


Comportamento nella Sindrome CHARGE

Timothy S.  | Kasee K. Stratton² | David Brown³ |
Shanti Madhavan-Brown¹ | Megan C. Schmitt¹

¹ Central Michigan University, Mount Pleasant, Michigan

² Mississippi State University, Starkville, Mississippi

³ California Deafblind Services, San Francisco, California

Correspondence

Timothy S. Hartshorne, Department of Psychology, Sloan 215, Central Michigan University, Mount Pleasant, MI 48859.
Email: harts1ts@cmich.edu

Il comportamento insolito è spesso associato a sindromi genetiche e può costituire un fenotipo comportamentale. Al contrario della diagnosi psichiatrica, un fenotipo comportamentale descrive ciò che è unico per il comportamento associato a diverse sindromi. Mentre i comportamenti in CHARGE sono complessi e variabili come altri aspetti della sindrome, ci sono alcuni punti in comune che sollevano la questione delle fonti comuni per questi comportamenti. Questo articolo affronta il modo in cui il dolore, i problemi sensoriali e l'ansia possono influire sul comportamento degli individui affetti dalla sindrome CHARGE e su come lo sviluppo delle capacità di autoregolamentazione potrebbe aiutare a mitigare alcuni dei comportamenti.

KE YW OR DS

1 | INTRODUZIONE

Nel 1996, è stato condotto uno studio sul comportamento CHARGE alla conferenza australiana CHARGE. L'anno successivo alla conferenza internazionale CHARGE negli Stati Uniti, Denno e Bernstein (1997) hanno presentato le caratteristiche comportamentali in CHARGE. La preoccupazione e l'interesse per gli aspetti comportamentali di CHARGE sono aumentati da allora. Nel 2007, Wachtel, Hartshorne e Dailor (2007) riportarono dal loro campione 37 individui (43%) con CHARGE erano curati con almeno un farmaco psicoterapico: 15 con uno, 13 con 2, 8 con 3, e una persona era curata con cinque farmaci psicoterapici. Sospettiamo che il numero complessivo sia aumentato. Le questioni comportamentali sono argomenti comuni sulle pagine dei social media relativi alla sindrome CHARGE e le problematiche relative al comportamento continuano a richiamare grandi folle nelle conferenze internazionali.

Timothy S. Hartshorne is professor of psychology at Central Michigan University. His research is focused on the behavioral and family issues in CHARGE syndrome.

Kasee K. Stratton is assistant professor of school psychology at Mississippi State University. Her research involves behavioral and quality of life issues in CHARGE syndrome.

David Brown is a deafblind educational specialist who has been working with children with CHARGE syndrome since 1983. He is based in San Francisco, California, and is currently working freelance.

Shanti Madhavan-Brown is a third year doctoral student in school psychology at Central Michigan University. Her research is focused on anxiety in children with CHARGE syndrome.

Megan C. Schmitt is a pre-doctoral intern at Monroe-Meyer Institute, and based in Carney, Nebraska. Her doctoral research through Central Michigan University is focused on the development of social play in children with CHARGE syndrome.

I comportamenti problematici in CHARGE sono complessi e variabili come altri aspetti della sindrome. I comportamenti fisici possono includere graffi, strappare i capelli, mordere, pizzicare, prendere a calci, spingere, lanciare oggetti, spalmare le feci, spogliarsi, autolesionismo e resistenza. I comportamenti verbali possono includere affermazioni o domande ripetitive, urla e lamentele. I comportamenti non verbali possono includere agitazione, stimolazione, invasione dello spazio personale e ritiro. Tra le diagnosi psichiatriche che più frequentemente vengono assegnate a individui con CHARGE, il più comune è l'autismo, il disturbo ossessivo-compulsivo e il disordine da deficit di attenzione / iperattività. Ma abbiamo anche visto individui diagnosticati con disturbo di Tourette, disturbo bipolare, schizofrenia, disturbo borderline di personalità, disturbo oppositivo provocatorio, disturbo d'ansia e disturbo depressivo maggiore. Hartshorne e Cypher (2004) hanno affermato che "potrebbe non avere senso aggiungere diagnosi a CHARGE, come CHARGE e disturbo autistico, o CHARGE e ADHD, ma piuttosto riconoscere che una diagnosi di CHARGE può indicare il potenziale sviluppo di comportamenti simili a quelli di altri disturbi" (p.50-51).

Come Waite et al. (2014) sottolineano: "Alti tassi di ASD sono stati riportati in sindromi come Cornelia de Lange e fragileX. Tuttavia, c'è un dibattito sul fatto che il profilo ASD dei comportamenti che scatena una diagnosi in queste sindromi è lo stesso che nei soggetti con ASD idiopatica" (p. 470). Comportamenti insoliti sono spesso associate con

sindromi genetiche e possono costituire un fenotipo comportamentale. Un vero fenotipo comportamentale potrebbe consentire la diagnosi di una sindrome sulla base di un comportamento che è unico per la sindrome (Harris, 2006). Hartshorne (2011) ha descritto un fenotipo comportamentale per la sindrome CHARGE (Tabella 1). Mentre queste sette caratteristiche sembrano essere descrittive del comportamento in CHARGE, sono necessarie ulteriori ricerche per confrontare il comportamento in CHARGE con il comportamento in altre sindromi (Waite et al., 2014). Tuttavia, forniscono un'alternativa a una diagnosi psichiatrica e una base per la ricerca futura. Il comportamento provocatorio nelle sindromi genetiche può essere visto come derivante da quattro fonti (Einfeld, 2004). Queste sono vulnerabilità derivanti da disabilità intellettiva quando sono presenti, dall'esperienza di vita del bambino, da fattori nell'ambiente immediato e dalla causa genetica specifica. Mentre non possiamo modificare la genetica, un altro approccio al comportamento è cercare di capire perché potrebbe svilupparsi, assumendo che abbia un'eziologia esperienziale / ambientale. Attraverso il nostro lavoro con individui con CHARGE e le loro famiglie siamo venuti a vedere tre fonti di problemi comportamentali in CHARGE al di là di ciò che potrebbe essere genetico. Queste sono l'esperienza del dolore, dei problemi sensoriali e dell'ansia. La Figura 1 mostra questi sotto forma di un triangolo. Nel mezzo c'è l'autoregolamentazione, poiché crediamo che l'apprendimento dell'auto-regolazione del dolore, dei sistemi sensoriali e dell'ansia possa aiutare a mitigare i problemi comportamentali. Questo articolo affronta il modo in cui il dolore, i problemi sensoriali e l'ansia influenzano il comportamento degli individui affetti dalla sindrome CHARGE e affronta anche brevemente lo sviluppo dell'autoregolamentazione.

