

UNIVERSITÀ PONTIFICIA SALESIANA - ROMA

IUSTO - Istituto Universitario Salesiano Torino
Aggregato alla Facoltà di Scienze dell'Educazione
TORINO



TESI DI LICENZA PSICOLOGIA CLINICA E DI COMUNITÀ

La sindrome di Lesch-Nyhan: implicazioni psicologiche
e strategie di inclusione nel contesto scolastico

Relatore: Prof. Bert W. W. Pichal

Candidato: Erika Gremo

Anno accademico 2025/2026

A chi non si è mai arreso.

A chi ha continuato a camminare quando la strada sembrava troppo lunga,
a chi ha trovato coraggio nell'incertezza e speranza nelle difficoltà.

Desidero esprimere la mia più sincera gratitudine a tutte le persone che mi hanno accompagnata lungo questo percorso accademico e personale.

Un sentito ringraziamento va al mio relatore per la disponibilità, la competenza e il prezioso supporto fornito durante la realizzazione di questo lavoro. I suoi consigli e la sua guida sono stati fondamentali per il raggiungimento di questo traguardo.

Desidero inoltre esprimere la mia profonda riconoscenza a tutte le associazioni, organizzazioni e professioniste specializzate che, con la loro competenza e dedizione, hanno contribuito ad accompagnarmi nella conoscenza e nell'approfondimento dell'argomento trattato in questa tesi. Il loro impegno quotidiano e il prezioso supporto offerto rappresentano un esempio di grande valore umano e professionale.

Un affettuoso ringraziamento va anche al piccolo Nicolò, la cui resilienza, dolcezza e caparbia hanno rappresentato una preziosa fonte di ispirazione durante questo percorso.

Ringrazio i miei genitori, che con il loro amore, i loro sacrifici e il loro costante sostegno mi hanno accompagnata in ogni fase della mia vita. Grazie per aver sempre creduto in me e per avermi insegnato il valore dell'impegno, della determinazione e della perseveranza.

Un ringraziamento speciale va a mio marito, Rocco, per la pazienza, la comprensione e l'incoraggiamento che non mi ha mai fatto mancare. La sua presenza costante, il suo amore e il suo sostegno sono stati fondamentali per affrontare e superare le sfide di questo percorso.

Infine, dedico un pensiero colmo d'amore a mio figlio, Mattia, fonte inesauribile di gioia, forza e motivazione. Ogni traguardo raggiunto acquista un significato ancora più profondo grazie a lui.

Ringrazio inoltre amici, colleghi e tutte le persone che, con una parola di incoraggiamento, un consiglio o un gesto di vicinanza, hanno contribuito a rendere questo cammino più sereno e piacevole.

A voi, che siete stati il mio punto di riferimento e la mia forza, va il mio più profondo

Grazie.

Sommario

Abstract	5
Introduzione	7
1 La Sindrome di Lesch- Nyhan: inquadramento Storico e Nosografico.....	9
1.1 Origine, scoperta e prime descrizioni cliniche	9
1.2 La sindrome nel panorama delle malattie rare: incidenza ed epidemiologia.....	10
2 Genetica e meccanismi molecolari: il ruolo del gene HPRT1	13
2.1 La Sindrome di Lesch-Nyhan: trasmissione genetica ed eterogeneità mutazionale	13
2.2 Il metabolismo purinico e la via di recupero (salvage pathway).....	13
2.3 Correlazioni genotipo-fenotipo e variabilità clinica	14
2.4 Disfunzione dopaminergica e basi neurobiologiche del comportamento autolesivo	15
3 Manifestazioni cliniche ed evoluzione lifespan.....	16
3.1 L'esordio nei primi mesi di vita e la transizione motoria	16
3.2 Evoluzione clinica dall'adolescenza all'età adulta	17
4 Il profilo cognitivo della LNS: risorse e vulnerabilità	19
4.1 Valutazione del funzionamento intellettivo e limiti metodologici.....	20
5 Funzionamento neurocognitivo	22
5.1 L'architettura neurocognitiva nella LNS: oltre il Quoziente Intellettivo Globale	22
5.2 Profilo mnestico: risorse preservate e vulnerabilità esecutive	22
5.3 Processi di apprendimento e automatizzazione	24
5.4 Il linguaggio e la comunicazione.....	25
5.4.1 Linguaggio come risorsa compensativa e di regolazione relazionale	26
6 Il funzionamento esecutivo nella LNS: la discrepanza tra potenzialità e performance	28
6.1 Pianificazione e organizzazione dell'azione	28
6.2 Flessibilità cognitiva e perseverazione	29
6.3 Attenzione sostenuta e vulnerabilità all'interferenza.....	30
6.4 Inibizione della risposta e controllo degli impulsi	31
7 Aspetti psicologici e comportamentali della sindrome di Lesch-Nyhan	34
7.1 Autolesionismo e impulsività: tra consapevolezza e perdita di controllo	34
7.2 Agency e conflitto interno.....	36
7.3 Selettività comportamentale e complessità fenomenologica	39
7.4 Regolazione emotiva, corpo e costruzione dell'identità	41
7.5 Famiglia: stress, senso di colpa e difficoltà di coping.....	43
8. Il supporto psicologico e la rete assistenziale nella gestione del disturbo	46
8.1 Interventi comportamentali e psicologici per il bambino.....	46
8.2 Psicoeducazione e parent training	48

8.3 Dispositivi protettivi e terapie farmacologiche	51
8.4 L'associazione LND Famiglie Italiane ODV e la strutturazione della rete clinico-scientifica ..	52
9 L'inclusione scolastica e le strategie educative nella sindrome di Lesch-Nyhan	56
9.1 La scuola come contesto di sviluppo e inclusione.....	56
9.2 Quadro normativo e organizzazione dell'inclusione scolastica in Italia.....	56
9.3 Strategie e metodologie educative e didattiche per l'alunno con sindrome di Lesch-Nyhan	58
9.3.1 Adattamenti strutturali e organizzativi dell'ambiente scolastico	58
9.3.2 Comunicazione aumentativa e alternativa e strumenti digitali	59
9.3.3 Dimensione relazionale, partecipazione sociale e organizzazione dei tempi scolastici .	62
9.4 Il ruolo dei pari come risorsa.....	64
9.5 Il ruolo dell'insegnante di sostegno come figura di riferimento affettivo ed educativo	66
10 Caso clinico – Sindrome di Lesch-Nyhan in età scolare	68
10.1 Presentazione del caso.....	68
10.2 Funzionamento Motorio e Bisogni Assistenziali	68
10.3 Situazione Familiare e Contesto Relazionale	70
10.4 La dimensione comunicativa.....	72
10.4.1 Metodi e strumenti di comunicazione	73
10.4.2 Il contributo del Centro Sillaba di Burolo nello sviluppo della comunicazione di V.....	77
10.5 Analisi delle caratteristiche Psicologiche e Cognitive	78
10.5.1 L'impatto clinico ed ecologico dell'Associazione LND Famiglie Italiane ODV nel percorso individuale di V.....	80
10.6 La scuola come spazio vitale, ecologia dell'inclusione e strategie neuropsicopedagogiche	81
10.7 Considerazioni conclusive sul Caso Clinico.....	84
Conclusione	86
Bibliografia	89

Abstract

Il presente lavoro analizza la sindrome di Lesch-Nyhan, rara patologia genetica caratterizzata da gravi compromissioni neurologiche, motorie e comportamentali, con particolare attenzione alle implicazioni psicopatologiche, relazionali e alla presenza di comportamenti autolesionistici compulsivi. Tali manifestazioni rappresentano uno degli aspetti più complessi della sindrome sotto il profilo del distress emotivo. L'obiettivo principale è superare una visione esclusivamente clinico-deficitaria della condizione, promuovendo una lettura centrata sulla persona e sulle sue potenzialità residue, con particolare riferimento ai processi di inclusione scolastica e al benessere psicologico.

Lo studio adotta un approccio qualitativo basato sull'analisi della letteratura scientifica psicopedagogica e sull'approfondimento di un caso singolo di un bambino di 9 anni affetto da sindrome di Lesch-Nyhan, frequentante la scuola primaria. L'osservazione ha riguardato in particolare le dimensioni psicologiche, comunicative e relazionali all'interno del contesto scolastico, evidenziando anche la discrepanza tra abilità cognitive preservate e capacità di autoregolazione motoria e comportamentale.

I risultati evidenziano come, nonostante la complessità del quadro clinico, siano presenti risorse significative sul piano relazionale ed emotivo. L'impiego della Comunicazione Aumentativa e Alternativa (CAA) e di ausili tecnologici si rivela fondamentale per sostenere l'espressione comunicativa, ridurre la frustrazione relazionale, favorire l'autodeterminazione e promuovere la partecipazione attiva dell'alunno. Un contesto scolastico inclusivo, supportato dalla collaborazione tra docenti, famiglia e gruppo dei pari, rappresenta un fattore decisivo per lo sviluppo globale dell'alunno.

Le conclusioni sottolineano l'importanza di un approccio integrato e multidisciplinare, in cui la disabilità venga interpretata non come limite intrinseco ma come condizione che interroga la qualità dei contesti. L'inclusione si realizza pienamente attraverso pratiche personalizzate e strumenti accessibili, capaci di garantire partecipazione, riconoscimento e dignità alla persona.

The present work analyzes Lesch-Nyhan syndrome, a rare genetic disorder characterized by severe neurological, motor, and behavioral impairments, with a specific focus on its psychological and relational implications, as well as the presence of self-injurious behaviors. These manifestations represent one of the most complex aspects of the syndrome from the perspective of emotional distress. The primary objective is to move beyond an exclusively clinical-deficit view of the condition, promoting an approach centered on the person and their residual potential, with particular reference to school inclusion and psychological well-being.

The study adopts a qualitative approach based on the analysis of scientific and psycho-pedagogical literature, alongside an in-depth single-case study of a 9-year-old boy diagnosed with Lesch-Nyhan syndrome attending primary school. Observation focused specifically on psychological, communicative, and relational dimensions within the school context, highlighting the discrepancy between preserved cognitive abilities and motor and behavioral self-regulation capacity.

The findings indicate that, despite the complexity of the clinical picture, significant resources are present at the emotional and relational levels. The implementation of Augmentative and Alternative Communication (AAC) and assistive technologies proves fundamental in supporting communicative expression, reducing relational frustration, fostering self-determination, and promoting the student's active participation. An inclusive school environment, sustained by collaboration among teachers, family, and the peer group, represents a crucial factor for the student's global development.

In conclusion, the results underscore the importance of an integrated, multidisciplinary approach, wherein disability is interpreted not as an intrinsic limitation but as a condition that challenges the quality of educational environments. Full inclusion is achieved through personalized practices and accessible tools capable of guaranteeing participation, recognition, and dignity to the individual.

Introduzione

La sindrome di Lesch-Nyhan è una rara malattia genetica legata al deficit dell'enzima ipoxantina-guanina fosforibosiltransferasi (HGPRT), caratterizzata da un quadro clinico complesso che coinvolge alterazioni metaboliche, neurologiche e comportamentali. La condizione si manifesta con grave compromissione motoria, distonia, disabilità cognitiva variabile e, in modo distintivo, la presenza di comportamenti autolesionistici compulsivi. Particolarmente rilevante sotto il profilo psicodinamico e neuropsicologico è la discrepanza tra la consapevolezza dell'atto e l'incapacità di inibirlo: un paradosso clinico che genera nell'individuo elevati livelli di distress, ansia anticipatoria e vissuti di impotenza, sollevando interrogativi significativi sul piano psicologico, emotivo e neurocomportamentale.

L'interesse per tale sindrome si colloca nella prospettiva della pedagogia speciale e della psicologia dello sviluppo e della disabilità, ambiti che consentono di superare una lettura esclusivamente clinico-nosografica della condizione. La letteratura evidenzia infatti il rischio di ridurre la persona alla patologia, oscurandone dimensioni identitarie, relazionali ed emotive. In questa prospettiva, il presente lavoro intende promuovere una visione centrata sulla persona, orientata alla valorizzazione delle capacità residue, al supporto del nucleo familiare e alla costruzione di contesti educativi realmente inclusivi.

L'obiettivo della ricerca è analizzare le implicazioni psicologiche e interpersonali della sindrome di Lesch-Nyhan e individuare strategie efficaci di inclusione scolastica, con particolare attenzione ai processi comunicativi, relazionali e partecipativi dell'alunno. L'ipotesi di fondo è che, attraverso un adeguato supporto educativo, psicologico e tecnologico, sia possibile favorire forme di agency, comunicazione intenzionale e partecipazione attiva anche in condizioni di grave disabilità.

La metodologia adottata è di tipo qualitativo e integra la revisione della letteratura scientifica e psicopedagogica con lo studio di un caso singolo. Il caso analizzato riguarda un bambino di 9 anni con diagnosi di sindrome di Lesch-Nyhan, frequentante la scuola primaria. L'osservazione è stata focalizzata sulle dimensioni psicologiche, comunicative e relazionali nel contesto scolastico, con particolare attenzione all'interazione tra alunno, pari e figure educative e ai vissuti emotivi emersi. Un ruolo centrale è attribuito alla Comunicazione Aumentativa e Alternativa (CAA) e agli ausili tecnologici avanzati, quali strumenti fondamentali per la mediazione comunicativa, la riduzione delle barriere espressive e il contenimento della frustrazione relazionale.

Parallelamente, la dimensione inclusiva viene analizzata attraverso il contributo del gruppo dei pari e del docente di sostegno, inteso come figura di regia educativa e facilitazione dei processi di partecipazione.

L'elaborato si articola in una prima parte teorica dedicata all'inquadramento della sindrome e alle sue implicazioni psicopedagogiche, seguita dall'approfondimento delle strategie inclusive e degli strumenti comunicativi, fino alla presentazione e discussione del caso clinico-educativo. Tale struttura consente di coniugare dimensione teorica ed evidenza osservativa, sottolineando la complessità del funzionamento globale dell'alunno.

In conclusione, la disabilità viene interpretata non come attributo individuale statico, ma come esito dell'interazione tra condizioni personali e contesti ambientali.

L'inclusione scolastica si configura pertanto come processo dinamico e sistemico, che richiede la costruzione di ambienti accessibili, relazioni significative e strumenti comunicativi adeguati, al fine di garantire piena partecipazione, riconoscimento e dignità alla persona.

1 La Sindrome di Lesch- Nyhan: inquadramento Storico e Nosografico

1.1 Origine, scoperta e prime descrizioni cliniche

La sindrome di Lesch-Nyhan (LNS) fu descritta per la prima volta nel 1964 dai medici statunitensi Michael Lesch e William Leo Nyhan, i cui nomi sono indissolubilmente legati a questa patologia.

I due studiosi dell'Università di Denver (Colorado, USA) individuarono in un gruppo di bambini di sesso maschile una combinazione clinica peculiare caratterizzata dalla concomitanza di iperuricemia, gravi disturbi neurologici e comportamenti autolesionistici compulsivi.

Tale associazione sintomatologica, fino ad allora non descritta in modo unitario, permise di riconoscere la sindrome come una nuova entità clinica. (Lesch & Nyhan, 1964)

Il lavoro di Lesch e Nyhan si inserì tuttavia in un contesto di osservazioni cliniche precedenti.

In particolare, nel 1959, Catel e Schmidt descrissero un caso di diatesi gottosa familiare associata a sintomi cerebrali e renali in un bambino di 18 mesi, evidenziando per la prima volta la possibile natura sistemica della condizione (Catel & Schmidt, H., 1959).

Successivamente nel 1960, Riley riportò ulteriori osservazioni cliniche analoghe in un paziente con un quadro combinato di manifestazioni neurologiche e alterazioni metaboliche. (Riley, 1960).

