

# Psychology: the Journal of the Hellenic Psychological Society

Vol 26, No 1 (2021)

Special Issue: Developmental Psychology. Research, applications and implications



## Verbal and cognitive deficiencies in Sotos syndrome: a case study

*Despoina Bermperidou*

doi: [10.12681/psy\\_hps.26247](https://doi.org/10.12681/psy_hps.26247)

Copyright © 2021, Δέσποινα Μπερμπερίδου



This work is licensed under a [Creative Commons Attribution-ShareAlike 4.0](https://creativecommons.org/licenses/by-sa/4.0/).

### To cite this article:

Bermperidou, D. (2021). Verbal and cognitive deficiencies in Sotos syndrome: a case study. *Psychology: The Journal of the Hellenic Psychological Society*, 26(1), 224–236. [https://doi.org/10.12681/psy\\_hps.26247](https://doi.org/10.12681/psy_hps.26247)

## ΕΜΠΕΙΡΙΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ | RESEARCH PAPER

# Γλωσσικά και γνωστικά ελλείμματα στο σύνδρομο Sotos: μια μελέτη περίπτωσης

Δέσποινα ΜΠΕΡΜΠΕΡΙΔΟΥ<sup>1</sup><sup>1</sup>Τμήμα Ιταλικής Γλώσσας και Φιλολογίας, Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης

## ΛΕΞΕΙΣ ΚΛΕΙΔΙΑ

Εκφραστικό λεξιλόγιο  
Λεκτική βραχύχρονη μνήμη  
Μορφοσυντακτικές  
δεξιότητες  
Οπτικοχωρική μνήμη  
Προσληπτικό λεξιλόγιο

## ΣΤΟΙΧΕΙΑ ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΑΣ

Δέσποινα Μπερμπερίδου  
Κ. Τσίρου 12, Θεσσαλονίκη  
54248, Ελλάδα  
Email:  
[logo.despoina@gmail.com](mailto:logo.despoina@gmail.com)

## ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Το σύνδρομο Sotos είναι μια γενετική διαταραχή που χαρακτηρίζεται από συγκεκριμένα χαρακτηριστικά προσώπου, υπερβολική σωματική ανάπτυξη κατά την παιδική ηλικία, νοητική καθυστέρηση, γνωστικά και γλωσσικά ελλείμματα. Η παρούσα μελέτη έχει ως στόχο τη διερεύνηση των γλωσσικών και γνωστικών ικανοτήτων σε μια έφηβη 15;9 ετών με σύνδρομο Sotos. Συγκεκριμένα, διερευνήσαμε την παραγωγή και κατανόηση λόγου όπως και τη βραχύχρονη λεκτική και οπτικοχωρική μνήμη. Χρησιμοποιήσαμε τα ακόλουθα εργαλεία: (α) Raven CPM/ CVS (ελληνική έκδοση), (β) Δοκιμασία Εκφραστικού Λεξιλογίου (Βογινδρούκας et al., 2009), (γ) Peabody Picture Vocabulary Test – Special Edition (ελληνική έκδοση) (Simos et al., 2012), (δ) Εικόνες Δράσης – Δοκιμασία Πληροφοριακής και Γραμματικής Επάρκειας (Βογινδρούκας et al., 2011) και (ε) Τεστ Μνήμης των Μπεζεβέγκη et al. (2008). Οι επιδόσεις της συμμετέχουσας ήταν χαμηλές σε όλες τις δοκιμασίες. Τα σημαντικότερα ελλείμματα αφορούσαν το εκφραστικό λεξιλόγιο και γενικότερα την παραγωγή λόγου, ενώ δυσκολίες εντοπίστηκαν και στη λεκτική βραχύχρονη μνήμη. Προέκυψαν επίσης ελλείμματα τόσο στη λεκτική όσο και στη μη λεκτική νοημοσύνη, εύρημα που βρίσκεται σε συμφωνία με προηγούμενες μελέτες (Cole & Hughes, 1994. de Boer et al., 2004. Finegan et al., 1994). Τέλος, οι επιδόσεις στην οπτικοχωρική μνήμη παρουσίασαν βελτίωση κατά τη χορήγηση της σύνθετης φαντασίας (με αντικείμενα) και ήταν στο σύνολό τους ελάχιστα καλύτερες σε σύγκριση με τις υπόλοιπες δοκιμασίες. Συζητούμε τις κλινικές προεκτάσεις των ευρημάτων μας.

Το σύνδρομο Sotos είναι μια σπάνια γενετική διαταραχή, η οποία εμφανίζεται σε 1:10.000-14.000 γεννήσεις ανεξαρτήτως φύλου (Cole & Hughes, 1994. Parker & Parker, 2007). Η πρώτη περιγραφή του συνδρόμου πραγματοποιήθηκε από τους Sotos και συνεργάτες το 1964 μετά από μελέτη και παρατήρηση πέντε παιδιών με κοινά κλινικά χαρακτηριστικά. Τα χαρακτηριστικά αυτά προσδιορίστηκαν αργότερα, από τους Cole και Hughes (1994), ως διαγνωστικά κριτήρια του συνδρόμου και αναφέρονται ακολούθως: (α) ταχεία και υπερβολική σωματική ανάπτυξη (γιγαντισμός) με αυξημένη οστική ηλικία, βάρος και ύψος, (β) ιδιαίτερα χαρακτηριστικά προσώπου που περιλαμβάνουν προεξέχον πιγούνι και μέτωπο, (γ) αυξημένο μέγεθος κεφαλής (μεγαλοκεφαλία) και (δ) νοητική αναπηρία (ήπια έως σοβαρή). Ωστόσο, μετά από έρευνα που πραγματοποιήθηκε από τους Kurotaki et al. (2002) σε ιαπωνικό πληθυσμό εντοπίστηκε το γονίδιο που αποτελεί την αιτία εμφάνισης του συνδρόμου στο 90% των περιπτώσεων. Η έρευνα αυτή ήταν η πρώτη που μελέτησε τη γονιδιακή ρίζα του συνδρόμου. Σύμφωνα με τους ερευνητές, πρόκειται για τη μετάλλαξη του γονιδίου NSD1, το οποίο εντοπίζεται

στο χρωμόσωμα 5q35. Σε ασθενείς χωρίς γονιδιακή μετάλλαξη που πληρούν τα διαγνωστικά κριτήρια δίνεται η διάγνωση «σύνδρομο Sotos-2» (Kurotaki et al., 2002).

Ποικίλες έρευνες από το 1964 μέχρι σήμερα (Cole & Hughes, 1994. Fickie et al., 2011. Finegan et al., 1994. Lane et al., 2016. Sotos et al., 1964. Tatton-Brown et al., 2004, 2005. Varley & Crnic, 1984) έχουν πραγματοποιηθεί το σύνδρομο Sotos μελετώντας τα κλινικά χαρακτηριστικά, τον συμπεριφορικό φαινότυπο και τις γνωστικές λειτουργίες που το χαρακτηρίζουν. Τα παιδιά με σύνδρομο Sotos φαίνεται ότι, από την νηπιακή ηλικία ακόμη, αντιμετωπίζουν ελλείμματα στην ικανότητα της συγκέντρωσης και στην επιτελική λειτουργικότητα. Ένα από τα κλινικά χαρακτηριστικά των παιδιών με σύνδρομο Sotos είναι η αναπτυξιακή καθυστέρηση. Οι γνωστικές λειτουργίες των παιδιών με σύνδρομο είναι ελλειμματικές, ωστόσο υπάρχει μεγάλη ετερογένεια ως προς τη σοβαρότητα των ελλειμμάτων, καθώς δεν έχει σκιαγραφηθεί ένα συγκεκριμένο γνωστικό μοτίβο (de Boer et al., 2006. Cassidy & Allanson, 2001. Cole & Hughes 1994. Finegan et al., 1994. Varley & Crnic, 1984). Τα άτομα με σύνδρομο Sotos αντιμετωπίζουν ποικίλα γνωστικά ελλείμματα, τα οποία είναι αποτέλεσμα της αναπτυξιακής καθυστέρησης σε νοητικό επίπεδο. Χαρακτηριστικές είναι οι δυσκολίες που εντοπίζονται στη βραχύχρονη μνήμη, στην ικανότητα επίλυσης προβλημάτων, στην ικανότητα αναστολής και εναλλαγής και στην αντιληπτική ικανότητα (Cole & Hughes, 1994. Fickie et al., 2011). Σχεδόν σε όλες τις μελέτες που διερεύνησαν τις γνωστικές λειτουργίες αναφέρονται ελλείμματα προσοχής (Cole & Hughes, 1994. Finegan et al., 1994. Varley & Crnic, 1984). Τέλος, συχνά παρατηρείται συννοσηρότητα με ΔΕΠ-Υ (Fickie et al., 2011. Finegan et al., 1994).

