

Jo Moss, Chris Oliver, Jenny Sloneem,  
Kate Arron e Jane Petty  
*School of Psychology*  
*University of Birmingham, UK*  
Scott Hall  
*Department of Neurogenetics*  
*University of Stanford, USA*

## Eventi ambientali e comportamento autolesivo nella **Sindrome di Cornelia de Lange**

### S O M M A R I O

SONO STATE FATTE SOLTANTO POCHE RICERCHE EMPIRICHE SULLE CAUSE AMBIENTALI DEL COMPORTAMENTO AUTOLESIVO NELLA SINDROME DI CORNELIA DE LANGE. QUESTO STUDIO HA PRESO IN ESAME LA VARIABILITÀ DEL COMPORTAMENTO AUTOLESIVO NELLA SINDROME DI CORNELIA DE LANGE IN DIVERSI EVENTI DEL SETTING (SETTING EVENTS). INOLTRE, È STATA ANALIZZATA L'ASSOCIAZIONE TRA EVENTI DEL SETTING E EVENTI AMBIENTALI (ENVIRONMENTAL EVENTS) PIÙ SPECIFICI. È STATA SVOLTA UN'ANALISI DESCRITTIVA DI DATI OSSERVATIVI SU OTTO BAMBINI CON SINDROME DI CORNELIA DE LANGE DI ETÀ COMPRESA TRA I 4 E I 14 ANNI. TRAMITE METODI STATISTICI FORMALI PER L'OSSERVAZIONE DEI DATI, È STATA ESAMINATA L'ASSOCIAZIONE TRA IL COMPORTAMENTO AUTOLESIVO E QUATTRO EVENTI DEL SETTING E TRA EVENTI AMBIENTALI SPECIFICI E EVENTI DEL SETTING. I RISULTATI HANNO MOSTRATO CHE SETTE DEGLI OTTO PARTECIPANTI ESIBIVANO ALMENO UNA FORMA DI COMPORTAMENTO AUTOLESIVO CHE ERA ASSOCIATA A UN EVENTO DEL SETTING PARTICOLARE. LO STUDIO HA ANCHE DIMOSTRATO CHE LA RELAZIONE TRA EVENTI DEL SETTING E EVENTI AMBIENTALI VARIA MOLTO DA UN INDIVIDUO ALL'ALTRO. IN CONCLUSIONE, IL COMPORTAMENTO AUTOLESIVO IN ALCUNI SOGGETTI CON SINDROME DI CORNELIA DE LANGE È ASSOCIATO A EVENTI AMBIENTALI, ANCHE SE È NECESSARIO CHIARIRE LA NATURA PRECISA DELL'ASSOCIAZIONE. L'UTILIZZO DI AMPI EVENTI DEL SETTING COME UNICO STRUMENTO METODOLOGICO PERMETTE UNA CERTA COMPrensIONE RISPETTO AL RUOLO DI FATTORI AMBIENTALI SPECIFICI NEL MANTENIMENTO DEL COMPORTAMENTO AUTOLESIVO, MA BISOGNA DETERMINARE L'INTEGRITÀ DEGLI EVENTI DEL SETTING.

La Sindrome di Cornelia de Lange è una rara sindrome congenita caratterizzata da un ritardo nello sviluppo, ritardo nella crescita, caratteristiche facciali distintive e anomalie negli arti (Jackson, 1992). Sono state indicate anche una serie di caratteristiche comportamentali associate alla Sindrome di Cornelia de Lange, tra cui comportamento aggressivo, iperattività e tratti autistici, come ad esempio difficoltà nella socializzazione (Greenber e Coleman, 1973; Udwin e Dennis, 1995; Berney et al., 1999). Il comportamento autolesivo è una delle caratteristiche clinicamente più rilevanti (Bryson et al., 1971; Johnson et al., 1976), e la descrizione fornita da Nyhan secondo cui esso sarebbe «determinato da un'anomalia neuro-anatomica» (Nyhan 1972, pag. 4) ha fatto sì che il com-

portamento autolesivo venisse considerato parte del fenotipo comportamentale di tale sindrome.

Le stime della prevalenza del comportamento autolesivo nella Sindrome di Cornelia de Lange variano dal 16,6% (Beck, 1987) al 63,6% (Hyman et al., 2002), sebbene in nessuno studio siano stati utilizzati gruppi di controllo. Come suggerito più sopra, è stato ipotizzato che il comportamento autolesivo nella Sindrome di Cornelia de Lange sia biologicamente determinato (Nyhan, 1972; Carr, 1977; Hyman et al., 2002). Tuttavia, diversi studi su casi clinici hanno riportato un'associazione tra il comportamento autolesivo in questa sindrome e cambiamenti nell'ambiente (Singh e Pulman, 1978; Menolascino et al., 1982; Dossetor et al., 1991), e ciò indica che non si possono considerare i fattori biologici come l'unica causa. Anche in sindromi come quella di Lesch-Nyhan, in cui il comportamento autolesivo è prevalente in quasi tutti i casi (Christie et al., 1982), è stata dimostrata l'importanza dei fattori ambientali nel mantenimento del comportamento autolesivo (Anderson et al., 1979; Hall et al., 2001), nonostante un generale consenso sul fatto che l'autolesionismo nella sindrome di Lesch-Nyhan abbia una base prevalentemente biologica (Lesch e Nyhan, 1964). Anche se la letteratura riguardo alla possibilità di influenze ambientali sul comportamento autolesivo nelle sindromi genetiche è molto limitata, è chiaro che sarebbe il caso di continuare la ricerca in questo campo.

