

## Wanted: A vocabulary for talking about involuntary behaviors associated with Lesch-Nyhan disease

(Un vocabolario per parlare del comportamento involontario associato con la malattia di Lesch-Nyhan)

Kenneth L. Robey<sup>1</sup> | Daniel C. Balboni<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Quality Improvement and Patient Safety, Matheny Medical and Educational Center, Peapack, New Jersey

<sup>2</sup> Psychological Services, Matheny Medical and Educational Center, Peapack, New Jersey

**JIMD Reports. 2021;59:26–31**

### VERSIONE IN ITALIANO DEL TESTO A CURA DI LND FAMIGLIE ITALIANE ODV

#### ABSTRACT

La malattia di Lesch-Nyhan (LND) è un raro disordine genetico con un inusuale fenotipo comportamentale che include grave e involontario autolesionismo che richiede un uso quasi costante di dispositivi protettivi e, per alcuni soggetti, l'estrazione dei denti. Spesso le persone con LND sono coinvolte in autolesionismo emotivo nelle forme sia di auto sabotaggio che di comportamenti diretti verso gli altri che avranno conseguenze sociali negative. Quando questi comportamenti autodistruttivi si presentano, è talvolta impegnativo per i caregivers, i professionisti o altri osservatori riconoscere pienamente la mancanza di volontarietà. È anche una sfida maggiore tradurre accuratamente e convincentemente la loro natura involontaria a studenti medici, colleghi, staff scolastico o anche a membri della famiglia che possono non avere familiarità con la malattia. È difficile trovare le parole che chiaramente e adeguatamente traducano l'essenza di comportamenti simili a quelli che troviamo nella LND, senza che in qualche modo implicino intenzionalità

**PAROLE CHIAVE:** Aggressione, intenzione, Lesch-Nyhan, autolesionismo, volontà

#### SINOSI

È difficile descrivere i comportamenti involontari associati alla malattia di Lesch-Nyhan senza inavvertitamente implicare l'intenzione.

“La concupiscenza e la forza sono la sorgente di tutte le nostre azioni. La concupiscenza causa azioni volontarie, la forza involontarie”

Blaise Pascal (1623-1662)<sup>1</sup>

In un passaggio dei Pensieri pubblicati postumi nel 1670, Pascal divide le azioni in due categorie, volontarie e involontarie. Egli ritiene che la concupiscenza (es. l'ardente desiderio o l'avidità) sia il motore motivazionale delle nostre azioni volontarie e le forze esterne (ad esempio la coercizione) è il motore delle azioni involontarie. Quello che la dicotomia di Pascal non sistema, tuttavia, sono le azioni che hanno origine organica nell'individuo eppure ne sono fuori controllo e spesso contro i desideri dello stesso. Potrebbero essere anche comportamenti che producono gravi danni

fisici o emotivi a se stessi. Tali sono le azioni che caratterizzano il fenotipo comportamentale della Lesch-Nyhan (LND). La LND è un disordine genetico (X-linked recessivo) del metabolismo delle purine che incide all'incirca su una nascita ogni 380000.<sup>2</sup> Comporta la quasi totale assenza dell'enzima ipoxantina guanina fosforibosil transferasi. Le persone con classica LND hanno tipicamente disfunzioni renali, distonia, disartria, vari gradi di disabilità cognitiva che vanno da grave deficit a funzionamento quasi normale.<sup>3</sup> Il sintomo distintivo nel comportamento LND è il grave e involontario autolesionismo.

La persona con LND potrebbe mordersi le dita o le labbra, con possibili amputazioni, colparsi gli occhi, graffiarsi, battere la testa o altri comportamenti autolesionistici.<sup>4,5</sup> Le

persone con LND abitualmente usano e apprezzano una gamma di dispositivi di protezione come polsini, stecche alle braccia, legami per la notte, paracolpi per il letto.<sup>4,6</sup> L'estrazione dei denti per prevenire le lesioni dovute ai morsi è diventata il pilastro del trattamento fra quelli che hanno il mordere come problema pervasivo.<sup>7</sup>

Le persone con LND non vogliono farsi male. Se i loro dispositivi protettivi sono rimossi o non messi propriamente diventano ansiosi e se le loro mani diventano libere possono essere terrorizzati per il danno che possono causare colpendosi gli occhi o mordendosi le dita.