Η γλωσσική ανάπτυξη στα παιδιά με σύνδρομο Sotos φαίνεται να ακολουθεί παρόμοια πορεία με εκείνη σε παιδιά με νοητική καθυστέρηση. Παρουσιάζεται δηλαδή γλωσσική καθυστέρηση, διαταραχή της ακουστικής αντίληψης και μειωμένη καταληπτότητα της ομιλίας (Ball et al., 2005. Mouridsen & Hansen, 2002. Varley & Crnic, 1984). Επίσης, σύμφωνα με τη βιβλιογραφία, τα άτομα με σύνδρομο Sotos κατά την παιδική ηλικία είναι επιρρεπή σε εμφάνιση μέσης ωτίτιδας, η οποία οδηγεί πολλές φορές σε ακουστικά ελλείμματα επηρεάζοντας τη γλωσσική ανάπτυξη (Cassidy & Allanson, 2001). Γενικότερα, όλοι οι τομείς της γλώσσας παρουσιάζουν ελλείμματα τα οποία εξαρτώνται από το νοητικό υπόβαθρο. Έτσι, όσο πιο υψηλός είναι ο δείκτης νοημοσύνης τόσο πιο ήπιες είναι οι δυσκολίες (Sarimski, 2003). Συγκριτικά με την τυπική ανάπτυξη, το λεξιλόγιο των παιδιών με σύνδρομο Sotos αναπτύσσεται με πιο αργό ρυθμό και η προτασιακή δομή εμφανίζεται απλούστερη. Η αργή ανάπτυξη της γλώσσας όπως και η γενικότερη αναπτυξιακή καθυστέρηση έχουν ως αποτέλεσμα την εμφάνιση μαθησιακών δυσκολιών στη σχολική ηλικία. Όσον αφορά την ομιλία, τα παιδιά με σύνδρομο Sotos παρουσιάζουν μειωμένη καταληπτότητα, φωνολογικά και αρθρωτικά λάθη, διαταραχές στη ροή, την αντίληψη, τη φώνηση και την προσωδία (Ball et al., 2005).

Σύμφωνα με τους Lane et al. (2016), μόνο 14 μελέτες από το 1964 μέχρι σήμερα έχουν αναφέρει ή/και εξετάσει τις γλωσσικές δυσκολίες στο σύνδρομο Sotos. Λίγες από αυτές έχουν αναλύσει σε βάθος τις γλωσσικές ικανότητες και αδυναμίες των παιδιών (Lane et al., 2016). Σκοπός της παρούσας μελέτης είναι η διερεύνηση των γλωσσικών ικανοτήτων και της λεκτικής βραχύχρονης μνήμης στην περίπτωση μιας έφηβης με σύνδρομο Sotos. Κατά τη μελέτη έγινε προσπάθεια διερεύνησης των παρακάτω ερευνητικών υποθέσεων όπως προέκυψαν από την υπάρχουσα βιβλιογραφία. Υποθέσαμε ότι οι γλωσσικές ικανότητες της συμμετέχουσας, στο σύνολό τους, θα ήταν περιορισμένες συγκριτικά με τη χρονολογική της ηλικία. Επίσης, υποθέσαμε ότι το εκφραστικό λεξιλόγιο θα προέκυπτε περισσότερο διαταραγμένο συγκριτικά με το προσληπτικό λόγω των ποικίλων δυσκολιών που αντιμετωπίζουν τα άτομα με σύνδρομο Sotos στην ομιλία (Ball et al., 2005). Η υπόθεση αυτή μας οδήγησε στο επόμενο ερευνητικό ερώτημα, το οποίο σχετίζεται με την εργαζόμενη μνήμη. Μεγάλος αριθμός μελετών που έχουν διερευνήσει τη σχέση μεταξύ εργαζόμενης μνήμης και λεξιλογίου έχει καταλήξει στο συμπέρασμα ότι η εργαζόμενη μνήμη, και ιδιαίτερα η λεκτική βραχύχρονη μνήμη, είναι άρρηκτα συνδεδεμένη με την ανάπτυξη του λεξιλογίου (Adams & Gathercole, 1995. Baddeley, 1986. Baddeley et al., 1998. Ellis & Sinclair, 1996. Gathercole & Baddeley, 1990. Μασούρα et al., 2006). Επομένως, θεωρήσαμε ότι θα υπήρχαν ελλείμματα και στις επιδόσεις της εργαζόμενης μνήμης ανάλογα με αυτά του λεξιλογίου όπως και με το νοητικό υπόβαθρο της συμμετέχουσας.

## Μεθοδολογία

### Μελέτη περίπτωσης

Η TK είναι το πρωτότοκο παιδί μιας τυπικής τετραμελούς οικογένειας. Είναι 15;9 ετών και έχει διαγνωστεί με σύνδρομο Sotos. Έχει έναν μικρότερο αδερφό ο οποίος είναι τυπικής νοημοσύνης και ανάπτυξης. Η μητέρα, σύμφωνα με το αναλυτικό αναπτυξιακό ιστορικό, διήνυσε μια φυσιολογική και άνευ απροόπτων εγκυμοσύνη. Η TK γεννήθηκε με καισαρική την 4οή εβδομάδα της κύησης. Τη στιγμή της γέννησης είχε βάρος 3.600 γραμμάρια, ύψος 54 εκατοστά και περίμετρο κεφαλής 38 εκατοστά. Ως νεογνό εμφάνισε ήπιο ίκτερο λόγω υπερχολερυθριναιμίας. Οι καμπύλες ανάπτυξης άρχισαν να παρεκκλίνουν στην ηλικία των 4 μηνών περίπου, όπου κυμαίνονταν στην 75<sup>η</sup> εκατοστιαία θέση. Μέχρι την ηλικία των 20 μηνών οι καμπύλες ανάπτυξης είχαν ξεπεράσει την 95<sup>η</sup> εκατοστιαία θέση και από την ηλικία των 25 μηνών και έπειτα βρίσκονταν πάντα πάνω από την 100<sup>η</sup>. Η διάγνωση πραγματοποιήθηκε στην ηλικία του ενάμισι έτους, όταν, λόγω της αναπτυξιακής απόκλισης, ο παιδίατρος παρέπεμψε την οικογένεια σε αναπτυξιολόγο. Μετά από κλινική εξέταση διαπιστώθηκε ότι παρουσιάζει τα κλινικά χαρακτηριστικά του συνδρόμου Sotos. Η TK από νεογνική ηλικία σιτίζονταν φυσιολογικά και δεν αντιμετώπιζε άλλα προβλήματα υγείας. Δεν αναφέρθηκε επίσης οικογενειακό ιστορικό χρωμοσωμικής ή γενετικής ανωμαλίας. Όσον αφορά την κινητική ανάπτυξη του παιδιού, η βάδιση πραγματοποιήθηκε στην ηλικία των 15 μηνών αλλά με μια γενική υποτονία και αδεξιότητα κινήσεων. Σχετικά με τη γλωσσική της ανάπτυξη, ξεκίνησε το βάβισμα στην ηλικία των 10 μηνών περίπου, αλλά κατόρθωσε να αρθρώσει τις πρώτες της λέξεις όταν έγινε 4 ετών. Μέχρι τότε η επικοινωνία της περιοριζόταν σε νοήματα και άναρθρες κραυγές. Ωστόσο, η κατανόησή της, σύμφωνα με τη μητέρα, ήταν σε καλύτερα επίπεδα συγκριτικά με τη λεκτική παραγωγή. Πλέον, η TK επικοινωνεί με σύντομες και απλές προτάσεις. Η θεματολογία των διαλόγων της ακολουθεί μια συγκεκριμένη ρουτίνα με μικρή γκάμα απαντήσεων και αδυναμία ελιγμού. Η καταληπτότητα της ομιλίας της είναι σημαντικά διαταραγμένη, με ποικίλα αρθρωτικά λάθη εξαιτίας της υψηλής θέσης της υπερώας και της μειωμένης ισχύος της γλώσσας. Η ίδια, παρόλο που έχει την ικανότητα εκμάθησης νέων λέξεων, αποφεύγει την παραγωγή τους στην καθημερινότητά της. Από τη νηπιακή ακόμη ηλικία απέφευγε τις κοινωνικές επαφές και η μητέρα της την περιέγραψε ως ντροπαλό νήπιο, το οποίο προτιμούσε να παίζει μόνο του και να συναναστρέφεται μόνο με τους οικείους του περιβάλλοντός του. Είχε όμως καλή βλεμματική επαφή και έντονη διάθεση για επικοινωνία με τα μέλη της οικογένειας. Η ειδική παρέμβαση ξεκίνησε από την ηλικία των 2;6 ετών όταν εντάχθηκε σε πρόγραμμα εργοθεραπείας για τη βελτίωση της λεπτής κινητικότητας. Στην ηλικία των 3;6 ετών ξεκίνησε και πρόγραμμα λογοθεραπείας για την αντιμετώπιση της επικοινωνιακής διαταραχής. Όσον αφορά τον τομέα της εκπαίδευσης, η TK παρακολούθησε τμήμα ένταξης σε νηπιαγωγείο. Συγκεκριμένα, παρακολούθησε το προνηπιακό τμήμα για ένα έτος και για άλλα δύο έτη το νηπιακό τμήμα. Έπειτα φοίτησε στο δημοτικό, σε τάξη με παιδιά τυπικής ανάπτυξης. Σε όλες τις τάξεις του δημοτικού είχε παράλληλη στήριξη, η οποία βοηθούσε στην ενσωμάτωσή της στην τάξη και στην ανάπτυξη των μαθησιακών της ικανοτήτων. Πλέον, η TK παρακολουθεί τη Β΄ τάξη ειδικού γυμνασίου. Σχετικά με τη συμπεριφορά της, η μητέρα ανέφερε ότι είναι επιφυλακτική απέναντι σε νέα πρόσωπα, αποφεύγει τη λεκτική επικοινωνία και παρουσιάζει εκρήξεις θυμού, οι οποίες όμως εστιάζονται μόνο στα άτομα του άμεσου περιβάλλοντός της. Παρουσιάζει επίσης εμμονικές συμπεριφορές, παρορμητικότητα και προτίμηση ρουτίνας με έντονο άγχος στις αλλαγές.