Per lo studio delle determinanti ambientali del comportamento autolesivo sono preferibili i metodi sperimentali di analisi funzionale (Iwata et al., 1982). Tuttavia, questa metodologia richiede l'impiego di molto tempo e molte risorse. Inoltre, mentre i metodi di analisi funzionale sono utili per l'individuazione delle determinanti ambientali del comportamento autolesivo (Iwata et al., 1994), non sempre riescono a rilevare tutti gli eventi che influiscono su un comportamento in un ambiente.

Un approccio diverso è l'utilizzo di eventi del setting (Touchette et al., 1985). Tale metodologia ipotizza che ampi eventi del setting siano associati a eventi ambientali salienti. Molti studi hanno utilizzato questo approccio per dimostrare che i comportamenti autolesivi e stereotipati sono associati con variabili ambientali (Touchette et al., 1985; Repp et al., 1991). Tuttavia, questi studi non hanno analizzato la natura precisa di questi eventi del setting. Anche se questo metodo ha il vantaggio di essere in grado di individuare possibili relazioni tra l'ambiente e il comportamento nello studio di fenotipi comportamentali con un utilizzo limitato di risorse, è importante assicurarsi che gli eventi ambientali precedentemente dimostrati come significativi per il comportamento autolesivo siano associati agli eventi del setting.

Il presente studio ha due obiettivi. Primo, esaminare la variabilità potenziale del comportamento autolesivo nella Sindrome di Cornelia de Lange rispetto a eventi del setting predefiniti, e, secondo, esaminare l'associazione tra eventi del setting e eventi ambientali più specifici.

## Metodo

### *Partecipanti*

Sono stati contattati 144 soggetti con Sindrome di Cornelia de Lange che avevano partecipato a un precedente studio. I partecipanti sono stati individuati tramite la *Cornelia de Lange Syndrome Foundation* (Regno Unito e Irlanda). Tuttavia, per evitare la distorsione associata alla selezione dei partecipanti tramite gruppi di sostegno di genitori, vennero contattati anche specialisti in clinica genetica, neurologi pediatri, gastroenterologi, specialisti psichiatri e direttori di scuole speciali per bambini con disabilità intellettiva nel Regno Unito. Cinquantanove di questi partecipanti, che vivevano nel raggio di circa 100 miglia da cinque centri di ricerca nel Regno Unito, vennero selezionati per un ulteriore studio osservativo. Per il nostro studio, vennero selezionati 8 partecipanti all'interno di questo gruppo campione di 59 soggetti. I partecipanti selezionati erano coloro che manifestavano elevate frequenze di comportamento autolesivo ed erano in età scolare.

La tabella 1 mostra le caratteristiche dei partecipanti. L'età dei partecipanti variava dai 4 anni e 3 mesi ai 14 anni e 3 mesi (Media = 9 anni e 10 mesi). I punteggi di età equivalente (determinati dalla Vineland Adaptive Behaviour Scale; Sparrow et al., 1985) variavano da 6 mesi a 3 anni e 11 mesi (Media = 2 anni e 10 mesi). La gravità del comportamento autolesivo (secondo la Challenging Behavior Interview; Oliver et al., 2003) variava da 14 a 27 (Media = 21,63). Un partecipante non era in grado di camminare, uno era parzialmente deambulante e sei erano totalmente deambulanti. Due partecipanti erano affetti da lieve epilessia, tre avevano una visione limitata, due avevano un udito limitato e due avevano perdita totale o quasi dell'udito. Sette partecipanti mostravano più di una forma di comportamento autolesivo. La forma più comune di comportamento autolesivo era scalfirsi la pelle, in particolare sulle dita, anche se apparivano lesioni del corpo, sul braccio, la mano, il collo e la faccia.

### *Procedure*

Tutti i partecipanti vennero videoregistrati nel loro ambiente scolastico per una durata di circa 4 ore. La registrazione venne effettuata nella maniera meno intrusiva possibile, senza alcuna interazione tra l'osservatore e il partecipante. Venne richiesto ai membri dello staff di interagire normalmente col partecipante. Le risposte comportamentali dei partecipanti, gli eventi ambientali e gli eventi del setting vennero registrati su un computer Packard Bell, utilizzando il programma Obswin (Martin et al., 2000), che permette una registrazione continua della frequenza e della durata dei comportamenti dei partecipanti, degli eventi ambientali e degli eventi del setting, registrando l'inizio e la fine di ogni risposta o evento.