A volte sono i migliori avvocati di se stessi dicendo ai loro caregivers quando i loro polsini sono troppo larghi, o anche quando cominciano a sfilacciarsi e hanno bisogno di essere rimpiazzati.

Oltre l'autolesionismo fisico, il fenotipo comportamentale può anche includere comportamenti che sono diretti agli altri.<sup>5,8</sup>

Questi comportamenti diretti esteriormente possono comprendere azioni fisiche quali colpire, tirare calci, mordere, dare testate, tirare i capelli. Possono prendere la forma di comportamenti verbali comprese parolacce, insulti etnici, insulti o commenti sessuali inappropriati.

Il più complesso di questi comportamenti verbali può prendere la forma di false accuse di abusi da parte dei servizi o altre forme di manipolazione sociale. Come l'autolesionismo fisico questi comportamenti diretti verso gli altri si pensa abbiano una funzione autolesionista – un "autolesionismo emotivo" o "autolesionismo psicosociale" di sorta.<sup>5</sup> I soggetti con LND spesso fanno cose che portano loro conseguenze negative, emotive o psicosociali, cose che porteranno gli altri a guardarli e potenzialmente trattarli negativamente.

I caregivers riportano anche esempi di "autosabotaggio" in cui i soggetti negano a se stessi un'attività che a loro piace. La persona con LND può essere emozionata nei giorni che precedono un viaggio al ristorante preferito o a un evento sportivo, poi quando arriva il momento di partire per l'evento chiedono di non andare. O la persona può

dedicare tempo ed energia considerabili a un progetto, magari comporre una poesia o dipingere, poi agire per distruggere il suo lavoro.

Quando sono interrogati sui loro comportamenti, particolarmente sulla causa e la natura dei loro comportamenti abbiamo trovato che le persone con LND sono spesso perplesse. Non descrivono il loro comportamento come intenzionale o strumentale. Né li descrivono tipicamente come di natura catartica, come comportanti che permettono un certo rilascio di energie represses. Piuttosto le loro spiegazioni sono più riferite alla loro esperienza. "Questo è proprio quello che fa il mio corpo. Non posso fermarlo".

Con gli studenti di medicina o altri professionisti tirocinanti sulla LND, o quando si fa consulenza a membri delle famiglie, caregivers, staff della scuola, spesso siamo a nostro agio nel comunicare quello che sappiamo sugli effetti della malattia. Siamo egualmente a nostro agio a parlare dell'estensione dell'autolesionismo fisico che vediamo in queste persone. Ci rassicura parlare delle strategie psicologiche, mediche e tecniche che sono state pensate maggiormente efficaci nel gestire i comportamenti. Ci impappiniamo, tuttavia, nel trovare le parole che traducano la *natura* del comportamento autolesivo. Quando parliamo agli studenti delle cose che le persone con LND fanno agli altri, come quando prendono a calci i caregivers che stanno cercando di mettere i calzini ai loro piedi; quando accusano di abusi un apprezzato caregiver di lunga data, quando attirano i visitatori sussurrando e poi gli danno una testata o gli sputano in faccia, le nostre descrizioni sono particolarmente imbarazzanti.

A volte le persone con LND mettono in guardia i loro caregivers che sta arrivando un comportamento, magari dicendo al caregiver di spostarsi perché stanno per sputare o chiedendo a qualcuno di fare un passo indietro così non possono prendersi un calcio. La persona potrebbe dire al visitatore che non lo conosce "Potrei dire cose che veramente non intendo". Non solo mostrano rimorso per

un comportamento dopo averlo fatto, ma c'è il desiderio di prevenire un comportamento che impatti su un altro.

Il nostro imbarazzo a parlare del comportamento LND è, in parte, perché non capiamo interamente le basi fisiologiche dei comportamenti. In parte è perché abbiamo difficoltà a relazionarci con una situazione in cui uno si comporta in un modo che fa male così direttamente a se stesso e alle persone a cui tiene. In parte è anche perché semplicemente non troviamo l'appropriato *vocabolario* per descrivere i comportamenti.