Η TK προσκλήθηκε να λάβει μέρος στην παρούσα μελέτη από το κέντρο ειδικής αγωγής στο οποίο παρακολουθεί πρόγραμμα λογοθεραπείας. Η συνολική διαδικασία περιελάμβανε τη χορήγηση μιας συστοιχίας δοκιμασιών για την αξιολόγηση των γλωσσικών δεξιοτήτων, του νοητικού δυναμικού, της γραμματικής και πληροφοριακής επάρκειας, του εκφραστικού και του προσληπτικού λεξιλογίου και της βραχύχρονης μνήμης. Οι δοκιμασίες χορηγήθηκαν σε ήσυχη αίθουσα, σε τρεις συνεδρίες διάρκειας 30 λεπτών περίπου η καθεμιά. Πριν από τη χορήγηση των δοκιμασιών ζητήθηκε συγκατάθεση συμμετοχής του παιδιού από τους γονείς. Ζητήθηκε επίσης, υπό μορφή συνέντευξης, ένα αναλυτικό αναπτυξιακό και ιατρικό ιστορικό προκειμένου να σχηματιστεί

μια πλήρης εικόνα. Οι ερωτήσεις αφορούσαν το προγεννητικό, περιγεννητικό και οικογενειακό ιστορικό, τη σωματική, γλωσσική, κινητική και συμπεριφορική ανάπτυξη, τέλος τις κοινωνικές δεξιότητες της συμμετέχουσας.

### **Εργαλεία αξιολόγησης της ΤΚ**

**Αξιολόγηση της λεκτικής και μη λεκτικής νοημοσύνης.** Η αξιολόγηση της λεκτικής νοημοσύνης πραγματοποιήθηκε μέσω της Κλίμακας Λεξιλογίου (Crichton Vocabulary Scales) του Raven CPM/CVS (ελληνική έκδοση). Η δοκιμασία αυτή παρέχει πληροφορίες για τη λεκτική ικανότητα καθώς και για την εξοικείωση του παιδιού με συγκεκριμένες έννοιες και λεκτικές πληροφορίες. Αποτελείται από δύο σειρές των 40 λέξεων για τις οποίες το παιδί καλείται να δώσει έναν ορισμό. Οι λέξεις είναι ουσιαστικά, ρήματα και επίθετα αυξανόμενης δυσκολίας. Η μη λεκτική νοημοσύνη αξιολογήθηκε μέσω των Έγχρωμων Προοδευτικών Μητρών (Coloured Progressive Matrices) του ίδιου ψυχομετρικού εργαλείου (Raven et al., 2003/2004, ελληνική έκδοση).

**Αξιολόγηση του εκφραστικού λεξιλογίου.** Για την αξιολόγηση του εκφραστικού λεξιλογίου χρησιμοποιήθηκε η Δοκιμασία Εκφραστικού Λεξιλογίου, η ελληνική έκδοση του Renfrew Word Finding Vocabulary Test (Βογινδρούκας et al., 2009). Η δοκιμασία αυτή αποτελείται από 50 εικόνες, οι οποίες απεικονίζουν καθημερινά αντικείμενα, έννοιες και γνωστικές κατηγορίες και εκμαιεύουν αντίστοιχα ουσιαστικά. Ο εξεταζόμενος καλείται να κατονομάσει την κάθε εικόνα που του δείχνει ο εξεταστής. Η χορήγηση διακόπτεται όταν το παιδί κάνει πέντε διαδοχικά λάθη. Η λανθασμένη φωνολογική και φωνοτακτική δομή δεν λαμβάνεται υπόψη.

**Αξιολόγηση του προσληπτικού λεξιλογίου.** Το προσληπτικό λεξιλόγιο αξιολογήθηκε μέσω της δοκιμασίας Peabody Picture Vocabulary Test – Special Edition (ελληνική έκδοση) (Simos et al., 2012). Η δοκιμασία εκτείνεται σε 173 σελίδες στην καθεμιά από τις οποίες απεικονίζονται τέσσερις σκηνές. Το παιδί καλείται να δείξει το αντικείμενο-στόχο που ακούει από τον εξεταστή. Οι εικόνες είναι αυξανόμενης δυσκολίας έτσι ώστε να αντιστοιχούν σε συγκεκριμένες ηλικιακές ομάδες.

**Αξιολόγηση της μορφοσυντακτικής και πραγματολογικής ικανότητας.** Χορηγήθηκε η δοκιμασία Εικόνες Δράσης – Δοκιμασία Πληροφοριακής και Γραμματικής Επάρκειας, η οποία αποτελεί την ελληνική, σταθμισμένη έκδοχή του Action Picture Test (Βογινδρούκας et al., 2011), για την αξιολόγηση της μορφοσυντακτικής και πραγματολογικής ικανότητας της ΤΚ. Μέσω της δοκιμασίας αυτής αξιολογούνται η γραμματική ικανότητα και η ικανότητα χρήσης της γλώσσας μέσα από την περιγραφή 10 έγχρωμων εικόνων. Οι εικόνες παρουσιάζουν καθημερινές πράξεις και το παιδί καλείται να δώσει απάντηση σε μια συγκεκριμένη ερώτηση του εξεταστή. Πραγματοποιήθηκε επίσης ποιοτική ανάλυση των λαθών που σημειώθηκαν από τις παραγωγές του παιδιού και υπολογίστηκε το Μέσο Μήκος Εκφωνήματος (ΜΜΕ).

**Αξιολόγηση της μνημονικής λειτουργίας.** Για την αξιολόγηση της βραχύχρονης μνήμης χρησιμοποιήθηκε το Εργαλείο Ανίχνευσης και Διερεύνησης Διαταραχών Μνήμης στο Νηπιαγωγείο και στο Δημοτικό ή, αλλιώς, Τεστ Μνήμης (Μπεζεβέγκης et al., 2008). Το Τεστ Μνήμης είναι ψυχομετρικό εργαλείο αξιολόγησης της λεκτικής βραχύχρονης μνήμης και της οπτικοχωρικής μνήμης. Αποτελείται από τις εξής κλίμακες: Ανιχνευτική Κλίμακα Λεκτικής και Οπτικής Μνήμης, Κλίμακα Ανάκλησης Ιστοριών και Κλίμακα Ανάκλησης Οπτικών Πληροφοριών.

