

## **Protocollo sperimentale di valutazione neuropsicologica per pazienti con sindrome di Williams**

Negli ultimi anni la ricerca scientifica ha evidenziato che pazienti con sindrome di Williams presentano deficit di funzionamento spesso non considerati nella pratica clinica. Ovvero, a fianco dei più noti disturbi cognitivi e sensorimotori, sono rilevabili specifiche difficoltà neuropsicologiche che possono riguardare le abilità navigazionali e quelle di percezione sociale. Nonostante il comportamento apparentemente pro-sociale di questi pazienti, queste problematiche possono limitare fortemente la loro abilità di partecipare in modo adeguato ai diversi contesti sociali e, di conseguenza, la loro qualità di vita. Questi aspetti meritano quindi di essere considerati in modo più approfondito in un'ottica di presa in carico riabilitativa che possa rispondere a tutte le esigenze cliniche di bambini, adolescenti e adulti con sindrome di Williams.

Alla luce di quanto detto sopra, proponiamo un breve protocollo che permetta la valutazione di tali abilità. Durante una singola giornata o in più giorni, al paziente sono proposte due sessioni presso il laboratorio di realtà virtuale Grail dell'Istituto Medea. Il Grail è un sistema composto da una pedana mobile e da uno schermo a 180 ° su cui possono essere proiettati diversi giochi e scenari, che permette al paziente di muoversi in ambienti di realtà virtuale. L'utilizzo di questa tecnologia rende la valutazione particolarmente stimolante e piacevole ed appare particolarmente indicata in età pediatrica. Nella prima sessione, il paziente partecipa ad un gioco in cui deve sfidare degli avatar ad una gara in cui ottiene un punto ogni volta che riesce ad anticiparne la scelta. Questo paradigma fornisce una misura dell'abilità di predizione del comportamento dell'altro, prerequisito fondamentale per partecipare efficacemente ai contesti sociali. In una seconda sessione al paziente è richiesto di trovare un tesoro nascosto scegliendo la strada corretta; la prova viene svolta più volte cambiando i punti di riferimento, in modo da valutare l'utilizzo di strategie navigazionali egocentriche ed allocentriche. Inoltre, è prevista una valutazione neuropsicologica mediante sia test standardizzati che paradigmi sperimentali somministrati al pc. I test selezionati fanno parte della NEPSY-II, la più diffusa batteria di valutazione neuropsicologica per l'età pediatrica, e valutano diversi domini: attenzione visiva, funzioni sensorimotorie, abilità di percezione sociale e di rappresentazione visuospatiale. Le prove di ricerca consistono in due compiti al computer di circa 20 minuti in cui il paziente osserva dei brevi video: nel primo i filmati rappresentano delle semplici azioni svolte dal bambino, nel secondo dei movimenti di figure geometriche. Attraverso un paradigma sperimentale appositamente sviluppato, queste prove permettono di valutare l'abilità di formarsi modelli di predizione, rispettivamente, del comportamento dell'altro e di azioni inanimate, verificando in questo modo la selettività del deficit per le informazioni sociali. Inoltre, durante i

compiti al pc verrà registrata l'attività elettrica cerebrale mediante EEG, tecnica non invasiva e ben tollerata anche in età pediatrica.

Con questo protocollo si intende non solo studiare difficoltà di funzionamento sottostimate nei pazienti con sindrome di Williams ma anche compiere il primo passo per sviluppare trattamenti riabilitativi che, utilizzando tecnologie innovative come la realtà virtuale, possano offrire nuove possibilità a bambini e ragazzi con questo quadro.

I ricercatori coinvolti sono disponibili ad incontrare le famiglie prima e/o dopo la somministrazione del protocollo per descrivere più nel dettaglio ogni procedura e restituire i risultati delle prove, che sono comunque da intendere come valutazioni esclusivamente di ricerca.

dr. Niccolò Butti  
Psicologo  
IRCCS "E. Medea" – Polo di Bosisio Parini  
[niccolo.butti@lanostrafamiglia.it](mailto:niccolo.butti@lanostrafamiglia.it)  
031 877 464

dr.ssa Elisabetta Ferrari  
Psicologa  
IRCCS "E. Medea" – Polo di Bosisio Parini  
[elisabetta.ferrari@lanostrafamiglia.it](mailto:elisabetta.ferrari@lanostrafamiglia.it)  
031 877 946