2 | DOLORE

Storicamente, gli individui con disabilità dello sviluppo che presentano una comunicazione limitata sono stati descritti come aventi una soglia più alta per il dolore rispetto alla popolazione generale e alcuni si sono spinti fino a dire che questi individui non sentono dolore (Sobsey, 2006). Dichiarazioni simili, senza alcuna ricerca basata sull'evidenza, sono state anche proposte per individui con CHARGE, come suggerire una soglia di dolore elevato. Ricerche più recenti, tuttavia, suggeriscono che le persone con disabilità dello sviluppo, comprese quelle con CHARGE, sperimentano esperienze di dolore più frequenti e intense (Breau, Camfield, McGrath e Finley, 2003; Stratton & Hartshorne, 2010;

I CHARGE syndrome behavioral phenotype

Low normal cognitive functioning

Very goal directed and persistent with sense of humor

Socially interested but immature

Repetitive behaviors, increase under stress

High degree of sensation seeking

Under conditions of stress and sensory overload find it difficult to self-regulate and easily lose behavioral control

Difficulty with shifting attention and moving on to new things; easily lost in own thoughts

From ref. Hartshorne (2011). Used by permission.

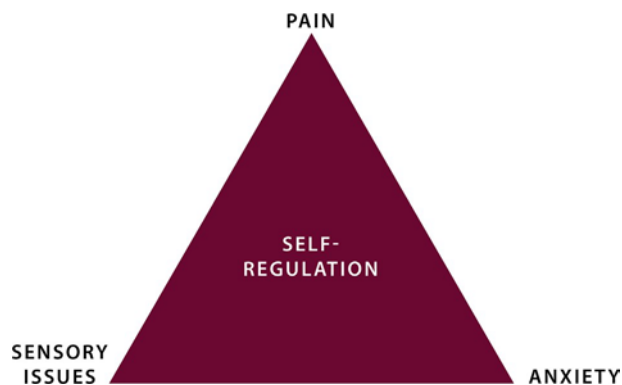


FIGURE 1 Behavior Triangle: Major sources of problem behavior in CHARGE syndrome

Stallard, Williams, Lenton e Velleman, 2001) e che possono comunicare il dolore in un modo diverso a causa della comunicazione e dei deficit sensoriali (Oberlander & Symons, 2006; Stratton & Hartshorne, 2010). Gli individui con CHARGE sopportano un numero significativo di esperienze dolorose, tra cui procedure mediche intensive multiple, recupero, complicanze acute e varie terapie (ad es. Terapia fisica) per nominarne alcune. Stratton e Hartshorne (2010) hanno scoperto che gli individui affetti da CHARGE sperimentano considerevoli quantità di dolore intenso segnalato, in gran parte da complicanze correlate a CHARGE tra cui emicranie, stitichezza, dolore correlato alla chirurgia, otite media cronica, sinusite, reflusso gastroesofageo, problemi dentali e dolore correlato alla respirazione. È stato anche ipotizzato che tutti e 12 i nervi cranici possano essere influenzati in CHARGE e l'estensione della relazione di queste anomalie con il dolore è sconosciuta (Blake, Hartshorne, Laward, Dailor, & Thelin, 2008). L'emicrania, tuttavia, è stata implicata nel funzionamento del V nervo cranico (Hargreaves, 2007). Blake et al. (2008) riportano anomalie del V nervo cranico in oltre la metà dei bambini con CHARGE. Le emicranie sono state riportate dai genitori come l'esperienza dolorosa più intensa per i bambini con CHARGE nell'indagine di Stratton e Hartshorne (2010). Oltre alle intense e intense esperienze di dolore acuto, le persone con CHARGE hanno dolore cronico (Stratton e Hartshorne, 2010). Ai genitori è stato chiesto di valutare la frequenza del dolore del loro bambino per una varietà di esperienze dolorose identificate. Di queste esperienze, il reflusso gastroesofageo, difficoltà a deglutire, difficoltà respiratoria, dolore all'anca / alla schiena, emicranie addominali e dolore muscolare sono stati segnalati per 95 o più giorni all'anno, spesso in combinazione con una o più altre esperienze dolorose. Oltre alle condizioni prolungate che provocano dolore cronico, il dolore chirurgico è frequente. Il numero medio di interventi chirurgici riportati era 12.

A causa della sua natura cronica, gli individui con CHARGE possono sviluppare un alto grado di tolleranza al dolore, e quindi sottostimolarlo. Quelli con problemi di comunicazione potrebbero non avere gli strumenti per indicare l'esperienza del dolore. Quando non vengono riportati chiaramente, sottostimati, o quando i tentativi di comunicazione vengono ignorati da altri, il trattamento per ridurre il dolore non è sufficiente o addirittura mancante. Come il gold standard per

il trattamento del dolore rimane l'auto-referto del paziente, gli individui affetti da CHARGE sono esposti a un rischio maggiore di sperimentare dolore non necessario a lungo termine che può influire sulla qualità della vita (Oberlander & Symons, 2006), abilità adattive complessive (Breau et al., 2007), salute mentale (Kassam-Adams, 2006) e comportamento.