Η Ανιχνευτική Κλίμακα Λεκτικής και Οπτικής Μνήμης αποτελείται από δύο υποκλίμακες, την Υποκλίμακα Λεκτικής Μνήμης και την Υποκλίμακα Οπτικής Μνήμης. Η Υποκλίμακα Λεκτικής Μνήμης εξετάζει τη λεκτική βραχύχρονη μνήμη. Το παιδί καλείται να ανακαλέσει συγκεκριμένες λέξεις που εκφέρει ο εξεταστής. Δίνονται πέντε ευκαιρίες προκειμένου να καταφέρει να επαναλάβει σωστά όλες τις λέξεις. Η δοκιμασία επαναλαμβάνεται άλλη μία φορά μετά την πάροδο κάποιων λεπτών, στα οποία χορηγείται το επόμενο έργο. Στην επανάληψη της δοκιμασίας δεν προηγείται εκφορά των λέξεων από τον εξεταστή. Με τον τρόπο αυτόν αξιολογείται η ικανότητα καθυστερημένης ανάκλησης. Η Υποκλίμακα Οπτικής Μνήμης εξετάζει την οπτικοχωρική μνήμη. Ο εξεταζόμενος

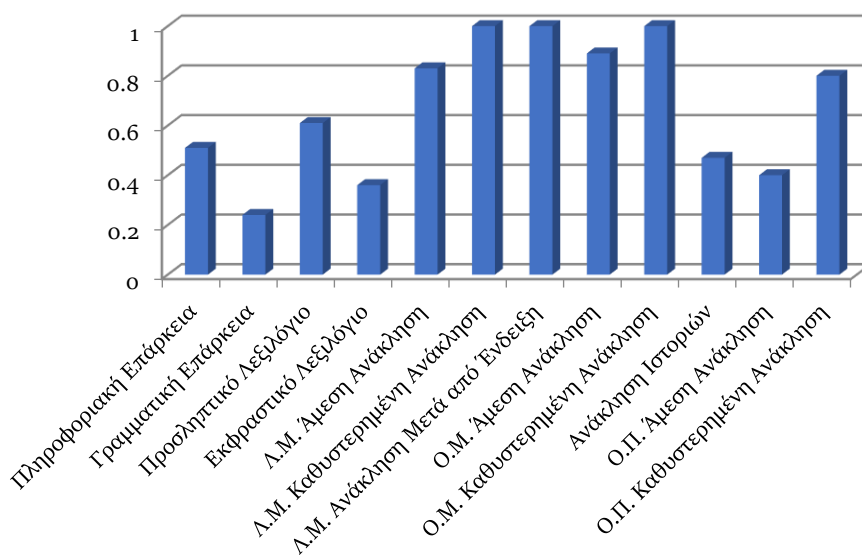
χρειάζεται να ανακαλέσει τη σωστή θέση και να τοποθετήσει έναν συγκεκριμένο αριθμό μαρκών ίδιου χρώματος σε ένα πλαίσιο με φατνία, αφού πρώτα έχουν τοποθετηθεί από τον εξεταστή. Στη διαδικασία αυτή επιτρέπονται πέντε προσπάθειες. Μετά από σύντομη διακοπή το παιδί καλείται να επανατοποθετήσει τις μάρκες, χωρίς όμως να έχει προηγηθεί η τοποθέτησή τους από τον εξεταστή. Με τη δοκιμασία αυτή εξετάζεται και πάλι η ικανότητα καθυστερημένης ανάκλησης.

Η Κλίμακα Ανάκλησης Ιστοριών αποτελείται από δύο ιστορίες τις οποίες αφηγείται ο εξεταστής. Έπειτα, το παιδί πρέπει να ανακαλέσει την ιστορία όσο πιο λεπτομερώς μπορεί. Η δοκιμασία της αφήγησης δεν χορηγήθηκε στην ΤΚ λόγω της αδυναμίας της στη λεκτική παραγωγή. Ωστόσο, το παιδί κατάφερε να συμμετάσχει στην επόμενη δοκιμασία της κλίμακας, όπου ζητήθηκε να απαντήσει σε ερωτήσεις κλειστού τύπου (ναι/όχι) σχετικά με το περιεχόμενο των ιστοριών.

Τέλος, η Κλίμακα Ανάκλησης Οπτικών Πληροφοριών είναι μια πιο σύνθετη μορφή της Υποκλίμακας Οπτικής Μνήμης. Η διαφορά είναι ότι οι μάρκες είναι διαφορετικού χρώματος και στο πλαίσιο με τα φατνία απεικονίζονται κάποια αντικείμενα. Το παιδί καλείται να απομνημονεύσει τη σωστή θέση στο πλαίσιο καθώς και το σωστό χρώμα της μάρκας. Στη δοκιμασία αυτή δίνονται και πάλι πέντε ευκαιρίες στο παιδί για την εκμάθηση της θέσης των μαρκών. Ακολουθεί πάλι μια δοκιμασία καθυστερημένης ανάκλησης.

### Αποτελέσματα

Η σύγκριση των επιδόσεων ανά δοκιμασία απεικονίζεται στο Γράφημα 1. Για την ποσοτική ανάλυση των αποτελεσμάτων και τη διευκόλυνση της σύγκρισής τους οι επιδόσεις του παιδιού μετατράπηκαν σε ποσοστά. Η ποσοτική και ποιοτική ανάλυση ανά δοκιμασία περιγράφεται παρακάτω.



Γράφημα 1 Σύγκριση επιδόσεων στο σύνολο των δοκιμασιών  
(Λ.Μ. = Λεκτική Μνήμη, Ο.Μ. = Οπτική Μνήμη, Ο.Π. = Οπτικές Πληροφορίες)

### Λεκτική και μη λεκτική νοημοσύνη

Ο συνολικός αρχικός βαθμός της ΤΚ στις έγχρωμες προοδευτικές μήτρες ήταν 15/36 και ο τυπικός της βαθμός 65. Η επίδοση αυτή, σύμφωνα με την ποιοτική περιγραφή της δοκιμασίας, τοποθετεί την ΤΚ στο «εξαιρετικά χαμηλό επίπεδο», καθώς βρίσκεται ανάμεσα στα εκατοστημόρια 1 και 5. Η ισοδύναμη νοητική ηλικία, σύμφωνα με τα αποτελέσματα, αντιστοιχεί στα 4;6 έτη. Στις κλίμακες λεξιλογίου οι επιδόσεις της ήταν ακόμη πιο χαμηλές,

με συνολικό αρχικό βαθμό 19/160 και τυπικό βαθμό μικρότερο από 60. Η νοητική ηλικία που προέκυψε σε αυτή τη δοκιμασία, ωστόσο, συμπίπτει με το αποτέλεσμα των έγχρωμων μητρών, δηλαδή 4;6 ετών.

### Λεξιλόγιο

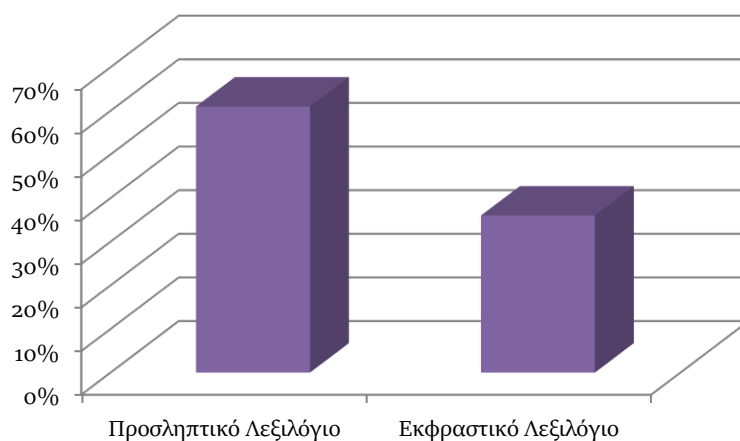
**Προσληπτικό λεξιλόγιο.** Οι επιδόσεις της ΤΚ στη δοκιμασία του προσληπτικού λεξιλογίου (PPVT) κατατάσσουν τη συμμετέχουσα στην ηλικιακή ομάδα μεταξύ των 7 και 8 ετών, τοποθετώντας τη σε εκατοστημόριο μικρότερο του 5. Καταγράφηκαν επίσης τα λάθη που πραγματοποίησε το παιδί, προκειμένου να διερευνηθεί το είδος των λέξεων στις οποίες αντιμετωπίζει τη μεγαλύτερη δυσκολία (ουσιαστικό, επίθετο, ρήμα, μετοχή). Τα αποτελέσματα της καταγραφής παρουσιάζονται στο Γράφημα 2.



Γράφημα 2 Ανάλυση των λανθασμένων απαντήσεων

**Εκφραστικό λεξιλόγιο.** Φάνηκαν σημαντικά ελλείμματα στις επιδόσεις της ΤΚ στη σχετική δοκιμασία. Συγκεκριμένα, σημείωσε συνολική βαθμολογία 14, επίδοση που συγκρίνεται με νόρμες παιδιών ηλικίας 3;8 ετών.

**Σύγκριση αποτελεσμάτων προσληπτικού και εκφραστικού λεξιλογίου.** Συγκρίνοντας τα αποτελέσματα των δοκιμασιών του προσληπτικού και του εκφραστικού λεξιλογίου της ΤΚ, διακρίνουμε σημαντική διαφορά, με το τελευταίο να είναι εμφανώς πιο περιορισμένο. Στο Γράφημα 3 παρουσιάζεται η σύγκριση μεταξύ των δύο δοκιμασιών. Πρέπει να σημειωθεί, ωστόσο, ότι και οι δύο επιδόσεις κατατάσσουν το παιδί χαμηλότερα από το εκατοστημόριο 5.

