

Philippa Hyman
Chris Oliver
Scott Hall
*Università di Birmingham
(Regno Unito)*

Autolesionismo, autotrattenimento e comportamenti compulsivi nella sindrome di Cornelia de Lange

S O M M A R I O

SECONDO ALCUNI RICERCATORI LE PERSONE CHE MOSTRANO COMPORTAMENTI DI AUTOTRATTENIMENTO HANNO PIU' PROBABILITÀ DI PRESENTARE COMPORTAMENTI AUTOLESIONISTICI DI TIPO COMPULSIVO. L'AUTOLESIONISMO, L'AUTOTRATTENIMENTO E I COMPORTAMENTI COMPULSIVI SONO DESCRITTI COME CARATTERISTICHE DELLA SINDROME DI CORNELIA DE LANGE. SI È CERCATO DI DETERMINARE SE LE PERSONE AFFETTE DA QUESTA PATOLOGIA CON AUTOLESIONISMO E AUTOTRATTENIMENTO, RISPETTO A INDIVIDUI PRIVI DI QUESTE CARATTERISTICHE, MOSTRASSERO IL COMPORTAMENTO COMPULSIVO IN MISURA MAGGIORE. I QUESTIONARI SONO STATI COMPILATI DAI CAREGIVER PRINCIPALI. SI È RISCONTRATA UNA CORRELAZIONE SIGNIFICATIVA TRA L'AUTOLESIONISMO E L'AUTOTRATTENIMENTO; INOLTRE, I SOGGETTI CHE MOSTRAVANO ENTRAMBE LE CARATTERISTICHE CITATE PRESENTAVANO IL COMPORTAMENTO COMPULSIVO IN MISURA MAGGIORE. LE NOSTRE SCOPERTE ESTENDONO LA TEORIA DEL COMPORTAMENTO COMPULSIVO E METTONO IN LUCE ALCUNE AREE PER LA RICERCA FUTURA.

Diversi comportamenti vengono comunemente associati alla sindrome di Cornelia de Lange (Udwin e Dennis, 1995) e l'autolesionismo è citato in letteratura come esempio di fenotipo comportamentale (Bryson et al., 1971; Johnson et al., 1976). Altre caratteristiche associate alla sindrome di Cornelia de Lange sono: linguaggio espressivo scarso nonostante un vocabolario ben sviluppato, tratti autistici, aggressività (Udwin e Dennis, 1995) e iperattività (Greenberg e Coleman, 1973).

In un certo numero di studi, i ricercatori hanno descritto l'autolesionismo in associazione alla sindrome di Cornelia de Lange (Bay et al., 1993; Dossetor, Couryer e Nicol, 1991; Menolascino, McGee e Swanson, 1982; Singh e Pulman, 1979). Ciononostante, questo comportamento non è sempre riportato (Filippi, 1989; McArthur e Edwards, 1967; McIntire e Eisen, 1965; Pashayan, Levy e Fraser, 1970; Ptachek et al., 1963). Negli studi con coorti, l'incidenza del comportamento autolesionistico varia considerevolmente. Beck (1987) descrisse

«l'automutilazione», espressa attraverso il mordersi le dita, nel 16,6% di un campione costituito da 36 soggetti affetti dalla sindrome in questione. Sarimski (1997) riportò l'autolesionismo nel 40% del suo campione (27 soggetti). Hawley, Jackson e Kurnit (1985) descrissero problemi di gestione del comportamento, nel 57% di un campione di 64 soggetti, che comprendevano: grida eccessive, colpire se stessi o gli altri e crisi frequenti. Infine, Gualtieri (1990) riscontrò che il 64% di 138 soggetti con sindrome di Cornelia de Lange mostrava autolesionismo. Inoltre, Johnson et al. (1976) descrissero l'autolesionismo in 7 soggetti su 9 affetti da sindrome di Cornelia de Lange.

Furono effettuate diverse osservazioni dagli autori che descrissero l'autolesionismo nella sindrome di Cornelia de Lange. Primo, alcuni ricercatori notarono che le persone con autolesionismo potevano ricercare il trattenimento (Dossator et al., 1991; Shear et al., 1971). Secondo, benché Udwin e Dennis (1995) avessero affermato che l'automutilazione nella sindrome di Cornelia de Lange non fosse di natura compulsiva, ciò fu contraddetto dagli autori che descrissero la natura compulsiva e grave del comportamento (Bryson et al., 1971). Shear et al. (1971) riportarono due casi di autolesionismo in persone con sindrome di Cornelia de Lange.

L'autolesionismo descritto era di natura compulsiva e i soggetti mostravano una preferenza per il trattenimento fisico; gli autori confrontarono il comportamento con quello osservato nella sindrome di Lesch-Nyhan. Queste osservazioni e l'incidenza elevata di autolesionismo nella sindrome di Cornelia de Lange portarono alcuni autori a ritenere che tale autolesionismo potesse avere una base biologica nella sindrome in questione (Bryson et al., 1971; Johnson et al., 1976; Shear et al., 1971).

Benché in letteratura esistano descrizioni di persone con sindrome di Cornelia de Lange che mostrano stress qualora il trattenimento fisico venga interrotto (Dossator et al., 1991; Shear et al., 1971), non ci sono studi specifici sull'autotrattenimento. Diverse persone con ritardo mentale grave e autolesionismo presentano autotrattenimento (Powell et al., 1996). Le forme tipiche di autotrattenimento sono: impigliare gli arti in vestiti, mobili o parti del corpo (Oliver et al., 1998; Smith et al., 1992); scegliere trattenimenti meccanici; posizionarsi in modo tale da impedire i movimenti delle braccia o delle mani (Powell et al., 1996). L'incidenza di autotrattenimento nelle persone che mostrano autolesionismo varia dal 10% al 50% (Smith et al., 1992).