Con il dolore, i comportamenti problematici aumentano. Per le persone con CHARGE che hanno una combinazione di comunicazione limitata e intense esperienze di dolore, ci si aspetta che i comportamenti problematici siano elevati e che a volte siano intensi. Anche con una comunicazione più formale e funzionale, il dolore può avere un impatto sul funzionamento adattivo inclusa la comprensione e l'uso del linguaggio e la socializzazione (Breau et al., 2007), riducendo così l'auto-segnalazione del dolore. In un'indagine, è stato riscontrato che i soggetti con disabilità intellettiva hanno una riduzione del 21% e del 29% del funzionamento nel dolore (Breau et al., 2007). Non è noto in quale misura le riduzioni del comportamento adattivo e della comunicazione avvengano in individui con CARICA quando la loro esperienza di dolore si intensifica o si verifica per un periodo prolungato. Tuttavia, è chiaro, sulla base della nostra esperienza, che questi sono sostituiti dal comportamento problematico, una forma alternativa di comunicare i propri bisogni.

Il CHARGE Non-Vocal Pain Assessment (CNVPA) (Stratton e Hartshorne, 2012) è una misura del dolore non vocale che può essere utilizzata per lo screening del dolore in base al comportamento di una persona. Questa misura di 30 item valuta cinque sottoscale inclusi i comportamenti vocali, sociali, facciali, attività / stimolanti, arti del corpo / fisiologici e utilizza una scala di valutazione Likert. Si dice che il CNVPA abbia forti proprietà psicometriche, una buona validità sociale ed è stato trovato discriminare il dolore dal comportamento non doloroso per le persone con CHARGE.

In sintesi, i comportamenti problematici hanno uno scopo e spesso in CHARGE stanno comunicando disagio o dolore. A causa di menomazioni multisensoriali, molte persone con CHARGE presentano una comunicazione limitata che può essere ulteriormente limitata da un'esperienza dolorosa. Piuttosto che usare il modello storico di "Non sentono dolore o hanno bisogno di provare più dolore per sentirlo", una ricerca più recente suggerisce che le persone con CHARGE tollerano una quantità significativa di dolore e probabilmente lo comunicano attraverso il comportamento problematico. Dolore non vocale

le valutazioni possono essere utili per identificare il dolore precocemente quando i comportamenti problematici iniziano / aumentano e possono portare a un precedente trattamento del dolore / disagio e ad una riduzione o eliminazione del comportamento problema. Sono fortemente suggerite strategie didattiche per indicare e comunicare il dolore a livello di sviluppo del bambino, in particolare quando il dolore è presente. Man mano che aumenta la comunicazione formale, è meno probabile che si sviluppino comportamenti problematici.

3 | PROBLEM SENSORIALI

Man mano che si sviluppano, i bambini imparano come creare risposte alle loro esperienze sensoriali (Dunn, 1997). Secondo Dunn, le difficoltà di elaborazione sensoriale possono influenzare lo sviluppo sociale, cognitivo e sensoriale. Possono anche influenzare la reattività del bambino al loro ambiente e questo può portare a problemi comportamentali. Fox, Snow e Holland (2014) hanno riscontrato difficoltà di elaborazione sensoriale in ben oltre la metà dei 38 bambini di età compresa tra cinque e nove anni a rischio di disturbi della condotta.

Le alterazioni sensoriali e le differenze in risposta alla stimolazione sensoriale sono frequentemente associate a sindromi genetiche e la loro comprensione e il modo in cui influenzano il comportamento è importante (Waite et al., 2014). Molti dei comportamenti sconcertanti dimostrati dai bambini affetti dalla sindrome CHARGE derivano dalle complesse menomazioni multisensoriali prevalenti nella condizione (Davenport & Hefner, 2011). I comportamenti iniziano perché servono funzioni importanti per i bambini, ed è necessario comprendere le funzioni di questi comportamenti prima di tentare di modificarli (Murdoch, 1997). Il cervello è collegato al corpo e al mondo esterno solo attraverso i sistemi sensoriali (Coren, Porac, & Ward, 1984) e nella sindrome CHARGE tutti i sistemi sensoriali possono essere malfunzionanti per vari motivi. Potrebbero esserci problemi specifici con i recettori sensoriali (gli occhi, le orecchie, l'apparato vestibolare, ecc.), Potrebbero esserci problemi con le vie nervose che collegano i recettori sensoriali al cervello, in particolare, la funzione alterata frequente dei nervi cranici (Blake et al., 2008), e potrebbero esserci malformazioni del cervello stesso (Feng et al., 2017) e tutte queste avranno un impatto negativo significativo sul funzionamento sensoriale complessivo. Non è insolito per un bambino avere tutti e tre i tipi di questi problemi, (con i recettori sensoriali, con le vie nervose e con il cervello), il che rende molto difficile il funzionamento (per loro) e la comprensione e l'interpretazione (per noi). Ci affidiamo a sistemi sensoriali intatti per raccogliere informazioni sul nostro ambiente. È importante ricordare che il danno a qualsiasi sistema sensoriale può presentare difficoltà funzionali all'integrazione con altri sistemi sensoriali apparentemente non correlati, poiché mancano informazioni. In questo contesto anche problemi minori con un sistema sensoriale, cose che dovrebbero essere facilmente gestite e compensate dalla maggior parte delle

persone, possono avere un impatto maggiore sul funzionamento sensoriale e sul comportamento generale di un bambino affetto da sindrome CHARGE. Ad esempio, i problemi vestibolari possono contribuire a deficienze della vista funzionale (Möller, 2011). La valutazione clinica potrebbe suggerire che la vista di un bambino o l'udito o l'equilibrio siano soddisfacenti, in particolare se si esaminano gli occhi e le orecchie suggerisce che tutto sia anatomicamente intatto. Tuttavia, l'osservazione ravvicinata del bambino può rivelare problemi significativi con la funzione, non da ultimo a causa dell'interdipendenza dei sensi (Smith, Smith, & Blake, 2010). Di conseguenza, è molto utile considerare i bambini affetti da sindrome CHARGE come ipovedenti ipersensibili e utilizzare pratiche educative consolidate nel vasto campo della sordocecità.

