

Sindrome di Sotos: aspetti neuropsicomotori

Stefano D'Arrigo

Divisione Neurologia dello Sviluppo

Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta

Milano



Sindrome di Sotos:

Triade diagnostica

- Caratteristiche del volto
- Ipersviluppo somatico
- ***Difficoltà di apprendimento - 97%***

Sindrome di Sotos:

- *Difficoltà di apprendimento*

ritardo
sviluppo psicomotorio

disabilità intellettiva



motorio

affettivo

psichico

intellettivo

sviluppo

sviluppo bambino

Fattori innati



Fattori ambientali

sviluppo bambino

Fattori innati

patrimonio genetico



sviluppo bambino

Fattori ambientali:

preoccupazione materna primaria
holding, handling, object presenting
(Winnicott)



NB: qualità e non quantità dello stimolo

sviluppo psicomotorio

Variabilità

- interindividuale
- intrafamiliare

ritardo psicomotorio

Campanelli d'allarme

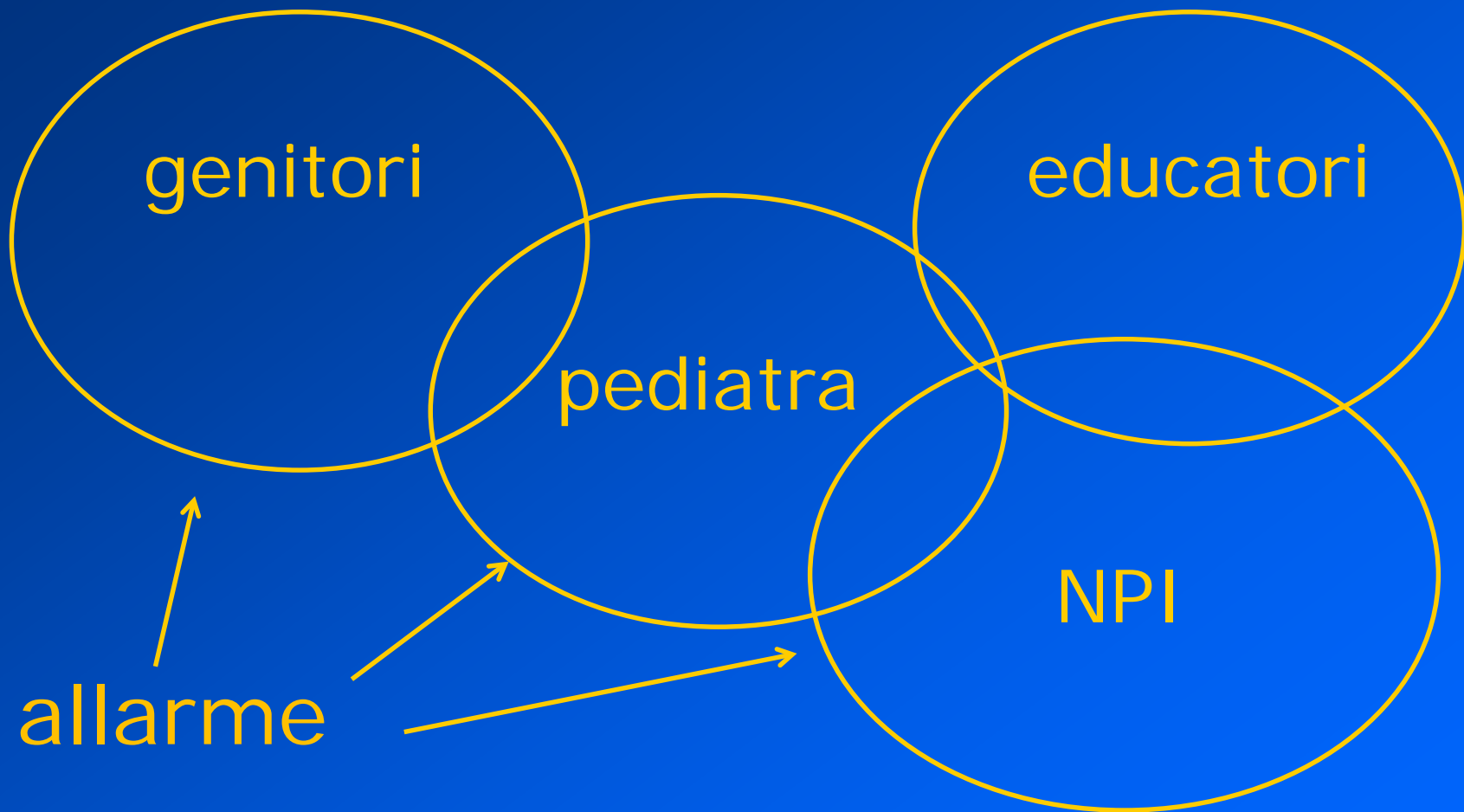
- disturbo della funzione visiva/uditiva
- modificazioni del tono (*ipotonia*)
- difficoltà di suzione/deglutizione/
scialorrea

- assenza controllo del capo 6 mesi
- assenza controllo del tronco 12 mesi
- assenza cammino autonomo dopo i 15
mesi

ritardo psicomotorio

Campanelli d'allarme

- Ritardo del linguaggio
 - Lallazione: 6-8 mesi
 - Prime parole 12 mesi
 - Parola frase 15 mesi
 - vocabolario a 2 anni: 20 parole???