L'autotrattenimento è un fenomeno citato da King (1993) per supportare l'ipotesi compulsiva riguardo all'autolesionismo. King basò la sua teoria su due osservazioni principali. Primo, alcuni autori descrissero la natura compulsiva dell'autolesionismo in relazione a comportamenti non correlati alle contingenze ambientali e che sembravano essere involontari (Dismang e Cheatham, 1970). Secondo, Buzas et al. (1981) e Christie et al. (1982) riportarono che alcune persone cercavano di impedire le loro manifestazioni di autolesionismo.

Secondo King (1993) l'autotrattenimento impedirebbe il verificarsi dell'autolesionismo: questo fenomeno sarebbe simile a quello delle persone affette da disturbo ossessivo-compulsivo che cercano di evitare di esibire le compulsioni. In base alla teoria di King, un sottogruppo di comportamento autolesionistico sarebbe rappresentato da un tipo di comportamento compulsivo involontario, privo di funzione adattiva, correlato a un danno cerebrale e sarebbe provocato dall'ansia. Ogni situazione che porta all'ansia dovrebbe aumentare la probabilità del verificarsi di comportamento autolesionistico.

La teoria di King contrasta con la maggioranza delle ipotesi riguardanti le cause del comportamento autolesionistico, nelle quali vengono enfatizzate alcune caratteristiche ambientali e comunicative. L'autolesionismo sarebbe mantenuto dal rinforzo positivo (per esempio, interazione sociale) o dal rinforzo negativo (per esempio, evitamento delle richieste) (Carr, 1977). La teoria di King prevede invece che per alcune persone il comportamento autolesionistico non abbia una funzione adattiva: questa è una teoria importante da considerare in relazione all'autolesionismo presentato dalle persone con sindrome di Cornelia de Lange che sembrano manifestare tale comportamento in modo compulsivo e per le quali non sono evidenti influenze ambientali. In base alla teoria di King i comportamenti compulsivi e di autotrattenimento dovrebbero essere più comuni tra le persone con sindrome di Cornelia de Lange che mostrano autolesionismo.

In letteratura sono presenti pochi studi sul disturbo ossessivo-compulsivo in persone con ritardo mentale. Questo potrebbe essere determinato dalle difficoltà nel valutare se le ossessioni siano egodistoniche (percepite come intrusive, inadeguate e non controllabili dall'individuo) in persone con ritardo mentale profondo (Bodfish et al., 1995). L'attenzione per l'elemento egodistonico, come specificato nel *DSM-IV/Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali* (American Psychiatric Association, 1996) ha portato la limitata ricerca esistente in quest'area a investigare le compulsioni, perché questi comportamenti sono facilmente osservabili e identificabili (Bodfish e Madison, 1993).

Nella maggior parte degli studi sul disturbo ossessivo-compulsivo, i ricercatori non hanno analizzato separatamente le persone con ritardo mentale di diversa eziologia, fatta eccezione per il lavoro sulla sindrome di Prader-Willi di Dykens, Leckman e Cassidy (1996). Benché gli autori non avessero esaminato le compulsioni insieme ad altri comportamenti, essi riscontrarono elevati livelli di compulsione nella sindrome di Prader-Willi, una patologia in cui il 95% dei soggetti si danneggia la pelle (Dykens e Kasari, 1997).

Bodfish et al. (1995) indagarono la presenza delle compulsioni, del comportamento stereotipato e dell'autolesionismo in adulti affetti da ritardo mentale grave e profondo. Il verificarsi delle compulsioni era associato a un aumento significativo dei livelli delle stereotipie e dell'autolesionismo. Powell et al. (1996) estesero lo studio di Bodfish et al. (1995) e analizzarono l'autotrattenimento e il

comportamento compulsivo in un campione di persone che presentava l'autolesionismo. Essi riscontrarono che il 46% mostrava l'autotrattenimento e il 57% le compulsioni. Il comportamento compulsivo si verificava più frequentemente nelle persone che manifestavano l'autotrattenimento e l'autolesionismo rispetto a quelle con autolesionismo ma prive di autotrattenimento.

Riassumendo, l'autolesionismo è stato descritto come fenotipo comportamentale della sindrome di Cornelia de Lange in base all'elevato livello di questa condizione riportato negli studi effettuati (Bryson et al., 1971; Johnson et al., 1976; Udwin e Dennis, 1995). Inoltre, la natura compulsiva dell'autolesionismo nella sindrome di Cornelia de Lange potrebbe avere basi biologiche (Bryson et al., 1971; Shear et al., 1971). Secondo King (1993), l'autolesionismo potrebbe essere un comportamento compulsivo e involontario senza funzione adattiva, mentre l'autotrattenimento avrebbe la funzione di impedire il verificarsi dell'autolesionismo; queste affermazioni sono state in parte supportate empiricamente. Le compulsioni sono state associate alle stereotipie e all'autolesionismo (Bodfish et al., 1995) e sono stati descritti elevati livelli di comportamento compulsivo in persone con autotrattenimento e autolesionismo (Powell et al., 1996).