I sistemi sensoriali dei bambini con sindrome CHARGE sono insolitamente vulnerabili al deterioramento o a ulteriori danni. Un problema sensoriale può essere temporaneo a causa di un'infezione (ad esempio, dell'occhio o dell'orecchio, dolore alle articolazioni o un'infezione della pelle). Ma può anche accadere che il sistema sensoriale stesso abbia subito danni permanenti a causa di infezioni persistenti e gravi nel tempo, sfortunati effetti collaterali dell'intervento chirurgico, cadute che hanno avuto un impatto sulla testa del bambino. - comportamenti di stimolazione che possono svilupparsi in intensità e frequenza fino a diventare auto-abusivi (ad es. colpi di testa, digrignamento dei denti, punzecchiamento degli occhi, prelievo della pelle). Qualsiasi cambiamento preoccupante del comportamento (ad esempio, non guardare le cose, non rispondere ai suoni, muoversi di meno, resistere a essere toccati, sollevati e trasportati, dormire troppo o non abbastanza, auto-stimolarsi con più intensità o più frequenza) dovrebbe comportare un'indagine sullo stato sensoriale.

Variabilità significativa del funzionamento sensoriale può anche derivare da fattori interni (come stanchezza, fame, stitichezza cronica, dolore, controllo della temperatura corporea, ansia) e fattori esterni (come livelli di luce, livelli di rumore, distrazioni sensoriali, insicurezza posturale). A volte il comportamento aggressivo nei confronti di sé o di altri può essere ridotto, o eliminato del tutto, dalle misure adottate per modificare questi fattori interni ed esterni. Il controllo del dolore, il massaggio a pressione profonda, la rimozione di stimoli ambientali eccessivi, il movimento regolare e un migliore sostegno fisico in posizione seduta possono aiutare un bambino a diventare meno angosciato e più disponibile per l'interazione e l'apprendimento sociale. Un'ulteriore considerazione è che molti dei bambini hanno sistemi sensoriali che non sono integrati insieme in modo efficace in modo che non rispondano alla stimolazione in modo ben modulato (Brown, 2005). Tali problemi di elaborazione sensoriale sono considerati alla base di problemi comportamentali e funzionali nel disturbo dello spettro autistico (Case-Smith, Weaver, & Fristad, 2015). Questo è probabilmente lo stesso in CHARGE date le sfide della compromissione multisensoriale. Di conseguenza, gli input sensoriali apparentemente minori (movimento d'aria o rumore

silenzioso di un riscaldatore o di un condizionatore d'aria, ombre create da persone che camminano tra il bambino e una finestra, un cerotto bagnato o appiccicoso sul tavolo dove il bambino pone le mani) possono sovraccaricare il bambino e creare forti reazioni aversive, alti livelli di eccitazione, o un aumento significativo del comportamento di auto-stimolazione potenzialmente dannoso. La buona pratica educativa sordocieca si basa su una visione multisensoriale del bambino e del suo ambiente, così che tutti questi fattori interni ed esterni dovrebbero essere automaticamente considerati, in particolare quando il comportamento di un bambino sta causando preoccupazione.

Proprio come tutti i neonati, i bambini con sindrome di CHARGE si auto-stimolano per conoscere i loro corpi, per estendere e praticare abilità, per autoregolarsi, per divertirsi e per sentirsi più sicuri e a proprio agio (Murdoch, 2000). Con compromissione multisensoriale il bisogno di auto-stimolare diventa più intenso e più persistente perché il cervello non è in buon contatto con il corpo.

I comportamenti caratteristici di auto-stimolazione nella prima infanzia includono dondolarsi da un lato all'altro (solo la testa o tutto il corpo), prendere a calci le gambe, succhiare le dita, digrignare i denti, sfregare o graffiare il corpo con le mani, fissando le fonti di luce (spesso agitando una mano davanti agli occhi per creare ombre e movimento visibile), e adottando posture che creano una forte stimolazione propriocettiva (incrociando le dita e le gambe, arcuando la schiena, arricciandosi in posizione fetale, premendo la testa, stringendo in spazi ristretti). Questi comportamenti possono servire a molte funzioni importanti (Moss, 1993), tra cui la conferma che il corpo ha sicurezza posturale, riducendo l'impatto del dolore alle articolazioni, aiutando a mantenere una via aerea aperta, riducendo il disagio da costipazione, stabilizzando il campo visivo, calmando e guadagnando e mantenendo la vigilanza. All'inizio tutti questi comportamenti danno al cervello del bambino un'idea migliore di dove si trova il corpo, cosa sta facendo e cosa è in grado di fare. Di conseguenza, questi tipi di comportamenti spontanei sono intrinsecamente auto-regolanti e ci offrono importanti intuizioni sulle sfide e sui bisogni del bambino e preziosi suggerimenti per i nostri interventi (Haney, Hartshorne e Nicholas, 2015). Ma se non notiamo e valutiamo i comportamenti di auto-stimolazione, o anche peggio, se li consideriamo non funzionali o negativi e cerchiamo di eliminarli come il nostro unico obiettivo, è probabile che questo abbia un impatto negativo sulla fiducia in se stessi del bambino e socievolezza e, a loro volta, il loro comportamento. Se crediamo che i bambini con CHARGE si comportino in un comportamento insolito perché è in qualche modo funzionale alla loro autoregolamentazione (Ramirez, Hartshorne e Nicholas, 2014), i tentativi di bloccare questi comportamenti possono frustrare e sfidare il bambino a impegnarsi anche attraverso comportamenti più seri. Il nostro obiettivo deve essere quello di capire perché il bambino potrebbe aver scelto questi comportamenti, e quindi aiutarli a trovare alternative che forniscono, tra le altre cose, la necessaria stimolazione sensoriale.

4 | ANSIA

Ansia, comportamento ansioso e disturbi d'ansia diagnosticati sono preoccupazioni comuni tra individui con CHARGE e loro caregiver. Un'indagine su 87 famiglie ha rilevato che i disturbi d'ansia erano le diagnosi di salute mentale più comuni riportate negli individui con CHARGE (Wachtel, Hartshorne, & Dailor, 2007). Blake, Salem-Hartshorne, Daoud e Gradstein (2005) hanno intervistato i caregiver di individui con CHARGE e il 43% ha dichiarato che al loro bambino è stata diagnosticata una malattia ossessivo-compulsiva mentre il 37% indica una diagnosi di disturbo d'ansia. Allo stesso modo, Hartshorne et al. (2016) hanno rilevato che circa il 50% dei partecipanti con CHARGE indicava difficoltà con ansia e / o comportamenti ossessivo-compulsivi. Nel complesso, è chiaro che l'ansia è una preoccupazione prevalente in questa popolazione.