Aspetti cognitivi

Ritardo psicomotorio:

mancata acquisizione delle competenze motorie, cognitive e comunicative in relazione all'età cronologica

- bambini < 5 aa

Aspetti cognitivi

Disabilità intellettiva:

- compromissione delle abilità cognitive, linguistiche, motorie e sociali che contribuiscono al livello globale di **Intelligenza**

- test standardizzati



QI

Sd Sotos: aspetti cognitivi

Disabilità intellettiva: 97%

- severa 21%
- moderata 46%
- lieve 30%

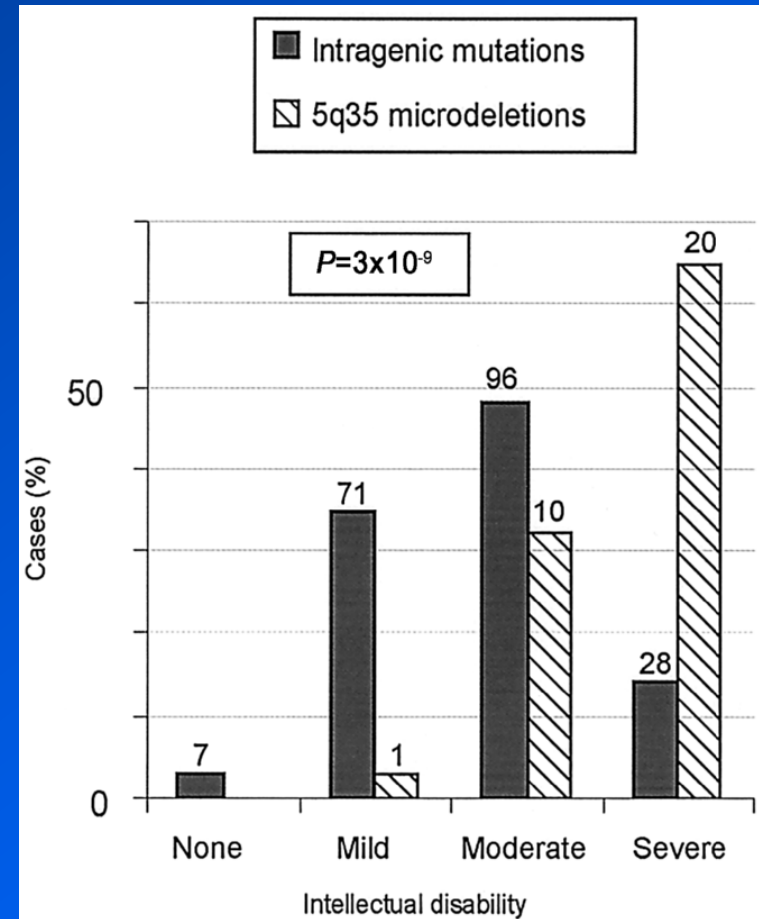
- assente 3%

Tatton-Brown 2005

Sd Sotos: Aspetti cognitivi

Disabilità intellettiva:

Correlazione genotipo
fenotipo



Tatton-Brown 2005

Approccio metodologico

- **valutazione cognitiva**

Griffiths, WPPSI, WISC-R, Leiter-R
test neuropsicologici

- **fenotipo comportamentale**

osservazione
scale di valutazione

- Non esiste un scala di valutazione dell'intelligenza di prima scelta rispetto alle caratteristiche di funzionamento cognitivo dei bambini/ragazzi con sd di Sotos
- la selezione è dell'operatore in base alle caratteristiche del singolo paziente (Leiter-R; Scala Weschler; Stanford-Binet)

