



Indicazioni preliminari sul profilo neuropsicologico e comportamentale nei bambini con Sindrome di Sotos

Niccolò Butti, Psicologo, Psicoterapeuta



Stato dell'arte



Da **prima descrizione** della Sindrome ad oggi riportati aspetti NPS e comportamentali:

- **Ritardo psicomotorio/disabilità intellettiva**
- **Ipotonia** e impaccio motorio
- Disturbi del **linguaggio**
- **Difficoltà sociali**
- **Difficoltà di regolazione** e agiti aggressivi...

Negli **ultimi anni** prime descrizione del **profilo cognitivo e comportamentale**

RESEARCH ARTICLE

Cognition and Behaviour in Sotos Syndrome:
A Systematic Review

Chloe Lane*, Elizabeth Milne, Megan Freeth

Department of Psychology, University of Sheffield, Western Bank, Sheffield, United Kingdom

The cognitive profile of Sotos syndrome

Chloe Lane*, Elizabeth Milne and Megan Freeth
Department of Psychology, University of Sheffield, UK

Journal of Neuropsychology (2019), 13, 240–252
© 2018 The British Psychological Society



RESEARCH ARTICLE

The Behavioral Characteristics of Sotos Syndrome

Krupa Sheth,¹ Joanna Moss,^{1,2} Sarah Hyland,¹ Chris Stinton,¹ Trevor Cole,³ and Chris Oliver^{1*}

¹Cerebra Centre for Neurodevelopmental Disorders, School of Psychology, University of Birmingham, Birmingham, United Kingdom

²Institute of Cognitive Neuroscience, University College London, London, United Kingdom

³Department of Clinical Genetics, Birmingham Women's Hospital, Birmingham, United Kingdom

AMERICAN JOURNAL OF
medical genetics

PART
A

J Autism Dev Disord (2017) 47:135–143
DOI 10.1007/s10803-016-2941-z

CrossMark

ORIGINAL PAPER

Characteristics of Autism Spectrum Disorder in Sotos Syndrome

Chloe Lane¹ · Elizabeth Milne¹ · Megan Freeth¹

Profilo cognitivo/neuropsicologico:

- Frequente **ritardo ma grande variabilità**
- **+ abilità verbali** e memoria visuo-spaziale
- **- ragionamento non-verbale** e numerico

Profilo comportamentale:

- **+ ansia e comportamenti aggressivi**
- Associazione con **ADHD e ASD**

Tuttavia, **manca** una definizione dettagliata del **profilo neuropsicologico e comportamentale in età evolutiva (età 5-18)**

Work in progress

Il nostro studio su bambini e adolescenti (5-18 anni):



Valutazione **neuropsicologica** con unica batteria standardizzata per età evolutiva



Valutazione **abilità scolastiche** (comprensione verbale, lettura, matematica)



Presenza **problemi emotivo-comportamentali** attraverso questionari



In **adolescenti** valutazione sperimentale **percezione e rappresentazione del corpo**

Ad oggi completata valutazione di **8 partecipanti** (3 adolescenti) – età media 9 anni, range 5-15, 5 maschi
La metà ha **altre diagnosi** psicopatologiche (al di fuori di epilessia e ritardo): 2 ASD, 1 ADHD, 1 ASD+ADHD

Nota: dati preliminari, **progetto prosegue fino a dicembre 2023** (proroga)

Profilo neuropsicologico: variabilità e costanti

ID		1	2	3	4	5	6	7	8
Age		11.27	5.49	9.96	6.01	8.16	10.17	11.55	15.86
Classe QI		80	90	101	69	100	<40	44	<40
Funzioni esecutive									
	Att visiva	0	0	0	--	0	--	--	--
	Att uditiva	0	0	-	--	+	--	--	--
	Inibizione	--	-	0	--	0	--	--	--
Linguaggio									
	Comprensione	-	--	0	-	0	--	--	--
	Denominazione	--	--	0	NV	--	NV	--	--
Memoria									
	WM verbale	-	NV	0	NV	0	--	--	--
	Memoria visiva	-	0	0	0	0	--	0	--
	Memoria spaziale	--	0	0	--	-	--	--	--
Sensorimotorio									
	Ab. Sensorimotorie	--	0	0	-	0	--	--	--
	Precisione visuomotoria	--	-	0	-	-	-	--	--
Percezione sociale									
	ToM	--	0	0	0	0	--	--	--
	Ric. Emozioni	-	0	-	0	0	--	--	--
Abilità visuospatiali									
	Disegno	--	0	-	--	0	--	--	--
	Blocchi	-	0	0	-	0	--	--	--
	Ab. Visuoperceptive	-	-	0	0	0	--	--	--