TABELLA 1  
Caratteristiche dei partecipanti

Partecipante	Sesso	Età Cronologica*	Età Equivalente**a	Disabilità Fisica <sup>b</sup>	Punteggio del SIB <sup>c</sup>	Topografia
P1	M	13.1	2.5	Deambulante Deficit visivo Deficit uditivo Lieve epilessia	23	Tirarsi i capelli Colpirsi la faccia Scalfirsi le dita
P2	F	9.3	3.11	Deambulante Visione normale Udito normale	18	Mordersi le dita Scalfirsi le dita
P3	M	11.6	1.2	Deambulante Deficit visivo Deficit uditivo Lieve epilessia	24	Colpirsi le orecchie Scalfirsi la faccia Colpirsi la testa
P4	F	10.6	3.9	Deambulante Visione normale Udito normale	24	Mordersi le dita Scalfirsi le dita Mordersi il labbro
P5	F	4.3	1.9	Parzialmente deambulante Visione normale Udito scarso o nullo	25	Scalfirsi il braccio Scalfirsi il collo Scalfirsi la faccia Scalfirsi la mano
P6	M	6.2	2.8	Parzialmente deambulante Visione normale Udito normale	18	Mordersi le dita Scalfirsi le dita
P7	M	14.3	0.8	Lieve epilessia Deambulante Visione normale Udito normale	27	Scalfirsi il tronco
P8	M	9.2	0.6	Non deambulante Deficit visivo Udito scarso o nullo	14	Colpirsi la faccia Colpirsi la testa

\* In anni e mesi.

<sup>a</sup> Punteggi di età equivalente pari al punteggio composto su tre aree del comportamento adattivo della Vineland Adaptive Behaviour Scale.

<sup>b</sup> Dati derivati dalla Wessex Scale (Kushlick et al., 1973).

<sup>c</sup> Punteggio di gravità del comportamento autolesivo (SIB, Self Injurious Behaviour), derivato dalla Parte Seconda del Challenging Behaviour Interview.

### *Definizioni delle risposte osservate e concordanza tra osservatori*

I comportamenti autolesivi vennero definiti nel seguente modo: «comportamenti non accidentali che causano marcature temporanee o un arrossamento della cute o che causano lacerazione, perdita di sangue, o altre lesioni temporanee o permanenti ai tessuti (ad esempio, mordersi, battere la testa, colpire il proprio capo con pugni/schiaffi, strappare i capelli, graffiarsi, colpire il proprio corpo, mettersi le dita negli occhi o premerli con le dita)» (Oliver et al., 2003). Le risposte dei partecipanti che vennero registrate comprendevano: tirarsi i capelli (definito in termini di afferrare e tirare i capelli), mordersi le dita (contatto dei denti con la pelle sulle dita), colpisci le orecchie (immettere con forza un dito nel canale auricolare), scalfirsi le dita (strappare o tirare la pelle sulle dita), scalfirsi le braccia (graffiare o tirare la pelle sulla parte inferiore o superiore del braccio),

scalfirsi il collo (graffiare o tirare la pelle sul collo), scalfirsi il corpo (graffiare o tirare la pelle sul tronco), colpirsi la faccia (un contatto forzato della mano o di un oggetto con la faccia), colpirsi la testa (un contatto forzato della mano o di un oggetto con la testa), mordersi il labbro (contatto dei denti con le labbra).

Gli eventi ambientali che vennero registrati comprendevano i seguenti comportamenti da parte dello staff: *richieste* (qualsiasi prompt riguardante un compito, richiesta, domanda o indicazione fisica da parte di un membro del personale specificatamente diretto al partecipante per mostrare un comportamento); *attenzione* (tutti gli altri contatti fisici o verbali da parte di un membro dello staff diretto specificatamente al partecipante, compresi il blocco della risposta, il rimprovero, il toccare, il lodare, e fornire commenti neutri); *vicinanza dello staff* (un membro dello staff si trova nel raggio di un metro dal partecipante); *vicinanza soltanto* (un membro dello staff si trova nel raggio di un metro dal partecipante, in assenza di richieste o attenzione), *assenza di vicinanza* (assenza di un membro dello staff nel raggio di un metro dal partecipante); *presenza di materiali* (oggetti comprendenti alimenti, giocattoli, libri, e altre attività di questo tipo, sono alla portata del partecipante). Gli eventi *vicinanza soltanto* e *assenza di vicinanza* vennero codificati automaticamente dal computer durante l'analisi. Le risposte del partecipante e gli eventi ambientali non erano mutuamente incompatibili (in altre parole, in alcuni casi si potevano verificare simultaneamente *attenzione* e *assenza di vicinanza*, oppure *mordersi le labbra* e *scalfirsi le dita*) e nemmeno esaustivi (potevano verificarsi brevi periodi nei quali non era possibile applicare nessuna delle definizioni sopra riportate).

Vennero registrati quattro eventi del setting: *gruppo* (il partecipante si trova nel raggio di un metro da uno o più compagni, in un'attività strutturata); *uno a uno* (il partecipante è accompagnato da un membro dello staff soltanto, che lo sta guidando in un'attività educativa o strutturata); *gioco* (non viene seguita alcuna attività strutturata; potrebbero esserci materiali a disposizione); *transizione* (il partecipante sta passando da un'attività all'altra). Gli eventi del setting erano mutuamente incompatibili (ovvero, l'evento *uno a uno* non poteva mai verificarsi insieme all'evento *gruppo*), ma non esaustivi.