Nonostante le osservazioni sull'incidenza e sulla natura compulsiva dell'autolesionismo nella sindrome di Cornelia de Lange, in letteratura non sono presenti studi in cui siano stati esaminati l'autolesionismo, le compulsioni e l'autotrattenimento riguardo alla patologia in questione. Nella ricerca qui riportata abbiamo investigato l'incidenza dei comportamenti problema associati alla sindrome di Cornelia de Lange, con un'attenzione particolare per l'autolesionismo; inoltre abbiamo cercato di determinare se le persone affette dalla patologia esaminata che manifestavano autolesionismo presentassero anche autotrattenimento; infine abbiamo analizzato la relazione tra autolesionismo, autotrattenimento e compulsioni.

Metodo

Soggetti

Spedimmo 229 questionari ai caregiver di persone affette da sindrome di Cornelia de Lange, attraverso un gruppo di supporto per genitori di individui affetti da questa patologia (Cornelia de Lange Syndrome Foundation). Al questionario furono allegate una lettera di presentazione e una busta prepagata per l'eventuale risposta. Ricevemmo 88 questionari compilati (38,4%). Nel questionario era chiesto di indicare chi avesse eseguito la diagnosi di sindrome di Cornelia de Lange, quando e in quale luogo.

Delle 88 persone con sindrome di Cornelia de Lange 46 (52,3%) erano di genere femminile e 42 (47,7%) erano di genere maschile; 80 (90,9%) vivevano con le loro famiglie e 7 (8%) in un servizio residenziale (non disponevamo dei

dati per un soggetto). L'età era compresa tra 1 e 38 anni ($M = 12,89$; $DS = 8,02$). A otto soggetti (9,1%) venivano somministrati psicofarmaci. Per descrivere il campione utilizzammo la *Wessex Scale* (Kushlick, Blunden e Cox, 1973). Questa scala fornisce una valutazione delle abilità sociali e fisiche: visione, udito, incontinenza, capacità di deambulare, linguaggio, autonomie e alfabetizzazione. I dati indicarono che 48 persone (56%) non presentavano disturbi visivi e uditivi, 19 (22%) mostravano solamente disturbi uditivi, 6 (7%) solamente disturbi visivi e 13 (15%) sia visivi che uditivi. Cinquantadue (65%) avevano la capacità di deambulare, 12 (15%) presentavano mobilità parziale e 16 (20%) erano privi della capacità di deambulare. Nella scala di Wessex del linguaggio, delle autonomie e dell'alfabetizzazione 6 persone (7%) furono classificate come «alfabetizzate», 7 (8%) erano «abili e verbali», 5 (5,7%) erano «solamente abili», 9 (10,3%) erano solo «verbali» e 60 (69%) «non abili, non alfabetizzate e non verbali».

Misurazioni

La copertina del questionario presentava il titolo *Research Questionnaire* per evitare eventuali bias positivi riguardo all'autolesionismo. Il primo questionario era la *Wessex Scale* e l'ordine di presentazione delle domande concernenti qualsiasi forma di comportamento problema era random.

AUTOLESIONISMO E ALTRE FORME DI COMPORTAMENTO PROBLEMA. Per identificare i soggetti con autolesionismo fu prevista la seguente domanda: «La persona da Lei accudita con sindrome di Cornelia de Lange ha mostrato autolesionismo (per esempio, sbattere la testa, colpirsi la testa, schiaffeggiarsi, strapparsi i capelli, graffiarsi, colpirsi alcune parti del corpo, mettersi le dita negli occhi o comprimerli) nell'ultimo mese?». Inoltre, si chiedeva ai caregiver se il soggetto avesse compiuto atti di aggressione fisica o mostrato comportamenti distruttivi e/o stereotipati nell'ultimo mese. Rappresentavano atti di aggressione fisica i seguenti comportamenti: colpire con pugni, spingere, dare calci, tirare i capelli, buttare all'aria gli oggetti o tirare i vestiti delle altre persone.

I COMPORTAMENTI DISTRUTTIVI comprendevano: strappare i vestiti o i giornali, sbattere le porte, rompere le finestre o i mobili e buttare per terra le pietanze. Facevano parte dei *comportamenti stereotipati*: dondolarsi, fare roteare alcuni oggetti ripetutamente, movimenti continui delle mani e pressione degli occhi. L'accordo per ogni domanda fu determinato attraverso la compilazione del questionario da parte di un'altra persona per lo stesso soggetto per 26 partecipanti (30%). Il valore di K per l'autolesionismo era 0,92, per l'aggressione fisica 0,85, per i comportamenti distruttivi 0,75 e per quelli stereotipati 0,60. Questi valori indicavano un buon livello di accordo.

AUTOTRATTENIMENTO. Si somministrò la *Self-Restraint Checklist* [Scala dell'autotrattenimento] (Powell et al., 1996), la quale contiene descrizioni di 7 tipo-

logie di autotrattenimento (per esempio, avvilupparsi nei propri vestiti). Si chiedeva ai caregiver di segnalare un determinato item qualora la persona mostrasse il comportamento corrispondente. La scala presentava un accordo del 91% (Powell et al., 1996).

