso nos marcos (apoio de cabeça e sentar-se sem apoio), contudo, esses atrasos foram

considerados normais. Logo em seguida, houve o diagnóstico de neuroblastoma com um ano de idade, o que levou a família a procurar inúmeros profissionais para o tratamento.

O neuroblastoma (NB) é caracterizado como um tumor sólido heterogêneo que se origina do sistema nervoso simpático. É mais comum o seu desenvolvimento na região abdominal, especificamente localizados com frequência na glândula adrenal. Esses tumores (NB), estatisticamente, são responsáveis por 8% das doenças malignas que aparecem na infância. São classificados como tumor embrionário, isso devido a sua origem durante o desenvolvimento fetal, que se dá nas células da crista neural (NCCs). Existem estudos relacionados a transcriptômica, análise do genoma de alto rendimento, associação do genoma e sequenciamento do genoma, que evidenciaram alterações genéticas e vias interrompidas, que são encarregadas pelo desenvolvimento e crescimento do NB. Os neuroblastomas apresentam heterogeneidade clínica, morfológica e genética. Isso acaba limitando e dificultando o êxito das formas de tratamento existentes⁸.

Há uma correlação entre a Síndrome de Sotos e cânceres, uma vez que essa síndrome se caracteriza por aumento na proliferação celular, aumentando o risco de desenvolvimento de tumores⁹. O tratamento foi feito havendo a total remissão do câncer, aos dois anos e dois meses de idade.

A Síndrome de Sotos, é uma doença com padrão de herança autossômica dominante, caracterizada pela deleção no gene NSD1, sendo esse gene responsável pela codificação de uma histona metiltransferase, envolvida na regulação da

cromatina⁹. Os pais de L.B.R relataram que não há nenhum caso da Síndrome de Sotos na família. Trata-se de uma mutação nova, que ocorreu durante o processo de meiose. A haploinsuficiência do gene NSD1, é secundária a microdeleções do locus 5q35 ou mutações pontuais².

Os pais de L.B.R., disseram que nos primeiros dias de vida do filho, perceberam algo de diferente na sua aparência, porém não sabiam que as características físicas do recém-nascido eram devido a um problema real. Isso só aconteceu quando, com um mês de vida, a avó paterna percebeu que um dedo da mão direita do bebê era atrofiado, e a partir daí a mãe começou a investigar. Inicialmente, a mãe procurou um ortopedista que a encaminhou para um cirurgião de mão, até chegar em um geneticista (com 2 meses de idade). A partir daí começaram a surgir mais coisas, e essa busca só teve fim com o diagnóstico da Síndrome. O geneticista esteve envolvido em todo o processo.

O sentimento de esperança faz parte do cotidiano das pessoas que convivem com o diagnóstico de alguma doença ou síndrome rara. Porém existem outros sentimentos latentes, como a frustração, a resignação, o medo e muitos outros que alavancam a transformação do indivíduo e de seus familiares. A quantidade de novas informações que essas pessoas passam a receber e acessar, só contribui para o aumento da ansiedade, que é um sentimento que ultrapassa a esperança e a tentativa de manter-se superior ao medo. Passam por um processo reflexivo, onde buscam no passado possíveis justificativas para o presente. Esse retrocesso ocorre devido a busca por respostas, surgindo perguntas como: “Porque aconteceu comigo?”, “Porque aconteceu com a minha

criança?” E na verdade, são perguntas as quais eles nunca encontrarão respostas¹⁰.

Todo o processo de diagnóstico foi angustiante para os pais. Contaram que com o tempo, devido ao atraso de desenvolvimento do filho, foi ficando mais claro que realmente havia algo de diferente. A mãe deixou claro que sua angústia não era pela possibilidade do filho ser especial, ou ter alguma síndrome rara, mas sim pela dificuldade no diagnóstico, e por não saber exatamente quais seriam os problemas que ele teria por conta da doença. O pai disse que foi se adaptando com certa tranquilidade a realidade do filho, porém seu sofrimento era pela falta do diagnóstico e por consequência, não saber o que fazer para ajudar o filho.

Diversas hipóteses diagnósticas foram levantadas, um dos profissionais procurados suspeitou de uma outra síndrome rara, que foi descartada posteriormente. Os pais disseram que os médicos falavam muito sobre as dificuldades que o filho apresentaria, que ele provavelmente não conseguiria andar, não teria os dentes, não conseguiria falar. Tudo isso fez com que ficassem ainda mais aflitos, pois não era dito para eles quais as possibilidades de diagnóstico, e os médicos estavam confusos sobre o que ele tinha, realmente.