L'attendibilità tra osservatori venne valutata per tutti i partecipanti, per un periodo di 7,79 ore (23,7%) sulla durata totale di videoregistrazioni di 32,87 ore. Le concordanze tra osservatori sull'occorrenza o non occorrenza di ciascuna risposta ed evento del setting vennero valutate in intervalli di 10 secondi. I coefficienti Kappa di tutti i codici erano superiori a 0,6 (range: 0,67 – 1,00), il che indicava un buon livello di concordanza tra osservatori.

### *Analisi descrittiva*

Per esaminare l'associazione tra comportamento autolesivo e eventi del setting, venne calcolata la probabilità condizionale del comportamento autolesivo sulla

base dell'occorrenza di un dato evento del setting. Ciò venne ottenuto dividendo i dati in intervalli di 10 secondi e determinando quindi il numero di volte in cui si era verificato il comportamento autolesivo, data la presenza di uno specifico evento del setting, in ogni intervallo di 10 secondi, e dividendo poi questo numero per il numero di intervalli di 10 secondi in cui si era verificato il particolare evento del setting.

In un'analisi successiva, svolta per esaminare l'associazione tra eventi ambientali e eventi del setting, venne calcolata la probabilità condizionale che, dato un particolare evento del setting, si verificasse un particolare evento ambientale. Ciò venne ottenuto determinando il numero di volte in cui si era verificato un particolare evento ambientale data la presenza di uno specifico evento del setting in ogni intervallo di 10 secondi, e dividendo questo numero per il numero di intervalli di 10 secondi nei quali si era verificato il particolare evento del setting.

Vennero inoltre calcolate le probabilità incondizionali, che indicano la probabilità che si verifichino un comportamento autolesivo o eventi ambientali a prescindere dalla condizione ambientale. Per determinare la significatività dell'associazione, venne esaminata la relazione tra la probabilità condizionale e quella incondizionale. I valori statistici  $z$  indicano se la probabilità condizionale è significativamente diversa da quella incondizionale. Per calcolare il valore  $z$  venne adottata la seguente formula:

$$z_{ij} = (x_{ij} - m_{ij}) / \sqrt{m_{ij}(1 - p_i)(1 - p_j)}$$

Dove, se vogliamo ad esempio valutare l'associazione tra il comportamento autolesivo e il setting del gruppo,  $x_{ij}$  sta per frequenza osservata di associazione tra comportamento autolesivo e gruppo,  $m_{ij}$  sta per frequenza attesa di associazione tra comportamento autolesivo e gruppo,  $p_i$  sta per probabilità incondizionale di comportamento autolesivo, e  $p_j$  sta per probabilità incondizionale di gruppo. Un valore elevato di  $z$  indica un'associazione significativa tra l'autolesionismo e il gruppo (ovvero, più elevata di quanto ci si aspetterebbe dal caso). Tutte le probabilità condizionali e i valori  $z$  vennero calcolati con l'impiego del software SDIS-GSEQ (Bakeman e Quera, 1995). Qui sono stati riportati soltanto i valori statistici  $z$ .

Un valore  $z$  maggiore di 1,96 evidenzia in genere un significativo grado di associazione. Tuttavia, ai fini di questo studio, come indice di significatività è stato adottato un cut-off arbitrario di 5,0. Il livello di significatività venne aumentato per evitare errori di tipo 1.

## Risultati

Si svolsero due fasi di analisi. La prima comportava l'esame dell'associazione tra il comportamento autolesivo e gli eventi del setting. La tabella 2 indica quali

TABELLA 2

Percentuale di tempo dedicato al comportamento autolesivo in ogni partecipante, percentuale di tempo impiegato in ogni evento del setting e associazioni significative tra comportamento autolesivo e eventi del setting

Partecipante	Comportamento autolesivo	Associazione significativa con evento del setting	% di tempo dedicato al comportamento autolesivo	% di tempo trascorso nell'evento del setting di gruppo	% di tempo trascorso nell'evento del setting uno a uno	% di tempo trascorso nell'evento del setting di gioco	% di tempo trascorso nell'evento del setting di transizione
P1	Colpirsi la faccia	N	2.68	57.50	15.54	6.51	10.57
	Scalfirsi le dita	N	3.22				
	Tirarsi i capelli	S	2.76				
P2	Mordersi le dita	S	10.25	6.83	77.72	8.54	0.78*
	Scalfirsi le dita	N	1.94				
P3	Colpirsi le orecchie	S	8.63	74.67	0.00	19.62	2.92*
	Scalfirsi la faccia	N	15.66				
	Colpirsi la testa	N	1.46				
P4	Mordersi le dita	S	31.55	63.34	26.80	7.51	3.00*
	Scalfirsi le dita	S	28.49				
	Mordersi il labbro	N	5.95				
P5	Scalfirsi il braccio	S	16.46	67.23	1.19*	17.65	9.45
	Scalfirsi la faccia	N	10.01				
	Scalfirsi la mano	N	10.99				
	Scalfirsi il collo	S	15.97				
P6	Mordersi le dita	S	18.65	72.69	18.78	0.00*	9.85
	Scalfirsi le dita	N	6.68				
P7	Scalfirsi il tronco	N	75.17	61.44	1.46*	9.85	10.68
P8	Colpirsi la faccia	S	34.48	70.42	4.95	7.20	15.24
	Colpirsi la testa	N	3.43*				