COMPORTEMENTO COMPULSIVO. Si somministrò la *Compulsive Behavior Checklist* (Gedye, 1992), la quale contiene 25 tipi di compulsioni, raggruppati in 5 categorie: Ordine (per esempio, sistemare gli oggetti in un certo modo), Completamento (per esempio, essere focalizzati sul chiudere le porte, aprire gli armadi), Pulizia (per esempio, pulire eccessivamente alcune parti del corpo), Controllo (per esempio, toccare alcuni oggetti ripetutamente) e Cura della persona inadeguata (per esempio, tagliarsi i capelli, le sopracciglia o i peli pubici in modo inappropriato). Si chiedeva ai caregiver di segnalare un determinato item qualora la persona mostrasse il comportamento corrispondente. L'analisi psicometrica indicò un buon accordo (84,8), stabilità di test-retest (83,3%) e validità attraverso l'osservazione diretta (91,4%) (Bodfish et al., 1995).

Risultati

Autolesionismo e altri comportamenti problema

All'interno del campione studiato (N = 88), 56 persone (63,6%) avevano mostrato autolesionismo nell'ultimo mese, 50 (56,8%) avevano esibito stereotipie, 47 (53,4%) comportamenti distruttivi e 38 (43,2%) comportamenti aggressivi. Non furono riscontrate differenze relativamente al genere. Un fattore che incideva sull'autolesionismo era invece l'età: le persone dai 13 anni in poi (N = 40) avevano più probabilità di presentare autolesionismo rispetto agli individui con meno di 13 anni (N = 48), $\chi^2(1, N = 88) = 8,49, p < 0,005$. L'età non influiva sull'incidenza del comportamento aggressivo, sulle stereotipie o sui comportamenti distruttivi.

Autotrattenimento

Nel nostro campione, 47 persone (53,4%) mostravano almeno una forma di autotrattenimento classificata nella Self-Restraint Checklist. La tabella 1 illustra la percentuale delle persone che presentavano un particolare tipo di autotrattenimento per ognuna delle 7 categorie elencate nella Self-Restraint Checklist.

Gli item «trattenimento attraverso gli altri» e «trattenimento attraverso gli oggetti» erano le forme di autotrattenimento presenti in maggiore misura. Il numero medio di item caratteristici delle persone che manifestavano autotrattenimento era 1,74 (DS = 0,97). Tra le persone con autotrattenimento 22 soggetti (47,8%) ne presentavano un particolare tipo e 2 (4,2%) ne mostravano

più di 3. L'analisi degli effetti dell'età indicò che il 65% (N = 26) delle persone con più di 13 anni mostrava autotrattenimento, in confronto al 44% (N = 21) di quelle minori di 12 anni. Questi dati suggerirono che l'autotrattenimento fosse maggiormente diffuso nelle persone di età superiore, $\chi^2(1, N = 88) = 3,96, p < 0,05$. Le persone con più di 13 anni presentavano inoltre un numero maggiore di forme di autotrattenimento (M = 1,23; DS = 1,27) rispetto alle persone con meno di 13 anni (M = 0,69; DS = 0,93), $t(86) = 2,29, p < 0,05$. L'età non influiva sull'incidenza dell'autotrattenimento o sul numero di tipologie presentate.

TABELLA 1
Percentuale di persone che mostravano una particolare
forma di autotrattenimento e di comportamento compulsivo

<i>Comportamenti</i>	<i>%</i>
Autotrattenimento (N = 47)	
Trattenimento attraverso gli altri/trattenimento attraverso gli oggetti	42,6
Trattenere o stringere gli oggetti	36,2
Avvilupparsi nei vestiti	29,8
Scegliere di indossare abiti particolari	29,8
Tenere le mani insieme	21,3
Scegliere trattenimenti meccanici	0,0
Compulsioni (N = 77)	
Ordinare	71,4
Controllare/toccare	63,6
Completare	58,4
Pulire	50,6
Curare la persona	49,4

Comportamento compulsivo

Settantasette persone (87,5%) mostravano almeno una forma di comportamento compulsivo in base alla Compulsive Behavior Checklist (tabella 1). La tabella illustra che l'ordinare e il controllare erano le forme principali di comportamento compulsivo. Il numero medio di forme di compulsioni esibite era 2,94 (DS = 1,32). Delle persone che presentavano comportamenti compulsivi, 25 soggetti (32,5%) ne mostravano 3 categorie; 15 (19,5%) una categoria; 13 (16,9%) 4 categorie; 12 (15,6%) 2 categorie e 12 (15,6%) 5 categorie. L'analisi dell'influenza dell'età indicò che le persone appartenenti al gruppo di età superiore mostravano un numero maggiore di comportamenti compulsivi, $t(86) = 2,12, p < 0,05$, rispetto ai soggetti del gruppo di età inferiore. Non furono evidenziate differenze di genere relativamente al numero di compulsioni esibite.

Associazione tra autolesionismo, autotrattenimento e comportamento compulsivo

Trentasei persone (40,9%) mostravano sia autolesionismo, sia autotrattenimento e l'associazione era statisticamente significativa, $\chi^2 (1, N = 88) = 7,32, p < 0,01$. Undici soggetti (12,5%) presentavano autotrattenimento ma non autolesionismo. La figura 1 (grafico in alto) illustra la percentuale di casi con autotrattenimento in associazione all'autolesionismo e ai comportamenti compulsivi.