Le etichette che contrassegnano i comportamenti associati con LND includono "autolesionismo", "automutilazione". Nel Dizionario di Psicologia dell'American Psychological Association, le definizioni di autolesionismo e automutilazione fanno tutte riferimento alla definizione di "autolesionismo deliberato (DHS)".<sup>9</sup> La definizione di DHS è "intenzionale, diretta distruzione di tessuti del corpo (comunemente tagliando, bruciando, graffiando, colpendosi, mordendosi, sbattendo la testa) senza intento suicidale conscio, ma con esiti sufficientemente gravi perché risulti danno ai tessuti". Basandosi su questa definizione, termini come autolesionismo e automutilazione sono chiaramente associati con azioni intenzionali per causare danno a qualcuno.

Alle volte anche professionisti con molta familiarità con la LND usano parole che implicano intento nel relazionare che un evento correlato con comportamento LND non è stato un incidente. In un recente rapporto sugli eventi sulla sicurezza sottomesso da un membro dello staff alla nostra struttura è riportato "Il paziente *deliberatamente* ha battuto la fronte sul telaio della porta del bagno uscendo dalla doccia". Questo relatore potrebbe aver avuto chiara comprensione della natura involontaria del comportamento che ha osservato, ma ha scelto l'avverbio "deliberatamente" come semplice ed economica via per condividere che l'incidente non era accidentale; piuttosto che il paziente era costretto (presumibilmente senza

intenzione) a battere la testa contro il telaio della porta.<sup>1</sup>

A contribuire alla relazione confusa fra il concetto di involontarietà e descrittori disponibili è il riconoscimento che i comportamenti della LND sembrano servire a uno scopo strumentale (come descritto in precedenza comportamenti pensati come azioni fisiologicamente energizzate che servono lo scopo di autolesionismo fisico o emotivo).

Quando uno esegue un'azione che serve a uno scopo, generalmente presumiamo che l'azione sia intenzionale. In quanto tali, parole che significano strumentalità tipicamente significano anche intenzionalità. Verbi come "cercare" e "mirare a", per esempio, connotano strumentalità e anche implicano intento.

La descrizione più comune che usiamo discutendo di questi comportamenti LND che sono diretti verso gli altri è "aggressivi".<sup>4,10,11</sup> Mentre Buss<sup>12</sup> considerava piuttosto semplicemente l'aggressività come qualsiasi comportamento che danneggia un altro, le definizioni psicologiche sociali dominanti dell'aggressività specificano che c'è l'intenzione di nuocere.<sup>13-15</sup> L'applicazione dell'aggettivo "aggressivo" ai comportamenti LND, basati su queste definizioni, è problematica.

A livello superficiale la parola "aggressivo" sembra avere senso quando si guarda un comportamento LND. Quando osserviamo una persona con LND che sta facendo il bagno aiutato da un caregiver agitare il braccio per colpirlo, avendo le sue cinghie protettive allentate, la parola "aggressivo" viene in mente abbastanza prontamente.

Ma quando il giovane si scusa genuinamente e profusamente per la sua azione solo per essersi trovato ad agitare il braccio contro il caregiver, la parola "aggressivo" non risuona più pienamente. La sorpresa che spesso è

---

<sup>1</sup> *nota di traduzione: per ragioni di sicurezza e per poter chiedere quindi provvedimenti perché non accadano più incidenti, avere porte più larghe, imbottiture ecc. a volte si tollera che il "si fa male altrimenti" sia interpretato burocraticamente come intenzionale...*

sperimentata dalle persone con LND quando agiscono contro un altro, insieme alla latenza minima con cui si verificano i comportamenti, suggeriscono mancanza di intenzione spingendo Bozano et al.<sup>8</sup> a ritenere la parola “aggressione” un modo inappropriato per descrivere almeno alcuni comportamenti LND.

Abbiamo sentito anche caregivers, medici e familiari usare altre parole per tradurre la mancanza d'intento presente nel comportamento LND, ma anche queste parole sono carenti. Le parole come “inintenzionale” o “accidentale” traducono una mancanza di consapevolezza delle conseguenze che non troviamo riportata nelle persone diagnosticate con LND. Loro sono ben consapevoli delle conseguenze del loro comportamento. Anche il linguaggio che associa i comportamenti LND alla compulsione, quando utilizzato in un contesto psichiatrico, manca nel segno.