\* Gli eventi del setting che si verificarono nel meno del 4% del tempo totale non vennero inclusi nell'analisi successiva.

comportamenti mostrarono un'associazione con un particolare evento del setting, la percentuale di tempo che i partecipanti dedicavano a un comportamento autolesivo, e la percentuale di tempo che i partecipanti trascorrevano in ogni evento del setting.

Per gli eventi del setting con cui esisteva una significativa associazione con il comportamento autolesivo, venne svolta una seconda fase di analisi. Questa comportava l'esame dell'associazione tra gli eventi ambientali e quelli del setting. La tabella 3 indica, per ciascun partecipante, quali forme di comportamento autolesivo erano associate con eventi del setting, gli eventi ambientali che erano associati in maniera significativa con un dato evento del setting, e se tali associazioni erano positive o negative.

Sette partecipanti su otto esibirono almeno una forma di comportamento autolesivo associato a un particolare evento del setting. La tabella 3 indica che nove comportamenti avevano un'associazione positiva significativa con particolari eventi del setting. Cinque di tali associazioni riguardavano l'evento del setting di gruppo, tra cui il mordersi le dita del Partecipante 2, il colpisci le orecchie

TABELLA 3

Associazioni positive e negative tra comportamento autolesivo e eventi del setting  
e associazioni positive e negative tra eventi ambientali e eventi del setting

Partecipante	Comportamento autolesivo (SIB)	Evento del setting associato positivamente con il SIB	Caratteristiche dell'evento del setting	Evento del setting associato negativamente con il SIB	Caratteristiche dell'evento del setting
P1	Tirarsi i capelli	Uno a uno	↑ Presenza di materiali	-	-
P2	Mordersi le dita	Gruppo	↑ Assenza di vicinanza ↓ Attenzione ↓ Vicinanza soltanto	Uno a uno	↓ Assenza di vicinanza ↑ Attenzione ↑ Vicinanza soltanto ↑ Richieste
P3	Colpirsi l'orecchio	Gruppo	↑ Vicinanza soltanto ↓ Assenza di vicinanza ↓ Presenza di materiali	-	-
P4	Mordersi le dita e scalfirsi le dita	Gruppo	↓ Richieste ↓ Attenzione ↓ Vicinanza soltanto ↑ Assenza di vicinanza ↓ Presenza di materiali	Uno a uno	↑ Richieste ↑ Attenzione ↓ Vicinanza soltanto ↓ Assenza di vicinanza ↑ Presenza di materiali
P5	Scalfirsi il braccio	Gruppo	↑ Vicinanza soltanto ↓ Assenza di vicinanza ↓ Presenza di materiali ↓ Attenzione	-	-
P6	Scalfirsi il collo	Gioco	↑ Assenza di vicinanza ↑ Presenza di materiali	-	-
P7	Mordersi le dita	Gruppo	↓ Richieste ↓ Attenzione ↑ Assenza di vicinanza ↓ Presenza di materiali	Uno a uno	↑ Richieste ↑ Attenzione ↓ Assenza di vicinanza ↑ Presenza di materiali ↑ Vicinanza soltanto
P8	Colpirsi la faccia	Uno a uno	↑ Richieste ↑ Attenzione	-	-

- indica che non c'è un'associazione negativa con l'evento del setting.

↑ indica un'associazione positiva tra l'evento ambientale e l'evento del setting.

↓ indica un'associazione negativa tra l'evento ambientale e l'evento del setting.

del Partecipante 3, il mordersi e scalfirsi le dita del Partecipante 4, lo scalfirsi il braccio del Partecipante 5 e il mordersi le dita del Partecipante 6. Per tre di questi partecipanti (P2, P4 e P6), l'associazione positiva con l'evento del setting di gruppo era abbinata a una significativa associazione negativa con l'evento del setting uno a uno. Inoltre, il tirarsi i capelli del Partecipante 1 e il colpisci la faccia del Partecipante 8 erano associati positivamente con l'evento del setting uno a uno, mentre lo scalfirsi il collo del Partecipante 5 era positivamente associato con l'evento del setting di gioco.