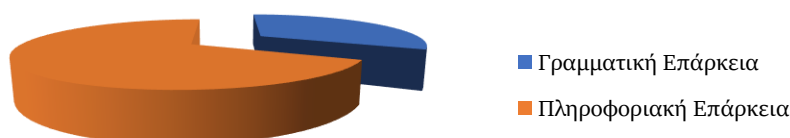


Γράφημα 3 Σύγκριση προσληπτικού και εκφραστικού λεξιλογίου

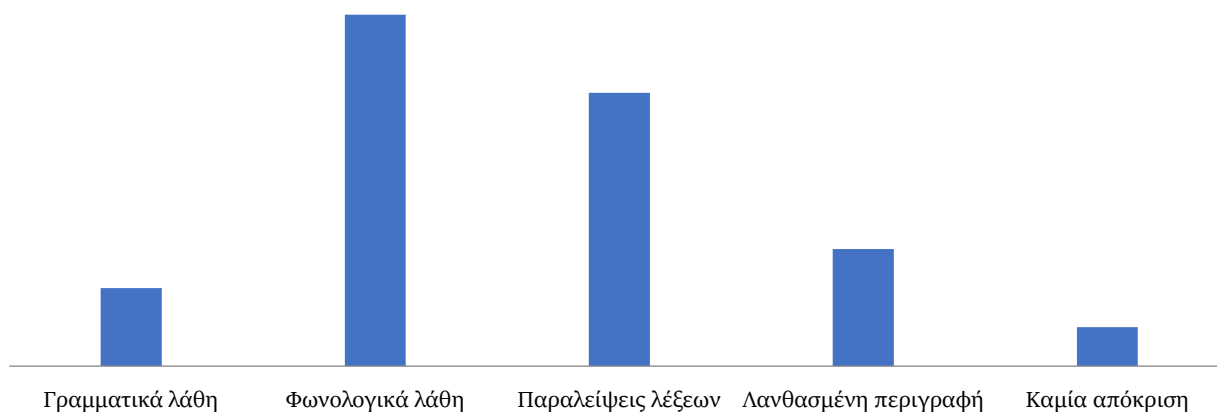
### Μορφοσυντακτικές και πραγματολογικές δεξιότητες

Οι συνολικές επιδόσεις της συμμετέχουσας σε αυτή τη δοκιμασία αντιστοιχούν σε νόρμες παιδιών ηλικίας κάτω των 4 ετών και τοποθετούνται κάτω από το εκατοστημόριο 10 (βλ. Παράρτημα για απαντήσεις). Προκειμένου να

πραγματοποιηθούν οι παρατηρήσεις, οι βαθμολογίες μετατράπηκαν σε ποσοστά. Αναλυτικά, ο συνολικός βαθμός της συμμετέχουσας ήταν 26. Στον τομέα της πληροφοριακής επάρκειας η βαθμολογία της ήταν 16 και στον τομέα της γραμματικής επάρκειας 10 (Γράφημα 4). Τα εκφωνήματα της συμμετέχουσας χαρακτηρίζονται από μικρό μήκος, ελλειμματική περιγραφική ικανότητα και ιδιαίτερα φτωχή χρήση λεξιλογίου. Παρατηρήθηκε χρήση παροντικών χρόνων, κυρίως του ενεστώτα, απουσία δευτερευουσών προτάσεων, προθετικών φράσεων, συνδέσμων και αντωνυμιών. Για την ποιοτική ανάλυση τα λάθη διακρίθηκαν στα εξής είδη: γραμματικά λάθη, φωνολογικά λάθη, παραλείψεις λέξεων, λανθασμένη περιγραφή λόγω δυσκολίας κατανόησης και καμία απόκριση (Γράφημα 5). Φαίνεται ότι στο 90% των εκφωνημάτων της σημειώθηκαν φωνολογικά και αρθρωτικά λάθη, τα οποία χαρακτηρίζονται από ποικίλες απλοποιήσεις συμπλεγμάτων, ηχηροποιήσεις και παραλείψεις φωνημάτων. Στο 70% των προτάσεων που παρήγαγε σημειώθηκαν παραλείψεις ολόκληρων λέξεων, κυρίως ρημάτων και συνδέσμων. Λανθασμένη παραγωγή λόγω δυσκολίας κατανόησης της απεικόνισης καταγράφηκε σε ποσοστό 30%. Τα γραμματικά λάθη που πραγματοποίησε σημειώθηκαν στο 20% των εκφωνημάτων της. Τέλος, σημειώθηκε απουσία παραγωγής σε μία από τις 10 εξεταζόμενες απεικονίσεις.



Γράφημα 4 Σύγκριση γραμματικής και πληροφοριακής επάρκειας



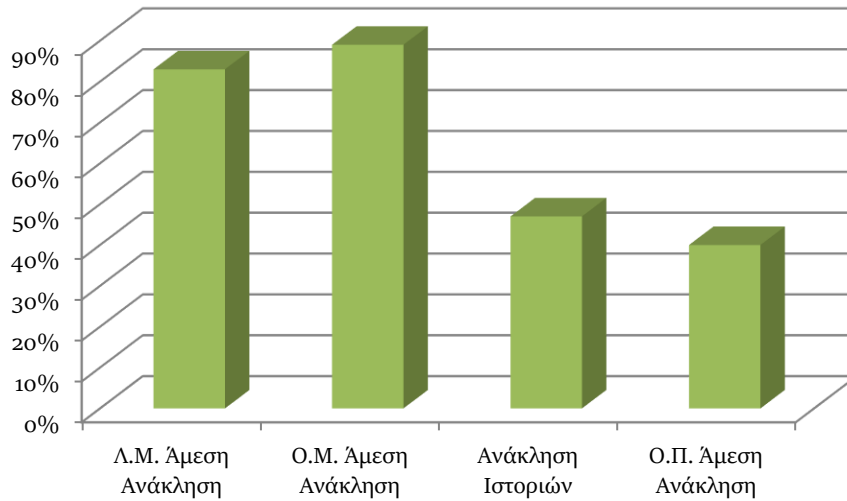
Γράφημα 5 Ανάλυση λανθασμένων αποκρίσεων

### Μνημονική λειτουργία

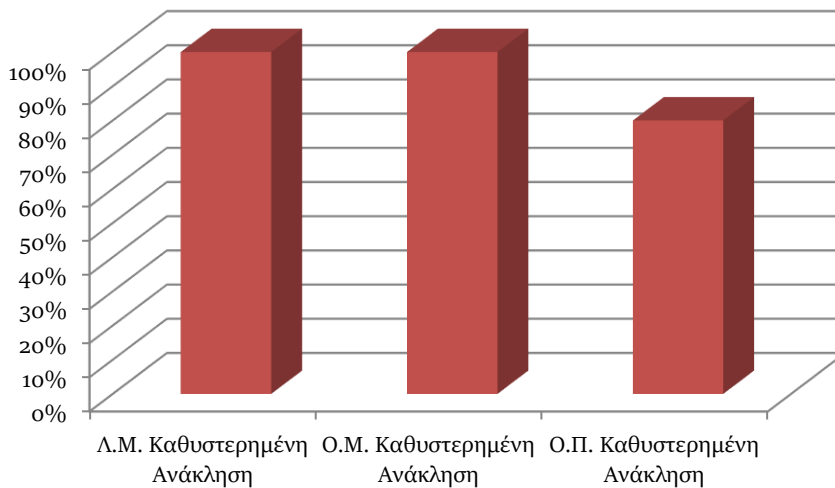
Στη δοκιμασία αξιολόγησης της μνημονικής λειτουργίας εξετάστηκαν οι τομείς της λεκτικής και οπτικής βραχύχρονης μνήμης. Στις δοκιμασίες της άμεσης λεκτικής και οπτικής ανάκλησης σημειώθηκαν τα ποσοστά 83% και 89% αντίστοιχα. Πιο αναλυτικά, η TK κατόρθωσε να απομνημονεύσει και να ανακαλέσει λεκτικά επτά διαφορετικές λέξεις μετά την πέμπτη επανάληψη. Στη δοκιμασία της καθυστερημένης ανάκλησης σημειώθηκε 100% παραγωγή. Αναφορικά με την κλίμακα οπτικής μνήμης, η εκμάθηση των ορθών θέσεων των μαρκών επιτεύχθηκε στην τέταρτη προσπάθεια, ενώ και στην κλίμακα αυτή πέτυχε ποσοστό 100% στη δοκιμασία



καθυστερημένης ανάκλησης. Στη δοκιμασία της ανάκλησης οπτικών πληροφοριών, την πιο σύνθετη μορφή της οπτικής κλίμακας, η ΤΚ πέτυχε ποσοστό 40% και η εκμάθησή τους επιτεύχθηκε στην πέμπτη προσπάθεια. Στη δοκιμασία της καθυστερημένης ανάκλησης της ίδιας κλίμακας σημειώθηκε ποσοστό 80%. Τέλος, στη δοκιμασία της αναγνώρισης κατά τη διάρκεια της ανάκλησης ιστοριών η συμμετέχουσα πέτυχε συνολικό ποσοστό 47%, με ποσοστό 53% στην πρώτη ιστορία και 40% στη δεύτερη (Γραφήματα 6 και 7).