L'ansia ha molte cause diverse. Gli individui affetti da sindrome CHARGE sono esposti a circostanze che contribuiscono a un livello più elevato di ansia (Wachtel, 2011), inclusa la preoccupazione per la spiegazione o dolore inspiegabile, sovraccarico sensoriale o sottocarico e mancanza di prevedibilità nell'ambiente. Una meta-analisi di bambini con malattie croniche ha trovato una piccola ma significativa differenza di ansia rispetto ai livelli di ansia nella popolazione generale (Pinquart e Shen, 2011). Specificamente, hanno trovato che ci sono stati più alti livelli di ansia in individui con menomazioni sensoriali. Gli autori hanno notato che la mancanza di controllo su una malattia può portare a livelli elevati di ansia. L'anticipazione del dolore può anche portare a livelli più elevati di ansia in individui con CHARGE e questi livelli più elevati di ansia possono portare a deficit nella tolleranza del dolore cronico (Nicholas, 2011). La menomazione sensoriale e le difficoltà nella raccolta e nell'elaborazione delle informazioni possono portare a una mancanza di comprensione del proprio ambiente e della progressione degli eventi. Questa mancanza di prevedibilità può comportare livelli più elevati di ansia e aumenti del comportamento volti a comunicare difficoltà o ottenere sicurezza. L'uso di interventi che aiutano a contrassegnare i cambiamenti negli eventi di routine e anticipati può rendere l'ambiente più prevedibile (Blaha, 2001), che può aiutare a ridurre l'ansia.

L'ansia può avere un impatto diretto positivo o negativo sul comportamento; quantità moderate possono rivelarsi utili mentre troppo può essere debilitante e troppo poco può essere pericoloso. I bambini con sindrome CHARGE mostrano comportamenti che sono comuni con l'ansia: modelli di pensiero negativo, rabbia, aggressività, scoppi d'ira, pianto, disturbi fisici, comportamenti evitanti, disturbi del sonno, disturbi alimentari e ritiro dalle attività o interazioni familiari (Eugster, 2007). La ricerca indica che mentre l'ansia è una preoccupazione per le persone con diverse sindromi genetiche, ci sono differenze nel modo in cui viene esposta quell'ansia (Crawford, Waite, & Oliver, 2017; Leyfer, Woodruff-Borden, & Mervis, 2009). La sindrome CHARGE ha un fenotipo comportamentale (Tabella 1) (Hartshorne, 2011) che può rappresentare un profilo unico di comportamenti ansiosi.

Gli individui affetti da sindrome CHARGE presentano spesso

comportamenti ossessivo-compulsivi e molti sono diagnosticati con Disturbo Ossessivo Compulsivo (DOC) (Blake, Salem-Hartshorne, Daoud, & Gradstein, 2005; Hartshorne, 2011; Hartshorne et al., 2016). Questi comportamenti includono comportamenti ripetitivi, l'ordinamento di oggetti, il collegamento di oggetti, il controllo e un focus onnipotente su un'idea, attività o oggetto (Wachtel, 2011). Hartshorne e Cypher (2004) hanno chiesto a cento genitori di bambini con CHARGE informazioni relative a comportamenti che il loro bambino mostra e circa un quarto a un terzo dei partecipanti hanno indicato che il loro bambino si comporta in comportamenti legati a una tipica diagnosi OCD, inclusa la necessità di essere disposti in un certo ordine o simmetricamente, cercando rassicurazione sul fare o non aver fatto un'attività, la necessità di toccare alcune parti del corpo o di battere ciglio, e fare sempre le stesse cose più e più volte. Può esserci una funzione adattativa a tali comportamenti. Ad esempio, l'organizzazione rituale e l'ordinazione di articoli possono ridurre l'ansia su dove si trovano le cose per chi è ipovedente. I comportamenti ripetitivi possono fornire un senso di regolarità all'ambiente e all'esperienza dell'individuo.

Gli individui con sindrome CHARGE mostrano talvolta una eccessiva responsività nei confronti dei dati sensoriali (Hartshorne, 2011). La sovrarensività sensoriale (SOR) è definita dalle risposte comportamentali agli stimoli sensoriali che sono atipici o esagerati. Mentre la causa di SOR nelle persone con CHARGE e il modo in cui potrebbero essere correlate a un deficit sensoriale non sono note, le prove dimostrano che SOR è associato a comportamenti ansiosi e diagnosi di ansia. In uno studio di studenti universitari, le persone con alti livelli di sensibilità sensoriale erano più probabilmente ansiose (Levit-Binnun, Szepeswol, Stern-Ellran, ed Engel-Yeger, 2014). Conelea, Carter e Freeman (2014) hanno riscontrato che 88 bambini con diagnosi clinica di ansia presentavano comportamenti correlati alla SOR. Hanno anche scoperto che SOR era significativamente correlato a una diagnosi OCD. Allo stesso modo, Lewin, Wu, Murphy e Storch (2014) hanno scoperto che le preoccupazioni sensoriali e SOR erano legate a comportamenti simili a OCD. Pertanto, i livelli elevati di comportamenti OCD presenti nella popolazione CHARGE potrebbero parzialmente derivare dalla loro eccessiva reattività sensoriale.

Gli individui con sindrome CHARGE mostrano comportamenti che sono comuni nei bambini con ansia. L'ansia può essere il risultato del dolore, dei disturbi sensoriali e dell'imprevedibilità dell'ambiente. Gli interventi dovrebbero aiutare con la gestione del dolore, i problemi sensoriali e rendere l'ambiente più prevedibile.

5 | AUTO-REGOLAZIONE

L'autoregolamentazione è la capacità di monitorare e modificare le proprie risposte per raggiungere l'obiettivo desiderato. Questo processo comporta l'annullamento delle risposte automatiche del corpo per raggiungere un risultato o stato. Ci sono due componenti per autoregolarsi: 1) avere un obiettivo desiderato; e 2) autoconsapevolezza. Insieme, questi

due componenti consentono alle persone di monitorare la loro progressione verso un obiettivo e di alterare la loro cognizione, le emozioni, il comportamento o la fisiologia per mantenere il movimento verso l'obiettivo (Ramirez et al., 2014).