Dei cinque partecipanti (P2, P4, P6, P3 e P5) che mostrarono un'associazione positiva significativa con l'evento del setting di gruppo, tre (P2, P4 e P6) mostrarono delle somiglianze rispetto agli eventi ambientali che erano significativamente associati a questo evento del setting, ovvero, erano esposti a *elevati*

livelli di assenza di vicinanza e *bassi* livelli di attenzione. È interessante notare che gli stessi partecipanti, nell'evento del setting uno a uno, in cui c'era un'associazione negativa significativa tra il comportamento autolesivo e l'evento del setting, furono esposti all'esperienza opposta, ovvero, *bassi* livelli di assenza di vicinanza ed *elevati* livelli di attenzione. I due rimanenti partecipanti (P5 e P3) avevano in comune la caratteristica di *elevati* livelli di vicinanza soltanto. Non emergono altri pattern rispetto all'evento del setting di gruppo.

In tutti i casi in cui si verificò un'associazione significativa tra il comportamento autolesivo e l'evento del setting uno a uno (tranne che nel caso del Partecipante 1), si trovò anche un'associazione significativa tra *elevati* livelli di richieste e attenzione e questo evento del setting. Il Partecipante 5 è il solo soggetto che mostra un'associazione significativa tra il comportamento autolesivo e l'evento del setting di gioco. Questo evento del setting era caratterizzato da *bassi* livelli di attenzione, *elevati* livelli di assenza di prossimità ed *elevati* livelli di presenza di materiali.

## Discussione

Questo studio ha preso in esame la potenziale variabilità del comportamento autolesivo nella Sindrome di Cornelia de Lange in diversi eventi del setting. Inoltre, è stata esaminata, con un'analisi più approfondita, l'associazione tra eventi del setting ed eventi ambientali più specifici. Attraverso questo nuovo approccio per l'analisi del comportamento autolesivo, questo studio ha dimostrato due importanti risultati. Primo, determinate forme di comportamento autolesivo in alcuni individui con Sindrome di Cornelia de Lange sono associati a eventi ambientali. Secondo, le caratteristiche degli eventi del setting, anche quando vengono definiti in maniera operativa, sono estremamente variabili da un individuo all'altro. I precedenti studi che hanno considerato le influenze ambientali sul comportamento autolesivo hanno in genere condotto un'analisi funzionale di eventi ambientali distinti per determinare la funzione specifica del comportamento manifestato (Iwata et al., 1982).

Lo scopo di questo studio, tuttavia, non era quello di valutare i vari tipi di rinforzo del comportamento autolesivo in ciascun caso, ma di esaminare l'associazione tra il comportamento autolesivo nella Sindrome di Cornelia de Lange e gli eventi ambientali. La metodologia adottata non solo fornì l'opportunità di studiare da un'ampia prospettiva il comportamento autolesivo, ma permise anche di svolgere un'analisi dettagliata degli eventi ambientali specifici che caratterizzavano gli eventi del setting.

Sette partecipanti su otto esibirono almeno una forma di comportamento autolesivo associato a un particolare evento del setting. Più specificamente, nove dei comportamenti manifestati mostrarono un'associazione positiva significativa

con specifici eventi del setting e tre mostrarono un'associazione negativa significativa con specifici eventi del setting.

Questi risultati indicano che il comportamento autolesivo nella Sindrome di Cornelia de Lange è associato a eventi ambientali. Questa conclusione è in linea con ricerche precedenti, che indicavano che il comportamento autolesivo nella Sindrome di Cornelia de Lange può essere influenzato da fattori ambientali (Singh e Pulman, 1978; Dossetor et al., 1991) ed è in favore del potenziale ruolo di una concettualizzazione operante del comportamento autolesivo in questa sindrome, contrariamente all'ipotesi secondo la quale il comportamento autolesivo nelle sindromi genetiche dipenderebbe dall'eziologia biologica sottostante (Carr, 1977; Deb, 1997). Questo non è il primo studio a suggerire che il comportamento autolesivo nelle sindromi genetiche potrebbe non essere completamente determinato da fattori biologici. Hall et al. (2001) dimostrarono che in bambini piccoli con Sindrome di Lesch-Nyhan, in cui il comportamento autolesivo è prevalente in quasi tutti i soggetti (Christie et al., 1982), è più probabile che il comportamento autolesivo si manifesti in momenti in cui c'è un basso livello di interazione sociale. Inoltre, Oliver et al. (1993) hanno dimostrato l'influenza di diverse condizioni ambientali sul comportamento autolesivo nella Sindrome di Rett. Entrambe queste dimostrazioni, insieme al presente studio, fanno emergere il bisogno di guardare oltre la componente biologica e di considerare l'ipotesi che il comportamento autolesivo nelle sindromi genetiche sia probabilmente determinato da fattori multipli. È interessante notare che un soggetto in particolare (il Partecipante 5) esibì due diversi tipi di comportamento autolesivo, ciascuno dei quali era associato a un diverso evento del setting. Ciò farebbe pensare che non solo è possibile che il comportamento autolesivo nella Sindrome di Cornelia de Lange sia determinato da fattori multipli, ma che diversi tipi di comportamento autolesivo potrebbero essere determinati da fattori diversi.