Le compulsioni, secondo ICD-11, sono comportamenti o atti mentali “che l'individuo si sente spinto a compiere in risposta a un'ossessione, secondo regole rigide, o per raggiungere un senso di ‘completezza’.”<sup>16</sup> Le persone con Lesch-Nyhan non descrivono il loro comportamento come associato a pensieri consci per non parlare di ossessione, e il comportamento certamente non è associato a regole rigide o a un senso di completezza.

Anche le parole “abituale” o “dipendente” sono insufficienti. Abituale implica che il comportamento è modellato, spesso con scopo, dall'individuo, un'altra persona o l'ambiente. Comportamenti dipendenti, dalla definizione del *Dizionario di Psicologia* dell'American Psychological Association, sono “azioni spesso ossessive e distruttive, che sono relative all'abuso o dipendenza da una sostanza che domina la propria vita”.<sup>9</sup> Il Dizionario riconosce che il termine dipendente è anche usato “colloquialmente per riferirsi a una persona con comportamenti compulsivi come il gioco d'azzardo persistente”.

La parola “involontario” è stata suggerita come descrittrice dei comportamenti tic, come quelli associati alla Sindrome di Tourette, che sembrano cadere nella zona grigia

fra volontarietà e involontarietà. In quella zona grigia l'impulso di muoversi precede il movimento e il movimento può essere soppresso per un periodo.<sup>17,18</sup> Chiave di questa idea è che c'è un impulso premonitore che precede il movimento. C'è un valore concettuale nel creare uno spazio semantico fra volontario e involontario e nell'estensione che le persone con comportamenti LND possano a volte essere in grado di sopprimere un comportamento per un breve periodo, quei comportamenti potrebbero appropriatamente rientrare in quello spazio. Aneddoticamente, pazienti ci hanno detto che hanno una certa percezione di quando stanno per agire autolesionisticamente o contro un'altra persona, ma non è chiaro se tali istanze coinvolgano impulsi premonitori o il riconoscimento di un innesco, come un caregiver entro un raggio in cui può essere colpito. In ogni caso, affermando che un insieme di comportamenti è non volontario (“unvoluntary”) fa poco al di là dell'uso della parola involontario (“involuntary”) per facilitare la discussione dei comportamenti con studenti sanitari, caregivers, insegnanti o altri.

A complicare ulteriormente le cose, l'inizio di comportamenti LND diretti verso gli altri non è necessariamente casuale e la loro attuazione potrebbe, a volte, coinvolgere qualche grado di *selezione o targeting* (parole stesse che implicano intenzione e nell'ultimo caso malizia). Abbiamo osservato comportamenti LND, spesso in forma di accuse di abusi, diretti verso caregivers con cui le persone con LND non si sentono sicure perché i caregivers sono inesperti o non comprendono pienamente la giusta gestione dei comportamenti LND. Al contrario, abbiamo anche visto persone i cui comportamenti sembrano diretti più frequentemente a quelli con cui loro hanno il maggiore attaccamento emotivo, come genitori o caregivers fidati. Ferire qualcuno a cui tieni e che tiene a te produce il più grande autolesionismo emotivo. È difficile da sondare, figuriamoci spiegare ad altri come questa selettività o targeting può accadere in assenza di intento.

Nel descrivere i comportamenti LND a studenti o altri che non sono familiari con la LND, aiuta in qualche modo all'inizio, riferirsi ai comportamenti sia quelli diretti verso se stessi che verso gli altri, come dotati di una qualità "tipo riflesso" o "tipo tic" nel loro esordio. Ma riferirsi al comportamento come "tipo tic", non trasmette adeguatamente la lotta della persona in quanto questa sperimenta il comportamento e allo stesso tempo ne combatte l'attuazione. Le persone con LND ci hanno detto che l'impulso ad attuare un comportamento negativo e il pensiero di combatterne la realizzazione sono simultanei.