C'era un'associazione positiva tra autotrattenimento e autolesionismo nelle persone con comportamenti compulsivi, $\chi^2 (1, N = 77) = 6,45, p < 0,05$, ma tale associazione non era presente nelle persone che non erano caratterizzate da comportamento compulsivo, $p = 1,00$ (*Fisher's Exact Test*). Per le persone con comportamento compulsivo si eseguì un'ulteriore analisi per determinare se l'età influisse sull'associazione tra l'autolesionismo e l'autotrattenimento. Il grafico in basso della figura 1 indica che, nonostante l'assenza di associazione tra autotrattenimen-

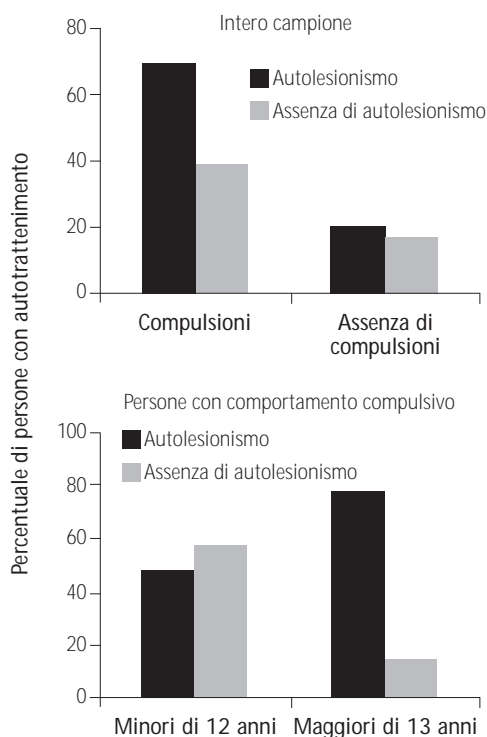


Fig. 1 Grafico in alto: percentuale delle persone con comportamento compulsivo e/o autolesionismo che mostravano autotrattenimento. Grafico in basso: percentuale delle persone con comportamento compulsivo e/o autolesionismo che mostravano autotrattenimento: i dati sono incrociati con l'età.

to e autolesionismo nelle persone di età inferiore ai 12 anni, l'associazione era positiva nei soggetti con più di 13 anni, $p = 0,004$ (Fisher's Exact Test).

Dato che riscontrammo un'associazione tra autolesionismo, autotrattenimento e comportamenti compulsivi, esaminammo l'associazione tra il numero delle compulsioni presentate e la presenza/assenza dell'autolesionismo e/o dell'autotrattenimento. La figura 2 illustra il numero di compulsioni esibite dalle persone prive di autolesionismo e di autotrattenimento ($N = 21$), dalle persone con autolesionismo o autotrattenimento ($N = 30$) e da quelle con autolesionismo e autotrattenimento ($N = 36$).

L'analisi della varianza a una via indicò una differenza significativa tra il numero medio di compulsioni esibite dai soggetti in ogni gruppo, $F(2, 84) = 11,27$, $p < 0,0001$. L'analisi effettuata post hoc utilizzando il test di Scheffé mostrò che le persone con autolesionismo e autotrattenimento presentavano un numero maggiore di compulsioni rispetto ai soggetti con autolesionismo o autotrattenimento e ai soggetti privi di questi tipi di comportamento.

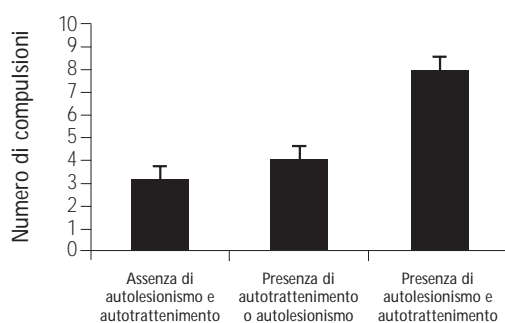


Fig. 2 Numero di compulsioni mostrate dalle persone prive di autolesionismo e di autotrattenimento, da quelle con autotrattenimento o autolesionismo e da quelle con autolesionismo e autotrattenimento.

Discussione

In questo studio l'autolesionismo era il comportamento problema più frequente: esso si verificava nel 63,6% del campione. I comportamenti stereotipati erano presenti nel 56,8% del campione, quelli distruttivi nel 53,4% e gli atti di aggressione fisica nel 43,2%. Quindi, è evidente che le persone con sindrome di Cornelia de Lange presentano una vasta gamma di difficoltà comportamentali, benché gli autori degli studi sul fenotipo comportamentale di questa sindrome abbiano descritto prevalentemente l'autolesionismo (Bryson et al., 1971; Johnson

et al., 1976; Shear et al., 1971). È necessario che la ricerca futura esamini tutti i comportamenti problema evidenziati da questo studio, soprattutto perché essi costituiscono una fonte di preoccupazione particolare per i genitori (Hyman e Oliver, 2001).

L'incidenza dell'autolesionismo nel mese precedente allo studio (63,6%) riportata in questo studio è simile a quella riscontrata da Gualtieri (1990). Questa incidenza è significativamente superiore rispetto a quella individuata in altri studi sull'autolesionismo in persone con ritardo mentale grave. Per esempio, l'incidenza dell'autolesionismo in una popolazione ospedalizzata era del 12% (Oliver, Murphy e Corbett, 1987). Il nostro studio ha dimostrato anche l'aumento dell'autolesionismo in funzione dell'età. Benché meno del 10% delle persone con meno di 10 anni presentassero l'autolesionismo nello studio di Oliver et al. (1987), nella nostra ricerca il 50% dei soggetti con meno di 12 anni manifestava questo comportamento problema. Sebbene questo possa suggerire che l'autolesionismo sia maggiormente diffuso e si palesi precocemente nella sindrome di Cornelia de Lange, altri fattori possono avere contribuito a determinare i livelli elevati riscontrati. Per esempio, la definizione di autolesionismo adottata in questo studio non implicava come condizione necessaria la presenza di danni ai tessuti.