Sebbene tali contributi non avessero ancora portato all'identificazione di una nuova entità clinica, essi rappresentano importanti antecedenti per la successiva definizione della sindrome.

Un contributo decisivo alla comprensione eziologica della malattia fu fornito alla fine degli anni Sessanta dagli studi di Seegmiller e collaboratori, i quali identificano l'associazione tra la sindrome e un difetto enzimatico specifico, ossia la carenza dell'enzima ipoxantina-guanina fosforibosiltransferasi (HGPRT), fondamentale per il metabolismo delle purine.

Questa scoperta consentì di chiarire l'origine biochimica dell'iperuricemia e delle manifestazioni sistemiche osservate nei pazienti affetti. (Seegmiller, 1967)

Nel 1972, ulteriori ricerche dimostrarono che la sindrome non era soltanto funzionale ma era dovuta a un'alterazione strutturale dell'enzima HGPRT, confermando definitivamente la natura genetica ereditaria della patologia (Bakay & Nyhan, W. L. , 1972).

Il progresso della biologia molecolare negli anni Ottanta permise infine un ulteriore salto qualitativo: nel 1983 il gene HPRT1, responsabile della sintesi dell'enzima HGPRT, fu clonato e sequenziato. La sua localizzazione sul cromosoma X consentì di definire con precisione il meccanismo genetico alla base della malattia e di sviluppare strumenti diagnostici sempre più accurati, basati sull'identificazione delle mutazioni specifiche (Jolly, 1983).

Questi progressi hanno rappresentato un punto di svolta non solo per la comprensione della sindrome di Lesch-Nyhan, ma anche per lo studio più generale dei disordini metabolici ereditari rari.

1.2 La sindrome nel panorama delle malattie rare: incidenza ed epidemiologia

Nel panorama scientifico contemporaneo, la Sindrome di Lesch-Nyhan (LNS) rappresenta uno dei modelli più complessi e studiati di patologia congenita a filiera multisistemica. Essa si colloca all'interno della vasta tassonomia delle sindromi genetiche rare che determinano alterazioni precoci dello sviluppo neurologico, cognitivo e comportamentale. Questo gruppo di patologie si manifesta in modo preminente durante l'età evolutiva, interferendo con le traiettorie di maturazione neurobiologica e determinando deficit cerebrali complessi. In tale cornice teorica e clinica, la LNS si configura come una condizione paradigmatica: un'unica alterazione a livello del genoma scatena una cascata di disfunzioni metaboliche che impattano drammaticamente sulla sfera motoria, cognitiva e sulle risposte comportamentali del soggetto, generando bisogni assistenziali altamente specifici (Jinnah H. A., 2019).

Dal punto di vista legislativo e della sanità pubblica, i criteri di classificazione delle patologie rare rispondono a precise soglie epidemiologiche. In ambito europeo, in conformità con il Regolamento (CE) n. 141/2000 del Parlamento Europeo e del Consiglio, una malattia viene definita ufficialmente "rara" quando presenta una prevalenza inferiore a cinque casi su 10.000 individui nella popolazione generale, parametro che equivale a meno di un caso ogni 2.000 persone (Regolamento CE, 2000). Se analizzato in modo isolato, tale dato quantitativo rischia di indurre a una percezione di marginalità sociale e clinica. Al contrario, l'universo delle malattie rare, che conta tra le 6.000 e le 8.000 entità cliniche distinte, rappresenta un fenomeno di macro-sanità: si stima infatti che l'insieme di queste condizioni coinvolga oltre due milioni di persone in Italia e circa trenta milioni nell'Unione Europea, configurando una reale priorità per i sistemi sanitari globali (Ministero della Salute, 2014). La LNS si inserisce in questo scenario occupando l'estremo polo della rarità e della complessità, dove il ridotto numero di pazienti contrasta con l'enorme carico assistenziale richiesto per la loro gestione cronica.

Le stime epidemiologiche internazionali concordano nell'attribuire alla LNS un'incidenza globale stimata intorno a un caso ogni 380.000 nati vivi, con una prevalenza che oscilla tra uno e tre casi per milione di individui nella popolazione generale. Sul territorio italiano, i dati epidemiologici derivanti dai registri nazionali delle malattie rare riflettono questa distribuzione, attestandosi su una frequenza approssimativa di un caso per milione di abitanti.

È fondamentale tuttavia evidenziare come tali stime risentano storicamente di un fenomeno di sottodiagnosi o di diagnosi tardiva. Nelle prime fasi dello sviluppo, infatti, la LNS presenta un quadro clinico sfumato e aspecifico: l'ipotonìa assiale iniziale e il successivo esordio dei movimenti involontari portano frequentemente i clinici a formulare diagnosi erranee, tra cui la paralisi cerebrale infantile (in particolare nelle sue forme discinetiche o distoniche) o disturbi pervasivi dello sviluppo a esordio precoce. Questo disallineamento diagnostico sposta in avanti nel tempo

l'esecuzione dei test genetici e biochimici necessari alla conferma del deficit enzimatico (Nanagiri & Shabbir, 2023). Al contrario, sul piano della ripartizione geografica ed etnica, la letteratura scientifica evidenzia come la LNS mostri una distribuzione omogenea e panetnica, non risentendo di variazioni legate a specifici cluster geografici o all'origine etnica delle popolazioni studiate (LNS International Network, 2014).

In quanto patologia genetica a fenotipo multisistemico, la LNS condivide con le altre malattie rare un decorso clinico severo e cronico, i cui esiti gravano in modo pervasivo sulla qualità e sulle aspettative di vita dell'individuo, nonché sull'equilibrio psicodinamico del nucleo familiare (Ministero della Salute, 2014). L'ingresso di una simile patologia nel sistema-famiglia altera profondamente le routine e le dinamiche interne. I caregiver si trovano proiettati in quella che la letteratura sociosanitaria definisce come una "odissea diagnostica": un percorso frammentato e logorante, caratterizzato da consultazioni specialistiche multiple, indagini cliniche inconcludenti e sentimenti latenti di impotenza e isolamento. A questo trauma iniziale si associano le barriere strutturali del post-diagnosi, legate principalmente alla carenza di centri di riferimento territoriali che siano altamente specializzati nella gestione delle crisi metaboliche e comportamentali tipiche della sindrome, nonché alla difficoltà di accesso a protocolli terapeutici sperimentali e trial clinici aggiornati (Ministero della Salute, 2014).

La natura polimorfa della LNS, in cui coesistono iperuricemia, coreoatetosi, deficit intellettivo e comportamenti autolesionistici compulsivi, impone l'abbandono di un approccio medico parcellizzato a favore di un modello di presa in carico multidisciplinare e transdisciplinare integrato. La gestione del paziente non può esaurirsi nel trattamento farmacologico o nel monitoraggio dei livelli di acido urico; essa richiede la strutturazione di una rete di supporto permanente in cui convergano le competenze del neurologo, del genetista, del pediatra, del neuropsichiatra infantile, del fisioterapista e dello psicologo clinico. Solo attraverso un'azione sinergica e coordinata è possibile declinare interventi riabilitativi, assistenziali e progetti educativi personalizzati, capaci di sostenere le funzioni residue del paziente, promuovere la sua inclusione e offrire strategie di coping e sollievo psicologico ai membri della famiglia impegnati nell'assistenza quotidiana. (Trisciuzzi, 2000)

In ultima analisi, la Sindrome di Lesch-Nyhan emerge come un pilastro euristico e clinico nel panorama delle malattie rare. Essa costringe la comunità scientifica a ridefinire il concetto stesso di rarità, dimostrando come l'esiguità numerica della coorte dei pazienti non possa in alcun modo tradursi in una marginalizzazione del fenomeno sul piano scientifico, assistenziale o etico. La LNS solleva con urgenza la necessità di implementare politiche sanitarie orientate alla creazione di reti territoriali stabili, alla formazione specialistica del personale sanitario e alla standardizzazione di percorsi assistenziali integrati.

Parallelamente, sul versante della ricerca pura, la sindrome conserva una rilevanza storica straordinaria nell'evoluzione della genetica medica: essa ha fornito la prova empirica di come la mutazione di un singolo gene e il conseguente blocco di una specifica via metabolica possano riverberarsi in modo deterministico sulle reti neurotrasmettitoriali ed evocare alterazioni comportamentali complesse e stereotipate. L'indissolubile legame tra l'anomalia molecolare, il dismetabolismo purinico e la disfunzione dei circuiti dopaminergici striatali costituisce non solo l'asse portante per la comprensione della sindrome, ma introduce anche la necessità clinica di esplorarne in dettaglio i correlati neurologici e motori, che rappresentano l'espressione fenotipica più precoce, invalidante e distintiva della patologia.

2 Genetica e meccanismi molecolari: il ruolo del gene HPRT1

2.1 La Sindrome di Lesch-Nyhan: trasmissione genetica ed eterogeneità mutazionale

La sindrome di Lesch-Nyhan (LNS) è una malattia genetica ereditaria rara causata da un difetto del gene HPRT1, localizzato sul cromosoma X. Tale gene serve a produrre un enzima chiamato ipoxantina-guanina fosforibosiltransferasi (HGPRT). L'enzima svolge una funzione essenziale nel metabolismo delle purine, molecole fondamentali per la sintesi degli acidi nucleici, per il mantenimento dell'omeostasi cellulare e per numerosi processi biochimici implicati nel funzionamento del sistema nervoso centrale (Jinnah & Friedmann, 2001).

La trasmissione della LNS segue una modalità recessiva legata al cromosoma X. Di conseguenza, la patologia si manifesta quasi esclusivamente nei soggetti di sesso maschile, che possiedono un unico cromosoma X: la presenza della mutazione determina l'espressione clinica completa della malattia. Le femmine, disponendo di due cromosomi X, risultano generalmente portatrici asintomatiche, poiché il cromosoma non mutato è in grado di compensare il difetto genetico. Tuttavia, in rari casi, fenomeni di lyonizzazione (inattivazione del cromosoma X) sfavorevole possono condurre a manifestazioni cliniche lievi anche nel sesso femminile. Le madri portatrici rappresentano pertanto il principale vettore di trasmissione della mutazione ai figli maschi, rendendo la diagnosi genetica e la consulenza familiare strumenti fondamentali per l'identificazione precoce della patologia e per una pianificazione riproduttiva consapevole (Torres & Puig, 2007).

Dal punto di vista molecolare, sono state identificate oltre 300 differenti mutazioni del gene HPRT1, comprendenti mutazioni missenso, nonsense, delezioni, inserzioni e alterazioni del frame di lettura, con effetti variabili sulla quantità e sulla funzionalità dell'enzima prodotto (Fu, 2014).

Questa eterogeneità genetica si riflette in una marcata variabilità fenotipica, che costituisce uno degli aspetti distintivi della sindrome.

2.2 Il metabolismo purinico e la via di recupero (salvage pathway)

In condizioni fisiologiche, il metabolismo delle purine si basa su un equilibrio dinamico tra la sintesi *de novo*, la degradazione e il recupero delle basi puriniche attraverso il cosiddetto *salvage pathway* (via di recupero). Quest'ultimo rappresenta un sistema altamente efficiente che consente il riutilizzo delle purine derivanti dal turnover cellulare, riducendo il dispendio energetico e limitando la produzione di metaboliti di scarto. L'enzima HGPRT catalizza la conversione dell'ipoxantina e della guanina in inosina monofosfato (IMP) e guanosina monofosfato (GMP), passaggi fondamentali per il mantenimento delle riserve intracellulari di nucleotidi.

Nella sindrome di Lesch-Nyhan, la carenza o l'assenza dell'attività dell'HGPRT interrompe il *salvage pathway*, determinando una duplice conseguenza biochimica. Da un lato, le purine non recuperate vengono indirizzate verso la via catabolica, con un aumento significativo della produzione di acido urico; dall'altro, la ridotta disponibilità di nucleotidi purinici stimola in modo compensatorio la sintesi de novo delle purine, amplificando ulteriormente la produzione di acido urico in un circolo vizioso metabolico (Fox & Kelley, W. N. , 1978).

Questi meccanismi spiegano la comparsa precoce di iperuricemia e iperuricuria croniche, responsabili delle principali manifestazioni metaboliche della sindrome, quali nefrolitiasi, nefropatia uratica, gotta infantile e artrite infiammatoria.

Tuttavia, è ormai ampiamente dimostrato che il semplice accumulo di acido urico non è sufficiente a spiegare la complessità del quadro neurologico e comportamentale caratteristico della LNS.

2.3 Correlazioni genotipo-fenotipo e variabilità clinica

La gravità delle manifestazioni cliniche della sindrome di Lesch-Nyhan è strettamente correlata al grado di deficit dell'attività enzimatica dell'HGPRT.

Lo spettro fenotipico può essere riassunto in tre macro-categorie.

Nella forma classica della malattia, l'attività enzimatica è praticamente assente (<1%) e il quadro clinico è caratterizzato da iperuricemia severa associata a gravi disturbi neurologici, compromissione cognitiva variabile e comportamento autolesivo compulsivo.

I pazienti presentano importanti alterazioni motorie, con impossibilità di deambulazione autonoma e di mantenimento della postura eretta.

Accanto alla forma classica, sono state descritte varianti cliniche più attenuate.

La HPRT-related Neurological Disease (HRND) si caratterizza per la presenza di iperuricemia associata a disturbi neurologici di entità variabile, in assenza di comportamenti auto-aggressivi. Sebbene alcuni pazienti possano necessitare di ausili per la mobilità, essi conservano generalmente un buon grado di autonomia nelle attività quotidiane.

La HPRT-related Hyperuricemia (HRH), nota anche come sindrome di Kelley-Seegmiller, rappresenta la forma più lieve ed è caratterizzata da un deficit parziale dell'enzima HPRT, con manifestazioni cliniche limitate al dismetabolismo dell'acido urico e assenza di coinvolgimento neurologico significativo (Torres & Puig, 2007).

2.4 Disfunzione dopaminergica e basi neurobiologiche del comportamento

autolesivo

Le manifestazioni neurologiche e comportamentali della Sindrome di Lesch-Nyhan (LNS) non possono essere comprese esclusivamente alla luce del dismetabolismo purinico conseguente alla carenza dell'enzima HGPRT. Sebbene il difetto genetico rappresenti l'evento eziologico e metabolico primario, numerose evidenze neuropatologiche, neurochimiche e di neuroimaging indicano che il quadro clinico derivi da profonde alterazioni dei circuiti dopaminergici dei gangli della base. Studi quantitativi hanno documentato una riduzione della dopamina striatale fino al 70–80% rispetto ai soggetti sani, suggerendo una compromissione severa delle vie nigrostriatali (Visser J. E., 2000). Le proiezioni dopaminergiche dalla *substantia nigra* allo striato svolgono un ruolo centrale nel controllo motorio, nella regolazione dell'impulsività e nei meccanismi di inibizione comportamentale. Il deficit neurotrasmettitoriale altera l'equilibrio funzionale tra la via diretta e la via indiretta dei gangli della base, determinando una disorganizzazione dell'output motorio e una ridotta capacità di soppressione di schemi comportamentali automatici.

Questo squilibrio spiega la coesistenza, nella sindrome, di disturbi extrapiramidali come distonia e coreoatetosi accanto a gravi alterazioni della condotta (Nyhan, 1976) (Jinnah, Visser, Harris, & Verdu, 2006). Particolarmente rilevante è il coinvolgimento dei circuiti fronto-striatali, responsabili del controllo "top-down" esercitato dalla corteccia prefrontale sui comportamenti impulsivi. La ridotta modulazione dopaminergica compromette l'efficienza di tali circuiti, determinando un deficit selettivo del controllo inibitorio, difficoltà nella regolazione emotiva e incapacità di sopprimere risposte motorie disadattive (Anderson & Ernest, 1994).