0 = media, - = sotto media, -- = deficit, + = sopra media, ++ = forza

Variabilità livello cognitivo da considerare per analisi future

Difficoltà in funzioni esecutive, soprattutto **inibizione**

Linguaggio: produzione < comprensione (come in letteratura)

Memoria visiva > spaziale e verbale

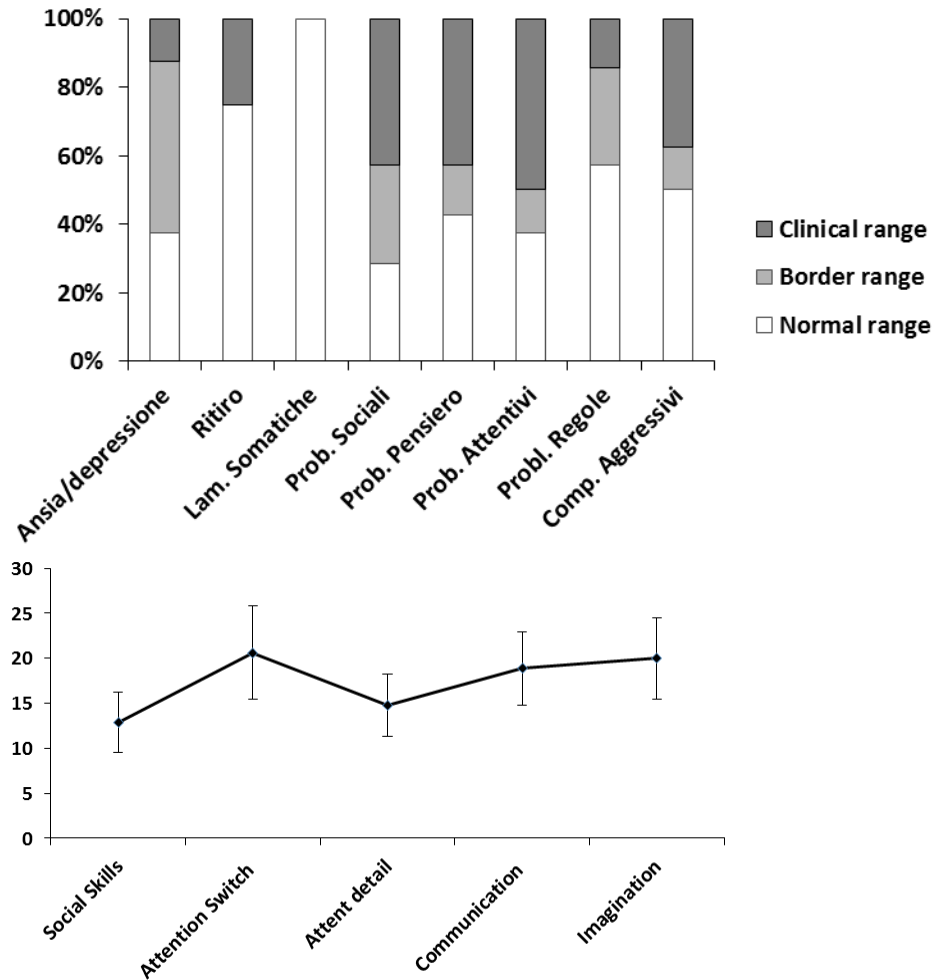
Impaccio motorio e impatto su **controllo del tratto**

Percezione sociale coerente al livello cognitivo

Al netto di difficoltà motorie **abilità visuospatiali + preservate**

Impatto generale **difficoltà esecutive** ma performance **migliore con materiale visivo**

Profilo comportamentale e tratti autistici



Child Behavior CheckList (CBCL)

- Presente **ansia** ma **impatto clinico limitato**
- Conferma **difficoltà nelle interazioni sociali**
- **Comportamenti aggressivi** presenti in metà del campione
- Considerare **impatto di problemi cognitivi** (problemi di pensiero e attentivi)

Autistic Quotient (AQ) questionnaire

- **Rigidità** e difficoltà in cambiamenti della **routine**
- Punteggi alti per **comunicazione e immaginazione** ma influenza **difficoltà linguistiche e cognitive**
- Valutazione di **tratti comportamentali e non diagnosi**

Confusione fra diagnosi primaria e secondaria: importante **capire il funzionamento!**

Interventi abilitativi e comportamentali



Interventi abilitativi (logopedia, neuropsicomotricità) utili nei **primi anni di vita** e di norma interrotti prima di scuola media