Fu riscontrata un'associazione significativa tra autolesionismo e autotrattenimento: il 64,3% delle persone con autolesionismo presentava anche autotrattenimento. Questa percentuale è superiore rispetto a quella del 46% riportata da Powell et al. (1996). Inoltre, i comportamenti significativamente più compulsivi venivano mostrati dalle persone con autolesionismo e autotrattenimento in confronto ai soggetti privi di questi comportamenti. Considerando il campione complessivamente, l'ordinare era la categoria di compulsioni riportata più comunemente e questo dato è in linea con quelli di altri studi (Bodfish et al., 1995; Vitiello, Spreat e Behar, 1989). Ciononostante, il numero medio di compulsioni riportato in questo campione era 5,4 in contrasto con il valore di 2,6 riscontrato da Bodfish et al. (1995). La ricerca dovrebbe investigare più approfonditamente l'associazione tra autotrattenimento e autolesionismo; inoltre potrebbe essere utile avvalersi di metodi osservazionali diretti. I ricercatori che impiegheranno un campione più vasto come garanzia della validità statistica potrebbero considerare l'associazione tra i comportamenti considerati in questo studio e le stereotipie, estendendo quindi le scoperte di Bodfish et al. (1995).

Le nostre scoperte suggeriscono una possibile estensione della teoria di King (1993) attraverso l'associazione riscontrata tra autolesionismo, autotrattenimento e compulsioni. Questo è il primo studio in cui questa associazione sia stata riscontrata nelle persone affette da sindrome di Cornelia de Lange. King (1993) predisse che i comportamenti compulsivi sarebbero stati associati all'autolesionismo: questo è supportato dal numero maggiore di compulsioni e di categorie riscontrate nelle persone con autolesionismo e autotrattenimento. Ciononstan-

te, l'associazione tra autolesionismo, autotrattenimento e compulsioni non è sufficiente per supportare l'ipotesi secondo cui l'autolesionismo sarebbe un comportamento compulsivo involontario.

L'analisi dell'incidenza dell'autolesionismo, dell'autotrattenimento e delle compulsioni per gruppi di età indicò un aumento di questi tre comportamenti con il passare degli anni. Anche il numero di compulsioni esibite aumentava in funzione dell'età. Questi dati sottolineano l'importanza di sviluppare interventi precoci per le persone di età inferiore ai 12 anni con autolesionismo.

Le scoperte di questo studio però dovrebbero essere considerate in relazione alla metodologia adottata. I questionari furono spediti per posta a causa della grande dispersione geografica delle persone affette da sindrome di Cornelia de Lange nel Regno Unito e a causa della rarità della patologia che infatti presenta un'incidenza di 1 su 40.000 individui (Ireland, 1996). La risposta del 38,4% è in linea con altri studi in cui furono utilizzati i questionari spediti per posta (Lebow, 1982; Moser e Kalton, 1971); ciononostante, dobbiamo riconoscere che questa sia una percentuale di risposta bassa. Inoltre, tutti i partecipanti furono contattati attraverso la Cornelia de Lange Syndrome Foundation: quindi il campione potrebbe non essere rappresentativo dell'intera popolazione di persone affette da questa patologia. Forse i caregiver di persone affette sindrome di Cornelia de Lange con comportamenti problema ricorrono a un gruppo di supporto con maggiore probabilità per ottenere informazioni e aiuto riguardo a tali comportamenti.

Nonostante questi limiti, si ottennero dati relativi a 88 persone affette da sindrome di Cornelia de Lange (Gualtieri nel 1990 studiò 138 soggetti), in uno studio incentrato completamente sugli aspetti comportamentali di questa patologia. In altri studi su larga scala, i ricercatori analizzarono prevalentemente le caratteristiche cliniche, mediche e dello sviluppo correlate alla sindrome di Cornelia de Lange (Ireland, 1996; Jackson et al., 1993; Kline, Barr e Jackson, 1993; Kline et al., 1993).

Le nostre scoperte comportano un certo numero di implicazioni per la ricerca e per la clinica. King (1993) suggerì che l'autolesionismo esibito da alcuni individui fosse un comportamento compulsivo involontario associato a un danno cerebrale. Ciononostante, l'esatta natura della possibile localizzazione di questo danno è sconosciuta, così come il tipo dei possibili neurotrasmettitori implicati, sebbene King (1992) abbia suggerito un possibile coinvolgimento dei sistemi serotoninergici e dopaminergici. Quindi, l'autolesionismo potrebbe essere un comportamento compulsivo, oppure l'attività ripetuta potrebbe derivare da un disturbo funzionale biologico. In alternativa, Oliver (1995) ipotizzò che potesse esistere una via più complicata: l'autolesionismo che si verifica nei bambini piccoli sarebbe rinforzato dall'ambiente e ciò introdurrebbe l'attività ripetitiva nel repertorio comportamentale del soggetto. In seguito, l'autolesionismo potrebbe attivare alcuni sistemi neurochimici e diventare di tipo compulsivo (Oliver, 1995).

Sono necessari studi longitudinali per individuare il supporto empirico per questa ipotesi; comunque, se ciò venisse dimostrato, diventerebbe estremamente importante sviluppare degli interventi precoci per gestire l'autolesionismo prima che si radichi nel repertorio comportamentale di una persona e acceda a meccanismi biologici.