Le condotte auto-aggressive rappresentano piuttosto l'espressione biologica diretta di una disfunzione primaria dei circuiti dell'involontarietà e dell'inibizione motoria.

Le evidenze di neuroimaging strutturale e funzionale rafforzano questa interpretazione, mostrando una riduzione del volume dello striato e alterazioni metaboliche corticali (Jinnah, Friedmann, & Taylor, 2009). Questi dati indicano che la carenza di HGPRT interferisce precocemente con lo sviluppo cerebrale, influenzando la maturazione dei neuroni dopaminergici e l'organizzazione delle connessioni cortico-sottocorticali. Ne deriva una vulnerabilità strutturale e funzionale permanente in cui l'autolesionismo si configura come l'esito di una cascata patogenetica diretta.

La comprensione integrata di questi meccanismi genetici, metabolici e neurobiologici rappresenta il presupposto teorico imprescindibile per comprendere la radice della sindrome. Tuttavia, è solo traducendo questa complessità biologica nella realtà visibile del paziente che è possibile orientare approcci clinici e riabilitativi davvero mirati. Il passo successivo richiede quindi di esaminare come tale substrato patogenetico si traduca concretamente nelle manifestazioni cliniche e come queste si evolvano e si trasformino lungo l'intero arco della vita (lifespan).

3 Manifestazioni cliniche ed evoluzione lifespan

3.1 L'esordio nei primi mesi di vita e la transizione motoria

Le manifestazioni neurologiche iniziali della sindrome di Lesh- Nylan compaiono generalmente tra il terzo e il sesto mese di vita, un'epoca in cui le richieste di controllo posturale e di interazione motoria con l'ambiente si fanno più pressanti. In questa fase precoce, i lattanti presentano una marcata ipotonia muscolare di tipo prevalentemente assiale, che si traduce in movimenti spontanei poco vigorosi, ridotta motricità contro gravità e una severa difficoltà nel mantenere la postura. Questa condizione di debolezza centrale influisce negativamente anche sulle competenze oro-motorie e sulle capacità di alimentazione: molti bambini mostrano deficit coordinativo di suzione e deglutizione, che costringe a tempi di nutrizione marcatamente prolungati ed espone i lattanti a frequenti episodi di rigurgito o faticabilità, con conseguente e precoce rischio di scarso accrescimento ponderale.

Nelle primissime tappe, lo sviluppo motorio può apparentemente simulare una traiettoria nella norma; poiché i riflessi spinali e alcune risposte automatiche primitive mascherano il deficit sottostante. Tuttavia, tra il nono e il dodicesimo mese di vita il disturbo dello sviluppo diviene chiaramente manifesto, coincidendo con il periodo in cui un bambino a sviluppo tipico consoliderebbe la stazione seduta e l'inizio della motricità guidata. Si osserva in questo periodo una progressiva perdita delle competenze posturali precedentemente abbozzate, associata a un'evidente instabilità del tronco; i bambini che erano temporaneamente riusciti a mantenere la posizione seduta tendono a cadere improvvisamente all'indietro o lateralmente, manifestando una vera e propria regressione delle abilità motorie (Jinnah, Sabina, & Van Den Berghe, 2009).

A livello semeiologico, questa fase è contrassegnata dalla persistenza patologica dei riflessi arcaici neonatali, come il riflesso tonico asimmetrico del collo, che non vengono integrati e finiscono per bloccare l'emergere dei movimenti volontari e dell'afferramento guidato dal target.

Con l'avanzare dell'età, il quadro motorio tende ad evolvere: l'iniziale ipotonia centrale non scompare ma viene progressivamente affiancata e sostituita da un pattern di distonia, rigidità di tipo extrapiramidale e movimenti coreoatetosi. Questi ultimi consistono in fluttuazioni continue del tono muscolare che generano movimenti involontari, irregolari e spesso imprevedibili, che interferiscono in modo significativo con la pianificazione e l'esecuzione dei movimenti volontari. Tale evoluzione motoria compromette ulteriormente l'autonomia funzionale più elementare dell'individuo. (Hagberg, 2003). Man mano che la componente distonica si stabilizza e diventa predominante, il controllo posturale risulta fortemente compromesso; ogni stimolo emotivo, sensoriale o doloroso tende ad esacerbare gli spasmi muscolari, determinando repentine e

frequenti perdite di equilibrio, posture opistotoniche (inarcamento forzato della schiena) e una precoce, assoluta necessità di ausili per il contenimento posturale e di assistenza fisica continuativa.

3.2 Evoluzione clinica dall'adolescenza all'età adulta

La maggior parte dei pazienti non acquisisce la deambulazione autonoma né la capacità mantenere la posizione seduta in modo stabile.

Ai disturbi motori si associano frequentemente la disartria (difficoltà nell'articolazione della parola), difficoltà nella coordinazione motoria fine e severe problematiche nella deglutizione, le quali contribuiscono a ridurre la capacità comunicativa e a rendere complesse le attività quotidiane (Berman & Suchy, 1991).

Nonostante la gravità invalidante di questa sintomatologia, il quadro clinico tende a stabilizzarsi nel tempo, configurandosi come una condizione cronica e fissa senza mostrare un andamento neurodegenerativo progressivo. (Jinnah, Sabina, & Van Den Berghe, 2009)

Durante l'adolescenza, sebbene la condizione neurologica rimanga stabile, le difficoltà motorie possono accentuarsi in relazione alla crescita somatica e ai cambiamenti puberali. L'aumento della massa corporea e le repentine modificazioni muscolo-scheletriche favoriscono la comparsa di complicanze ortopediche secondarie, quali scoliosi, retrazioni tendinee e deformità articolari, mentre la distonia può risultare più evidente in condizioni di stress o affaticamento.

In età adulta, le limitazioni motorie si strutturano in modo permanente e richiedono interventi riabilitativi continuativi, l'impiego di ausili posturali personalizzati e un supporto assistenziale costante. Possono emergere dolore cronico e affaticamento muscolare legati alla distonia protratta. Tuttavia, grazie ai considerevoli progressi nella gestione clinica e riabilitativa, l'aspettativa di vita risulta significativamente aumentata rispetto al passato.

La letteratura evidenzia che molti pazienti possono raggiungere l'età adulta e superare la quinta decade di vita (Jinnah, Sabina, & Van Den Berghe, 2009).

Le principali cause di mortalità non derivano dal danno neurologico in sé, bensì sono strettamente collegate a complicanze sistemiche secondarie, accumulate nel corso degli anni.

In primo luogo, assume un ruolo critico l'insufficienza renale cronica indotta dalla nefropatia uratica ostruttiva; il costante e massivo deposito di cristalli di acido urico nei tubuli renali e nel parenchima determina l'insorgenza di una nefrolitiasi ricorrente e di una grave uropatia ostruttiva. Questo danno strutturale cronico compromette progressivamente la velocità di filtrazione glomerulare, esponendo il paziente a infezioni recidivanti delle vie urinarie, pielonefriti e, nelle fasi terminali, a quadri di uremia (Nyhan, 1972).

In secondo luogo, l'apparato respiratorio rappresenta un ulteriore distretto ad altissima vulnerabilità. La grave disfagia orofaringea, causata dalla distonia dei muscoli bulbari, altera profondamente i meccanismi di protezione delle vie aeree durante la deglutizione. Ciò si traduce in micro-aspirazioni croniche di cibo o saliva che aprono la strada a polmoniti ab ingestis (da aspirazione) ricorrenti e a bronchiti croniche, spesso complicate da una ridotta capacità di espettorazione dovuta alla debolezza muscolare e alle deformità della gabbia toracica (es. scoliosi grave).

In una quota minore di casi, la letteratura scientifica descrive episodi di morte improvvisa e non prevedibile (sudden death), che si verificano tipicamente durante la notte o in coincidenza con infezioni acute apparentemente lievi. L'eziologia di questi eventi non è ancora stata del tutto chiaramente identificata; tuttavia, le ipotesi correnti suggeriscono la presenza di una disfunzione autonoma centrale o di un'aritmia cardiaca letale, potenzialmente correlate alla severa deplezione cronica di dopamina e all'alterata modulazione dei nuclei del tronco encefalico responsabili del controllo cardio-respiratorio automatico.

Studi longitudinali indicano che, in presenza di uno screening nefrologico precoce, di un'adeguata idratazione profilattica, dell'uso di inibitori della xantina ossidasi (come l'allopurinolo) e di una gestione multidisciplinare tempestiva, la sopravvivenza può estendersi stabilmente oltre i 40–50 anni. In questa prospettiva, la qualità della vita residua cessa di essere legata alla mera sopravvivenza biologica, restando fortemente condizionata dall'efficacia dei sistemi di postura, dal controllo del dolore cronico legato alla distonia e dall'efficienza della rete assistenziale nel prevenire le crisi respiratorie e infettive (Jinnah, Sabina, & Van Den Berghe, 2009)

L'intervento multidisciplinare, comprendente fisioterapia, logopedia, supporto psicologico, monitoraggio nefrologico e neurologico, rappresenta l'elemento cardine per il mantenimento delle abilità residue, la prevenzione delle complicanze e il miglioramento della qualità della vita lungo tutto l'arco dell'esistenza.

Sebbene il quadro motorio rappresenti l'aspetto clinico più evidente e invalidante della sindrome, esso non esaurisce la complessità del profilo neurocognitivo dell'individuo. Le difficoltà nella pianificazione motoria, nella produzione verbale e nella regolazione comportamentale interagiscono infatti con il funzionamento cognitivo e linguistico, contribuendo a delineare un profilo eterogeneo, caratterizzato da specifiche vulnerabilità ma anche da potenziali aree di competenza preservata.

4 Il profilo cognitivo della LNS: risorse e vulnerabilità

Il profilo cognitivo dei soggetti affetti da Sindrome di Lesch-Nyhan (LNS) si caratterizza per una spiccata eterogeneità, riflettendo la complessità e la capillarità dei meccanismi neurobiologici e neurochimici coinvolti nel disturbo.

La letteratura scientifica internazionale evidenzia come non sia identificabile un pattern neuropsicologico univoco e statico; al contrario il funzionamento intellettuale globale varia considerevolmente da individuo a individuo ed è strettamente interconnesso alla gravità del quadro neurologico ed extrapiramidale.

In termini generali, i primi studi storici collocavano il funzionamento cognitivo dei soggetti con questa patologia in un range compreso tra il deficit intellettuale di grado lieve-moderato e la fascia borderline della norma (Anderson & Ernest, 1994). Tale classificazione psicometrica, tuttavia, rappresenta un artefatto metodologico e non deve essere interpretata come l'indice di una compromissione globale, omogenea e armonica delle funzioni cognitive. Al contrario, le prestazioni fenotipiche risultano costantemente disomogenee, mostrando discrepanze macroscopiche tra i diversi domini neuropsicologici, con un relativo risparmio dei compiti verbali a fronte di un crollo verticale nelle prove di performance.

Questa variabilità interindividuale trova una solida spiegazione neurobiologica nella diversa espressione clinica della malattia e nel grado di deficit enzimatico sottostante. Nelle forme classiche della sindrome, caratterizzate da una riduzione pressoché totale (inferiore all'1%) dell'attività dell'enzima ipoxantina-guanina fosforibosiltransferasi (HPRT), le difficoltà cognitive e adattive tendono a essere più marcate, radicandosi in una severa compromissione della via dopaminergica nigrostriatale. Al contrario, nelle varianti parziali della patologia (LNV), nelle quali si osserva una residua attività enzimatica utile a garantire una parziale protezione del sistema nervoso centrale, il funzionamento intellettuale può risultare clinicamente preservato, collocandosi frequentemente entro i limiti della norma o configurando un ritardo esclusivamente borderline (Jinnah & Friedman, 2006).

Il quadro neuropsicologico che emerge nelle forme classiche è dunque caratterizzato da una configurazione "a mosaico", nella quale alcune funzioni, come la memoria a lungo termine e la comprensione linguistica recettiva, risultano strutturalmente intatte, mentre le funzioni esecutive superiori, la pianificazione strategica, la memoria di lavoro e l'integrazione simultanea delle informazioni appaiono marcatamente vulnerabili.

4.1 Valutazione del funzionamento intellettuale e limiti metodologici

La valutazione del funzionamento intellettuale nei soggetti con Sindrome di Lesch-Nyhan rappresenta una delle sfide metodologiche più complesse nell'ambito della psicomatria e della neuropsicologia clinica. Le caratteristiche motorie extraneurologiche e le manifestazioni comportamentali che cooperano nel fenotipo LNS interferiscono infatti in modo massivo con la performance ai test standardizzati tradizionali (come le scale Wechsler WPPSI, WISC o WAIS), i quali sono storicamente tarati su popolazioni a sviluppo tipico.

Le alterazioni motorie ipercinetiche, dominate da distonia severa, accessi coreoatetosici improvvisi e difetti della coordinazione fine, rendono di fatto impossibile l'esecuzione corretta e tempestiva di compiti manipolativi, come il disegno con i cubi o il riordinamento di storie figurate. A questo impedimento prassico si associano le disfunzioni dell'apparato fono-articolatorio e la disartria bulbare; queste ultime rallentano e alterano la chiarezza dell'output verbale del paziente, penalizzando i punteggi legati alle prove di produzione linguistica espressiva e alla fluidità fonemica. Di conseguenza, si assiste frequentemente a un fenomeno di "falso negativo" cognitivo: il soggetto possiede la rappresentazione concettuale, la categorizzazione astratta o la soluzione al quesito, ma fallisce la prova o non soddisfa i rigidi criteri temporali previsti dal manuale del test a causa dei tempi di latenza motoria o articolatoria. Questo scollamento genera una sistematica e severa sottostima del Quoziente Intellettuale reale, descrivendo un profilo cognitivo falsamente impoverito rispetto alle reali competenze che l'individuo mette in atto nei contesti ecologici della vita quotidiana (Anderson & Ernest, 1994)

Schretlen e collaboratori (2005) hanno documentato empiricamente questa discrepanza metodologica, confrontando i profili derivati dai test psicomatrici standardizzati con le prestazioni osservate in matrici ambientali ad alta validità ecologica. Integrando i dati dei test con osservazioni cliniche sul campo e scale di valutazione compilate da genitori e caregiver, gli autori hanno dimostrato che, in contesti naturali e destrutturati, molti pazienti esibiscono capacità di problem-solving, memoria semantica ed elaborazione logica nettamente superiori rispetto a quanto predetto dai punteggi standard. Le richieste puramente esecutive, la rigidità dei setting di somministrazione e la pressione temporale dei test tradizionali agiscono quindi come barriere strutturali che mascherano il potenziale intellettuale del paziente anziché misurarlo. Il punteggio globale di QI deve perciò essere interpretato dal clinico con estrema cautela e mai assunto come valore assoluto, venendo sempre subordinato a un'attenta analisi qualitativa dell'errore (Schretlen, 2005).