SCALE DI SVILUPPO PSICOMOTORIO

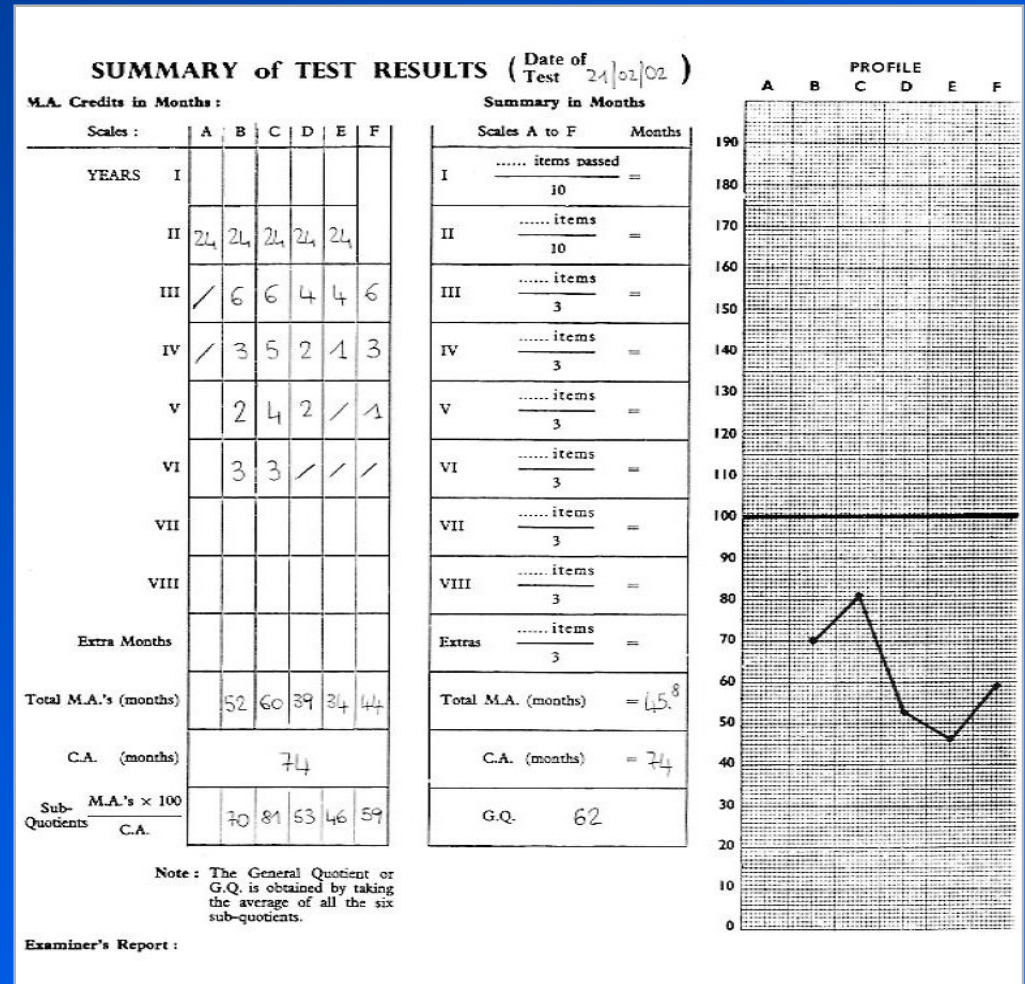
Griffiths Developmental Scales

Da 0 a 2 anni

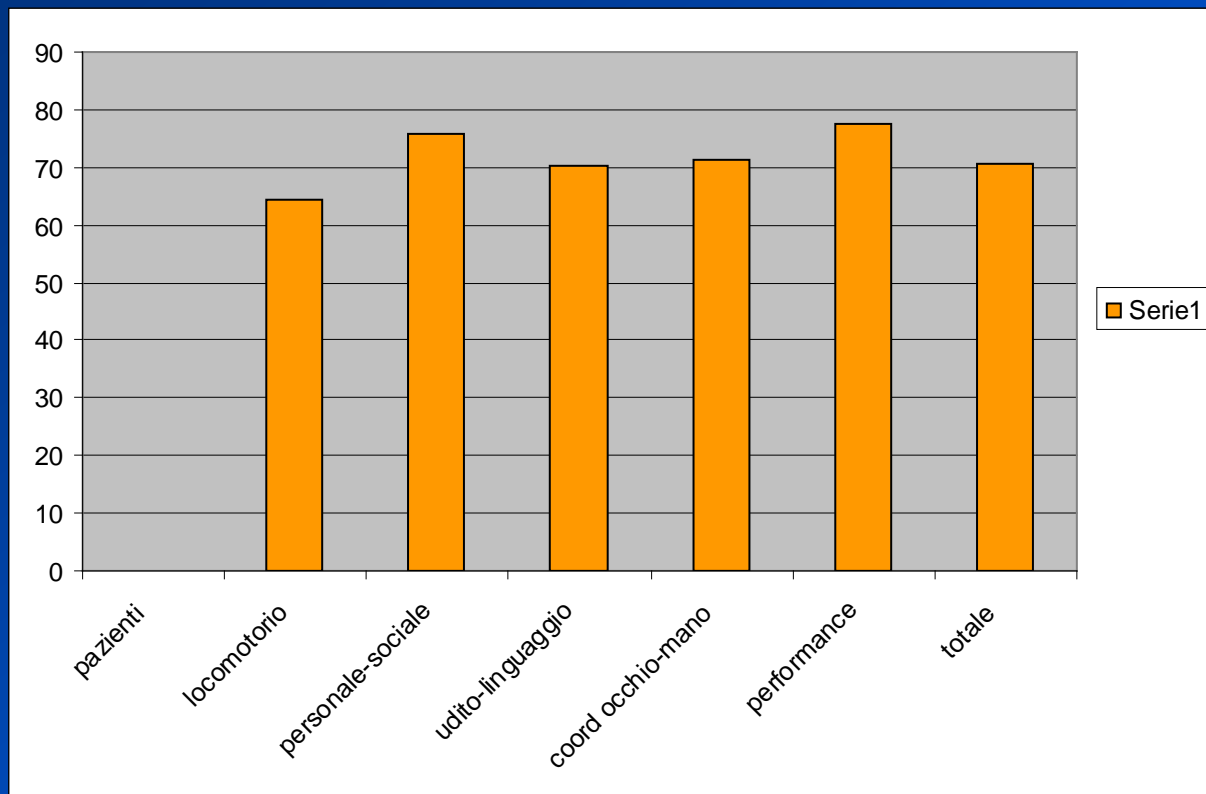
- A) LOCOMOTORIO
- B) PERSONALE-SOCIALE
- C) UDITO-LINGUAGGIO
- D) COORD. OCCHIO-MANO
- E) PERFORMANCE