In conclusione, in questo studio è stata riscontrata un'incidenza elevata di autolesionismo, aggressione fisica e comportamenti distruttivi in persone con sindrome di Cornelia de Lange. Ciononostante, data l'assenza di un gruppo di controllo, le conclusioni possono essere tratte solamente per questo campione e non per l'intera popolazione con sindrome di Cornelia de Lange. La scoperta più interessante e non riportata precedentemente è rappresentata dall'associazione tra autolesionismo, autotrattenimento e comportamenti compulsivi. Le persone con autolesionismo e autotrattenimento mostravano in modo significativo più compulsioni rispetto ai soggetti che non presentavano i due comportamenti citati. Questa scoperta non è sufficiente per affermare che l'autolesionismo sia un comportamento compulsivo. L'incidenza dell'autotrattenimento però può indicare una qualità compulsiva del comportamento, ma sono necessari ulteriori studi per esplorare questa scoperta. Dato che non tutte le persone con sindrome di Cornelia de Lange mostrano autolesionismo, compulsioni e autotrattenimento, è altamente probabile che lo sviluppo di questi comportamenti sia multifattoriale. In futuro, i ricercatori potrebbero essere in grado di isolare i fattori predittivi del verificarsi di questa associazione. Il vantaggio dell'ipotesi compulsiva dell'autolesionismo è rappresentato dal fatto che essa fornisce ulteriori elementi utili alla comprensione di alcuni tipi di questo comportamento e ciò potrebbe favorire lo sviluppo di interventi clinici maggiormente efficaci.

— TITOLO ORIGINALE —

Self-injurious behavior, self-restraint, and compulsive behaviors in Cornelia de Lange Syndrome. Tratto da «American Journal on Mental Retardation» vol. 107, n. 2, 2002. © American Association on Mental Retardation. Pubblicato con il permesso dell'editore. Traduzione italiana di Costanza Colombi.

Bibliografia

- American Psychiatric Association (1996), *DSM-IV/Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali*, Milano, Masson.
- Bay C., Mauk J. Radcliffe J. e Kaplan P. (1993), *Mild Brachmann-de Lange syndrome: Delineation of the clinical phenotype, and characteristic behaviors in a six-year-old boy*, «American Journal of Medical Genetics», n. 47, pp. 965-968.
- Beck B. (1987), *Psycho-social assessment of 36 de Lange patients*, «Journal of Mental Deficiency Research», n. 31, pp. 251-257.
- Bodfish J., Crawford T., Powell S., Paker D., Golden R. e Lewis M. (1995), *Compulsions in adults with mental retardation: Prevalence, phenomenology, and comorbidity with stereotypy and self-injury*, «American Journal on Mental Retardation», n. 100, pp. 183-192.
- Bodfish J. e Madison J. (1993), *Diagnosis and fluoxetine treatment of compulsive behavior disorder of adults with mental retardation*, «American Journal on Mental Retardation», n. 98, pp. 360-367.
- Bryson Y., Sakati N., Nyhan W.L. e Fish C.H. (1971), *Self-mutilative behavior in the Cornelia de Lange syndrome*, «American Journal of Mental Deficiency», n. 76, pp. 319-324.
- Buzas H.P., Ayllon T. e Collins R. (1981), *A behavioral approach to eliminate self-mutilative behavior in a Lesch-Nyhan patient*, «Journal of Mind and Behavior», n. 2, pp. 47-56.
- Carr E.G. (1977), *The motivation of SIB: A review of some hypotheses*, «Psychological Bulletin», n. 84, pp. 800-816.
- Christie R., Bay C., Kaufman I.A., Bakay B., Borden M. e Nyhan W.L. (1982), *Lesch-Nyhan disease: Clinical experience with nineteen patients*, «Developmental Medicine & Child Neurology», n. 24, pp. 293-306.
- Dismang L.H. e Cheatham C.F. (1970), *The Lesch-Nyhan syndrome*, «American Journal of Psychiatry», n. 127, pp. 671-677.
- Dossetor D.R., Couryer S. e Nichol A.R. (1991), *Massage for very severe self-injurious behaviour in a girl with Cornelia de Lange syndrome*, «Developmental Medicine and Child Neurology», n. 33, pp. 636-644.
- Dykens E. e Kasari C. (1997), *Maladaptive behavior in children with Prader-Willi syndrome, Down syndrome, and nonspecific mental retardation*, «American Journal on Mental Retardation», n. 102, pp. 228-237.
- Dykens E., Leckman J. e Cassidy S. (1996), *Obsessions and compulsions in Prader-Willi syndrome*, «Journal of Child Psychology and Psychiatry», n. 37, pp. 995-1002.
- Filippi G. (1989), *The de Lange Syndrome: Report of 15 cases*, «Clinical Genetics», n. 35, pp. 343-363.
- Gedye A. (1992), *Recognizing obsessive-compulsive disorder in clients with developmental disabilities*, «Habilitative Mental Healthcare Newsletter», n. 11, pp. 73-77.
- Greenberg R.J. e Coleman M. (1973), *Depressed whole blood serotonin levels associated with behavioral abnormalities in the de Lange syndrome*, «Pediatrics», n. 51, pp. 720-724.
- Gualtieri C.T. (1990), *Self-injurious behavior*. In C.T. Gualtieri (a cura di), *Neuropsychiatry and behavioral pharmacology*, Berlin, Springer-Verlag, pp. 173-186.
- Hawley P., Jackson L. e Kurnit D. (1985), *Sixty-four patients with Brachmann-de Lange syndrome: A survey*, «American Journal of Medical Genetics», n. 20, pp. 453-459.