Ci sono quattro principali sistemi coinvolti nell'autoregolazione: cognizione, comportamento, emozione e fisiologia. Il corpo deve coordinare questi sistemi per raggiungere un obiettivo dopo aver ricevuto input da fonti interne ed esterne. L'autoregolazione cognitiva è la capacità di regolare i propri pensieri e processi mentali attraverso la regolazione dell'attenzione, il cambiamento, l'inibizione e la memoria di lavoro per raggiungere l'obiettivo desiderato. L'autoregolazione del comportamento richiede a un individuo di monitorare il proprio comportamento per raggiungere un obiettivo, che può essere fatto inibendo l'attività, regolando il movimento o ritardando la gratificazione. L'autoregolazione emotiva è la capacità di reagire alle situazioni con una risposta emotiva appropriata in termini di tempo e intensità. L'autoregolazione fisica comporta la capacità del corpo di mantenere l'omeostasi dopo aver ricevuto stimoli interni ed esterni. Ciò include il mantenimento dell'equilibrio all'interno del sistema nervoso somatico, endocrino e autonomo (Ramirez et al., 2014).

L'autoregolazione si sviluppa attraverso l'interazione tra sviluppo fisiologico, risposta al caregiver e interazione del bambino con l'ambiente (Ramirez et al., 2014). Poiché tutti e tre possono essere diminuiti per i bambini con CHARGE, le strategie di autoregolazione devono essere insegnate deliberatamente. Gli interventi che insegnano le abilità di autoregolazione possono aiutare le persone con CHARGE a regolare meglio il dolore, i sistemi sensoriali e l'ansia per alleviare i comportamenti negativi che possono sorgere da questi problemi.



FIGURE 2 Upside down: A child with CHARGE hangs upside down in her chair

Quando gli individui sperimentano dolore, spesso sperimentano schemi di pensiero mal adattivi, emozioni negative (cioè depressione, irritabilità) e comportamenti compulsivi e ripetitivi (Nicholas, 2011). Migliorare le capacità di autoregolamentazione può aiutare le persone con CHARGE a diventare più consapevoli dei pensieri negativi e a spostare l'attenzione dal ruminare sui sentimenti di dolore. Le abilità di autoregolazione possono supportare la capacità di un individuo di identificare ed esprimere emozioni sul dolore in modi che non includono scoppi comportamentali. Ad esempio, le abilità di autoregolamentazione possono aiutare un individuo a identificare dove si trova il dolore e comunicare l'intensità del dolore con una modalità di comunicazione preferita. Inoltre, migliori capacità di autoregolazione possono consentire alle persone di inibire comportamenti ripetitivi o compulsivi che possono insorgere quando si è nel dolore. Interventi come il biofeedback, le strategie comportamentali cognitive e le abilità di rilassamento possono insegnare l'autoregolazione per affrontare il dolore (Sauer, Burris e Carlson, 2010). Gli individui affetti da sindrome CHARGE sperimentano problemi sensoriali, tra cui difficoltà a percepire l'equilibrio, esperienza del tatto e pressione di rilevamento (Brown, 2005). Questi possono causare scarsa memoria, difficoltà nel coordinare l'udito e la visione, il pensiero disadattivo e comportamenti stereotipati. Un comportamento come quello capovolto, comunemente visto nei bambini con CHARGE (Figura 2), può essere una forma di autoregolazione, in quanto può supportare la perdita del campo visivo superiore, le sfide vestibolari e fornire un feedback propriocettivo. L'autoregolamentazione può aiutare il bambino a gestire i cambiamenti da uno stato sensoriale calmo all'ipervigilanza (Dunn, 1997). L'acquisizione di ulteriori capacità di autoregolazione può aiutare un individuo a elaborare meglio gli stimoli, a inibire le sensazioni scatenanti e a gestire i movimenti del corpo. Interventi come terapia fisica e la terapia occupazionale può aiutare a migliorare l'autoregolamentazione quando si sperimentano problemi sensoriali (vedi Brown (2005), per altri interventi).

L'ansia può causare schemi di pensiero disadattivi e comportamenti ripetitivi e compulsivi (Campbell-Sills e Barlow, 2007). Migliori capacità di autoregolamentazione possono aiutare un individuo a inibire pensieri negativi su situazioni di angoscia in atto passate o presenti e a riformularlo in schemi di pensiero più adattivi. Inoltre, l'autoregolamentazione può consentire a un individuo di inibire i comportamenti compulsivi o ripetitivi che si verificano a causa dell'ansia o aiutare le persone a comunicare agli altri lo scopo dei loro comportamenti adattivi ripetitivi o compulsivi. Regolare sviluppando una routine prevedibile e prepararsi per i cambiamenti può anche ridurre l'ansia. I sistemi di calendari sono un esempio di come la tecnologia di assistenza possa essere utilizzata per rendere l'ambiente più prevedibile e incoraggiare la regolazione socio-emotiva (Blaha, 2001). Interventi come la respirazione profonda, la consapevolezza, lo sviluppo e la disponibilità di un "luogo sicuro" e un ambiente prevedibile possono aiutare le persone con CHARGE a regolare la loro fisiologia, cognizioni, emozioni e comportamenti quando provano ansia (Kennert, Ramirez, Hartshorne, Deuce, & Nichoals, 2015).

6 | CONCLUSION

7

Il comportamento difficile non è inevitabile nei soggetti con sindrome di CHARGE, ma è altamente prevedibile a causa di problemi legati al dolore, ai problemi sensoriali e all'ansia. Il dolore dovrebbe sempre essere controllato per primo, soprattutto se c'è stato un cambiamento nel comportamento. Aiutare i bambini a compensare la compromissione multisensoriale è essenziale. L'ansia può essere ridotta aumentando la routine e la prevedibilità. I bambini devono essere supportati nello sviluppo delle capacità di autoregolamentazione.

