

Articolo 2 – Una descrizione più accurata del profilo neuropsicologico, delle abilità di percezione sociale e delle competenze scolastiche nella sindrome di Sotos

Link: <https://doi.org/10.1111/jir.13250>

Contesto: La sindrome di Sotos è una malattia genetica rara caratterizzata da iperaccrescimento e da frequente disabilità intellettiva e comorbidità con disturbi del neurosviluppo. Studi recenti hanno identificato un profilo cognitivo specifico in questa condizione, ma sono necessari ulteriori approfondimenti che indaghino altri domini neuropsicologici, come la percezione sociale. Inoltre, le competenze matematiche sono state descritte come un punto di debolezza nella sindrome di Sotos, ma le evidenze finora sono contrastanti.

Metodi: In questo studio trasversale su un unico gruppo, sono stati coinvolti 28 partecipanti con SoS, di età compresa tra 5 e 18 anni, sottoposti a una valutazione neuropsicologica completa. Un sottogruppo in età scolare ha anche sostenuto test standardizzati per valutare le abilità scolastiche.

Risultati: Il profilo neuropsicologico ha evidenziato punteggi più bassi nelle abilità linguistiche e visuospatiali, mentre la memoria per i volti è risultata un punto di forza. Le difficoltà maggiori riguardano la produzione verbale rapida, la memoria visuospatial e il controllo grafo-motorio. Le funzioni esecutive, l'attenzione e la percezione sociale non sono risultate né punti di forza né di debolezza. La comorbidità con disturbi dello spettro autistico e/o ADHD non modificavano il profilo cognitivo. Una parte significativa del campione ha mostrato difficoltà marcate in matematica; solo un partecipante non ha avuto problemi in questo ambito.

Conclusioni: Lo studio amplia la comprensione del profilo cognitivo nella sindrome di Sotos, confermando difficoltà soprattutto nelle abilità matematiche. La percezione sociale non risulta particolarmente compromessa. I risultati sono utili per personalizzare interventi riabilitativi, supporto scolastico e strategie per la vita quotidiana.

Testo divulgativo

La sindrome di Sotos è una condizione genetica rara che causa iperaccrescimento corporeo. Bambini con questa condizione possono presentare disabilità intellettiva e altri disturbi del neurosviluppo come l'autismo o l'ADHD.

Uno studio condotto su 28 bambini e ragazzi ha tracciato un quadro dettagliato delle loro abilità cognitive. Le principali difficoltà riguardano il linguaggio espressivo, la memoria spaziale e la coordinazione nei movimenti della scrittura. Inoltre, quasi tutti mostrano difficoltà in matematica. Al contrario, la memoria per i volti è risultata spesso nella media, e le capacità di comprendere le situazioni sociali non sembrano specificamente compromesse.

Questi aspetti vanno tenuti in considerazione per offrire ai bambini con sindrome di Sotos e alle loro famiglie supporti educativi e riabilitativi mirati.