Γράφημα 6 Παρουσίαση επιδόσεων στις δοκιμασίες μνημονικής λειτουργίας κατά την άμεση ανάκληση (Λ.Μ. = Λεκτική Μνήμη, Ο.Μ. = Οπτική Μνήμη, Ο.Π. = Οπτικές Πληροφορίες)



Γράφημα 7 Παρουσίαση επιδόσεων στις δοκιμασίες μνημονικής λειτουργίας κατά την καθυστερημένη ανάκληση (Λ.Μ. = Λεκτική Μνήμη, Ο.Μ. = Οπτική Μνήμη, Ο.Π. = Οπτικές Πληροφορίες)

### Συζήτηση-Συμπεράσματα

Μετά από χορήγηση των έγχρωμων μητρών του Raven test για την αξιολόγηση του νοητικού δυναμικού της ΤΚ, έφηβης με σύνδρομο Sotos, προέκυψαν σοβαρά ελλείμματα τόσο στη λεκτική όσο και στη μη λεκτική νοημοσύνη. Η ΤΚ, με βάση την ποιοτική περιγραφή της συγκεκριμένης δοκιμασίας, κατατάσσεται στο φάσμα του «εξαιρετικά χαμηλού επιπέδου». Το εύρημα αυτό επαληθεύει αποτελέσματα προηγούμενων ερευνών σύμφωνα με τα οποία η πλειοψηφία των ατόμων με σύνδρομο Sotos έχει από ήπια έως σοβαρή νοητική αναπηρία (Cole & Hughes,

1994. de Boer et al., 2004. Finegan et al., 1994). Η νοητική ηλικία της TK υπολογίστηκε και από τις δύο κλίμακες της δοκιμασίας Raven (κλίμακα λεξιλογίου, έγχρωμες μήτρες) στα 4;6 έτη. Ωστόσο, η επίδοσή της στη δοκιμασία λεκτικής νοημοσύνης ήταν σημαντικά χαμηλότερη συγκριτικά με αυτή στη μη λεκτική νοημοσύνη. Το γεγονός αυτό μπορεί εύκολα να αιτιολογηθεί. Εξετάζοντας το MME, συμπεραίνεται ότι ο λόγος της είναι τηλεγραφικός. Σε συνδυασμό με τις επιδόσεις της στις δοκιμασίες εκφραστικού λεξιλογίου όπως και στις δοκιμασίες των γλωσσικών δεξιοτήτων, γίνεται αντιληπτό ότι η ομιλία της χαρακτηρίζεται από σημαντικά λεξιλογικά ελλείμματα.

Εξετάζοντας το εκφραστικό και το προσληπτικό λεξιλόγιο της TK, προκύπτουν σημαντικές διαφορές. Το εκφραστικό λεξιλόγιο της εξετάστηκε μέσω της Δοκιμασίας Εκφραστικού Λεξιλογίου. Τα αποτελέσματα κατατάσσουν τις λεξιλογικές ικανότητες της TK στο ηλικιακό εύρος παιδιών 3;8 ετών. Το προσληπτικό λεξιλόγιο, όπως εξετάστηκε μέσω του PPVT, προέκυψε ισοδύναμο με το λεξιλόγιο παιδιών ηλικίας 8 ετών. Επομένως, επιβεβαιώνεται και η δεύτερη ερευνητική υπόθεση, σύμφωνα με την οποία οι επιδόσεις της TK στο προσληπτικό λεξιλόγιο αναμένονταν καλύτερες από αυτές στο εκφραστικό. Πραγματοποιήθηκε επίσης ανάλυση των λανθασμένων απαντήσεων της συμμετέχουσας στη δοκιμασία του προσληπτικού λεξιλογίου. Τα αποτελέσματα των επιδόσεων της στις γλωσσικές ικανότητες, όπως προέκυψαν μετά τη χορήγηση της Δοκιμασίας Πληροφοριακής και Γραμματικής Επάρκειας, είναι ανάλογα με του εκφραστικού λεξιλογίου, καθώς η TK κατατάσσεται στο ηλικιακό εύρος των 3;6-4 ετών. Αναλυτικότερα, προέκυψε μικρή διαφορά ανάμεσα στις επιδόσεις γραμματικής και πληροφοριακής επάρκειας, με την τελευταία να υπερτερεί. Η άρθρωση της συμμετέχουσας χαρακτηρίζεται διαταραγμένη, με ποικίλα φωνολογικά λάθη, απλοποιήσεις συμπλεγμάτων, πτώσεις φωνημάτων, ηχηροποιήσεις και εμπροσθοποιήσεις. Η ομιλία της σε πολλές περιπτώσεις ήταν ακατάληπτη. Στις περιγραφές της παρατηρήθηκε χρήση τηλεγραφικού λόγου και παραγωγή εκφωνημάτων που περιείχαν από μία έως τρεις λέξεις. Μόνο μία από τις 10 εξεταζόμενες απεικονίσεις εκμαίευσε πρόταση πέντε λέξεων. Η συγκεκριμένη πρόταση ήταν η μοναδική στην οποία παρατηρήθηκε και χρήση παρελθοντικού χρόνου (αορίστου). Στις προτάσεις που καταγράφηκαν σημειώθηκε επίσης χρήση οριστικού άρθρου όπως και συμφωνία ρήματος-υποκειμένου. Στο σημείο αυτό πρέπει να αναφερθεί ότι τα αποτελέσματα τόσο των γλωσσικών ικανοτήτων όσο και του εκφραστικού λεξιλογίου φαίνεται να είναι ανάλογα με το νοητικό υπόβαθρο, καθώς κατατάσσουν το παιδί στο ίδιο νοητικό ηλικιακό εύρος. Το ίδιο εύρημα έχει καταγραφεί και σε προηγούμενες μελέτες, όπου τα γλωσσικά ελλείμματα ήταν ανάλογα με τη νοητική ηλικία των υποκειμένων (Finegan et al., 1994. Sarimski, 2003. Varley & Crnic, 1984).

Στην αξιολόγηση της μνημονικής λειτουργίας φάνηκαν κάποια ελλείμματα στη βραχύχρονη μνήμη, κυρίως σε λεκτικό και λιγότερο σε οπτικοχωρικό επίπεδο. Συγκεκριμένα, κατά την άμεση λεκτική ανάκληση η TK κατάφερε να απομνημονεύσει τη λίστα των επτά λέξεων στην πέμπτη προσπάθεια. Το εύρημα αυτό υποδηλώνει δυσκολίες στην πρόσληψη των πληροφοριών και πιθανά ελλείμματα στη λειτουργία της προσοχής. Ωστόσο, κατά την καθυστερημένη ανάκληση κατάφερε παραγωγή και των επτά λέξεων. Στη δοκιμασία της άμεσης ανάκλησης οπτικών πληροφοριών η απομνημόνευση των ορθών θέσεων των μαρκών πραγματοποιήθηκε στην τέταρτη προσπάθεια. Επετεύχθη δηλαδή ελαφρώς καλύτερη επίδοση από ό,τι στη λεκτική κλίμακα. Επίσης, σημειώθηκε 100% επιτυχία κατά την καθυστερημένη οπτική ανάκληση, κάτι που υποδηλώνει καλύτερη λειτουργία της οπτικοχωρικής μνήμης. Το εύρημα αυτό επιβεβαιώνεται από την πρόσφατη βιβλιογραφία. Σε έρευνα που πραγματοποιήθηκε από τους Lane et al. (2018) μελετήθηκε το γνωστικό προφίλ 52 ατόμων με σύνδρομο Sotos. Οι συμμετέχοντες ανταποκρίθηκαν με σχετική ευχέρεια στις δοκιμασίες της οπτικοχωρικής μνήμης, πετυχαίνοντας υψηλά σκορ. Ωστόσο, είχαν υψηλές επιδόσεις και στις δοκιμασίες της λεκτικής βραχύχρονης μνήμης σε αντίθεση με την παρούσα μελέτη. Η διαφορά αυτή οφείλεται πιθανώς στο υψηλότερο νοητικό δυναμικό των εν λόγω συμμετεχόντων συγκριτικά με την TK.