È anche interessante soffermarsi sui risultati di un partecipante (P7), il cui comportamento non mostrò alcuna associazione significativa con alcun evento del setting. Al contrario, esibì livelli elevati e invariati di comportamento autolesivo in tutti e quattro i tipi di eventi del setting. Da quanto è stato raccontato (dal momento che non sono state svolte ulteriori osservazioni del Partecipante 7), il soggetto ha completamente smesso di esibire comportamenti autolesivi in seguito a un'operazione chirurgica per eliminare un doloroso reflusso gastrointestinale (di cui sono affetti molti soggetti con questa sindrome; Bull et al., 1993). L'associazione tra un comportamento problema e il reflusso gastrointestinale in soggetti con Sindrome di Cornelia de Lange è stata notata in ricerche passate (Luzzani et al., 2003). Questo non solo fornisce un'ulteriore prova in favore dell'ipotesi che il comportamento autolesivo nella Sindrome di Cornelia de Lange sia determinato da fattori multipli, ma indica anche che, in alcuni individui, il dolore o il malessere potrebbero costituire un fattore che contribuisce allo sviluppo e al mantenimento del comportamento autolesivo. In tali circostanze, il comportamento potrebbe

non essere influenzato soltanto da eventi ambientali. Anche se questo risultato è stato dimostrato nella ricerca passata (De Lissovoy, 1963; Carr e McDowell, 1980), è necessaria un'ulteriore valutazione di questa associazione.

La successiva analisi, in cui venne esaminata la natura degli eventi del setting, rivelò che le associazioni tra gli eventi ambientali e gli eventi del setting sono estremamente variabili da un individuo all'altro. Rispetto all'associazione tra eventi ambientali e eventi del setting sono emersi pochi pattern nei dati, nonostante le definizioni operazionali fossero ristrette e la concordanza tra osservatori fosse buona. In base a questi risultati, si potrebbe pensare che sarebbe utile adottare come strumento metodologico l'uso di ampi eventi del setting in combinazione con un'analisi funzionale più dettagliata, che viene usata molto comunemente per individuare le determinanti ambientali (Iwata et al., 1982; Iwata et al., 1994). Tuttavia, come strumento metodologico adottato da solo, l'utilizzo di eventi del setting permette soltanto una comprensione limitata rispetto al ruolo di fattori ambientali specifici nel mantenimento del comportamento autolesivo. Questo dato va contro l'ipotesi di Touchette et al. (1985), secondo la quale l'esame degli eventi del setting è sufficiente per dimostrare le associazioni ambientali. È chiaro che è necessaria una certa cautela quando si interpretano studi del passato che hanno utilizzato questa metodologia (Touchette et al., 1985; Repp et al., 1991).

Sebbene i risultati di questo studio indichino l'importanza potenziale di variabili ambientali sul comportamento autolesivo nella Sindrome di Cornelia de Lange, è necessaria una certa cautela, per il fatto che gruppo campione era limitato e molto selettivo. Tutti i partecipanti vennero selezionati per le loro elevate frequenze di comportamento autolesivo; il che limita i risultati a un sottogruppo di persone e rende difficile determinare se si potrebbe applicare i risultati a tutti i soggetti con Sindrome di Cornelia de Lange che mostrano un comportamento autolesivo o soltanto a quelli che ne mostrano elevate frequenze. Inoltre, lo studio non aveva un gruppo di controllo. Senza questo, è difficile dedurre se i risultati siano specifici per la Sindrome di Cornelia de Lange o se non potrebbero invece essere replicati nell'ambito di una coorte di individui con un grado simile di disabilità intellettiva di eziologia eterogenea.

---

— TITOLO ORIGINALE —

*The association between environmental events and self-injurious behaviour in Cornelia de Lange syndrome.*  
Tratto da «Journal of Intellectual Disability Research», vol. 49, 2005. © 2005 Blackwell Publishing Ltd. Pubblicato con il permesso dell'editore. Traduzione italiana di Elisabetta Gonella.