Da 2 a 8 anni

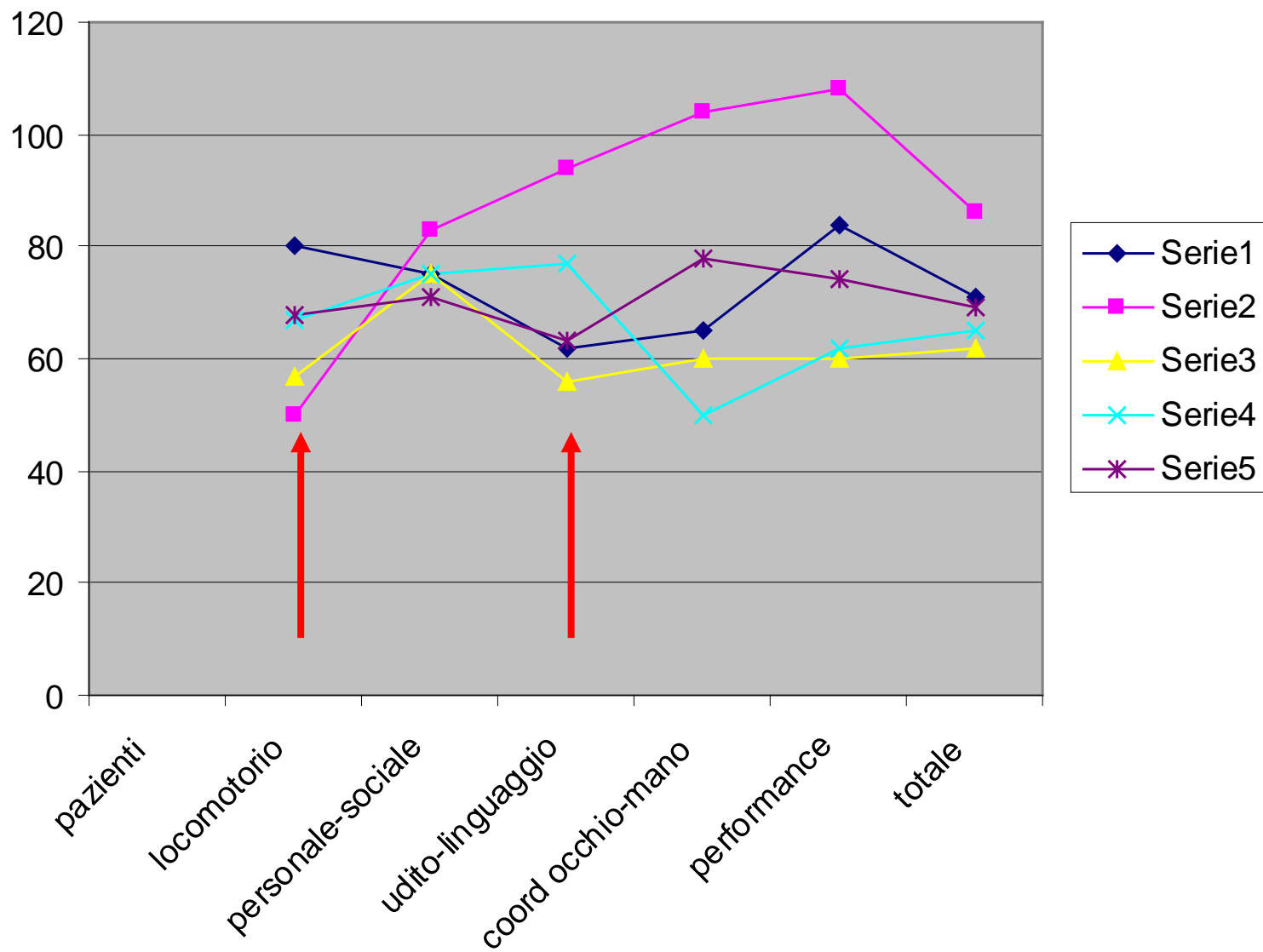
- F) RAGIONAMENTO PRATICO



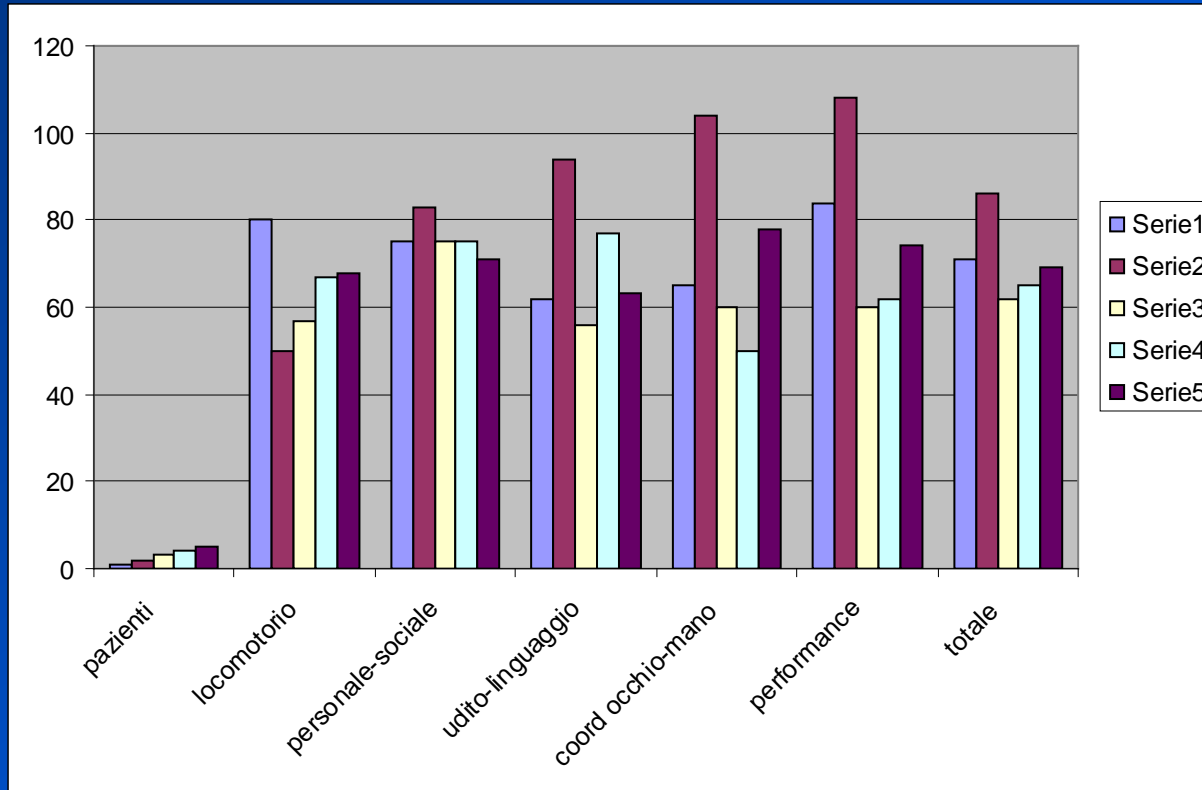
età < 5aa (7-40 mesi)



Livello del sviluppo psicomotorio è...
nei limiti inf di norma 1 caso
ritardo lieve 4 casi



Prestazioni alle scale
Griffiths di 5 soggetti Sotos



Prestazioni alle scale
Griffiths di 5 soggetti Sotos

Aree di debolezza



- organizzazione posturocinetica
 - impaccio motorio /difficoltà di coordinazione legate alla *statura*
- competenze comunicative/linguistiche