Στη διαδικασία χορήγησης της κλίμακας ανάκλησης ιστοριών η TK κατάφερε να απαντήσει ορθά στις μισές ερωτήσεις. Η κλίμακα αυτή αξιολογεί τη λειτουργία της εργαζόμενης μνήμης, καθώς ένας από τους ρόλους της είναι να αποθηκεύει πληροφορίες. Μέσω της ορθής πρόσβασης και επεξεργασίας αυτών των πληροφοριών

εξάγει το προσδοκώμενο αποτέλεσμα ολοκληρώνοντας επιτυχώς ένα έργο. Για παράδειγμα, για την κατανόηση μιας πρότασης απαιτείται η ικανότητα απομνημόνευσης των λέξεων και έπειτα η επεξεργασία του νοήματος της καθημιάς από αυτές (Abbeduto, 2003). Για την κατανόηση κειμένου, όπως απαιτείται στη συγκεκριμένη δοκιμασία, πρέπει να πραγματοποιηθεί η ίδια νοητική και μνημονική διεργασία για όλες τις εισερχόμενες προτάσεις. Φαίνεται ότι η ΤΚ παρουσιάζει σημαντικό έλλειμμα στη λειτουργία της εργαζόμενης μνήμης και ιδιαίτερα στο υποσύστημα της λεκτικής βραχύχρονης μνήμης. Τα ευρήματα αυτά επιβεβαιώνονται από τη διεθνή βιβλιογραφία. Έρευνες σε άτομα με νοητική αναπηρία δείχνουν ελλείμματα στην εργαζόμενη μνήμη τα οποία αυξάνονται όσο μειώνεται το νοητικό υπόβαθρο (Abbeduto, 2003. Schuchardt et al., 2010, 2011).

Συμπερασματικά, η ΤΚ παρουσίασε ελλείμματα σε όλους τους τομείς, ειδικά δε σε αυτούς που αφορούν τον εκφραστικό λόγο. Το γλωσσικό της προφίλ χαρακτηρίζεται από φτωχό λεξιλόγιο με έντονα ελλείμματα κυρίως στην παραγωγή. Η ομιλία της παρουσιάζει μικρό ΜΜΕ συγκριτικά με τη χρονολογική της ηλικία και χαμηλό ποσοστό καταληπτότητας εξαιτίας του εύρους και του αριθμού των φωνολογικών της λαθών. Η περιγραφική της ικανότητα είναι σημαντικά περιορισμένη εξαιτίας τόσο του ελλιπούς λεξιλογίου όσο και της ελλειμματικής μορφοσυντακτικής ικανότητας. Διαπιστώθηκαν επίσης δυσκολίες στο υποσύστημα της λεκτικής βραχύχρονης μνήμης. Τέλος, φαίνεται ότι το ελλιπές εκφραστικό και προσληπτικό λεξιλόγιο αντικατοπτρίζει τα ελλείμματα της εργαζόμενης μνήμης, καθώς η ελλειμματική λειτουργία της είναι πιθανό να αποτελεί μία από τις βασικές αιτίες της μειωμένης ανάπτυξης του λεξιλογίου. Τα δεδομένα αυτά επιβεβαιώνουν τη θεωρία του Baddeley (2003), σύμφωνα με την οποία η κατάκτηση του λεξιλογίου σχετίζεται άμεσα με τη λεκτική εργαζόμενη μνήμη, καθώς είναι υπεύθυνη για την εκμάθηση της φωνολογικής μορφής της λέξης και τη δημιουργία ακριβών φωνολογικών αναπαραστάσεων.

### **Κατευθύνσεις για περαιτέρω έρευνα**

Στην παρούσα μελέτη διερευνήσαμε τους τομείς της γλωσσικής ικανότητας, του νοητικού δυναμικού και της εργαζόμενης μνήμης όπως και τον τρόπο αλληλεπίδρασής τους. Ωστόσο, με τη λειτουργία της εργαζόμενης μνήμης συνδέεται άμεσα και η συντηρούμενη προσοχή, δηλαδή η ικανότητα διατήρησης της προσοχής σε μια δραστηριότητα (Sohlberg & Mateer, 2004). Θα ήταν, επομένως, εξαιρετικά ενδιαφέρον να πραγματοποιηθεί μια μελέτη που θα στοχεύει στην αξιολόγηση της συντηρούμενης προσοχής σε συνάρτηση με τη μνημονική λειτουργία και τις γλωσσικές ικανότητες στο σύνδρομο Sotos. Επιπλέον, προκειμένου να προκύψουν πιο ασφαλή αποτελέσματα και να υπάρξει η δυνατότητα στατιστικών συγκρίσεων, κρίνεται απαραίτητο η ίδια μελέτη να διεξαχθεί σε περισσότερα άτομα με το ίδιο σύνδρομο.

### **Ευχαριστίες**

Θα ήθελα να ευχαριστήσω θερμά την κ. Σταυρούλα Σταυρακάκη, Καθηγήτρια Γλωσσολογίας στο Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο, για τη συνεχή καθοδήγησή της, την επιστημονική στήριξη και τις πολύτιμες υποδείξεις της. Η παρούσα μελέτη αποτελεί μέρος της μεταπτυχιακής διπλωματικής μου εργασίας που η κ. Σταυρακάκη επέβλεψε. Τόσο η εκπόνηση της διπλωματικής μου όσο και η ολοκλήρωση του παρόντος άρθρου θα ήταν αδύνατες χωρίς τις κατευθυντήριες γραμμές και την αμέριστη υποστήριξή της.

### **Βιβλιογραφικές αναφορές**

- Abbeduto, L. (2003). *Language and communication in mental retardation: Development, processes, and intervention*. California Academic Press. <https://doi.org/10.4324/9780203771624>
- Adams, A.-M., & Gathercole, S. E. (1995). Phonological working memory and speech production in preschool children. *Journal of Speech and Hearing Research*, 38(2), 403–414. <https://doi.org/10.1044/jshr.3802.403>
- Baddeley, A. (1986). *Oxford psychology series, No. 11. Working memory*. Clarendon Press/Oxford University Press.
- Baddeley, A. (2003). Working memory and language: An overview. *Journal of Communication Disorders*, 36, 189–208. [https://doi.org/10.1016/S0021-9924\(03\)00019-4](https://doi.org/10.1016/S0021-9924(03)00019-4)

- Baddeley, A., Gathercole, S., & Papagno, C. (1998). The phonological loop as a language learning device. *Psychological Review*, 105(1), 158–173. <https://doi.org/10.1037/0033-295X.105.1.158>
- Ball, J., Sullivan, D., Dulany, S., Stading, K., & Schaefer, G. (2005). Speech-language characteristics of children with Sotos syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, 136A, 363–367. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.30799>
- Βογινδρούκας, Ι., Πρωτόπαπας, Α., & Σιδερίδης, Γ. (2009). Δοκιμασία εκφραστικού λεξιλογίου (ελληνική έκδοση του Renfrew Word Finding Vocabulary Test). Γλαύκη.
- Βογινδρούκας, Ι., Πρωτόπαπας, Α., & Σταυρακάκη, Στ. (2011). Εικόνες δράσης: Δοκιμασία πληροφοριακής και γραμματικής επάρκειας (ελληνική έκδοση του Renfrew Action Picture Test). Γλαύκη.
- Cassidy, S., & Allanson, J. (2001). *Management of genetic syndromes*. Wiley-Liss, Inc. <https://doi.org/10.1002/9780470893159>
- Cole, T. R., & Hughes H. E. (1994). Sotos syndrome: A study of the diagnostic criteria and natural history. *American Journal of Medical Genetics*, 31(1), 20–32. <https://doi.org/10.1136/jmg.31.1.20>
- de Boer, L., Van Duyvenvoorde, H. A., Willemstein-Van Hove, E. C., Hoogerbrugge, C. M., Van Doorn, J., Maassen, J. A., Karperien, M., & Wit, J. M. (2004). Mutations in the NSD1 gene in patients with Sotos syndrome associate with endocrine and paracrine alterations in the IGF system. *European Journal of Endocrinology*, 151, 333–341. <https://doi.org/10.1530/eje.o.1510333>
- Ellis, N. C., & Sinclair, S. G. (1996). Working memory in the acquisition of vocabulary and syntax: Putting language in good order. *The Quarterly Journal of Experimental Psychology*, 49A(1), 234–250. <https://doi.org/10.1080/713755604>
- Fickie, M. R., Lapunzina, P., Gentile, J. K., Tolkoff-Rubin, N., Kroshinsky, D., Galan, E., Gean, E., Martorell, L., Romanelli, V., Toral, J. F., & Lin, A. E. (2011). Adults with Sotos syndrome: Review of 21 adults with molecularly confirmed NSD1 alterations, including a detailed case report of the oldest person. *American Journal of Medical Genetics*, 155(A), 2105–2111. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.34156>
- Finegan, J., Cole, T., Kingwell, E., Smith, M., Smith, M., & Sitarenios, G. (1994). Language and behaviour in children with Sotos syndrome. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 33, 1307–1315. <https://doi.org/10.1097/00004583-199411000-00013>
- Gathercole, S. E., & Baddeley, A. D. (1990). Phonological memory deficits in language disordered children: Is there a causal connection? *Journal of Memory and Language*, 29(3), 336–360. [https://doi.org/10.1016/0749-596x\(90\)90004-j](https://doi.org/10.1016/0749-596x(90)90004-j)
- Kurotaki, N., Imaizumi, K., Harada, N., Masuno, M., Kondoh, T., Nagai, T., Ohashi, H., Naritomi, K., Tsukahara, M., Makita, Y., Sugimoto, T., Sonoda, T., Hasegawa, T., Chinen, Y., Tomita, H. A., Kinoshita, A., Mizuguchi, T., Yoshiura, K., Ohta, T., Kishino, T., Fukushima, Y., Niikawa, N., Matsumoto, N. (2002). Haploinsufficiency of NSD1 causes Sotos syndrome. *Natural Genetics*, 30, 365–366. <https://doi.org/10.1038/ng863>
- Lane, C., Milne, E., & Freeth, M. (2016). Cognition and behaviour in Sotos syndrome: A systematic review. *Plos One*. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0149189>
- Lane, C., Milne, E., & Freeth, M. (2018). The cognitive profile of Sotos syndrome. *Journal of Neuropsychology*, 13, 240–252. <https://doi.org/10.1111/jnp.12146>
- Μασούρα, Ε., Gathercole, S. E., & Μπαμπλέκου, Ζ. (2006). Η εμπλοκή της φωνολογικής εργαζόμενης μνήμης σε έργα εκμάθησης νέων λέξεων: Διερεύνηση σε μικρά παιδιά. *Ψυχολογική Εταιρεία Βορείου Ελλάδος*, 4, 43–65.
- Mouridsen, S. E., & Hansen, M. B. (2002). Neuropsychiatric aspects of Sotos syndrome: A review and two case illustrations. *European Child and Adolescent Psychiatry*, 11, 43–48. <https://doi.org/10.1007/s007870200007>
- Μπεζεβέγκης, Η., Οικονόμου, Α., & Μυλωνάς, Κ. (2008). Εργαλείο ανίχνευσης και διερεύνησης των διαταραχών μνήμης στο νηπιαγωγείο και στο δημοτικό ή «Τεστ μνήμης». Εθνικό Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών. Ανακτήθηκε από: [http://users.uoa.gr/~kmylonas/PDF\\_FILES/LD\\_BesevegisEtAl2007\\_TechnicalManual.pdf](http://users.uoa.gr/~kmylonas/PDF_FILES/LD_BesevegisEtAl2007_TechnicalManual.pdf)
- Parker, J., & Parker, P. (2007). *Sotos syndrome: A bibliography and dictionary for physicians, patients, and genome researchers*. ICON Group International, Inc.
- Raven, J., Raven, J. C., & Court, J. H. (2003/updated 2004). *Manual for Raven's Progressive Matrices and Vocabulary Scales*. Harcourt Assessment (ελληνική έκδοση). [https://doi.org/10.1007/978-0-387-79948-3\\_1069](https://doi.org/10.1007/978-0-387-79948-3_1069)