Un ulteriore elemento di forte distorsione psicometrica è rappresentato dall'interferenza dei fattori emotivo-comportamentali. L'ansia da prestazione, la frustrazione derivante dal corpo percepito come non responsivo e la piena autoconsapevolezza delle proprie limitazioni fisiche possono

indurre risposte di evitamento, provocando un crollo precoce della tenuta attentiva e della perseveranza sul compito. Inoltre, nelle sessioni valutative in cui emergono i comportamenti autolesivi compulsivi o l'impulsività emotiva, la somministrazione stessa del reattivo psicologico rischia di frammentarsi o interrompersi bruscamente, inficiando la validità interna dell'intero protocollo d'esame (Nyhan, 2000)

Alla luce di tali criticità, la letteratura internazionale raccomanda l'adozione di protocolli di valutazione flessibili, dinamici e specificamente tarati sulla disabilità motoria grave. È scientificamente doveroso privilegiare strumenti motor-free (come le Matrici Progressive di Raven o il PPVT - Peabody Picture Vocabulary Test) o ricorrere a paradigmi di risposta modificati, che valorizzino l'indicazione oculare (eye-pointing), i sistemi di tracciamento dello sguardo (eye-tracking) o l'utilizzo di ausili tecnologici per la comunicazione aumentativa alternativa, azzerando il carico prassico richiesto. Nelle situazioni cliniche in cui non sia possibile prescindere dai test standard, diventa imperativo separare l'analisi quantitativa dall'interpretazione qualitativa, distinguendo nettamente l'errore concettuale (legato a un effettivo limite di ragionamento) dall'errore esecutivo (secondario al disturbo del movimento) (Jinnah & Friedman, 2006).

In conclusione, l'esame del profilo intellettuale nella Sindrome di Lesch-Nyhan esige un approccio strettamente multidimensionale e transdisciplinare, capace di combinare i dati psicometrici puri con l'osservazione clinica mirata e i report ecologico-comportamentali forniti dalle agenzie educative e familiari. Solo attraverso questa complessa declinazione valutativa è possibile superare riduzionismi diagnostici invalidanti e mappare fedelmente l'effettivo funzionamento dell'individuo, valorizzandone i punti di forza e fornendo la base scientifica per un progetto riabilitativo ed educativo realmente individualizzato.

5 Funzionamento neurocognitivo

5.1 L'architettura neurocognitiva nella LNS: oltre il Quoziente Intellettivo Globale

Nell'ambito della moderna neuropsicologia dello sviluppo, la valutazione del funzionamento cognitivo nella sindrome di Lesch-Nyhan (LNS) impone l'adozione di una prospettiva clinica che superi la mera quantificazione del quoziente intellettivo globale. Diventa nevralgico focalizzarsi sull'analisi qualitativa e quantitativa dei singoli macro-processi che sottendono le prestazioni.

In questa cornice, il concetto di "profilo neurocognitivo" permette di mappare l'architettura della mente del paziente, evidenziando non solo le singole abilità isolate, ma l'organizzazione, l'efficienza e l'interazione dinamica dei diversi domini cerebrali. (Lezak, Howieson, D. B., & Loring, D. W., 2004) L'attenzione selettiva al profilo, piuttosto che al solo livello globale di prestazione, permette di cogliere la presenza di configurazioni eterogenee, nelle quali abilità relativamente preservate possono coesistere con specifiche difficoltà.

Tale approccio teorico-metodologico è fondamentale in ambito clinico per decodificare la variabilità interindividuale e strutturare interventi riabilitativi ed educativi mirati (Steinberg, 2005). All'interno di questo quadro, le funzioni cognitive di base, memoria, apprendimento, linguaggio e funzioni esecutive, costituiscono i principali sistemi attraverso cui l'individuo acquisisce, elabora e utilizza le informazioni. La memoria, in particolare, rappresenta un sistema complesso e articolato, fondamentale per la codifica, il mantenimento e il recupero delle informazioni (Baddeley, The episodic buffer: A new component of working memory, 2000) (Tulving, 1972). L'apprendimento si configura come il risultato dell'interazione tra esperienza e processi cognitivi, consentendo la progressiva acquisizione di conoscenze e abilità (Anderson J. R., 2000). Il linguaggio svolge una funzione essenziale nella strutturazione del pensiero e nella comunicazione (Vygotsky, 1962), mentre le funzioni esecutive regolano i processi di controllo e di adattamento del comportamento agli obiettivi (Miyake, 2000).

Nel caso della Sindrome di Lesch-Nyhan, l'analisi del profilo neurocognitivo assume un ruolo particolarmente significativo, in quanto il funzionamento cognitivo si caratterizza per una marcata variabilità tra le diverse funzioni. Ne derivano quadri eterogenei, nei quali vulnerabilità specifiche si accompagnano a competenze relativamente preservate, rendendo necessaria una lettura integrata e contestualizzata dei dati.

5.2 Profilo mnestico: risorse preservate e vulnerabilità esecutive

Il funzionamento mnestico si configura come una struttura selettivamente disomogenea.

Accanto a difficoltà che coinvolgono i processi esecutivi e il controllo cognitivo, la memoria a lungo termine appare in molti casi relativamente preservata, sia nella componente semantica sia in quella episodica (Jinnah & Friedman, 2006).

I soggetti dimostrano infatti di poter mantenere nel tempo conoscenze apprese, informazioni verbali e ricordi autobiografici, suggerendo che i meccanismi di consolidamento e recupero non risultino globalmente compromessi.

La memoria semantica consente l'accesso stabile a concetti, significati e lessico, permettendo una partecipazione adeguata agli scambi comunicativi e alle attività basate su conoscenze acquisite. Parallelamente, la memoria episodica rende possibile la rievocazione di esperienze personali con un livello di coerenza narrativa generalmente adeguato, indicando una discreta integrità dei sistemi di immagazzinamento a lungo termine.

Secondo Jinnah e Friedman, questa relativa conservazione delle tracce mnestiche suggerisce che il deficit cognitivo nella sindrome non sia primariamente legato a un'alterazione dei processi di consolidamento, quanto piuttosto a difficoltà nei meccanismi di regolazione e organizzazione dell'informazione. (Jinnah & Friedman, 2006)

Le principali criticità emergono soprattutto nelle fasi iniziali dell'elaborazione cognitiva, quando è richiesto di selezionare, integrare e organizzare nuovi stimoli in modo flessibile. In tali situazioni, il soggetto può incontrare difficoltà nel mantenere simultaneamente più elementi attivi, nel pianificare strategie di codifica efficaci o nel coordinare informazioni provenienti da fonti diverse.

La memoria di lavoro risulta quindi l'area più vulnerabile: il mantenimento temporaneo delle informazioni e la loro manipolazione simultanea, come nel calcolo mentale, nella ripetizione inversa di sequenze numeriche o nella gestione di istruzioni multiple, possono risultare particolarmente impegnativi. Questa fragilità influisce sulla fluidità del ragionamento e sulla capacità di integrare più elementi in una rappresentazione coerente.

A supporto di questa visione, Schretlen e collaboratori hanno studiato il profilo cognitivo e comportamentale di pazienti con sindrome di Lesch-Nyhan, confrontando soggetti con la forma classica della malattia, quelli con una variante attenuata e un gruppo di controlli sani. I risultati hanno evidenziato come le principali difficoltà non riguardino la memoria a lungo termine, ma piuttosto i processi cognitivi dinamici, come l'attenzione sostenuta e la gestione simultanea di più informazioni. In particolare, i pazienti con la forma classica mostravano livelli significativamente più elevati di distrattibilità e problemi attentivi, insieme a comportamenti aggressivi, ansia e stereotipie motorie, rispetto ai controlli sani. La variante attenuata, pur configurando un quadro clinico generalmente più lieve, presentava comunque difficoltà di attenzione del tutto simili a quelle del gruppo classico (Schretlen, 2005).

Questi dati confermano che la compromissione osservabile della Sindrome di Lesch-Nyhan non riguarda la conservazione dei ricordi nel tempo, ma la capacità di allocare e aggiornare le riserve cognitive di fronte a un carico esecutivo crescente. Questa netta dissociazione spiega perché i pazienti dimostrino competenze stabili e talvolta sorprendenti in ambiti già consolidati, ma incontrino gravi ostacoli nell'affrontare compiti nuovi che richiedono coordinamento simultaneo e flessibilità. Di conseguenza, sul piano educativo e riabilitativo, l'efficacia dell'intervento dipenderà non tanto dalla semplificazione dei contenuti, quanto dalla riduzione del carico dinamico e della complessità esecutiva delle prove.

5.3 Processi di apprendimento e automatizzazione

L'apprendimento nella Sindrome di Lesch-Nyhan presenta una configurazione peculiare nella quale coesistono potenzialità significative e vulnerabilità specifiche. In particolare, l'acquisizione di sequenze strutturate, routine cognitive e procedure ripetitive appare generalmente possibile e, in molti casi, efficace nel tempo. I soggetti possono interiorizzare schemi ricorrenti, pattern linguistici e modalità operative consolidate, dimostrando una buona capacità di stabilizzazione delle informazioni quando l'ambiente di apprendimento è prevedibile e organizzato. L'efficacia dell'apprendimento nei soggetti con Sindrome di Lesch-Nyhan migliora sensibilmente quando l'informazione viene presentata in maniera lineare, sequenziale e segmentata. Ciò significa che i contenuti sono strutturati in piccoli blocchi progressivi, consentendo al soggetto di elaborare ogni elemento con tempi adeguati e senza essere sovraccaricato da troppi stimoli contemporanei. Una presentazione di questo tipo riduce il carico cognitivo simultaneo e facilita l'attenzione, favorendo una maggiore stabilità nelle prestazioni (Schretlen, 2005).

Inoltre, la possibilità di ripetere frequentemente informazioni o procedure contribuisce in modo significativo all'apprendimento. La ripetitività permette di consolidare gradualmente le conoscenze e di automatizzare le procedure, riducendo la necessità di un controllo cosciente costante e di una manipolazione attiva dell'informazione (Baddeley, 2007). In questo modo, le operazioni cognitive diventano progressivamente più fluide e meno dipendenti dalla memoria di lavoro, che rappresenta uno degli aspetti più vulnerabili nel profilo neurocognitivo della sindrome (Jinnah & Friedman, 2006). Questa combinazione di strategie favorisce non solo la comprensione immediata, ma anche la conservazione a lungo termine delle informazioni. Di conseguenza, i soggetti possono acquisire competenze con maggiore sicurezza e affrontare compiti più complessi senza compromettere coerenza e precisione nelle risposte (Gathercole & Alloway, 2008).

Un ulteriore aspetto critico riguarda la relazione tra apprendimento e controllo comportamentale nei soggetti con Sindrome di Lesch-Nyhan. La presenza di impulsività, comportamenti autolesivi, irritabilità e difficoltà nella regolazione emotiva può interferire con la continuità dell'esperienza

formativa, rendendo il percorso di acquisizione delle competenze più disomogeneo e frammentato. In pratica, anche quando le capacità mnestiche e cognitive sono relativamente preservate, i comportamenti impulsivi possono interrompere il processo di apprendimento, ridurre la capacità di concentrazione e aumentare la necessità di supervisione costante (Nyhan, 2000)

Le difficoltà di autoregolazione emotiva possono inoltre influenzare la motivazione e la partecipazione attiva alle attività strutturate. Ad esempio, la frustrazione derivante dal non riuscire a completare un compito complesso può portare a reazioni comportamentali intense, che interrompono il flusso didattico e limitano le opportunità di consolidamento delle competenze acquisite. La gestione di tali comportamenti richiede strategie educative mirate, come la segmentazione dei compiti, la modulazione del carico cognitivo e la possibilità di pause frequenti, così da ridurre la pressione emotiva e favorire la partecipazione continuativa (D. J. Schretlen, 2005). Inoltre, la combinazione di difficoltà attentive, fragilità della memoria di lavoro e comportamenti impulsivi può generare un effetto cumulativo: le interruzioni frequenti rallentano l'apprendimento, rendono meno efficaci le ripetizioni e l'automatizzazione delle procedure e aumentano la variabilità delle prestazioni. Pertanto, comprendere il legame tra controllo comportamentale e apprendimento è fondamentale per progettare interventi educativi e riabilitativi efficaci, che non si limitino a stimolare la memoria o le conoscenze, ma includano anche il supporto alla regolazione emotiva e al comportamento adattivo (Jinnah & Friedman, 2006) (Baddeley, 2007).

5.4 Il linguaggio e la comunicazione

Il linguaggio rappresenta uno degli ambiti relativamente preservati nel profilo neurocognitivo della Sindrome di Lesch-Nyhan. Nella maggior parte dei casi, sia la comprensione sia la produzione linguistica risultano adeguate, consentendo ai soggetti di comunicare in modo efficace con l'ambiente circostante (Nyhan, 2000). Tale dato assume particolare rilievo se considerato alla luce della gravità delle compromissioni motorie che caratterizzano il disturbo: mentre il controllo motorio volontario risulta significativamente alterato, le competenze linguistiche di base appaiono spesso integre o solo lievemente compromesse.

La preservazione riguarda in modo specifico le competenze semantiche, sintattiche e pragmatiche. I soggetti dimostrano generalmente una buona comprensione del linguaggio orale, con capacità di cogliere significati, relazioni concettuali e intenzioni comunicative. Anche sul piano espressivo, pur in presenza di disartria e difficoltà articolatorie, il contenuto del messaggio risulta coerente e semanticamente appropriato. Questo aspetto evidenzia come il sistema di rappresentazione linguistica non sia primariamente danneggiato, ma possa essere ostacolato nella sua realizzazione fonetico-articolatoria dalle limitazioni motorie periferiche.

Jinnah (2009) sottolinea come il linguaggio costituisca un'importante risorsa funzionale per i soggetti con LNS, permettendo loro di esprimere bisogni, emozioni e desideri in modo strutturato. La competenza pragmatica consente di partecipare agli scambi comunicativi, mantenere turni conversazionali e adattare il registro linguistico al contesto. Questa capacità di interazione verbale favorisce la costruzione di relazioni significative e contribuisce al mantenimento di una dimensione identitaria e sociale attiva, nonostante le importanti limitazioni fisiche.

Le difficoltà articolatorie, legate alla distonia e ai movimenti involontari, possono rendere l'eloquio poco fluido o faticoso, ma non compromettono necessariamente la struttura sintattica o la coerenza del contenuto. Nyhan (2000) evidenzia come, in molti casi, la competenza verbale risulti superiore rispetto a quanto suggerirebbero le prestazioni in compiti motori o di performance non verbale. Questa discrepanza conferma il carattere selettivo del danno neurologico.

Jinnah e Friedman (2006) hanno studiato in modo approfondito l'impatto della patologia dei gangli della base sul comportamento e sulle abilità motorie, ponendo particolare attenzione alla conservazione delle reti corticali linguistiche. A tale scopo, gli autori hanno condotto un'indagine sistematica su un campione di 44 pazienti di età compresa tra i 2 e i 38 anni, configurando la più ampia coorte descritta nella letteratura dell'epoca. Ogni paziente è stato sottoposto a una valutazione clinica dettagliata, mirata a descrivere in modo preciso i disturbi motori e comportamentali. Questi dati hanno confermato che la disfunzione dei gangli della base è responsabile dei principali deficit motori osservati nei pazienti con Lesch-Nyhan.

Sebbene lo studio del 2006 non si concentri direttamente sulle reti corticali linguistiche, l'analisi clinica dei pazienti ha mostrato che funzioni quali la produzione linguistica e la comprensione verbale non risultavano compromesse nella stessa misura dei deficit motori e comportamentali: molti pazienti mantenevano abilità linguistiche relativamente conservate nonostante la grave disabilità motoria.