Per ogni comportamento la persona lotta tra la sua messa in atto e il tentativo di frenare la sua attuazione.

Consideriamo il caso di una persona diagnosticata con LND che dice di avere dolore e, come comportamento LND, involontariamente descrive questo dolore come molto peggiore di quanto sia. Questa persona si incontra spesso con studenti sanitari per parlare con loro dell'esperienza del vivere con la diagnosi e condivide con loro l'esempio per dimostrare il pericolo del comportamento involontario. È stato ricoverato in ospedale dopo un intervento chirurgico e, parole sue, "mentendo" sul suo dolore, ha dichiarato che era molto peggio di quanto fosse. Questa persona, come risultato, ha sofferto di complicazioni date dall'essere stato troppo medicato. Questo era, secondo lui, il potenziale risultato che ha generato il comportamento. Era consapevole che il suo comportamento lo metteva in pericolo, ma non era nemmeno per un momento coscientemente motivato a farsi del male. In questo esempio, chiamandolo semplicemente architettato, lamentarsi di un comportamento involontario "tipo tic" non coglie completamente l'evento nella sua lotta interiore.

Alcuni caregivers ci hanno espresso che hanno osservato vomito proiettile contro un caregiver o un visitatore, un comportamento non normalmente incluso nel controllo conscio, presumibilmente come forma di autolesionismo sociale/emotivo (il

primo autore stesso si è ritrovato a dire scherzosamente agli studenti sanitari che il vomito proiettile è spesso di "precisione mortale" implicando inavvertitamente non solo un'attività cosciente, ma anche abilità da parte del soggetto con LND). Anche questi comportamenti che sono fuori dal controllo consapevole della persona, possono essere difficili da descrivere senza implicare l'intenzione.

Quando i professionisti in campo mentale discutono dei "comportamenti autolesivi" o di "auto sabotaggio" associano talvolta la discussione al "guadagno secondario". Questo è abitualmente il guadagno emotivo, economico, sociale o chimico basato sulla dipendenza, che ha motivato l'autolesionismo.<sup>19,20</sup>

La supposizione è che una persona non vuole intenzionalmente danneggiare se stessa (o forse nel caso della LND non intenzionalmente) senza ricevere un ritorno di qualche valore. Per esempio una persona può bere fino al punto di danneggiare gravemente il suo organismo, ma sono auto medicinali per calmare pensieri o ricordi intrusivi al di là della sua capacità o volontà di elaborarli.

Piuttosto che un guadagno secondario, le persone con LND possono sperimentare quello che uno può pensare come "danni secondari". Sperimentano l'auto danneggiamento del comportamento direttamente e associato con quel comportamento possono esserci danni secondari come la perdita di relazioni, perdita di fiducia, perdita di un'attività piacevole. Consideriamo una persona con LND che ama i New York Yankees ed ha prenotato un viaggio per andarli a vedere giocare. Nel giorno della partita dichiara che si sente male, è in un atroce disagio e finisce per non andare alla partita. Questa persona non solo perde la partita, ma passa anche l'intera giornata a letto, ricevendo farmaci di cui non ha bisogno, perde le attività del programma quotidiano ed è limitato nelle interazioni sociali. Questa persona in seguito discute questo suo auto sabotaggio involontario così come le perdite che lo hanno accompagnato, dichiarando che non sentiva

nessuno dei sintomi che sosteneva e mentre stava facendo le sue affermazioni sperava che sarebbero state ignorate. Illustrando quali possono essere le stratificazioni dei risultati indesiderabili dei comportamenti LND, forse questa nozione di danno secondario può aiutare a trasmettere la mancanza di intenzione.

Supponiamo che, in una certa misura, lo stesso dilemma nel cercare di trasmettere la natura involontaria dei comportamenti LND, si applichi a quei comportamenti o tendenza di comportamenti che sono avviati o energizzati attraverso altri processi inconsci come pregiudizi impliciti, inconscia attribuzione di caratteristiche o qualità ai membri di uno specifico outgroup sociale.<sup>21</sup> <sup>2</sup> O forse c'è lo stesso impaccio nel descrivere comportamenti associati a psicosi.