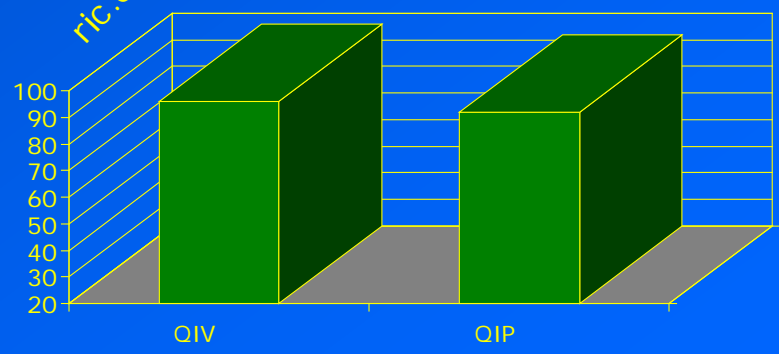
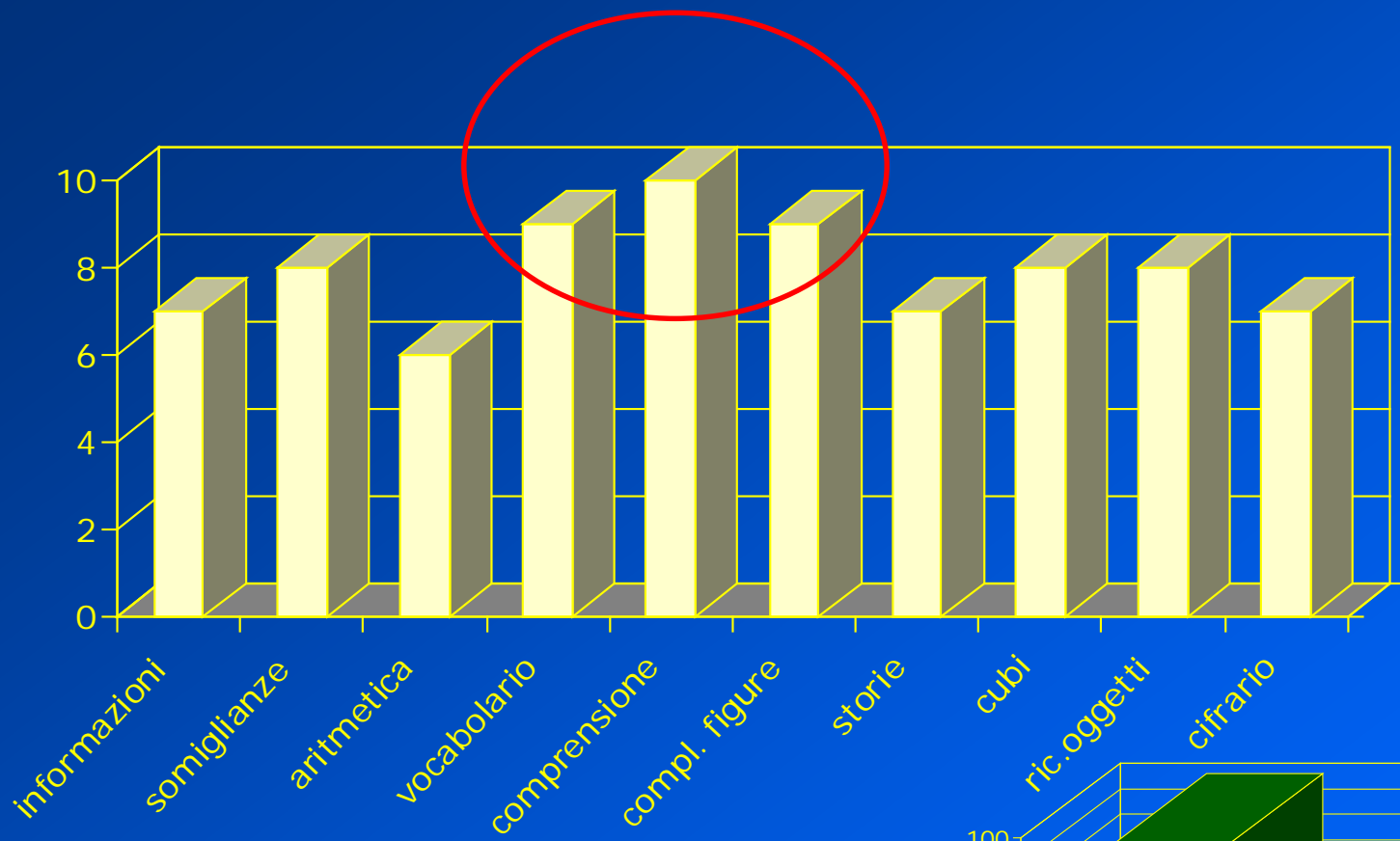
Disturbo del linguaggio

- linguaggio espressivo deficitario
 - numero e varietà di parole
 - lunghezza media delle frasi
 - intellegibilità
- linguaggio espressivo ↓ gesti ↑
- linguaggio recettivo deficitario

Disturbo del linguaggio

- errori fono-articolatori
 - semplificazioni
 - alterazione del fonema
 - !! Non disprassia né strutturali (dentizione)
- deficit pragmatica
- disfluenza / balbuzie
- voce roca
 - insufficienza velopalatina
 - disfunzione corde vocali