Os pais relataram que passaram por, no mínimo, vinte médicos a fim de descobrir a Síndrome de Sotos. Durante o relato eles frisaram bastante que, possivelmente, foram mais médicos, porém não conseguem dizer com precisão quantos. Eles passaram por médicos de muitas especialidades, repetindo esses profissionais e indo geralmente a mais de três dentro da mesma especialidade. Tudo isso a fim de obterem uma visão mais ampla na busca pelo

diagnóstico da doença do filho. Entretanto, na maioria das vezes, saíam dos consultórios ainda mais preocupados e com dúvidas.

Além da dificuldade diagnóstica, eles passaram por várias internações, devido ao tratamento oncológico, pois a quimioterapia era administrada com ele internado, devido a sua idade. Os pais relataram que se sentiam amparados pela equipe de enfermagem. *“Nosso filho sempre foi muito bem tratado e cuidado pelos enfermeiros, sempre tentaram dar o máximo de conforto a ele, e mesmo quando se encontrava choroso e resistente, eram compreensivos e pacientes.”* – disse a mãe. Entretanto, vale ressaltar que esse acolhimento foi observado principalmente, durante a internação para o tratamento oncológico, tendo em vista que os pais ainda não tinham o diagnóstico da Síndrome de Sotos. Porém, eles puderam afirmar que esse acolhimento foi importante, pois estavam passando por um momento muito angustiante.

O diagnóstico foi dado quando a criança tinha 2 anos e 4 meses após a análise de sequenciamento do gene NSD1. Os pais contaram que, se tivessem recebido o diagnóstico antes, eles estariam mais preparados e atentos as comorbidades da doença. Enfatizaram também que outros pontos, importantes no acompanhamento ao filho, teriam mudado pois teriam começado a estimular o desenvolvimento locomotor, cognitivo e mental da criança, que são mais afetados pela Síndrome de Sotos. O diagnóstico precoce também pouparia muito desgaste emocional da família. Foram honestos também, ao afirmar que não sabem se teriam dado a devida atenção a doença durante o tratamento oncológico, que passou a ser a prioridade de suas vidas.

É importante considerar que a produção de conhecimento referente ao campo de desenvolvimento de pesquisas biomédicas sobre doenças raras tem grande peso dos responsáveis (pai, mãe, avós...) e pacientes. Essas pessoas acabam se tornando “especialistas através da experiência”, sendo consideradas parte necessária do processo coletivo de circulação e produção do conhecimento. Para as doenças raras é necessário principalmente o acompanhamento multidisciplinar, que afeta diretamente outros campos (fora a saúde e desenvolvimento do indivíduo), como na luta pelo preconceito, a construção de sua identidade e a construção de sua cidadania. O tratamento medicamentoso corresponde a uma “pequena” parte de tudo que engloba o tratamento, disponível para menos de 3% das doenças raras¹⁰.

Ao serem questionados se sentiram despreparo dos profissionais de saúde, durante todo o processo desde o nascimento do filho até o diagnóstico, os pais responderam:

Mãe: *“No seu nascimento ele já demonstrou ser uma criança atípica. Mesmo que a Síndrome não fosse diagnosticada em primeiro momento, já havia sinais de que algo não estava certo. A própria aparência dele mostra isso. Vi muito despreparo referente a falta de conhecimento dos profissionais desde seu nascimento até nas consultas na busca pelo diagnóstico.”*

Pai: *“Percebi que os profissionais não tinham o que falar, por não saberem do que se tratava. Isso nos deixava inseguros quanto ao futuro e saúde do nosso filho. Mas vê-los preocupados e buscando, me fazia acreditar que estavam fazendo o melhor dentro do que sabiam.”*

Os pais contaram que o contato que tiveram com os enfermeiros após o diagnóstico ocorreu durante a realização de exames e outros procedimentos ambulatoriais e, de acordo com os responsáveis, ao

conversar brevemente com esses profissionais sobre a doença do filho, sempre observavam surpresa e espanto nos mesmos, pois eles desconheciam a Síndrome de Sotos.

Relataram ainda, que muitas vezes quando procuram atendimento em profissionais que não acompanham o filho, eles precisam explicar sobre a Síndrome de Sotos, especialmente pelo psicodiagnóstico do transtorno do espectro autista (TEA) em decorrência do comportamento mais agressivo da Síndrome de Sotos. Disseram que, em geral, os profissionais tentam limitar o filho apenas ao autismo, desconhecendo a dimensão da sua Síndrome. Pai: *“Os profissionais da área da saúde comparam muito o nosso filho somente aos autistas, como se seu problema se limitasse somente ao que veem do seu comportamento.”*

O comprometimento neurológico da Síndrome de Sotos envolve aquisição da marcha, distúrbios no desenvolvimento da linguagem e na coordenação, atraso no desenvolvimento psicomotor e falta de jeito motora. Cerca de 85% das pessoas acometidas com a Síndrome apresentam retardo mental, podendo variar de leve a moderado. Esse retardo mental geralmente afeta a fala. Todos os pacientes com Sotos possuem sérios problemas de aprendizagem, escrita e raciocínio abstrato. Os principais distúrbios comportamentais envolvem baixa tolerância à frustração, hiperatividade, agressividade e comportamentos perturbadores. Se relacionam pouco com pessoas de fora, tendo dificuldade em se separar de seus pais e familiares¹¹.