## Bibliografia

- Anderson L. T., David R., Bonnet K. & Dancis J. (1979) Passive avoidance learning in Lesch-Nyhan disease: effect of 1-Desamino-8-Arginine-vasopressin. *Life Sciences* 24, 905-10.
- Bakeman R. & Quera V. (1995) *Analyzing Interaction: Sequential Analysis with SDIS and GSEQ*. Cambridge University Press, Cambridge.
- Beck B. (1987) Psycho-social assessment of 36 de Lange patients. *Journal of Mental Deficiency Research* 31, 251-7.
- Berney T. P., Ireland M. & Burn J. (1999) Behavioural phenotype of Cornelia de Lange syndrome. *Archives of Disease in Childhood* 81, 333-6.
- Bryson Y., Sakati N., Nyhan W. L. & Fish C. H. (1971) Self-mutilative behavior in the Cornelia de Lange syndrome. *American Journal of Mental Deficiency* 76, 319-24.
- Bull M. J., Fitzgerald J. F., Heifetz S. A. & Brie T. J. (1993) Gastrointestinal abnormalities: a significant cause of feeding difficulties and failure to thrive in Brachman de Lange syndrome. *American Journal of Medical Genetics* 47, 1029-34.
- Carr E. G. (1977) The motivation of self-injurious behavior: a review of some hypotheses. *Psychological Bulletin* 84, 800-16.
- Carr E. G. & McDowell J. J. (1980) Social control of self-injurious behavior of organic etiology. *Behavioral Therapy* 2, 402-9.
- Christie R., Bay C., Kaufman I. A., Bakay B., Borden M. & Nyhan W. L. (1982) Lesch-Nyhan disease: clinical experience with nineteen patients. *Developmental Medicine and Child Neurology* 24, 293-306.
- De Lissovoy V. (1963) Head banging in early childhood: a suggested cause. *Journal of Genetic Psychology* 102, 109-14.
- Deb S. (1997) Behavioural phenotypes. In: *Psychiatry in Learning Disability* (ed. S. G. Read), pp. 93-116. WB Saunders co. Ltd., London.
- Dossetor D. R., Coureyer S. & Nichol A. R. (1991) Massage for very severe self-injurious behaviour in a girl with Cornelia de Lange syndrome. *Developmental Medicine and Child Neurology* 33, 636-44.
- Greenber- R. J. & Coleman M. (1973) Depressed whole blood serotonin levels associated with behavioral abnormalities in the de Lange syndrome. *Pediatrics* 51, 720-4.
- Hall S., Oliver C. & Murphy IM. (2001) Self-injurious behaviour in young children with Lesch-Nyhan syndrome. *Developmental Medicine and Child Neurology* 43, 745-9.
- Hyman P., Oliver C. & Hall S. (2002) Self-injurious behavior, self-restraint, and compulsive behaviors in Cornelia de Lange syndrome. *American Journal on Mental Retardation* 107, 146-54.
- Iwata B. A., Dorsey M. F., Slifer K. J., Bauman K. E. & Richman G. S. (1982) Toward a functional analysis of self-injury. *Analysis and Intervention in Developmental Disability* 2, 3-20.
- Iwata B. A., Pace G. M., Dorsey M. F., Zarccone J. R., Vollmer T. R., Smith R. G., Mazaleski J. L., Goh H. L., Cowdery G. E., Kalsher M. J., McCosh K. C. & Willis K. D. (1994) The functions of self-injurious behavior: an experimental-epidemiological analysis. *Journal of Applied Behavior Analysis* 27, 215-40.
- Jackson L. G. (1992) Invited editorial comment: de Lange syndrome. *American Journal of Medical Genetics* 42, 377-8.
- Johnson H. G., Ekman P., Freisen W., Nyhan W. L. & Shear C. (1976) A behavioural phenotype in the de Lange syndrome. *Pediatric Research* 10, 843-50.

- Kushlick A., Blunden R. & Cox G. (1973) A method of rating behaviour characteristics for use in large scale surveys of mental handicap. *Psychological Medicine* 3, 466-78.
- Lesch M. & Nyhan W. L. (1964) A familial disorder of uric acid metabolism and central nervous system function. *American Journal of Medicine* 36, 561-70.
- Luzzani S., Macchini F., Valadè A., Milani D. & Selicorni A. (2003) Gastroesophageal reflux and Cornelia de Lange syndrome: typical and atypical symptoms. *American Journal of Medical Genetics* 119A, 283-7.
- Martin N., Oliver C. & Hall S. (2000) *Obswin*, Version 3.0. University of Birmingham, Birmingham.
- Menolascino F. J., McGee J. J. & Swanson D. A. (1982) Behavioural dimensions of the de Lange syndrome. *Journal of Mental Deficiency Research* 26, 259-61.
- Nyhan W. L. (1972) Behavioral phenotypes in organic genetic disease: presidential address to the Society for Pediatric Research, May 1, 1971 *Pediatric Research* 6, 1-9.
- Oliver C., McClintock K., Hall S., Smith M., Dagnan D. & Stenfert-Kroese B. (2003) Assessing the severity of challenging behavior: psychometric properties of the challenging, behaviour interview. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities* 16, 53-61.
- Oliver C., Murphy G., Crayton L. & Corbett J. (1993) Self-injurious behavior in Rett syndrome: interactions between features of Rett syndrome and operant conditioning. *Journal of Autism and Developmental Disorders* 23, 91-109.
- Repp A. C., Singh N. N., Karsh K. G. & Deitz E. D. (1991) Ecobehavioural analysis of stereotypic and adaptive behaviours: activities as setting events. *Journal of Mental Deficiency Research* 35, 413-29.
- Singh N. N. & Pulman R. M. (1978) Self-injury in the de Lange Syndrome. *Journal of Mental Deficiency Research* 23, 79-83.
- Sparrow S. S., David A. & Cicchetti D. V. (1985) *Vineland Adaptive Behavior Scales*. American Guidance Service, MN, USA.
- Touchette P. E., MacDonald R. F. & Langer S. N. (1985) A scatter plot for identifying stimulus control of problem behavior. *Journal of Applied Behavior Analysis* 18, 343-51.
- Udwin O. & Dennis J. (1995) Psychological and behavioural phenotypes in genetically determined syndromes: a review of research findings. In: *Behavioural Phenotypes* (eds G. O'Brien & W. Yule), pp. 90-208. MacKeith Press, London.