FOLLOW UP: Età 9 aa

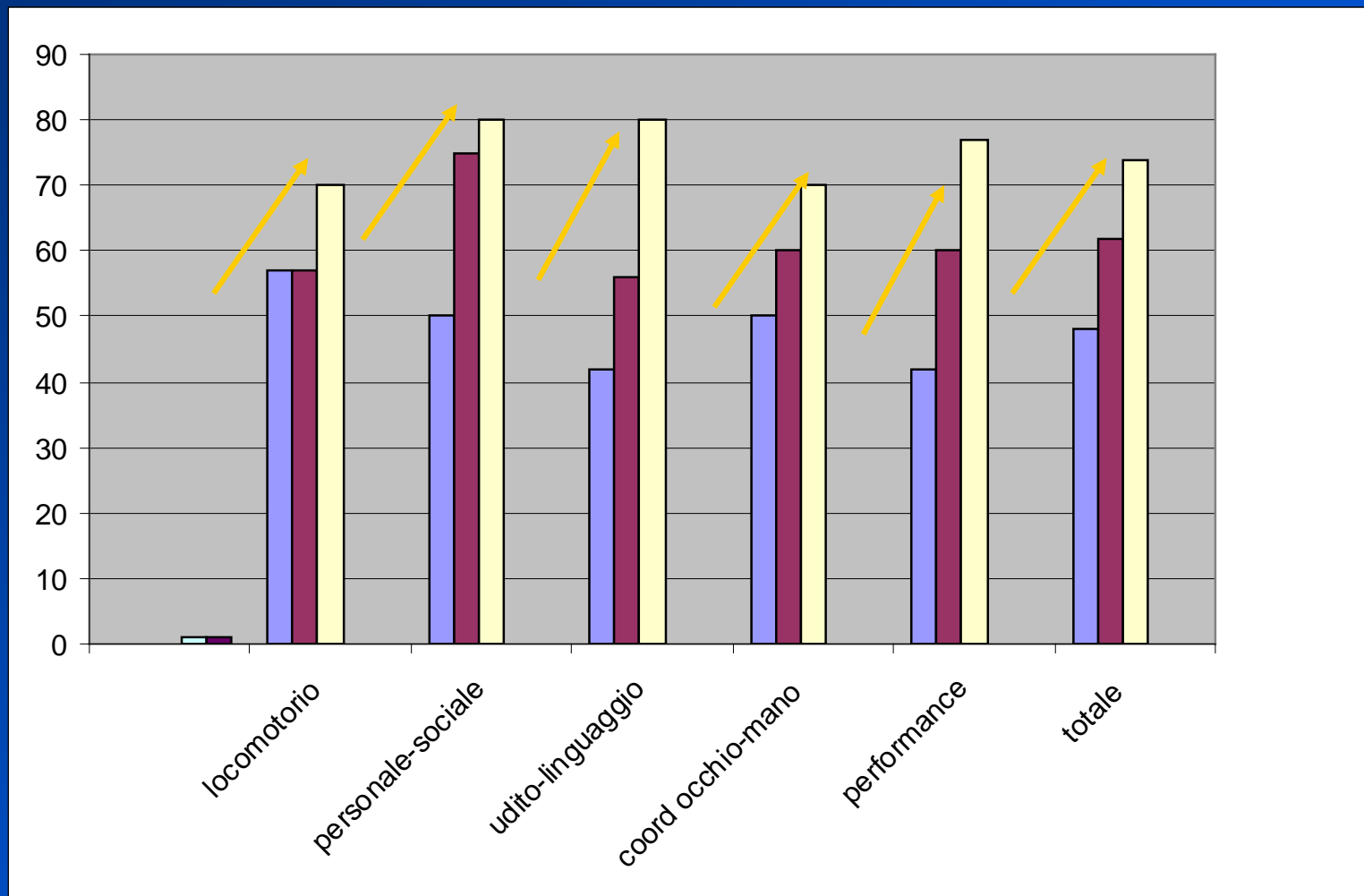


UTILITA' dei FOLLOW-UP... valutazioni longitudinali



- descrivere la storia della patologia
- tracciare linee evolutive specifiche per il disturbo
- fornire informazioni a fini prognostici

Re test 13 / 40 / 57 mesi



Follow up: adulto

27 casi

- 90% learning disabilities
- 9% epilessia
- 63% vivono in famiglia
- 31% disturbi psichici:
 - . depressione/ansia
 - . iperattività
 - . isolamento sociale

Disturbo del comportamento

- iperattività (17-38%)
- ansia
- immaturità emotiva



richieste sociali eccessive???

Disturbo del comportamento

- capricci
- comportamenti aggressivi
- sameness
- ~~autismo~~
- disturbo del sonno

Disturbo del comportamento

**Psychosocial, cognitive,
and motor functioning
in patients with
suspected Sotos
syndrome: a comparison
between patients with
and without **NSD1** gene
alterations**

L de Boer MD PhD, Department of Paediatrics, Leiden
University Medical Center;

I Röder PhD, Department of Psychology, Leiden University;

J M Wit* MD PhD, Department of Paediatrics, Leiden
University Medical Center, Leiden, The Netherlands.

2006

In sintesi:

- ansia / immaturità emotiva
- aggressività / oppositività per
consapevolezza della malattia
- disturbi del comportamento relati al grado
di ritardo mentale più che alla sindrome

Strategie educative

- contesti-classe poco numerosi
 - buon rapporto educatore/bambino
 - controllare la disattenzione
 - evitare la competizione per l'attenzione dell'adulto
 - suggerimenti visivi
 - minimizzare l'effetto novità
-
- logoterapia/psicomotricità
 - musicoterapia

Trattamento farmacologico ... quasi mai!

Trattamenti sintomatici:

- ADHD → Metilfenidato
- Stabilizzatori dell'umore → Litio*, Valproato*
- Aggressività/impulsività → Risperidone*
- Comportamenti esplosivi → SSRI (Fluoxetina)

* Tendenza all'obesità e alterazione del profilo lipidico

Epilessia

- crisi descritte nel 15-50%
- crisi in febbre 50%
- convulsioni febbrili evolvono in crisi epilettiche 63%

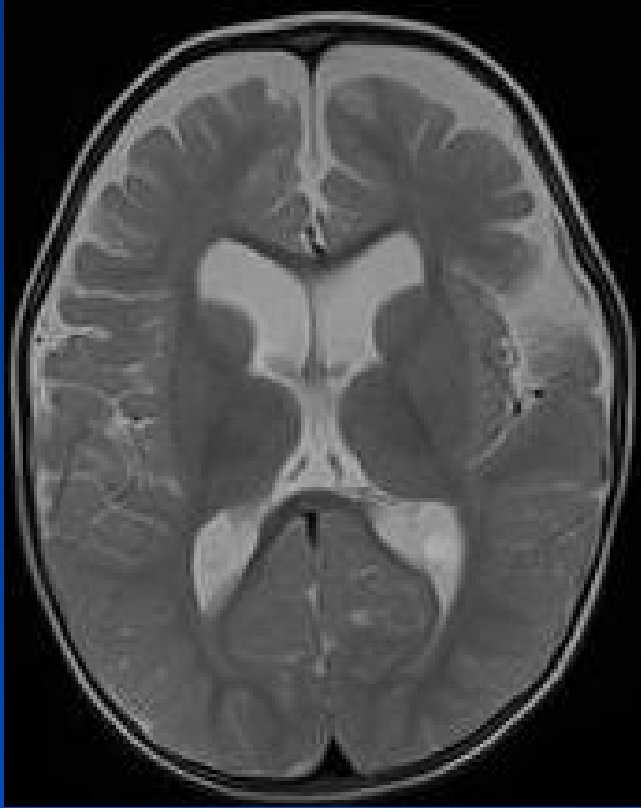
Epilessia – crisi epilettiche

- crisi generalizzate TC
- crisi focali *temporali*:
 - sintomi olfattivi/gustativi/uditivi
 - automatismi
 - aura addominale
 - scatti di aggressività
 - arresto psicomotorio
- spasmi infantili
- crisi miocloniche
- buona risposta alla monoterapia (Acido valproico)