ORCID

Timothy S. Hartshorne  <http://orcid.org/0000-0002-3626-5268>

REFERENCES

- Blaha, R. (2001). *Calendars for Students with Multiple Impairments Including Deafblindness*. Austin, TX: Texas School for the Blind and Visually Impaired.
- Blake, K. D., Hartshorne, T. S., Laward, C., Dailor, A. N., & Thelin, J. W. (2008). Cranial nerve manifestations in CHARGE syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, *146*, 585-592.
- Blake, K. D., Salem-Hartshorne, N., Daoud, M. A., & Gradstein, J. (2005). Adolescent and adult issues in CHARGE syndrome. *Clinical Pediatrics*, *44*, 152-159.
- Breau, L. M., Camfield, C. S., McGrath, P. J., & Finley, G. A. (2003). The incidence of pain in children with severe cognitive impairments. *Archives of Pediatrics and Adolescent Medicine*, *157*, 1219-1226.
- Breau, L. M., Camfield, C. S., McGrath, P. J., & Finley, G. A. (2007). Pain's impact on adaptive functioning. *Journal of Intellectual Disability Research*, *51*, 125-134.
- Brown, D. (2005). CHARGE syndrome "behaviors": Challenges or adaptations. *American Journal of Medical Genetics*, *133*, 268-272.
- Campbell-Sills, L., & Barlow, D. H., (2007). Incorporating emotion regulation into conceptualizations and treatments of anxiety and mood disorders.

- In J. J. Gross, (Ed.), *Handbook of Emotion Regulation* (pp. 542-559). New York, NY: The Guilford Press.
- Case-Smith, J., Weaver, L. L., & Fristad, M. A. (2015). A systematic review of sensory processing interventions for children with autism spectrum disorders. *Autism, 19*, 133-148.
- Conelea, C. A., Carter, A. C., & Freeman, J. B. (2014). Sensory over-responsivity in a sample of children seeking treatment for anxiety. *Journal of developmental and behavioral pediatrics, 35*, 510-521.
- Cook, A. K., Niven, C. A., & Downs, M. G. (1999). Assessing the pain of people with cognitive impairment. *International Journal of Geriatric Psychiatry, 14*, 421-425.
- Coren, S., Porac, C., & Ward, L. M. (1984). *Sensation and Perception*. (2nd ed.). Orlando, FL: Academic Press.
- Crawford, H., Waite, J., & Oliver, C. (2017). Diverse profiles of anxiety related disorders in fragile X, cornelia de lange, and rubinstein-taybi syndromes. *Journal of Autism and Developmental Disorders*. Advance online publication. <https://doi.org/10.1007/s10803-016-3015-y>
- Davenport, S. L. H., & Hefner, M. A. (2011). Overview and sensory issues. In T. S. Hartshorne, M. A. Hefner, S. L. H. Davenport, & J. W. Thelin, (Eds.), *CHARGE Syndrome* (pp. 3-12). San Diego, CA: Plural Publishing Inc.
- Denno, L. S. & Bernstein, V. (1997). Behavioral characteristics of CHARGE association. Paper presented at Third International CHARGE Syndrome Conference, Boston, MA.
- Dunn, W. (1997). The impact of sensory processing abilities on the daily lives of young children and their families: A conceptual model. *Infants Young Children, 9*, 23-35.
- Einfeld, S. L. (2004). Behavior phenotypes of genetic disorders. *Current Opinion in Psychiatry, 17*, 343-348.
- Eugster, K. (2007). Anxiety in children: How parents can help. Retrieved from: <http://www.kathyeugster.com/articles/article004.htm>.
- Feng, W., Kawauchi, D., Körkel-Qu, H., Deng, H., Serger, E., Sieber, L., & Liu, H. (2017). Chd7 is indispensable for mammalian brain development through activation of a neuronal differentiation programme. *Nature Communications, 8*, 14758.
- Fox, C., Snow, P. C., & Holland, K. (2014). The relationship between sensory processing difficulties and behaviour in children aged 5-9 who are at risk of developing conduct disorder. *Emotional & Behavioural Difficulties, 19*, 71-88.
- Haney, S. D., Hartshorne, T. S., & Nicholas, J. (2015). Self-regulation of behavior in CHARGE syndrome. *Dbl Review, 55*, 55-60.
- Hargreaves, R. (2007). New migraine and pain research. *Headache: The Journal of Head and Face Pain, 47*, 26-43.
- Harris, J. C. (2006). *Intellectual Disability: Understanding its Development, Causes, Classification, Evaluation, and Treatment*. New York, NY: Oxford University Press.
- Hartshorne, N., Hudson, A., MacCuspie, J., Kennert, B., Nacarato, T., Hartshorne, T., & Blake, K. (2016). Quality of life in adolescents and adults with CHARGE syndrome. *American Journal of Medical Genetics, 9999*, 1-10.
- Hartshorne, T. S. (2011). Behavioral phenotype. In T. S. Hartshorne, M. A. Hefner, S. L. H. Davenport, & J. W. Thelin, (Eds.), *CHARGE Syndrome* (pp. 317-326). San Diego, CA: Plural Publishing Inc.
- Hartshorne, T. S., & Cypher, A. D. (2004). Challenging behavior in CHARGE syndrome. *Mental Health Aspects of Developmental Disabilities, 7*, 41-52.
- Hartshorne, T. S., Hefner, M. A., & Davenport, S. L. H. (2005). Behavior in CHARGE syndrome. *American Journal of Medical Genetics, 133*, 228-231.
- Kassam-Adams, N. (2006). Introduction to the special issue: Posttraumatic stress related to pediatric illness and injury. *Journal of Pediatric Psychology, 31*, 337-342.
- Kennert, B., Ramirez, M., Hartshorne, T. S., Deuce, G., & Nichoals, J. (2015). Self-regulation of emotion in CHARGE syndrome. *DBI Review, 54*, 26-30.
- Lauger, K., Cornelius, N., & Keedy, W. (2005). Behavioral features of CHARGE syndrome: Parents' perspectives of three children with CHARGE syndrome. *American Journal of Medical Genetics, 133*, 291-299.
- Levit-Binnun, N., Szepeswol, O., Stern-Ellran, K., & Engel-Yeger, B. (2014). The relationship between sensory responsiveness profiles, attachment orientations, and anxiety symptoms. *Australian Journal of Psychology, 66*, 233-240.
- Lewin, A. B., Wu, M. S., Murphy, T. K., & Storch, E. A. (2014). Sensory over-responsivity in pediatric obsessive compulsive disorder. *Journal of Psychopathology and Behavioral Assessment, 37*, 134-143.
- Leyfer, O., Woodruff-Borden, J., & Mervis, C. B. (2009). Anxiety disorders in children with williams syndrome, their mothers, and their siblings: Implications for the etiology of anxiety disorders. *Journal of Neurodevelopmental Disorders, 1*, 4-14.
- Möller, K., (2011). Overview of balance and the vestibular system. In T. S. Hartshorne, M. A. Hefner, S. L. H. Davenport, & J. W. Thelin, (Eds.), *CHARGE Syndrome* (pp. 43-49). San Diego, CA: Plural Publishing Inc.
- Moss, K. (1993). Looking at self-stimulation in the pursuit of leisure or I'm okay, you have a mannerism. Retrieved from: <http://www.tsbvi.edu/seehear/archive/mannerism.html>.
- Murdoch, H. (1997). Stereotyped behaviors: How should we think about them? *British Journal of Special Education, 24*, 71-75.
- Murdoch, H. (2000). Repetitive behaviors in children with sensory impairments and multiple disabilities. *Dbl Review, 26*, 7-11.
- Nicholas, J., (2011). Experiencing pain. In T. S. Hartshorne, M. A. Hefner, S. L. H. Davenport, & J. W. Thelin, (Eds.), *CHARGE Syndrome* (pp. 339-351). San Diego, CA: Plural Publishing Inc.
- Oberlander, T. F., & Symons, F. J., (2006). An introduction to the problem of pain in developmental disability. In T. F. Oberlander, & F. J. Symons, (Eds.), *Pain in children and adults with developmental disabilities* (pp. 1-4). Baltimore, MD: Brookes.
- Pinquart, M., & Shen, Y. (2011). Anxiety in children and adolescents with chronic physical illness: A meta-analysis. *Acta Paediatrica, 100*, 1069-1076.
- Ramirez, M. A., Hartshorne, T. S., & Nicholas, J. (2014). Self-regulation in individuals with CHARGE syndrome. *Dbl Review, 52*, 43-47.
- Sauer, S. E., Burris, J. L., & Carlson, C. R. (2010). New directions in the management of chronic pain: Self-regulation theory as a model for integrative clinical psychology practice. *Clinical Psychology Review, 30*, 805-814.
- Smith, K. G., Smith, I. M., & Blake, K. (2010). CHARGE syndrome: An educators' primer. *Education & Treatment of Children, 33*, 289-314.
- Sobsey, D., (2006). Pain and disability in an ethical and social context. In T. F. Oberlander, & F. J. Symons, (Eds.), *Pain in children and adults with developmental disabilities* (pp. 19-39). Baltimore, MD: Paul H. Brookes Publishing Co.
- Stallard, P., Williams, L., Lenton, S., & Velleman, R. (2001). Pain in cognitively impaired, non-communicating children. *Archives of Disease in Childhood, 85*, 460-462.
- Stratton, K. K. & Hartshorne, T. S. (2010). Identifying pain in CHARGE syndrome. (Unpublished master's thesis). Central Michigan University, MI.
- Stratton, K. K. & Hartshorne, T. S. (2012). The initial validation of a non-vocal multidimensional pain assessment instrument for individuals with CHARGE syndrome. (Unpublished dissertation). Central Michigan University, MI.
- Symons, F. J., & Danov, S. E. (2005). A prospective clinical analysis of pain behavior and self-injurious behavior. *Pain, 117*, 473-477.
- Symons, F. J., Harper, V. N., McGarth, P. J., Breau, L. M., & Bodfish, J. W. (2009). Evidence of increased non-verbal behavioral signs of pain in adults with neurodevelopmental disorders and chronic self-injury. *Research in Developmental Disabilities, 30*, 521-528.