In sintesi, attraverso una valutazione clinica prospettica sul campione esaminato, l'analisi di Jinnah e Friedman ha dimostrato con dati empirici che nei pazienti con Lesch-Nyhan la patologia dei gangli della base si associa a un profilo motorio gravemente compromesso, mentre la conservazione delle competenze linguistiche suggerisce una dissociazione funzionale tra i sistemi motori extrapiramidali e le reti corticali del linguaggio. (Jinnah & Friedman, 2006)

5.4.1 Linguaggio come risorsa compensativa e di regolazione relazionale

Il linguaggio assume, in questo quadro, una funzione compensativa centrale. Attraverso la comunicazione verbale, il paziente può partecipare attivamente alla vita quotidiana, esprimere preferenze, rifiuti e richieste, riducendo il senso di passività legato alla dipendenza fisica. La

possibilità di verbalizzare emozioni e stati interni rappresenta un importante fattore di regolazione relazionale, favorendo la comprensione reciproca tra il soggetto e il caregiver.

Inoltre, la competenza linguistica consente di sostenere l'apprendimento scolastico, soprattutto nelle discipline a prevalente contenuto verbale. La capacità di comprendere spiegazioni, narrazioni e consegne verbali costituisce una risorsa significativa in un quadro generale di fragilità esecutiva. Anche quando la produzione orale è rallentata o faticosa, il livello di comprensione può risultare adeguato, rendendo necessario distinguere tra competenza linguistica e abilità motoria di espressione.

La presenza di comportamenti autolesivi e difficoltà di regolazione emotiva può interferire con la continuità della comunicazione, ma non ne annulla la funzione strutturante. Secondo Nyhan (2000), l'interazione verbale rimane uno strumento privilegiato per sostenere la relazione terapeutica ed educativa, poiché permette di valorizzare le risorse cognitive del soggetto e di promuovere un'immagine di sé non ridotta alla dimensione della disabilità motoria.

Nel complesso, la dissociazione tra competenza linguistica relativamente preservata e grave compromissione motoria conferma che il profilo neurocognitivo della Sindrome di Lesch-Nyhan non può essere interpretato come una compromissione globale delle funzioni superiori. Piuttosto, esso si configura come un intreccio articolato di vulnerabilità e risorse, nel quale il linguaggio rappresenta uno dei principali fattori protettivi e uno strumento fondamentale di partecipazione sociale e costruzione dell'identità (Jinnah H. A., 2019) (Jinnah & Friedman, 2006).

6 Il funzionamento esecutivo nella LNS: la discrepanza tra potenzialità e

performance

Uno dei domini più frequentemente compromessi nel profilo neurocognitivo della Sindrome di Lesch-Nyhan (LNS) riguarda le funzioni esecutive, ovvero quell'insieme di processi cognitivi di ordine superiore che consentono di pianificare, organizzare, monitorare e modulare il comportamento in funzione di obiettivi specifici. Le evidenze disponibili in letteratura indicano come le principali aree di criticità comprendano la pianificazione, l'inibizione delle risposte automatiche, la flessibilità cognitiva, la memoria di lavoro e l'attenzione sostenuta (D. J. Schretlen, 2005). Le funzioni esecutive rappresentano il sistema di regia dell'attività mentale: non si limitano a "contenere" informazioni, ma ne regolano l'utilizzo nel tempo, ne coordinano l'applicazione e ne supervisionano l'efficacia rispetto allo scopo. Nella LNS, tale sistema di controllo appare vulnerabile, generando un profilo in cui la competenza cognitiva di base può essere relativamente conservata, ma la sua applicazione risulta disorganizzata o poco efficiente. Questo squilibrio contribuisce in modo significativo alla discrepanza tra potenzialità e performance osservabile.

6.1 Pianificazione e organizzazione dell'azione

La pianificazione rappresenta uno snodo fondamentale del funzionamento esecutivo, poiché consente di anticipare le conseguenze di un comportamento, articolare un obiettivo complesso in passaggi intermedi e ordinare temporalmente le azioni necessarie al suo raggiungimento. Essa implica anche la capacità di monitorare l'andamento dell'attività, correggere eventuali errori e modificare la strategia qualora le condizioni lo richiedano (Miyake, 2000). In altre parole, pianificare significa costruire una rappresentazione mentale dell'azione prima ancora di metterla in atto, coordinando risorse cognitive e operative in modo coerente e finalizzato.

Nei soggetti con Sindrome di Lesch-Nyhan, tale processo può risultare poco efficiente e talvolta caratterizzato da un avvio dell'azione rapido e scarsamente mediato da una fase preparatoria adeguata. Di fronte a una richiesta articolata, il soggetto può iniziare il compito senza averne strutturato preventivamente le fasi, mostrando difficoltà nell'anticipare possibili ostacoli o nel prevedere la necessità di strategie alternative. Questo stile esecutivo si traduce frequentemente in errori procedurali, omissioni di passaggi rilevanti o difficoltà nel portare a termine attività che richiedono il coordinamento di sequenze operative consecutive (D. J. Schretlen, 2005) (Nyhan, 2000).

È importante sottolineare che tale fragilità non coincide necessariamente con un deficit di comprensione del compito. Spesso il soggetto dimostra di aver colto le consegne e di possedere le conoscenze necessarie, ma incontra ostacoli nell'organizzare autonomamente l'azione in modo

sistematico. Quando il contesto fornisce una struttura esterna chiara, la performance può migliorare sensibilmente. Indicazioni scandite nel tempo, suddivisione del compito in unità più semplici, richiami espliciti all'obiettivo finale o strumenti che aiutino a monitorare i passaggi intermedi rappresentano supporti che possono facilitare l'esecuzione (D. J. Schretlen, 2005) (Nyhan, 2000). Questo dato suggerisce che la criticità risieda prevalentemente nei meccanismi di auto-organizzazione e coordinamento piuttosto che nella competenza cognitiva di base.

La vulnerabilità della pianificazione diventa più evidente quando aumenta il carico esecutivo, come accade nelle situazioni nuove, poco routinarie o caratterizzate da richieste simultanee. In tali circostanze, la necessità di integrare più informazioni, mantenere attivo l'obiettivo e inibire stimoli irrilevanti può superare le capacità di regolazione del sistema esecutivo, determinando una maggiore disorganizzazione comportamentale (D. J. Schretlen, 2005). L'azione può apparire frammentata, poco fluida o non adeguatamente orientata allo scopo, pur in presenza di una comprensione teorica adeguata del compito.

Le difficoltà di pianificazione incidono anche sulla gestione della quotidianità. Attività apparentemente semplici, come prepararsi per uscire o completare una sequenza domestica, possono richiedere un sostegno esterno più consistente di quanto ci si attenderebbe sulla base delle sole competenze cognitive generali (Nyhan, 2000). L'autonomia operativa risulta pertanto influenzata non soltanto dalle limitazioni motorie che caratterizzano la sindrome, ma anche dalla fragilità dei processi di coordinamento e supervisione cognitiva (D. J. Schretlen, 2005) (Nyhan, 2000).

6.2 Flessibilità cognitiva e perseverazione

Un altro dominio frequentemente compromesso nella Sindrome di Lesch-Nyhan è la flessibilità cognitiva, ovvero la capacità di modificare strategie, cambiare prospettiva o adattare il comportamento in risposta a nuove informazioni o a feedback correttivi (Diamond, 2013). Questa funzione consente di modulare le proprie azioni in base all'evoluzione della situazione, favorendo soluzioni efficaci anche in contesti dinamici e complessi. Nei soggetti con LNS, la flessibilità cognitiva appare spesso ridotta, con conseguente difficoltà a interrompere schemi di comportamento ormai inefficaci o a passare rapidamente da una regola a un'altra, fenomeno noto come perseverazione (D. J. Schretlen, 2005) (Nyhan, 2000).

La perseverazione si manifesta come una ripetizione rigida di strategie o azioni già adottate, anche quando non più funzionali al compito o alla situazione sociale. Questo atteggiamento non è indicativo di una mancanza di comprensione, ma di un deficit nell'adattamento esecutivo e nella regolazione cognitiva. In altre parole, i soggetti sanno quale sarebbe la soluzione appropriata, ma

incontrano difficoltà a implementarla a causa della compromissione dei meccanismi di flessibilità (D. J. Schretlen, 2005).

Le implicazioni della ridotta flessibilità cognitiva sono molteplici. Sul piano scolastico o lavorativo, il soggetto può mostrare difficoltà nel riformulare una soluzione dopo un errore o nell'adattarsi a nuove consegne. Ciò può tradursi in una maggiore lentezza nell'apprendimento, errori ripetuti o resistenza a modificare strategie consolidate, anche se inefficaci. Sul piano interpersonale, la rigidità esecutiva può interferire con la capacità di modulare il comportamento in risposta alle reazioni altrui, generando incomprensioni, tensioni o frustrazioni reciproche. Questo fenomeno è particolarmente rilevante nei contesti in cui la persona interagisce con caregiver o insegnanti, dove la mancata adattabilità può essere erroneamente interpretata come volontà di opposizione o comportamento intenzionale (Bozano, 2021).

La flessibilità cognitiva è inoltre strettamente connessa alla capacità di integrare nuove informazioni con schemi preesistenti, operando un continuo aggiornamento delle strategie comportamentali. Quando tale processo risulta fragile, il comportamento tende a seguire traiettorie più rigide e meno sensibili al contesto, mostrando una risposta meno modulata agli stimoli esterni (Diamond, 2013) (Schretlen, 2005).. È importante sottolineare che questa rigidità non implica assenza di consapevolezza né incapacità di comprendere regole sociali o conseguenze delle azioni; al contrario, i soggetti spesso comprendono chiaramente l'impatto delle loro azioni, ma hanno una limitata capacità di ricalibrare tempestivamente le risposte in funzione delle variabili situazionali. In sintesi, la compromissione della flessibilità cognitiva e la presenza di perseverazioni rappresentano indicatori chiave delle difficoltà esecutive nella LNS. Esse contribuiscono a delineare un profilo cognitivo in cui competenze concettuali e conoscitive possono essere conservate, mentre la capacità di tradurre tali competenze in azioni efficaci e adattive risulta compromessa. Questo quadro fornisce una chiave di lettura essenziale per comprendere non solo le performance nei compiti neuropsicologici, ma anche la complessità dei comportamenti autolesivi e delle interazioni sociali della persona con LNS (Nyhan, 2000; Bozano et al., 2021).

6.3 Attenzione sostenuta e vulnerabilità all'interferenza

Un aspetto centrale delle funzioni esecutive compromesse nella Sindrome di Lesch-Nyhan riguarda la capacità di mantenere l'attenzione su compiti prolungati, definita come attenzione sostenuta. Nei soggetti con LNS, questa capacità risulta frequentemente limitata, con cali di vigilanza che si manifestano come difficoltà a mantenere il focus per l'intera durata di un compito o a completare sequenze operative complesse senza distrazioni (Schretlen et al., 2005; Nyhan, 2000). Tale deficit si associa a una maggiore vulnerabilità all'interferenza cognitiva: stimoli irrilevanti o informazioni

concorrenti catturano l'attenzione, generando un sovraccarico della memoria di lavoro e riducendo l'efficacia nella pianificazione, nella regolazione e nell'esecuzione delle azioni (Diamond, 2013).

Questa vulnerabilità può avere ripercussioni significative sia in contesti scolastici che nella vita quotidiana. Per esempio, la presenza di rumori ambientali, stimoli visivi o richieste multiple può compromettere la capacità di concentrazione, portando a errori, omissioni o rallentamenti nelle prestazioni. Tuttavia, le ricerche suggeriscono che i soggetti con LNS possono modulare la propria attenzione se inseriti in contesti strutturati, chiari e motivanti: l'organizzazione dell'ambiente e la rilevanza percepita del compito sembrano favorire un impegno cognitivo più efficace, permettendo al soggetto di esprimere competenze altrimenti non pienamente osservabili (Nyhan, 2000; Schretlen et al., 2005).

Il fenomeno della vulnerabilità attentiva si intreccia con altri domini esecutivi compromessi, come l'inibizione della risposta e la flessibilità cognitiva. Ad esempio, una ridotta capacità di filtrare stimoli irrilevanti può amplificare la difficoltà nel bloccare azioni già avviate, incrementando la probabilità di comportamenti impulsivi o autolesivi. In termini neurocognitivi, queste difficoltà sono correlate a disfunzioni nelle connessioni fronto-parietali e fronto-striatali, reti responsabili del mantenimento dell'attenzione, della gestione della memoria di lavoro e della regolazione top-down dei comportamenti (Miller, 2001) (Haggard, 2008)

Un ulteriore elemento rilevante riguarda l'interazione tra attenzione sostenuta e motivazione. In contesti stimolanti e strutturati, il soggetto può compensare parzialmente le proprie difficoltà attentive, dimostrando che le limitazioni osservate non riflettono una carenza di conoscenze o competenze, bensì un deficit nella gestione autonoma delle risorse cognitive disponibili. (Bozano et al., 2021).

In conclusione, la compromissione dell'attenzione sostenuta e la vulnerabilità all'interferenza nella LNS rappresentano fattori chiave nella comprensione del profilo esecutivo della sindrome. Essi contribuiscono non solo a spiegare le difficoltà nelle prestazioni cognitive, ma anche a collocare in un quadro coerente i comportamenti autolesivi involontari e l'incapacità di modulare efficacemente impulsi o azioni in contesti complessi, fornendo un'importante chiave interpretativa per la pianificazione di interventi educativi, riabilitativi e di supporto ambientale (Schretlen et al., 2005; Diamond, 2013; Bozano et al., 2021).

6.4 Inibizione della risposta e controllo degli impulsi

L'inibizione della risposta rappresenta un pilastro fondamentale del controllo esecutivo, poiché consente di modulare azioni già programmate, sopprimere comportamenti automatici o ritardare la risposta in attesa di informazioni aggiuntive. In un individuo con funzionamento cognitivo tipico,

questo meccanismo permette di adattarsi a contesti mutevoli, prevenire errori e regolamentare l'impulso iniziale in funzione degli obiettivi desiderati (Miller & Cohen, 2001; Diamond, 2013).

Questa funzione non agisce come un semplice interruttore di arresto, ma si articola in una complessa architettura cognitiva che include l'inibizione comportamentale (la capacità di frenare una risposta motoria dominante), l'inibizione della selettività attentiva (il filtro delle interferenze ambientali) e il controllo dell'interferenza cognitiva. Ciascuno di questi sotto-processi collabora per garantire che il comportamento rimanga rigidamente ancorato alle intenzioni coscienti e flessibile di fronte alle contingenze esterne.

Nella Sindrome di Lesch-Nyhan, numerosi dati clinici e neuropsicologici indicano una compromissione significativa di questo meccanismo. Nei paradigmi di laboratorio comunemente utilizzati, come i compiti go/no-go, i test di Stroop o altre prove di inibizione interferenziale, i soggetti mostrano una maggiore tendenza a rispondere in modo impulsivo, con errori di commissione frequenti e difficoltà nel bloccare azioni già avviate (Schretlen et al., 2005)

Nello specifico, l'analisi dettagliata dei tempi di reazione e dei tassi di errore in queste prove rivela che mentre i processi di inibizione proattiva, ovvero la preparazione cognitiva a trattenere una risposta basata su indizi contestuali, possono mostrare una parziale tenuta, è l'inibizione reattiva (l'arresto immediato e guidato da uno stimolo di stop improvviso) a collassare sistematicamente. Nei test di Stroop, l'incapacità di sopprimere la lettura automatica della parola a favore della denominazione del colore dello stimolo evidenzia una vulnerabilità massiccia all'interferenza, confermando che lo stimolo visivo o l'abitudine motoria più forte acquisiscono un vantaggio competitivo che il sistema esecutivo non è in grado di arginare.

Queste osservazioni confermano che la compromissione del controllo inibitorio non è generalizzata, ma selettiva: i soggetti comprendono le regole e conoscono le conseguenze delle proprie azioni, tuttavia il sistema esecutivo non riesce sempre a modulare tempestivamente l'impulso interno.