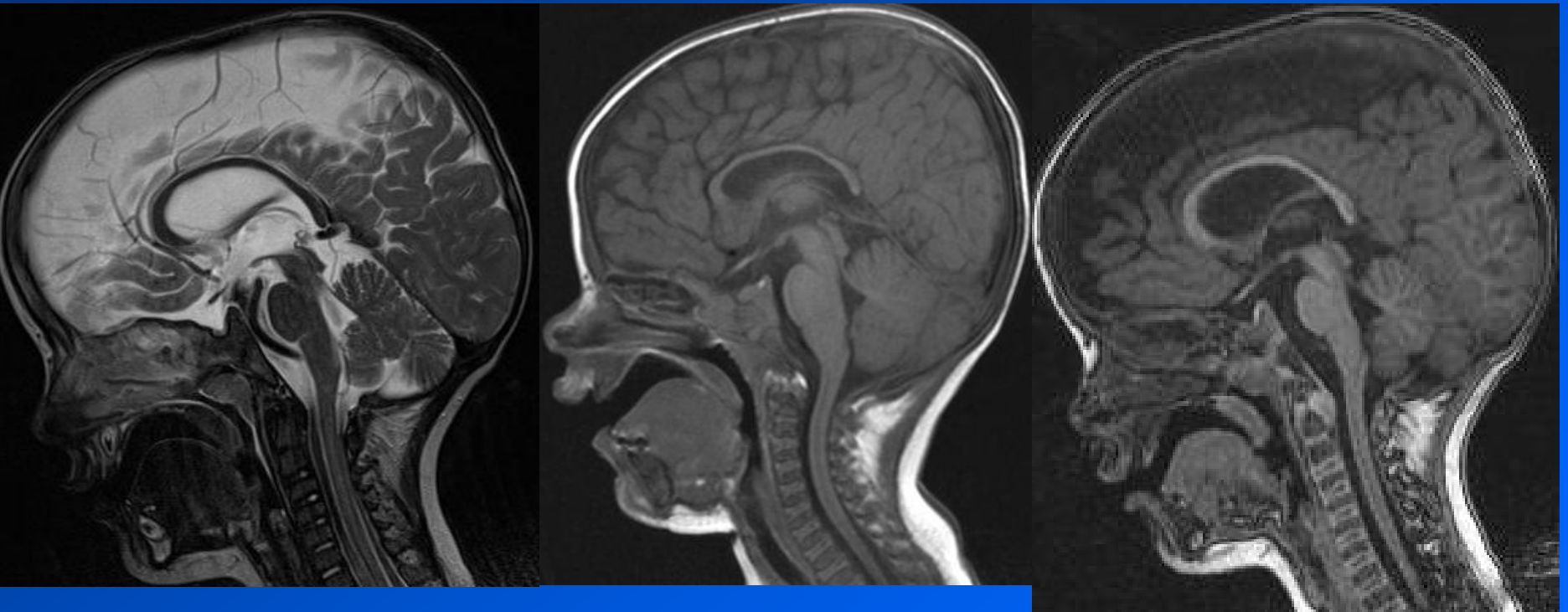
anomalie eeg T
intercritiche

MRI



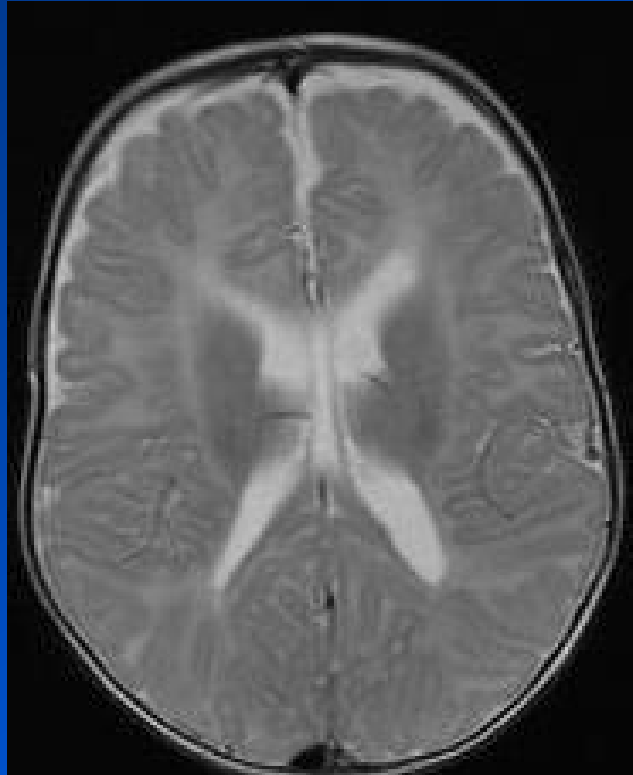
dilatazione VL e spazi subaracnoidei >> anteriori