- Hyman P. e Oliver C. (2001), *Casual explanations, concern and optimism regarding self-injurious behaviour displayed by individuals with Cornelia de Lange syndrome: The parents' perspective*, «Journal of Intellectual Disability Research», n. 45, pp. 1-9.
- Ireland M. (1996), *Cornelia de Lange syndrome: Clinical features, common complications and long-term prognosis*, «Current Paediatrics», n. 6, pp. 69-73.
- Jackson L., Kline A.D., Barr M. e Koch S. (1993), *De Lange syndrome: A clinical review of 310 individuals*, «American Journal of Medical Genetics», n. 47, pp. 940-946.
- Johnson H.G., Ekman P., Fiesen W., Nyhan W.L. e Shear C. (1976), *A behavioral phenotype in the de Lange syndrome*, «Pediatric Research», n. 10, pp. 843-850.
- King B. (1993) *Self-injury by people with mental retardation: A compulsive behavior hypothesis*, «American Journal on Mental Retardation», n. 98, pp. 93-112.
- Kline A.D., Barr M. e Jackson L. (1993), *Growth manifestations in the Brachmann de Lange syndrome*, «American Journal of Medical Genetics», n. 47, pp. 1042-1049.
- Kline A.D., Stanley C., Belevich J., Brodsky K., Barr M. e Jackson L. (1993), *Developmental data on individuals with the Brachmann-de Lange syndrome*, «American Journal of Medical Genetics», n. 47, pp. 1053-1058.
- Kushlick A., Blunde R. e Cox G. (1973), *A method of rating behaviour characteristics for use in large scale surveys of mental handicap*, «Psychological Medicine», n. 3, pp. 466-478.
- Lebow J. (1982), *Consumer satisfaction with mental health treatment*, «Psychological Bulletin», n. 91, pp. 244-259.
- McArthur R.G. e Edwards J.H. (1967), *De Lange syndrome: Report of 20 cases*, «Journal of the Canadian Medical Association», n. 96, pp. 1185-1198.
- McIntire M.S. e Eisen J.D. (1965), *The Cornelia de Lange syndrome: A case report with mild mental retardation*, «American Journal of Mental Deficiency», n. 70, pp. 438-442.
- Menolascino F.J., McGee J.J. e Swanson D.A. (1982), *Behavioural dimensions of the de Lange syndrome*, «Journal of Mental Deficiency Research», n. 26, pp. 259-261.
- Moser C.A. e Kalton G. (1971), *Survey methods in social investigation*, London, Heinemann.
- Oliver C. (1995), *Annotation. Self-injurious behaviour in children with learning disabilities: Recent advances in assessment and intervention*, «Journal of Child Psychology and Psychiatry», n. 36, pp. 909-927.
- Oliver C., Hall S., Hales J., Murphy G. e Watts D. (1998), *The treatment of severe self-injurious behaviour by the systematic fading of restraints: Effects on self-injury, self-restraint, adaptive behavior, and behavioral correlates of affect*, «Research in Developmental Disabilities», n. 19, pp. 143-165.
- Oliver C., Murphy G.H. e Corbett J.A. (1987), *Self-injurious behaviour in people with mental handicap: A total population study*, «Journal of Mental Deficiency Research», n. 31, pp. 147-162.
- Pashayan H., Levy E.P. e Fraser W. (1970), *Can the de Lange syndrome always be diagnosed at birth?*, «Pediatrics», n. 46, p. 940.
- Powell S., Bodfish J., Parker D., Crawford T. e Lewis M. (1996), *Self-restraint and self-injury: Occurrence and motivational significance*, «American Journal on Mental Retardation», n. 101, pp. 41-48.
- Ptacek L.J., Opitz J.M., Smith D.W., Gerritsen T. e Waisman H.A. (1963), *The Cornelia de Lange Syndrome*, «Journal of Pediatrics», n. 63, pp. 1000-1020.

- Sarimski K. (1997), *Communication, social-emotional development and parenting stress in Cornelia de Lange syndrome*, «Journal of Intellectual Disability Research», n. 41, pp. 70-75.
- Shear C.S., Nyhan W.L., Kirman B.H. e Stern J. (1971), *Self-mutilative behavior as a feature of the de Lange syndrome*, «Journal of Pediatrics», n. 78, pp. 506-509.
- Singh N.N. e Pulman R.M. (1979), *Self-injury in the de Lange syndrome*, «Journal of Mental Deficiency Research», n. 23, pp. 79-84.
- Smith R., Iwata B., Vollmer T. e Pace G. (1992), *On the relationship between SIB and self-restraint*, «Journal of Applied Behavior Analysis», n. 25, pp. 433-445.
- Udwin O. e Dennis J. (1995), *Psychological and behavioural phenotypes in genetically determined syndromes: A review of research findings*. In G. O'Brien e W. Yule (a cura di), *Behavioural phenotypes*, London, MacKeith Press, pp. 90-208.
- Vitiello B., Sprent S. e Behar D. (1989), *Obsessive-compulsive disorder in mentally retarded patients*, «Journal of Nervous and Mental Disease», n. 177, pp. 232-236.