Dal punto di vista neurocognitivo, tali difficoltà possono essere correlate a disfunzioni nelle reti fronto-striatali, che mediano la modulazione della risposta e l'integrazione tra motivazione, percezione del rischio e pianificazione dell'azione (Gottesman, 2003) (Schretlen et al., 2005).

La compromissione di queste reti può spiegare la rapidità con cui gli impulsi emergono, lasciando poco spazio alla valutazione riflessiva o alla soppressione cosciente della risposta.

Viene a mancare quella finestra temporale critica, misurabile in millisecondi, che separa lo stimolo dall'azione, configurando un quadro di "urgenza motoria" in cui la pianificazione dell'atto e la sua esecuzione avvengono in modo quasi simultaneo.

È importante sottolineare che la compromissione dell'inibizione non equivale a intenzionalità o volontarietà. Questo deficit esecutivo genera un'immediata caduta nella capacità di arrestare il

flusso motorio, portando l'osservatore esterno a fraintendere i comportamenti della LNS come deliberati o provocatori. Dal punto di vista della valutazione clinica, questa distinzione impone l'adozione di criteri diagnostici differenziali rigorosi: l'impulsività motoria osservata nella sindrome non condivide le basi psicopatologiche dei disturbi della condotta o dei deficit di attenzione puri, ma si configura come una disfunzione strutturale del sistema di gating (filtraggio) dei movimenti volontari. Il fallimento esecutivo si colloca a valle dell'intenzione, lasciando intatta la dimensione morale e logica della persona ma privandola dello strumento biologico necessario all'autocontrollo. In sintesi, l'inibizione compromessa nella LNS non indica una mancanza di comprensione o di consapevolezza delle conseguenze, ma una ridotta capacità di modulazione cognitiva delle azioni già avviate. Questo deficit, integrato con le difficoltà nella pianificazione, nella flessibilità e nella regolazione dell'attenzione, contribuisce a delineare il profilo esecutivo della sindrome, caratterizzando oggettivamente la natura involontaria del disturbo sotto il profilo puramente neuropsicologico. (Schretlen et al., 2005; Nyhan, 2000; Bozano et al., 2021).

7 Aspetti psicologici e comportamentali della sindrome di Lesch-Nyhan

La Sindrome di Lesch-Nyhan (LNS) rappresenta un quadro clinico altamente complesso in cui le manifestazioni psicologiche e comportamentali assumono un ruolo centrale nel determinare la qualità della vita dei bambini affetti e delle loro famiglie (Nyhan, 2000) (Jinnah & Friedman, 2006). Accanto alle severe compromissioni neurologiche, motorie e metaboliche, il fenotipo comportamentale costituisce uno degli elementi più peculiari e clinicamente rilevanti del disturbo, incidendo profondamente sul benessere emotivo, sulle dinamiche interpersonali e sullo sviluppo dell'identità personale.

La qualità della vita, intesa in una prospettiva evolutiva e multidimensionale, non può essere ridotta al solo funzionamento biologico e fisico. Essa comprende e integra dimensioni affettive, cognitive, sociali e relazionali, tutte significativamente coinvolte e compromesse nella LNS (Schalock, Bonham, & Verdugo, 2002). Il bambino con LNS cresce all'interno di un corpo caratterizzato da limitazioni motorie importanti, da movimenti distonico-coreici improvvisi e da una vulnerabilità comportamentale che influenza la percezione di sé e dell'altro. La famiglia, a sua volta, si confronta con una condizione cronica che richiede adattamenti continui, vigilanza costante e una rielaborazione profonda delle aspettative evolutive.

In questo scenario, gli aspetti psicologici non sono secondari rispetto alla dimensione medica, ma costituiscono un asse strutturante dell'esperienza soggettiva della malattia (Jinnah & Friedman, 2006).

7.1 Autolesionismo e impulsività: tra consapevolezza e perdita di controllo

Il tratto più distintivo, clinicamente emblematico e drammatico della Sindrome di Lesch-Nyhan è rappresentato dalla presenza di comportamenti autolesionistici gravi, a carattere cronico e persistente, che si configurano come una delle sfide gestionali e terapeutiche più complesse nell'ambito delle patologie dello sviluppo (Nyhan, 2000; Harris, 2018). Queste condotte auto-aggressive, che si manifestano con frequenza quotidiana e con un'intensità difficilmente arginabile, tendono a comparire precocemente nel ciclo di vita del paziente, spesso in concomitanza con l'eruzione dei primi elementi dentari (Jinnah & Friedman, 2006). La topografia delle lesioni evidenzia un pattern specifico e ricorrente: le manifestazioni includono morsi autoindotti di eccezionale gravità a carico delle labbra, della mucosa linguale e delle dita delle mani, colpi violenti e ripetuti inflitti al volto o agli arti superiori, graffi profondi ed escoriazioni provocate sia con le unghie che tramite l'utilizzo disadattivo di qualunque oggetto appuntito o contundente presente nel contesto circostante (Nyhan, 2000). La pervasività e la pericolosità di tali atti costringono i nuclei familiari e l'équipe multidisciplinare all'adozione di misure protettive drastiche e continuative, tra

cui l'applicazione di dispositivi intraorali in resina, l'estrazione preventiva di elementi dentari e l'impiego di presidi di contenimento fisico totale delle estremità, necessari per prevenire amputazioni parziali o danni tessutali permanenti e irreversibili (Nyhan, 2000; Jinnah & Friedman, 2006).

Ciò che rende il fenomeno dell'autolesionismo nella Sindrome di Lesch-Nyhan un unicum nel panorama psicopatologico e neuropsicologico non è esclusivamente la brutalità della sua estrinsecazione fenomenica, bensì la sua natura intrinsecamente paradossale ed egodistonica. Nei quadri clinici classici della psichiatria o dei disturbi di personalità, la condotta autolesiva risponde generalmente a funzioni di tipo comunicativo, relazionale, o a dinamiche emotive complesse volte alla regolazione del dolore psichico e all'espressione di un intento autodistruttivo più o meno consapevole. Al contrario, nella popolazione affetta da questa patologia, l'auto-aggressività non è sostenuta da alcuna motivazione psicologica di tipo reattivo né da una volontà conscia di arrecare danno al proprio sé (Anderson & Ernest, 1994). L'impulso lesivo emerge nella coscienza del soggetto in modo repentino, intrusivo e totalmente slegato dal controllo intenzionale, configurandosi come un automatismo motorio coercitivo ed estraneo che aggredisce l'individuo dall'interno (Schretlen et al., 2005).

Dal punto di vista della valutazione clinica, si osserva una drammatica e netta dissociazione tra il livello di funzionamento dell'insight cognitivo e l'efficacia delle capacità esecutive di inibizione (Christie et al., 1982). I pazienti dimostrano un livello di consapevolezza intellettuale e predittiva straordinariamente elevato e intatto rispetto alla pericolosità e all'inappropriatezza delle proprie azioni (Nyhan, 2000). Essi sono perfettamente in grado di riconoscere gli stimoli prodromici dell'attacco e di anticipare verbalmente o cinesicamente l'imminente insorgenza dell'impulso auto-aggressivo. È frequente e documentato il riscontro di bambini che avvertono attivamente i propri caregiver o che chiedono in modo esplicito, talvolta disperato, di essere legati, bloccati o protetti fisicamente prima che l'azione distruttiva prenda il sopravvento (Christie et al., 1982; Nyhan, 2000). Questa paradossale richiesta di aiuto e di restrizione esterna sottolinea l'efficienza dell'elaborazione cognitiva della minaccia, la quale tuttavia fallisce sistematicamente nel tradursi in un meccanismo di controllo inibitorio efficace di tipo top-down. La volontà del soggetto, pur intatta nell'intenzione e nel desiderio di preservarsi, viene letteralmente bypassata dalla scarica motoria disinibita.

La costante e quotidiana esperienza di questa alienazione corporea e della perdita del controllo di sé genera una profonda e dolorosa sofferenza emotiva secondaria, che si ripercuote sull'intero assetto psicologico del paziente. Immediatamente dopo la conclusione dell'episodio autolesivo, quando l'impulso si placa, i soggetti manifestano intense risposte emotive caratterizzate da vissuti di tristezza profonda, rimorso, terrore e frustrazione (Bozano et al., 2021). Molti di essi cercano di

rassicurare le persone presenti, esprimono scuse formali o tentano di riparare la rottura relazionale provocata dall'esplosione comportamentale, a dimostrazione del fatto che l'atto compiuto è avvenuto in totale contrasto con la loro identità morale e affettiva. Questo scenario alimenta un circolo vizioso cronico dominato da un'elevata ansia anticipatoria, in cui il timore dell'attacco successivo paralizza il soggetto, associato a sentimenti di vergogna sociale e a un senso di impotenza appresa (Bozano et al., 2021). Sentirsi prigionieri di un corpo imprevedibile, vissuto come un agente ostile e non governabile, interferisce pesantemente con le traiettorie di sviluppo dell'autostima, compromette il nucleo fondamentale del senso di sé e frammenta la progressiva strutturazione di un'identità personale coesa e armonica.

Per tali ragioni, la pianificazione degli interventi di presa in carico non può limitarsi alla mera e necessaria implementazione di barriere fisiche o mediche volte alla salvaguardia dell'integrità dei tessuti. Un approccio clinico e riabilitativo che possa definirsi realmente mirato deve necessariamente integrare la dimensione psicologica ed emotiva, validando il dolore e il senso di colpa vissuti dal paziente e strutturando contesti relazionali esterni stabili, sintonizzati e dotati di una funzione protesica e regolativa (Jinnah & Friedman, 2006). Questo permette di fungere da argine sicuro laddove l'architettura neurologica interna del soggetto fallisce nel garantire l'autonoma inibizione del comportamento.

7.2 Agency e conflitto interno

La comprensione del funzionamento psicologico nella Sindrome di Lesch-Nyhan richiede un approfondimento del concetto di *agency*, inteso come la capacità dell'individuo di percepirsi come autore e controllore delle proprie azioni. Questo costrutto rappresenta una componente fondamentale dell'esperienza del sé e si sviluppa progressivamente nel corso dell'infanzia attraverso l'integrazione tra processi motori, cognitivi ed esperienze relazionali precoci (Gallagher, 2000) (Haggard, 2008). Esso si distingue nettamente dal senso di proprietà del corpo (*sense of ownership*): se quest'ultimo permette al soggetto di riconoscere che il braccio che si muove appartiene a sé stesso, l'*agency* sancisce il controllo causale e la paternità di quel movimento.

Dal punto di vista neurocognitivo, il senso di *agency* emerge dall'interazione tra l'intenzione di agire, la pianificazione motoria e il monitoraggio degli esiti dell'azione attraverso il feedback sensoriale. I modelli teorici dello "schema predittivo" o "modello comparatore" suggeriscono che il cervello quando invia il comando motorio, genera simultaneamente una copia di questo comando per anticipare le conseguenze sensoriali del movimento; quando l'esito atteso coincide con quello effettivamente percepito, l'azione viene attribuita al sé, rafforzando il senso di controllo e continuità identitaria (Frith, 2000). In questo processo, il lobo parietale inferiore e area motoria

supplementare agiscono come nodi di verifica, confrontando costantemente ciò che l'individuo desiderava fare con ciò che il corpo sta effettivamente compiendo.

Nella Sindrome di Lesch-Nyhan, tale integrazione appare parzialmente compromessa. Il soggetto mantiene una nitida consapevolezza dell'azione, ma sperimenta una difficoltà significativa nel regolarne l'esecuzione. Questo determina una forma peculiare di discontinuità tra intenzione e comportamento, in cui l'azione, pur essendo riconosciuta come propria, non viene vissuta come pienamente governabile. Si configura quindi una compromissione funzionale dell'agency, piuttosto che una sua perdita completa: il paziente è testimone cosciente ma impotente del proprio agito. Nasce da qui la dissociazione profonda tra l'intenzione del soggetto e l'atto motorio, teorizzata nei modelli neuropsicologici della volizione (Libet, 1985; Haggard, 2008). In altre parole, la persona percepisce l'azione come "imposta" dal proprio corpo o da un impulso interno incontrollabile, pur rimanendo cosciente delle conseguenze e del contesto sociale in cui si manifesta. Questa frattura scardina il senso di continuità psicologica: l'individuo abita un corpo che non risponde fedelmente ai suoi ordini di inibizione, creando un'esperienza di alienazione interna in cui la propria corporeità viene percepita a tratti come un'entità estranea o antagonista.

Questa frattura dell'agency assume la sua massima e drammatica rilevanza nel contesto dei comportamenti autolesivi caratteristici della sindrome. Gli individui con LNS sono pienamente consapevoli del danno fisico o sociale che l'azione genera, ma sperimentano un impulso interno che appare "coercitivo", descritto storicamente in letteratura e dai caregivers come un comportamento "inesorabile" o "impossibile da fermare" (Nyhan, 2000; Bozano et al., 2021). Le testimonianze raccolte sul campo evidenziano un logorante conflitto interno tra l'impulso a compiere l'azione e lo sforzo titanico di impedirla. I pazienti possono arrivare a verbalizzare richieste esplicite di essere protetti da se stessi attraverso barriere fisiche o contenzioni, un fenomeno che dimostra come l'intenzionalità cosciente cerchi attivamente alleati esterni per compensare il fallimento dei meccanismi di inibizione endogeni.

Questa condizione genera un conflitto interno particolarmente rilevante sul piano psicologico. Il bambino può sviluppare una duplice rappresentazione dell'azione: da un lato la consapevolezza delle conseguenze negative e il desiderio di evitarle, dall'altro la percezione di un impulso che si impone con caratteristiche di urgenza e difficoltà di modulazione. Tale esperienza può essere descritta come una tensione tra sistemi di controllo cognitivo e processi automatici sottocorticali, coerentemente con i modelli duali del funzionamento esecutivo (Miller & Cohen, 2001; Diamond, 2013). Questo dualismo si traduce in uno stato di ipervigilanza e ansia anticipatoria costante, in cui il soggetto vive nel timore del prossimo breakdown inibitorio, sovraccaricando le proprie risorse psichiche in un tentativo perenne di monitoraggio del proprio corpo.

Dal punto di vista evolutivo, questa dinamica può influenzare profondamente la costruzione dell'identità personale. Il senso di agency è infatti strettamente legato allo sviluppo dell'autoefficacia e della fiducia nelle proprie capacità di controllo. Quando il bambino sperimenta ripetutamente una discrepanza così violenta tra intenzione e azione, può emergere una rappresentazione di sé caratterizzata da fragilità, imprevedibilità o frammentazione. Questo può incidere negativamente sull'autostima e sul senso di competenza personale, elementi centrali nello sviluppo psicologico (Bandura, 1997). A lungo termine, l'esposizione cronica a questa impotenza appresa rischia di strutturare un Sé nucleare vulnerabile, dove l'interiorizzazione di risposte motorie fallimentari si traduce nella convinzione interna di non avere alcun potere causale sulla propria vita, estendendo il senso di inefficacia anche agli ambiti non direttamente preclusi dal deficit motorio.