Nel primo caso, tuttavia, uno potrebbe obiettare che i comportamenti associati a pregiudizi impliciti non sono completamente contrari ai desideri dell'individuo in quanto rappresentano le inclinazioni o il sistema di credenze dell'individuo, anche se a un livello inconscio. Nel secondo caso, mentre l'individuo potrebbe non desiderare, nel suo stato latente, di mostrare o sperimentare comportamenti psicotici, nel contesto dell'episodio psicotico potremmo pensare che i comportamenti siano come coerenti e motivati rispetto alla propria esperienza interna di quel momento.

A vari livelli, i comportamenti associati con la LND, con psicosi, con atteggiamenti impliciti, e anche con abitudini o compulsioni,

comportano tutti limiti (o forse deficit) nella propria auto-agency.<sup>3</sup>

Ciascuno di essi sfida una chiara descrizione fenomenica del grado in cui rappresentano un comportamento volontario. In ogni caso, i comportamenti associati a LND sono unici nella loro contrarietà ai desideri più profondi della persona di rimanere al sicuro, sia nell'istante nel quale si verificano sia nel più ampio arco di esperienza dell'individuo.

Dove la lingua ci sembra mancare di più nell'insegnamento a

studenti sanitari, professionisti, caregivers e altri, sui comportamenti LND, è nella scarsità di verbi o costruzioni verbali che indicano un'azione involontaria. Ci troviamo noi stessi a dire di una particolare persona "cerca di piegarsi indietro le dita", o che un altro "favorisce quei comportamenti autolesionistici che coinvolgono una superficie esterna, come strofinare le orecchie sul poggiatesta della sedia a rotelle". Raccontando agli studenti di comportamenti diretti verso gli altri, scivoliamo in dichiarazioni come "i comportamenti sono spesso *mirati* verso lo staff che si prende cura di queste persone", o "la persona può *cercare* di tirare i capelli a qualcuno" o "i comportamenti verbali *a volte hanno lo scopo* di scioccare o sconvolgere gli altri." In varia misura tutti questi verbi o costruzioni verbali implicano intenzionalità.

Avendo posto la questione su come descrivere appropriatamente i comportamenti Lesch-Nyhan a coloro che non hanno familiarità con la malattia e avendo dedicato la maggior parte di questo scritto all'esplorazione della carenza di descrittori disponibili, siamo obbligati a offrire alcuni suggerimenti. Le analisi precedenti illustrano il particolare bisogno di strumenti per tradurre la lotta interiore sperimentata dalle persone con LND quando cercano di frenare i

---

<sup>2</sup> *nota di traduzione: outgroup: Il gruppo con cui gli individui non si identificano. Si differenzia dall'ingroup, che è invece il gruppo con cui si identificano gli individui e del quale si sentono membri. Si vengono a creare dei meccanismi cognitivi che portano gli individui a manifestare sentimenti positivi e trattamenti speciali per le persone appartenenti all'ingroup e avere al contrario sentimenti negativi e trattamenti ingiusti nei confronti dei membri dell'outgroup..*

---

<sup>3</sup> *nota di traduzione: L'auto-agenzia, nota anche come volontà fenomenica, è la sensazione che alcune azioni siano auto-generate. Lo scienziato Benjamin Libet è stato il primo a studiarlo, scoprendo che l'attività cerebrale predice l'azione prima ancora di avere una consapevolezza cosciente della propria intenzione di agire su quell'azione*

loro comportamenti largamente non controllati. Malgrado la nostra precedente osservazione che l'uso psichiatrico del termine "compulsione" non descrive accuratamente i comportamenti LND, l'uso popolare della forma verbale "costringere"<sup>4</sup> calza meglio. È di aiuto pensare che la persona è interiormente "costretta" ad autoledersi, con il comportamento avviato e guidato da un incitamento interno spontaneo. Abbiamo anche pensato i comportamenti LND come "inesorabili", resistenti a persuasione interna, proibizioni o inibizioni. Insieme, forse il verbo "costringere" e l'aggettivo "inesorabile" aiutano ad illustrare la battaglia interna che le persone con LND ci hanno trasmesso di sperimentare. Qualsiasi concetto che si manifesta al di fuori della nostra esperienza comune è intrinsecamente difficile da articolare. Le nostre difficoltà nel trovare le parole appropriate per descrivere i comportamenti della LND, forse per fortuna, riflettono la relativa rarità con cui vediamo la portata, l'intensità e la complessità dei tipi di comportamenti mostrati da chi ha questa malattia.