- Sarimski, K. (2003). Behavioural and emotional characteristics in children with Sotos syndrome and learning disabilities. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 45, 172-178. <https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.2003.tb00926.x>
- Schuchardt, K., Gebhardt, M., & Mäehler, C. (2010). Working memory functions in children with different degrees of intellectual disability. *Journal of Intellectual Disability Research*, 54(4), 346-353. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2010.01265.x>
- Schuchardt, K., Mäehler, C., & Hasselhorn, M. (2011). Functional deficits in phonological working memory in children with intellectual disabilities. *Research in Developmental Disabilities*, 32, 1934-1940. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2011.03.022>
- Simos, P. G., Sideridis, G. D., Protopapas, A., & Mouzaki, A. (2012). Psychometric evaluation of a receptive vocabulary test for Greek elementary students. *Assessment for Effective Intervention*, 37(1), 34-49. <https://doi.org/10.1177/1534508411413254>
- Sohlberg, M. M., & Mateer, C. A. (2004). *Γνωστική αποκατάσταση: Μια σύνθετη νευροψυχολογική προσέγγιση* (Μ.-Ε. Κοσμίδου, Επιστ. Επιστ., Α. Γιαζκουλίδου, Μτφρ.). Παπαζήσης. (Έτος έκδοσης πρωτοτύπου 2001).
- Sotos, J. F., Dodge, P. R., Muirhead, D., Crawford, J. D., & Talbot, N. B. (1964). Cerebral gigantism in childhood. *New England Journal of Medicine*, 271, 109-116. <https://doi.org/10.1056/nejm196409172711228>
- Tatton-Brown, K., Douglas, J., Coleman, K., Baujat, G., Cole, T. R., Das, S., Horn, D., Hughes, H. E., Temple, I. K., Faravelli, F., Waggoner, D., Turkmen, S., Cormier-Daire, V., Irrthum, A., & Rahman, N. (2005). Genotype-phenotype associations in Sotos syndrome: An analysis of 266 individuals with NSD1 aberrations. *American Journal of Human Genetics*, 77, 193-204. <https://doi.org/10.1086/432082>
- Tatton-Brown, K., & Rahman, N. (2004). Clinical features of NSD1-positive Sotos syndrome. *Clinical Dysmorphology*, 13, 199-204. <https://doi.org/10.1097/00019605-200410000-00001>
- Varley, C. K., & Crnic, K. (1984). Emotional, behavioral, and cognitive status of children with cerebral gigantism. *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics*, 5, 132-134. <https://doi.org/10.1097/00004703-198406000-00006>

## Παράρτημα

### Δείγματα ομιλίας

Απαντήσεις από τη Δοκιμασία Πληροφοριακής και Γραμματικής Επάρκειας

1. Το παιδί κοιμάται.
2. Παπούτσι. Η μαμά παπούτσι. Το κορίτσι μαλλιά.
3. Ο σκύλος δεμένος.
4. Το άλογο τρέχει.
5. Η γάτα ποντίκια.
6. Πέφτει κάτω. Γυαλιά.
7. -
8. Γάτα.
9. Το σκυλί παπούτσι. Κλαίει.
10. Μήλα. Το αγόρι πήρε το μήλο. Τη μαμά.

Απαντήσεις από τη δοκιμασία Raven (κλίμακες λεξιλογίου)

- |              |   |                       |
|--------------|---|-----------------------|
| 1. Ντομάτα   | → | Σαλάτα. Κόκκινη.      |
| 2. Αγελάδα   | → | Κάνει γάλα.           |
| 3. Καπέλο    | → | Το φοράω στο κεφάλι.  |
| 4. Φίδι      | → | Τσιμπάει.             |
| 5. Φωλιά     | → | Πουλί. Δέντρο.        |
| 6. Βρεγμένος | → | Βροχή. Ομπρέλα.       |
| 7. Λάμπα     | → | Φως.                  |
| 8. Αεροπλάνο | → | Πετάει στον ουρανό.   |
| 9. Ψωμί      | → | Τρώω.                 |
| 10. Βάρκα    | → | Καράβι.               |
| 11. Αυτί     | → | Ακούω.                |
| 12. Δάσος    | → | Πολλά δέντρα.         |
| 13. Ποδήλατο | → | Μέσο μεταφοράς.       |
| 14. Χέρι     | → | Έχω χέρι.             |
| 15. Κολυμπώ  | → | Κολυμπάω στη θάλασσα. |

## ΕΜΠΕΙΡΙΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ | RESEARCH PAPER

# Verbal and cognitive deficiencies in Sotos syndrome: a case study

Despoina BERMPERIDOU<sup>1</sup><sup>1</sup>Department of Italian Language and Literature, Aristotle University of Thessaloniki

## KEYWORDS

Expressive vocabulary  
Morphosyntactic abilities  
Phonological short-term memory  
Receptive vocabulary  
Visuospatial sketchpad

## CORRESPONDENCE

Despoina Bermperidou  
K. Tsirou str. 12, Thessaloniki,  
GR-54248, Greece  
Email:  
[logo.despoina@gmail.com](mailto:logo.despoina@gmail.com)

## ABSTRACT

Sotos syndrome is a genetic disorder of mental retardation characterized by specific facial characteristics, overgrowth in childhood, cognitive impairment and speech and language difficulties. In this paper, we report on a single case study of a female adolescent, TK, aged 15;9 diagnosed with Sotos syndrome. The main goal was to investigate her phonological short-term memory abilities as well as her visuospatial memory abilities and language abilities. We employed the following tests: (a) Raven's Progressive Matrices and Vocabulary Scales (Greek edition) (Raven et al., 2003/2004), (b) Renfrew Word Finding Vocabulary Test – Greek edition (Vogindroukas et al., 2009), (c) Peabody Picture Vocabulary Test –Special Edition (Greek edition) (Simos et al., 2012), (d) Action Picture Test – Greek edition (Vogindroukas et al., 2011), and (e) Bezevegis et al.'s (2008) memory test. The most profound deficiencies were observed in expressive vocabulary and pragmatic/communicative skills, while difficulties were also found in verbal short-term memory. Deficiencies were also observed in verbal and non-verbal IQ in agreement with previous findings (Cole & Hughes, 1994. de Boer et al., 2004. Finegan et al., 1994). TK's performance on visuospatial sketchpad was slightly better compared to the results obtained through the other tests. We discuss the clinical implications of our findings.