Un ulteriore elemento da considerare riguarda il ruolo delle relazioni interpersonali nella costruzione dell'agency. Secondo le prospettive intersoggettive, il senso di sé si sviluppa anche attraverso il rispecchiamento da parte delle figure di accudimento, che attribuiscono significato alle azioni del bambino e ne modulano l'esperienza emotiva (Stern, 1985). Nella LNS, le reazioni dei caregiver ai comportamenti difficili, che possono includere paura, preoccupazione o necessità di contenimento, possono influenzare il modo in cui il bambino interpreta le proprie azioni, contribuendo alla costruzione di un'immagine di sé come soggetto "non controllabile" o intrinsecamente pericoloso. Se l'ambiente relazionale fallisce nella funzione di holding (contenimento e sintonizzazione), restituendo al bambino uno sguardo carico di angoscia o impotenza, il piccolo interiorizzerà un'immagine speculare distorta. Il rischio psicopatologico secondario è lo sviluppo di difese di tipo dissociativo o di vissuti depressivi profondi legati alla percezione di essere un peso o una minaccia per le proprie figure di attaccamento.

È quindi fondamentale che il contesto relazionale offra al bambino una cornice interpretativa coerente con la natura neurobiologica del disturbo. Attribuzioni che enfatizzano la volontarietà o la responsabilità morale del comportamento possono aumentare il senso di colpa e il conflitto interno, mentre una lettura centrata sulla difficoltà di controllo inibitorio può favorire un'esperienza di maggiore comprensione e accettazione. La diade caregiver-bambino deve strutturare canali di co-regolazione emotiva stabili, dove l'adulto funge da "esecutivo esterno" senza mai colpevolizzare il nucleo intenzionale del minore.

Questo approccio risulta coerente con i modelli contemporanei di intervento, che sottolineano l'importanza di sostenere il senso di agency residuo del soggetto, promuovendo e valorizzando esperienze di controllo efficace in ambiti in cui il bambino può esercitare efficacemente le proprie capacità (Haggard, 2008; Jinnah & Friedman, 2016).

Terapeuticamente, questo si traduce nell'identificare e potenziare compiti cognitivi, scelte comunicative tramite canali alternativi o attività ricreative in cui la catena intenzione-azione

rimanga intatta, permettendo al soggetto di sperimentare il successo causale e preservare l'integrità del proprio Sé psicologico.

In sintesi, l'analisi dell'agency consente di comprendere in modo più profondo l'esperienza soggettiva del bambino con Sindrome di Lesch-Nyhan, evidenziando come il nucleo della difficoltà non risieda nella mancanza di consapevolezza, ma nella ridotta capacità di modulare e governare l'azione. Tale prospettiva offre un importante contributo alla comprensione clinica del disturbo e orienta verso interventi che valorizzino il senso di controllo residuo e sostengano la costruzione di un'identità coerente e integrata.

7.3 Selettività comportamentale e complessità fenomenologica

Oltre alle manifestazioni autolesive, il profilo comportamentale della Sindrome di Lesch-Nyhan comprende una gamma articolata di comportamenti diretti verso l'esterno, che includono agiti fisici improvvisi, come colpire, mordere, sputare o tirare i capelli, e verbalizzazioni inappropriate, quali insulti, commenti socialmente inadeguati o affermazioni provocatorie. A una prima osservazione superficiale, tali comportamenti possono essere facilmente interpretati come espressioni di aggressività. Tuttavia, un'analisi più approfondita rivela come questa lettura sia riduttiva e potenzialmente fuorviante.

Nel quadro teorico della psicologia sociale, l'aggressività viene generalmente definita come un comportamento finalizzato a danneggiare un altro individuo, implicando quindi una componente intenzionale (Anderson & Bushman, 2002). Nel caso della LNS, tale dimensione intenzionale appare tuttavia assente o biologicamente disattivata. Le evidenze cliniche suggeriscono che questi comportamenti non siano sostenuti da una motivazione ostile né da un desiderio consapevole di arrecare danno, ma piuttosto emergano come espressione di un deficit nei meccanismi di controllo inibitorio dell'azione (Nyhan, 2000; Schretlen et al., 2005).

Un elemento particolarmente significativo è rappresentato dalla sequenza fenomenologica che spesso accompagna tali comportamenti. L'atto può essere preceduto da segnali di anticipazione o da tentativi di avvertimento nei confronti dell'altro, come richieste di allontanamento o dichiarazioni esplicite del tipo "scusa, ti sto per colpire". Questo aspetto suggerisce la presenza di una consapevolezza anticipatoria dell'impulso, analoga a quella descritta per i comportamenti autolesivi, e conferma ulteriormente la dissociazione tra intenzione e azione (Nyhan, 2000; Bozano et al., 2021).

Successivamente all'episodio, è frequente osservare reazioni di disagio emotivo, scuse sincere e tentativi di riparazione relazionale. Tali risposte indicano non solo una comprensione delle conseguenze sociali del comportamento, ma anche un coinvolgimento emotivo autentico e un'empatia assolutamente intatta nei confronti dell'altro. Questo pattern contrasta con le forme di

aggressività intenzionale, in cui la componente empatica può risultare ridotta o secondaria rispetto all'obiettivo di danneggiamento.

Un ulteriore livello di complessità è rappresentato dalla possibile selettività dei comportamenti, che tendono a manifestarsi con maggiore frequenza in relazione a specifiche figure significative, come genitori o caregiver di riferimento. Questo fenomeno potrebbe apparire, a un'interpretazione superficiale, come una forma di "targeting" intenzionale; tuttavia, una lettura più attenta suggerisce una dinamica differente. Le relazioni emotivamente più rilevanti sono infatti quelle che attivano maggiormente i sistemi affettivi e motivazionali, aumentando il livello di arousal e, di conseguenza, la probabilità di emergenza di comportamenti impulsivi a causa della ridotta tenuta dei freni inibitori (Bozano et al., 2021).

In questa prospettiva, la selettività relazionale non riflette una volontà di colpire l'altro, ma piuttosto l'interazione critica tra attivazione emotiva e vulnerabilità nei sistemi di regolazione. Le figure di attaccamento, proprio in quanto maggiormente coinvolgenti sul piano affettivo, rappresentano contesti in cui la difficoltà di modulazione comportamentale diventa più evidente. Questo dato è coerente con i modelli neuropsicologici che sottolineano il ruolo delle emozioni nell'influenzare i processi esecutivi e il controllo inibitorio (Miller & Cohen, 2001).

Un concetto particolarmente utile per comprendere la natura di questi comportamenti è quello di "danno secondario". A differenza del "guadagno secondario", che implica una qualche forma di beneficio diretto o indiretto derivante dal comportamento, il danno secondario descrive una condizione in cui l'azione produce conseguenze negative per il soggetto stesso, senza che queste costituiscano una motivazione consapevole (Nyhan, 2000). Nella LNS, le ricadute dei comportamenti, quali l'isolamento sociale, perdita di fiducia nelle relazioni, restrizioni ambientali o necessità di contenimento fisico, risultano chiaramente svantaggiose e contribuiscono a un peggioramento della qualità della vita.

Questa dinamica evidenzia ulteriormente l'assenza di una funzione strumentale del comportamento. Il soggetto non trae beneficio dall'azione, ma al contrario ne subisce le conseguenze, spesso con piena consapevolezza. Ciò rafforza l'ipotesi che tali manifestazioni siano riconducibili a una disfunzione dei sistemi di controllo, piuttosto che a processi motivazionali o intenzionali.

Dal punto di vista fenomenologico, i comportamenti diretti verso l'altro possono essere descritti come eventi che si collocano in una zona intermedia tra volontarietà e involontarietà. Essi non sono completamente automatici, in quanto preceduti da una certa forma di consapevolezza, ma non sono neppure pienamente volontari, poiché sfuggono al controllo dell'individuo nel momento della loro esecuzione. Questa ambiguità contribuisce alla difficoltà, sia clinica che linguistica, di descrivere adeguatamente il fenomeno senza ricorrere a categorie che implicano intenzionalità.

In conclusione, la complessità fenomenologica dei comportamenti nella Sindrome di Lesch-Nyhan richiede un approccio interpretativo che superi le categorie tradizionali di aggressività e intenzionalità. La selettività relazionale, la presenza di consapevolezza anticipatoria e le conseguenze negative per il soggetto delineano un quadro in cui il comportamento appare come il risultato di un'interazione tra vulnerabilità neurobiologica e attivazione emotiva, piuttosto che come espressione di volontà ostile. Tale prospettiva risulta fondamentale per orientare sia la comprensione clinica sia gli interventi educativi e terapeutici, promuovendo una lettura più accurata e rispettosa dell'esperienza del soggetto.

7.4 Regolazione emotiva, corpo e costruzione dell'identità

Nella Sindrome di Lesch-Nyhan, la regolazione emotiva rappresenta una dimensione cruciale del funzionamento psicologico, che si intreccia profondamente con le caratteristiche neurobiologiche del disturbo e con le esperienze relazionali precoci. Più che configurarsi come una semplice difficoltà nel controllo degli impulsi, essa può essere interpretata come una vulnerabilità sistemica nella modulazione degli stati affettivi, che coinvolge sia i processi di attivazione emotiva sia quelli di recupero dell'equilibrio omeostatico.

Le evidenze cliniche suggeriscono che i bambini con LNS presentino una ridotta capacità di differenziare e organizzare le proprie esperienze emotive, con una tendenza a vivere stati affettivi intensi in modo globale e poco articolato (Oliver, Murphy, & Corbett, 2007). Emozioni quali frustrazione, dolore e rabbia possono sovrapporsi e amplificarsi reciprocamente, rendendo difficile l'identificazione e la regolazione consapevole dell'esperienza interna. Questa scarsa differenziazione emotiva si associa a una limitata capacità di utilizzare strategie cognitive di regolazione, come la ristrutturazione cognitiva o il problem solving, che richiedono un adeguato funzionamento dei sistemi esecutivi prefrontali (Gross, 2015).

Dal punto di vista neurobiologico, tali difficoltà possono essere ricondotte all'alterazione dei circuiti che collegano i sistemi limbici, responsabili dell'elaborazione emotiva, con le aree prefrontali deputate al controllo e alla modulazione delle risposte affettive (Ernst et al., 1996; Miller & Cohen, 2001). La disfunzione dopaminergica caratteristica della sindrome contribuisce a una regolazione inefficace dell'arousal, determinando una maggiore reattività agli stimoli e una difficoltà nel ritornare a uno stato di calma basale dopo l'attivazione emotiva.

In questo contesto, il corpo assume un ruolo centrale non solo come sede dell'esperienza emotiva, ma anche come mediatore della costruzione dell'identità. Secondo le prospettive dello sviluppo precoce, il senso di sé emerge dall'integrazione delle esperienze corporee, motorie e relazionali, che contribuiscono alla formazione di uno schema corporeo coerente e stabile (Stern, 1985) (Wallon, 1942). Nella LNS, tuttavia, questa integrazione risulta frequentemente compromessa.

Le limitazioni motorie, la presenza di movimenti distonici e la necessità di dispositivi di contenimento introducono una discontinuità nell'esperienza corporea, che può essere percepita come imprevedibile o non pienamente controllabile. Il corpo non si configura più come uno strumento affidabile di interazione con l'ambiente, ma può essere vissuto come fonte di rischio o come elemento estraneo rispetto all'intenzionalità del soggetto. Questa condizione può ostacolare la costruzione di un senso di continuità del sé, favorendo vissuti di frammentazione o di ambivalenza nei confronti della propria corporeità.

Un aspetto particolarmente delicato riguarda il significato psicologico del contenimento fisico. Sebbene esso rappresenti una strategia necessaria per la protezione del bambino, la sua esperienza soggettiva può essere ambivalente. Da un lato, il contenimento può offrire una sensazione di sicurezza e prevedibilità, contribuendo a ridurre l'ansia legata alla perdita di controllo; dall'altro, può essere vissuto come una limitazione dell'autonomia e della libertà di azione, con possibili ripercussioni sul senso di efficacia personale e sulla percezione di sé come agente attivo nel mondo. Le dinamiche relazionali giocano un ruolo determinante nella modulazione di queste esperienze. I caregiver rappresentano infatti il principale contesto di regolazione emotiva esterna, attraverso i processi di co-regolazione. Attraverso i processi di rispecchiamento e sintonizzazione affettiva, essi contribuiscono a dare significato agli stati interni del bambino e a facilitarne l'organizzazione (Stern, 1985). Nella LNS, tuttavia, le reazioni emotive degli adulti possono essere influenzate dalla complessità del quadro clinico, generando talvolta risposte caratterizzate da ansia, iper-vigilanza o timore.

Queste risposte, sebbene comprensibili, possono avere effetti rilevanti sullo sviluppo emotivo del bambino. Un ambiente eccessivamente allarmato o imprevedibile può amplificare la reattività emotiva e rendere più difficile l'acquisizione di strategie di autoregolazione. Al contrario, contesti caratterizzati da coerenza, prevedibilità e contenimento affettivo favoriscono la costruzione di modelli interni più stabili e contribuiscono a una migliore organizzazione dell'esperienza emotiva (Slifer, Cataldo, & Engel, 1999; Oliver et al., 2007).

In questa prospettiva, la regolazione emotiva nella Sindrome di Lesch-Nyhan non può essere considerata un processo esclusivamente intrapsichico, ma deve essere compresa come il risultato di un'interazione dinamica tra fattori neurobiologici, corporei e relazionali. Il corpo, lungi dall'essere un semplice supporto dell'esperienza, diventa un elemento attivo nella costruzione dell'identità, mentre le relazioni significative forniscono il contesto entro cui tale identità può svilupparsi in modo più o meno integrato.

In conclusione, le difficoltà di regolazione emotiva e le peculiarità del vissuto corporeo nella Sindrome di Lesch-Nyhan contribuiscono a delineare un profilo identitario complesso, in cui il senso di sé si costruisce attraverso un continuo confronto con limiti interni ed esterni. La comprensione

di queste dinamiche risulta fondamentale per orientare interventi clinici ed educativi che non si limitino alla gestione del comportamento, ma che promuovano lo sviluppo di un'esperienza di sé più coerente, sicura e integrata.

7.5 Famiglia: stress, senso di colpa e difficoltà di coping

Se, come analizzato nel capitolo precedente, la vulnerabilità neurobiologica della LNS frammenta l'esperienza corporea e l'agency del bambino, costringendolo a un continuo confronto con limiti interni difficilmente governabili, il contesto familiare rappresenta il primo e fondamentale sistema di regolazione e adattamento rispetto alle sfide poste dalla sindrome. La famiglia si configura così come uno spazio in cui si intrecciano dimensioni emotive, organizzative e relazionali di elevata complessità. La gestione quotidiana del disturbo richiede un impegno costante e prolungato, che espone i caregiver a livelli significativi di stress cronico, con possibili ricadute sul benessere psicologico individuale e sull'equilibrio dell'intero nucleo familiare (Kerr & McIntosh, J. , 2000) (Pelchat, 2003)

A differenza di altre condizioni croniche pediatriche, la LNS presenta caratteristiche che amplificano il carico assistenziale, tra cui l'imprevedibilità dei comportamenti, la necessità di monitoraggio continuo e la gestione di situazioni ad alto rischio. Questo comporta una condizione di vigilanza costante che può evolvere in stati di affaticamento emotivo e burnout genitoriale, soprattutto nei caregiver primari. La difficoltà nel prevedere e controllare gli episodi comportamentali contribuisce a generare una percezione persistente di incertezza, che può minare il senso di efficacia genitoriale (Harris, 2018).

Il momento della diagnosi rappresenta una fase di particolare vulnerabilità. Esso segna una rottura nella continuità delle aspettative genitoriali e richiede una riorganizzazione profonda delle rappresentazioni future del bambino e della famiglia. In questa fase possono emergere reazioni emotive intense, tra cui shock, negazione, tristezza e ansia, accompagnate dalla necessità di acquisire rapidamente competenze specifiche per la gestione della condizione (Nyhan, 2000). Il processo di adattamento non è lineare, ma si configura come un percorso dinamico, caratterizzato da fasi di rielaborazione e ridefinizione del significato dell'esperienza.