Problemi comportamentali – utilità e tipo di intervento (svolto da diverse figure) dipendono da vari fattori, a partire da **età e livello cognitivo**

Ritardo cognitivo/prescolare – no accesso piano verbale simbolico

Intervento educativo – tecniche comportamentali



Funzionamento limite – parziali risorse di mentalizzazione

Intervento educativo e/o psicologico con utilizzo giochi/disegni



Livello cognitivo in norma – buone risorse di mentalizzazione

Psicoterapia (cognitivo-comportamentale o altro)



Strutturare tempi e spazi: utilizzo **agenda visiva**, alternare in modo **prevedibile** attività, gioco e riposo, anticipare novità e possibili cambiamenti nella **routine**



Token economy: sistema di **rinforzi** (premi) e assenza di rinforzi (non punizioni), **regole** chiare e condivise, utilizzo **supporti visivi** e concreti (cartelloni, gettoni...)



Coerenza educativa: uniformità di regole e condizioni nei diversi contesti familiari (genitori separati, nonni...) e non-familiari (scuola, terapisti, attività sportive/ricreative) – **fare rete**

Obiettivi:

- **Contenere ansia/angoscia** attraverso contesto prevedibile e chiaro
- Strutturare **senso del tempo** (ritardi e bambini + piccoli)
- Promuovere **apprendimento e generalizzazione** di abilità funzionali e autonomie
- Aumentare **tempi di attenzione**
- Favorire **regolazione comportamentale e adattamento** nei diversi contesti

Personalizzare interventi e proposte: la strategia «buona» è quella che funziona ma valutare conseguenze a medio/lungo termine

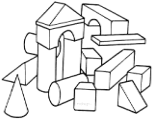
Stare a scuola



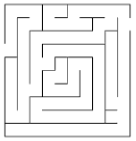
Contesto strutturato: presenza di regole, figure normative chiaramente identificate, limiti di tempo e spazio definiti favoriscono **regolazione comportamentale**



Attività coerenti con risorse e limiti: adattare attività e proposte al livello cognitivo e all'età del bambino e ragazzo (tanti partecipanti ancora a prerequisiti)



Utilizzo supporti visivi-materiale concreto: facilitazione con guida visiva, memoria visiva punto di forza – valutare frustrazione per impaccio motorio



Abilità funzionali e autonomie: anche a scuola possibile lavoro su autonomie (da allacciarsi stringa a orientamento spaziale a senso del denaro) e abilità sociali



Equilibrio fra inclusione e esigenze speciali: importante stare in classe e normalizzare esperienza ma valutare a seconda di diversi fattori (insegnamento, stato emotivo, spazi a disposizione ecc.)

Ottica collaborativa: mantenere dialogo aperto e costruttivo con insegnanti per valorizzare risorse e strumenti a disposizione (PEI)

Prendersi cura di del proprio figlio e di Sé



Supporto sociale: principale fattore protettivo in malattie rare, appoggiarsi a propria rete familiare e amicale, servizi del territorio



Partecipare a vita associativa: rispecchiamento e condivisione della propria esperienza, sostegno emotivo, informazione e formazione



Pazienti e familiari «esperti»: diventare primi promotori della salute del proprio bambino (Van der Lippe et al., 2017)



Multitasking ma...: oltre agli impegni quotidiani i genitori si trovano a essere terapeuti, educatori, insegnanti ma importante conservare tempo da dedicare a sé

Rompere senso di sfiducia e isolamento, riprendere controllo sulla propria vita e guardare al futuro con prospettiva realistica ma positiva

Ringraziamenti



A tutte le famiglie che hanno partecipato e parteciperanno!



Rosario Montiroso
*psychologist,
psychotherapist*

DIRECTOR



Eleonora Visintin
*PhD, psychologist,
psychotherapist*

Emotional and behavioural regulation in children with neurodisability



Elisa Rosa
*psychologist,
psychotherapist*

Early interventions
Behavioural epigenetics



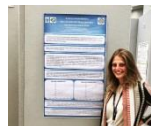
Eleonora Mascheroni
PhD, psychologist

Functional MRI
Maternal touch



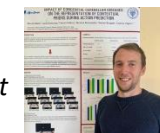
Annalisa Castagna
psychologist

Emotional and behavioural regulation in children with neurodisability



Isabella Lucia Chiara Mariani Wigley
psychologist, PhD student

Behavioural epigenetics
Neuroimaging



Niccolò Butti
*psychologist,
psychotherapist, PhD student*

Body perception
Rare syndromes