- van Dijk, J. P. M., & de Kort, A. (2005). Research letter: Reducing challenging behaviors and fostering efficient learning of children with CHARGE syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, *133*, 273-277.
- Wachtel, L., (2011). Psychiatric issues. In T. S. Hartshorne, M. A. Hefner, S. L. H. Davenport, & J. W. Thelin, (Eds.), *CHARGE Syndrome* (pp. 327-336). San Diego, CA: Plural Publishing Inc.
- Wachtel, L. E., Hartshorne, T. S., & Dailor, A. N. (2007). Psychiatric diagnoses and psychotropic medications in CHARGE syndrome: A pediatric survey. *Journal of Developmental and Physical Disabilities*, *19*, 471-483.
- Waite, J., Heald, M., Wilde, L., Woodcock, K., Welham, A., Adams, D., & Oliver, C. (2014). The importance of understanding the behavioural phenotypes of genetic syndromes associated with intellectual disability. *Pediatrics and Child Health*, *24*, 468-472.



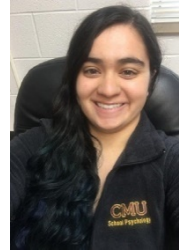
T. S. HARTSHORNE is professor of psychology at Central Michigan University. His research is focused on the behavioral and family issues in CHARGE syndrome.



K. K. STRATTON is assistant professor of school psychology at Mississippi State University. Her research involves behavioral and quality of life issues in CHARGE syndrome.



D. BROWN is a deafblind educational specialist who has been working with children with CHARGE syndrome since 1983. He is based in San Francisco, California, and is currently working freelance.



S. MADHAVAN-BROWN is a third year doctoral student in school psychology at Central Michigan University. Her research is focused on anxiety in children with CHARGE syndrome.



M. C. SCHMITTEL is a pre-doctoral intern at Monroe-Meyer Institute, and based in Carney, Nebraska. Her doctoral research through Central Michigan University is focused on the development of social play in children with CHARGE syndrome.

How to cite this article: Hartshorne TS, Stratton KK, Brown D, Madhavan-Brown S, Schmittel MC. Behavior in CHARGE syndrome. *Am J Med Genet Part C Semin Med Genet*. 2017;175C:431-438. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31588>