MRI



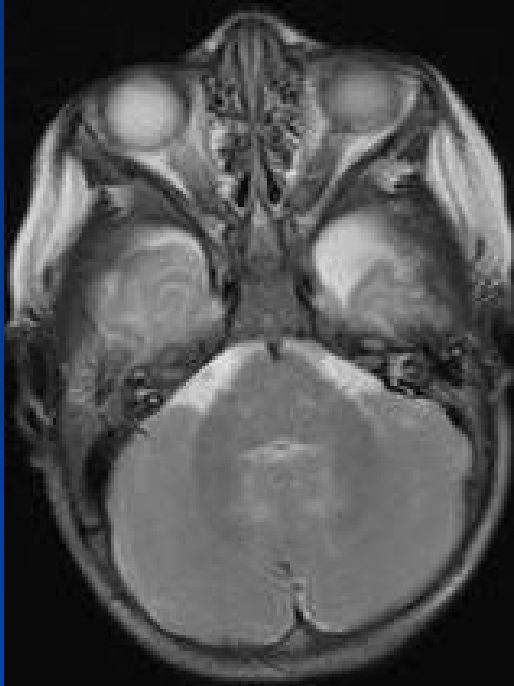
ipoplasia corpo calloso

MRI



cisti setto pellucido

MRI

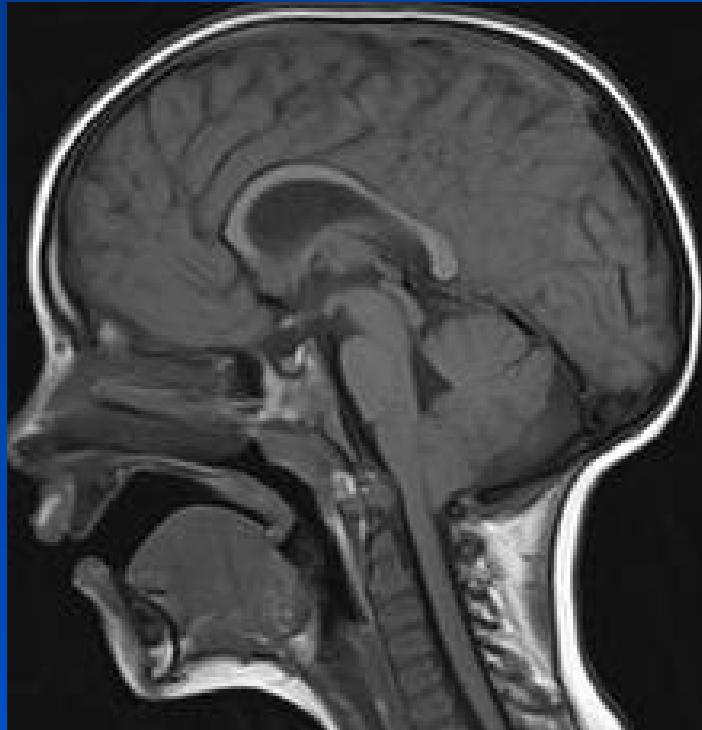


cisti aracnoidee polo temporale



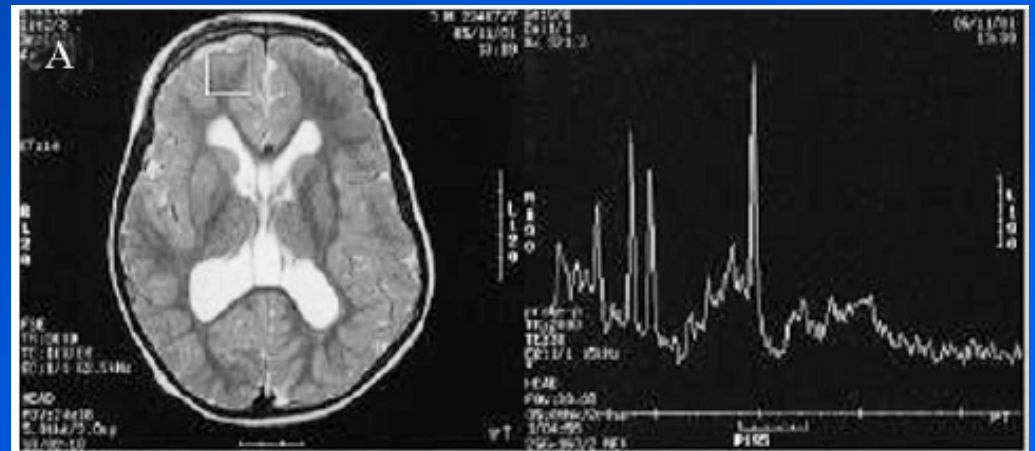
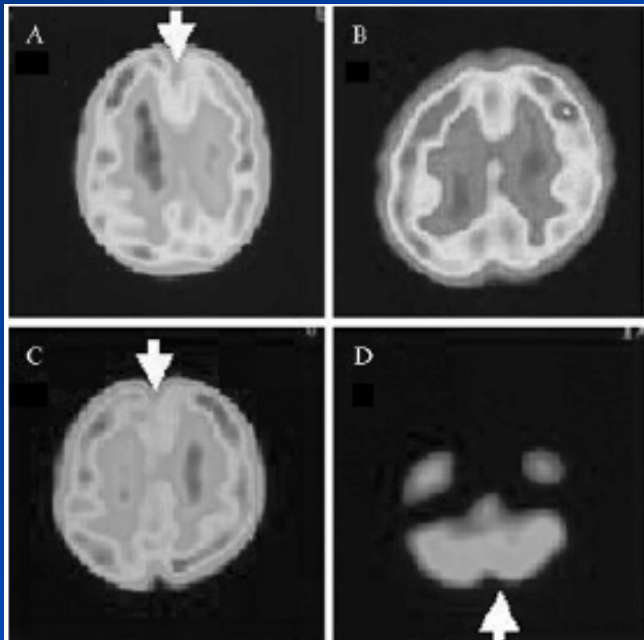
!!! anomalie EEG temporali

MRI



Chiari 1

Tecniche avanzate: SPECT / spettroscopia: "immaturità" lobo frontale



aspetti neuropsicomotori conclusioni

- disabilità intellettiva
 - frequente ma non sempre
 - ampio range
 - importanza valutazione longitudinale
- problematiche comportamentali
- epilessia / EEG
- MRI