## REFERENCES

1. Pascal B. Fragment 97. In: Kraishimer AJ, ed. *Pensées*. New York, NY, USA: Penguin Books; 1995:25.
2. Crawhal JC, Henderson JF, Kelley WN. Diagnosis and treatment of the Lesch-Nyhan syndrome. *Pediatr Res*. 1972;6:504-513.
3. Matthews WS, Solan A, Barabas B, Robey KL. Cognitive functioning in Lesch-Nyhan syndrome: a 4-year follow-up study. *Dev Med Child Neurol*. 1999;41:260-262.
4. Anderson LT, Ernst M. Self-injury in Lesch-Nyhan disease. *J Autism Dev Disord*. 1994;24(1):67-81.
5. Robey KL, Reck JF, Giacomini KD, Eddy GE, Barabas G. Modes and patterns of self-mutilation in persons with Lesch-Nyhan disease. *Dev Med Child Neurol*. 2003;45:167-171.
6. Christie R, Bay C, Kaufman IA, Bakay B, Borden M, Nyhan WL. Lesch-Nyhan disease: clinical experience with nineteen patients. *Dev Med Child Neurol*. 1982;24:293-306.
7. Goodman EM, Torres RJ, Puig JG, Jinnah HA. Consequences of delayed dental extraction in Lesch-Nyhan disease. *Mov Disord Clin Pract*. 2014;1:225-229.
8. Bozano A, Schiaffino A, Spessa A, et al. Description of the Lesch-Nyhan neurobehavioral disorder and its management through participant observation of three young individuals. *J Inher Metab Dis*. 2020;52:63-71.
9. American Psychological Association. *APA Dictionary of Psychology*. 2nd ed. Washington, DC: American Psychological Association; 2015.
10. Bevan R, Bell G. Behavioral phenotypes. In: Scheepers M, Kerr S, eds. *Seminars in the Psychiatry of Intellectual Disability*. Cambridge, UK: Cambridge University Press; 2019:28-41.
11. Nyhan WL. Behavior in the Lesch-Nyhan syndrome. *J Autism Child Schizophr*. 1976;6(3):235-252.
12. Buss A. *The Psychology of Aggression*. New York, NY: Wiley; 1961.
13. Berkowitz L. The concept of aggression. In: Brain PF, Benton D, eds. *Multidisciplinary Approaches to Aggression Research*. Amsterdam, The Netherlands: Elsevier/North Holland Biomedical Press; 1981:3-15.
14. Feschbach S. Aggression. In: Mussen PH, ed. *Carmichael's Manual of Child Psychology*. New York, NY: Wiley; 1970:159-259.
15. Baron RA, Richardson DR. *Human Aggression*. 2nd ed. New York, NY: Plenum Press; 1994.
16. World Health Organization. *International Classification of Diseases for Mortality and Morbidity Statistics (11th Revision)*. 2018. <https://icd.who.int/browse11/l-m/en>. Accessed January 20, 2021.
17. Tourette Syndrome Classification Study Group. Definitions and classification of tic disorders. *Arch Neurol*. 1993;50:1013-1016.
18. Cavanna AE, Nani A. Tourette syndrome and consciousness of action. *Tremor Other Hyperkinet Mov*. 2013;3. <https://doi.org/10.7916/D8PV6J33>.
19. Jeglic EL, Vanderhoff HA, Donovan PJ. The function of self-harm in a forensic population. *Int J Offender Ther Comp Criminol*. 2005;49(2):131-142.
20. Kleinsinger F. Understanding noncompliant behavior: definitions and causes. *Perm J*. 2003;7(4):18-21.
21. Greenwald AG, Banaji MR. Implicit social cognition: attitudes, self-esteem and stereotypes. *Psychol Rev*. 1995;102:4-27

---

<sup>4</sup> *nota di traduzione: in inglese to compel, stessa radice di compulsion*

