

Articolo 1 – Definizione del profilo di funzionamento cognitivo e sociale nella sindrome di Malan

Link: <https://doi.org/10.3390/children12020147>

Traduzione abstract

Contesto: La sindrome di Malan è una malattia genetica ultra-rara causata da alterazioni del gene *NFIX*, situato sul cromosoma 19p13.2. Le caratteristiche principali includono iperaccrescimento, tratti facciali tipici, anomalie muscolo-scheletriche, difficoltà nel linguaggio e disabilità intellettiva. Inoltre, sono frequenti comportamenti simili a quelli dello spettro autistico e difficoltà sociali. Tuttavia, la conoscenza del profilo cognitivo di questa condizione, in particolare delle abilità di percezione sociale, è ancora limitata.

Metodi: Sono stati valutati sei bambini e adolescenti con sindrome di Malan, precedentemente descritti dal punto di vista clinico ed emotivo-comportamentale, mediante una singola batteria neuropsicologica che copre diversi domini cognitivi.

Risultati: Come previsto, le prestazioni sono risultate generalmente deboli in tutti i test neuropsicologici, coerentemente con la disabilità intellettiva. Tuttavia, memoria per i volti, attenzione visiva e teoria della mente non verbale sono emerse come punti di forza relativi. Al contrario, ragionamento verbale e comprensione del linguaggio sono risultati punti deboli comuni.

Conclusioni: Questi risultati arricchiscono la descrizione del funzionamento cognitivo e sociale nella sindrome di Malan e possono supportare la ricerca futura e le pratiche cliniche e riabilitative.

Testo divulgativo

La sindrome di Malan è una malattia genetica molto rara. Chi ne è colpito presenta spesso una crescita fisica superiore alla media, tratti del viso particolari, difficoltà nel linguaggio e nella comunicazione, oltre a disabilità intellettiva.

Un recente studio ha analizzato le capacità cognitive e sociali di sei bambini e ragazzi con questa sindrome. I risultati hanno confermato difficoltà diffuse, ma hanno anche evidenziato alcuni punti di forza relativi: buona memoria per i volti, attenzione visiva e capacità di comprendere visivamente informazioni sociali. Invece, le maggiori difficoltà sono emerse nelle prove che richiedevano ragionamento e comprensione verbale.

Questi risultati possono aiutare a progettare percorsi educativi e riabilitativi più adatti per persone con sindrome di Malan.