O sentimento dos pais atualmente é de apreensão por não saberem como será o futuro do filho em relação ao seu desenvolvimento pessoal,

principalmente quanto ao futuro da sua saúde (seu físico, área cognitiva e neurológica). Quanto a isso responderam:

Mãe: *“Não há muitas evidências seguras, ou provas quanto ao futuro a longo prazo de pessoas que tem a Síndrome de Sotos. Me sinto de mãos atadas em muitos momentos. Durante a pandemia nosso filho regrediu bastante, principalmente sua área cognitiva e mental.”*

Pai: *“Me sinto esperançoso quanto ao futuro dele. Creio que ele irá vencer os obstáculos da sua forma e no seu tempo. Acredito também que irá ultrapassar os próprios limites e saberá conviver mais dentro da normalidade social.”*

A descoberta de uma deficiência mental e/ou física em um membro familiar pode levar a sobrecarga emocional. Os pais são surpreendidos por uma nova situação, que os obriga a se reajustar a nova realidade e desperta fantasias específicas. É necessário encarar o luto pelo filho que foi idealizado, por conta da condição especial da criança. A grande sobrecarga emocional, muitas vezes aumenta o risco desses pais estarem mais vulneráveis ao acometimento de doenças. Por se defrontarem diariamente com as denominadas “estereotípias” do filho(a), o isolamento, a ausência do brincar; esses responsáveis acabam tendo um afastamento familiar relacionado à vida social. As mães dessas crianças que apresentam alguma deficiência, mostram de forma significativa um nível mais elevado de estresse do que os pais. Isso por conta das diferentes responsabilidades e demandas com a criança. Geralmente os pais trabalham fora assumindo assim um maior comprometimento com a profissão, enquanto a mãe é identificada como o cuidador primário¹².

Conclusão

Deste modo, pode-se observar que os profissionais de saúde, em sua maioria, não estão preparados para o atendimento e acolhimento dos familiares e pacientes com síndromes raras. Sendo importante que haja mais discussões sobre esse assunto na academia, proporcionando aos futuros profissionais mais embasamento teórico sobre o assunto.

Além disso, ficou evidente que a equipe de enfermagem teve papel preponderante no acolhimento a essa família, porém, esse acolhimento não estava relacionado a síndrome rara, que os enfermeiros desconheciam e, sim, ao câncer em tratamento.

Referências

1. Barriga HHA, Pastor MC, Trubnykova M, La Serna-Infantes JE, Poterico JA. Factores de riesgo en las enfermedades genéticas. *Acta Médica Peruana*. 2018; 35(01):43-50.
2. Saldarriaga W, Molina-Barrera LC, Ramírez-Cheyne J. Síndrome de Sotos diagnosticado por hibridación genómica comparativa. *Revista Chilena de Pediatría*. 2016; 87(04):288-292.
3. Lane C, Milne E, Freeth M. Cognition and behaviour in sotos syndrome: a systematic review. *PLOS ONE*. 2016; 11(02):01-21.
4. Almico T, Faro A. Enfrentamento de cuidadores de crianças com câncer em processo de quimioterapia. *Psicologia, Saúde Doenças*. 2014; 23(03):723-737.
5. Minayo MCS. *O desafio do conhecimento: pesquisa qualitativa em saúde*. 9 ed. Rio de Janeiro: ABRASCO. 2006.
6. Orellana RM, Baquedano DP, Carvajal C J. Diagnóstico y manejo de la pielectasia fetal. *Rev Chilena de Obstetricia y Ginecología*. 2004; 69(06):476-482.
7. Bunduki V, Zugaib M. Pieloectasia fetal. *Rev Associação Médica Brasileira*. 2004; 50(02):112-113.
8. Zafar A, Wang W, Liu G, Wang X, Xian W, McKeon F, et al. Molecular targeting therapies for neuroblastoma: Progress and challenges. *Medicinal research reviews*. 2021. 42(02):961-1021.
9. Liu D. *Handbook of Tumor Syndromes*. Estados Unidos: Crc Press, 2020.
10. Barbosa RL, Portugal S. O Associativismo faz bem à saúde? O caso das doenças raras. *Ciência & Saúde Coletiva*. 2018; 23(2):417-430.
11. Camacho-Conchucos HT. Efecto de la fisioterapia en una paciente con Síndrome de Sotos. *Reporte de caso. Rev Medica Herediana*. 2015; 26(4):242-245.
12. Favero-Nunes MA, Santos MA. Itinerário terapêutico percorrido por mães de crianças com transtorno autístico. *Psicologia: Reflexão e Crítica*. 2010; 23(2):208-221.