All'interno di questo percorso, il senso di colpa assume una rilevanza particolare. Esso può derivare sia dalla consapevolezza della natura genetica del disturbo, trattandosi di una trasmissione ereditaria recessiva legata al cromosoma X che investe la linea materna, sia dalla difficoltà di prevenire o gestire efficacemente i comportamenti del bambino. Tale vissuto può essere ulteriormente amplificato da interpretazioni esterne o sociali che attribuiscono implicitamente responsabilità educative ai genitori. Il rischio è quello di sviluppare dinamiche di auto-svalutazione

e iper-responsabilizzazione, che possono tradursi in stili educativi caratterizzati da ipercontrollo o, al contrario, da evitamento difensivo (Kerr & McIntosh, 2000).

Le modalità di coping adottate dalle famiglie rappresentano un fattore determinante per l'adattamento a lungo termine. Le strategie più funzionali e proattive includono la ricerca attiva di informazioni, la costruzione di reti di supporto sociale e la collaborazione con servizi specialistici. Questi elementi contribuiscono a rafforzare il senso di competenza e a ridurre l'isolamento percepito. Al contrario, strategie meno adattive, come il ritiro sociale o la negazione delle difficoltà, possono compromettere ulteriormente il benessere familiare e limitare l'accesso a risorse utili (Kerr & McIntosh, 2000; Oliver et al., 2007).

Un aspetto spesso sottovalutato riguarda l'impatto della sindrome sulle dinamiche familiari interne. La distribuzione dei ruoli può subire modifiche significative, con una possibile concentrazione del carico assistenziale su uno dei genitori, frequentemente la madre. Questo squilibrio può generare tensioni nella relazione di coppia e influenzare il funzionamento familiare complessivo. Inoltre, la presenza di fratelli può introdurre ulteriori complessità, legate alla gestione dell'attenzione genitoriale, alla comprensione della malattia e ai vissuti emotivi associati.

L'isolamento sociale rappresenta un ulteriore fattore di rischio. Le difficoltà nella gestione dei comportamenti in contesti pubblici, unite al timore del giudizio esterno, possono portare le famiglie a limitare le occasioni di partecipazione sociale. Questo processo di ritiro, se prolungato, può ridurre le opportunità di supporto informale e aumentare il senso di solitudine, con effetti negativi sul benessere psicologico dei caregiver (Oliver et al., 2007).

In questo scenario, la presenza di reti di supporto strutturate assume un ruolo protettivo fondamentale. I servizi interdisciplinari, che integrano competenze mediche, psicologiche ed educative, consentono di offrire un sostegno più completo e continuativo. In particolare, gli interventi psicologici rivolti ai genitori possono favorire lo sviluppo di strategie di coping più efficaci, promuovere la regolazione emotiva e sostenere la costruzione di rappresentazioni più funzionali della relazione con il bambino (Slifer, Cataldo, & Engel, 1999; Harris, 2018).

È inoltre importante considerare il ruolo dei gruppi di supporto tra pari, che offrono uno spazio di condivisione e normalizzazione dell'esperienza. Il confronto con altre famiglie che affrontano situazioni simili può contribuire a ridurre il senso di isolamento e a favorire l'emergere di strategie adattive basate sull'esperienza diretta.

In una prospettiva evolutiva, il sostegno alla famiglia non rappresenta soltanto un intervento a favore dei caregiver, ma costituisce un elemento essenziale per il benessere del bambino. Un ambiente emotivamente stabile, prevedibile e supportivo favorisce infatti lo sviluppo di competenze relazionali e contribuisce a mitigare l'impatto delle difficoltà comportamentali. La

qualità delle interazioni familiari si configura quindi come un fattore chiave nel determinare gli esiti evolutivi.

In conclusione, lo stress, il senso di colpa e le difficoltà di coping nella Sindrome di Lesch-Nyhan devono essere considerati componenti strutturali dell'esperienza di caregiving. Un approccio clinico efficace richiede interventi integrati che includano il supporto psicologico continuativo, la formazione dei caregiver e la costruzione di reti di sostegno, con l'obiettivo di promuovere non solo la gestione della malattia, ma anche il benessere complessivo della famiglia e la qualità della relazione triadica ed evolutiva con il bambino.

8. Il supporto psicologico e la rete assistenziale nella gestione del disturbo

La sindrome di Lesch-Nyhan (LNS) richiede un approccio di gestione clinica integrato e multidisciplinare, capace di contemplare in modo sinergico interventi medici, psicologici, comportamentali ed educativi (Harris, 2018; Jinnah, 2019). La profonda complessità che caratterizza i comportamenti autolesivi e impulsivi di questa eziologia impone la strutturazione di strategie terapeutiche mirate in modo bidirezionale sia al paziente pediatrico che ai suoi caregiver primari (Kerr & McIntosh, 2000). L'orizzonte di tali interventi non si limita alla mera riduzione quantitativa della frequenza degli episodi critici, ma persegue l'obiettivo più ampio di promuovere i processi di autoregolazione, rafforzare le risorse di autostima del nucleo e innalzare, per quanto possibile, la qualità della vita dell'intero sistema familiare (Slifer et al., 1999). Questo approccio si inserisce oggi all'interno del paradigma bio-psico-sociale promosso dall'Organizzazione Mondiale della Sanità mediante l'ICF (Classificazione Internazionale del Funzionamento, della Disabilità e della Salute), il quale impone di considerare la disabilità non come una caratteristica intrinseca del soggetto, ma come il risultato dell'interazione dinamica tra la condizione di salute e i fattori contestuali, personali e ambientali (World Health Organization, 2001).

8.1 Interventi comportamentali e psicologici per il bambino

Gli interventi comportamentali diretti al minore affetto da sindrome di Lesch-Nyhan (LNS) si fondano sulla costruzione di routine quotidiane altamente strutturate, sulla sistematica riduzione dei trigger ambientali e sull'applicazione del rinforzo differenziale di comportamenti funzionali (Oliver C. A., 2007). All'interno di questo quadro terapeutico, al bambino vengono proposti specifici esercizi di autoregolazione emotiva, affiancati da un training focalizzato sul riconoscimento precoce dei propri segnali corporei. L'acquisizione di queste abilità mira a fornire al paziente strategie alternative e non distruttive per canalizzare e gestire gli impulsi aggressivi imminenti (Peterson, 2016). Tra le tecniche più impiegate spiccano il respiro guidato, il rilassamento muscolare progressivo, l'introduzione controllata di oggetti fisici sicuri e l'investimento in attività o giochi sensoriali accuratamente calibrati.

L'operazionalizzazione di questi concetti si traduce in sessioni cliniche strutturate in cui trovano spazio pratiche concrete, tra cui si segnalano il role-playing clinico, finalizzato ad anticipare e disinnescare le frustrazioni della vita quotidiana, e l'utilizzo di supporti visivi integrati nei modelli della Comunicazione Aumentativa Alternativa (CAA), essenziali per supportare l'espressione dei vissuti emotivi nei pazienti con compromissione verbale (Mirenda, 2014). A ciò si aggiungono le attività di rilassamento mediate dal piccolo gruppo per favorire la socializzazione secondaria, le pratiche di mindfulness adattate alle specifiche disabilità evolutive per supportare la

consapevolezza corporea e, infine, la strutturazione di protocolli di coping graduati per la modulazione degli stati d'ansia e di rabbia. Tali metodologie risultano ampiamente mutate dai modelli cognitivo-comportamentali di terza generazione, con particolare riferimento alla Dialectical Behavior Therapy (DBT) (Linehan, 2015)

Per comprendere appieno l'efficacia di questo approccio, è necessario esaminare come la plasticità comportamentale nei pazienti con LNS sia fortemente influenzata dagli stimoli esterni. L'intervento clinico richiede pertanto una mappatura sistematica di tutti i fattori scatenanti, quali rumori improvvisi, transizioni repentine o stati di affaticamento fisico, finalizzata a una rigorosa riorganizzazione degli spazi di vita del bambino. In questo contesto, l'introduzione di agende visive giornaliere permette di standardizzare la sequenza delle attività, riducendo l'ansia da anticipazione che spesso funge da innesco per le crisi. A livello prettamente comportamentale, l'applicazione dei protocolli di Rinforzo Differenziale di Comportamenti Alternativi (DRA) o Incompatibili (DRI) si dimostra cruciale. Un esempio tangibile è rappresentato dal premiare sistematicamente l'uso funzionale delle mani in compiti di manipolazione o gioco, in modo da inibire fisicamente i tentativi di autolesionismo come la morsicatura o la graffiatura.

Parallelamente, il nucleo dell'intervento psicologico si focalizza sul tentativo di intercettare il picco emotivo prima che questo si traduca in un acting-out compulsivo. Attraverso l'ausilio di strumenti di biofeedback semplificato o di supporti visivi come i termometri delle emozioni, il bambino viene addestrato a identificare precocemente l'aumento del battito cardiaco o della tensione muscolare che precede la crisi. Una volta riconosciuti questi correlati fisiologici, il terapeuta guida il paziente nell'attivazione di pratiche di respirazione, come la tecnica del respiro del palloncino, e di rilassamento muscolare progressivo opportunamente adattato per favorire il rilascio della tensione distonica, abbassando così il livello di attivazione psicofisiologica. Inoltre, una calibrazione sensoriale mirata mediante l'introduzione di oggetti cuscinetto, tra cui fidget spinners pesanti, tessuti con texture specifiche o l'accesso a stanze multisensoriali Snoezelen,¹ offre al bambino una stimolazione propriocettiva alternativa che devia in modo sicuro l'impulso autolesivo.

Nelle sessioni cliniche individuali o condotte in micro-gruppi, lo psicologo accompagna il minore anche attraverso simulazioni protette. Il role-playing clinico permette di ricreare scenari tipici di frustrazione quotidiana, come il perdere a un gioco o il non essere compresi immediatamente dagli interlocutori, insegnando al bambino a utilizzare frasi ancora o il segno convenzionale di stop per richiedere una pausa. Questi protocolli di coping graduati, derivati direttamente dai modelli DBT, scompongono la gestione della rabbia in passaggi sequenziali e rigorosi: fermarsi, distogliere lo

¹ Ambienti attrezzati per stimolare i sensi attraverso luci, suoni e materiali specifici, favorendo rilassamento, benessere e comunicazione.

sguardo dallo stimolo frustrante, attivare la strategia di rilassamento appresa e chiedere l'aiuto dell'adulto.

Dal momento che la compromissione del linguaggio articolato e la disartria motoria rappresentano una delle principali fonti di isolamento e sofferenza, l'integrazione di software comunicativi e tabelle a scambio di immagini (PECS) basate sulla CAA si rivela imprescindibile, poiché consente al minore di esprimere non soltanto i bisogni primari, ma anche stati emotivi complessi e altrimenti frustrati. A questo si affiancano percorsi di mindfulness adattata che, sfruttando metafore visive e storie sociali², promuovono l'accettazione non giudicante del momento presente, aiutando il bambino a tollerare il distress emotivo senza reagire in modo distruttivo.

I dati presenti in letteratura confermano la validità di questo impianto integrato, indicando che i soggetti in età evolutiva inseriti stabilmente in percorsi di questa natura mostrano una contrazione significativa degli indici di autolesionismo, un incremento delle competenze di regolazione affettiva e una maggiore autonomia nell'identificazione dei propri correlati fisiologici di frustrazione, con un conseguente riflesso positivo sulla partecipazione sociale (Harris L. S., 2018).

Tuttavia, data la marcata eterogeneità della sindrome, ogni intervento deve essere rigidamente personalizzato sulla scorta delle competenze cognitive e motorie residue del singolo paziente, provvedendo al contempo a una stretta programmazione inter-istituzionale che connetta la famiglia, l'equipe terapeutica e l'istituzione scolastica all'interno del Piano Educativo Individualizzato (PEI). In questa rete, il personale scolastico deve essere attivamente formato alla co-conduzione dei protocolli comportamentali per evitare messaggi contraddittori che potrebbero esacerbare i comportamenti problema.

Infine, lo sviluppo recente di tecnologie assistive basate sui sistemi di eye-tracking e sensori domotici a comando vocale sta aprendo nuove frontiere terapeutiche, consentendo ai bambini con LNS di esercitare forme di controllo attivo sul proprio ambiente circostante, riducendo la frustrazione legata ai limiti motori ed estendendo significativamente le loro possibilità di comunicazione e di gioco interattivo (Lancioni, 2020). L'integrazione di questi ausili tecnologici non rappresenta un mero supporto tecnico, ma si configura come un vero e proprio mediatore psicologico capace di restituire al bambino un profondo senso di agency, riducendo drasticamente la vulnerabilità agli impulsi autolesivi indotti dall'impotenza motoria.

8.2 Psicoeducazione e parent training

Se il trattamento del minore costituisce l'asse centrale della presa in carico, la psicoeducazione rivolta ai caregiver rappresenta l'elemento cardine attorno cui gravita la stabilità a lungo termine

² Brevi racconti illustrati che descrivono situazioni sociali, comportamenti e regole in modo chiaro e comprensibile, aiutando la persona a capire cosa aspettarsi e come agire in determinati contesti.

dell'intervento. Questa linea di azione persegue la finalità primaria di destrutturare le interpretazioni di stampo moralistico o colpevolizzante che spesso i genitori attribuiscono alle condotte distruttive del figlio, favorendo una piena comprensione della natura squisitamente neurologica delle manifestazioni impulsive e autolesive (Anderson & Ernst, 1994; Harris, 2018). Svelare i meccanismi neurobiologici della patologia, come il deficit dell'enzima ipoxantina-guanina phosphoribosyltransferase (HGPRT) e la conseguente deplezione profonda di dopamina nei gangli della base, consente infatti alle figure di accudimento di ricondurre l'episodio critico a una disfunzione extrapiramidale e involontaria. Questo passaggio cognitivo ed emotivo è fondamentale: l'autolesionismo nella sindrome di Lesch-Nyhan non è un comportamento manipolatorio o intenzionale, bensì un riflesso compulsivo di natura neurochimica. Riconoscere questa distinzione riduce drasticamente l'impatto dei vissuti di colpa, l'angoscia di non essere genitori adeguati e i livelli di stress cronico associati al caregiving, offrendo al nucleo familiare una chiave di lettura oggettiva e de-escalante (Kerr S. M., 2000).

In questo senso, i programmi di parent training espressamente tarati sulle specificità della LNS offrono ai genitori uno spazio strutturato e protetto per lo sviluppo di competenze pratiche, interattive e di copatologia (Slifer K. J., 1999). Un primo pilastro imprescindibile di questi percorsi è rappresentato dall'addestramento sistematico al riconoscimento dei segnali precoci, definiti in letteratura come *early warning signs*. I genitori vengono guidati dai clinici a identificare minime alterazioni nel pattern comportamentale e fisiologico del bambino, quali l'improvviso aumento del tono muscolare distonico, micro-stati di agitazione psicomotoria, vocalizzazioni atipiche o specifiche richieste verbali di soccorso formulate dal bambino stesso, che spesso implora di essere contenuto fisicamente per non farsi del male. Riconoscere tempestivamente questa fase prodromica permette al genitore di non farsi travolgere dall'ansia e di attivare immediatamente strategie di contenimento verbale a bassa intensità emotiva o tecniche di distrazione sensoriale precedentemente concordate, prevenendo l'escalation distruttiva prima che si giunga all'atto autolesivo vero e proprio (Richman, 2005).

Un secondo asse strategico e operativo si fonda sui principi del rinforzo differenziale, adattato però alle rigide peculiarità neurobiologiche della LNS. In questa sindrome, l'estinzione basata sull'ignorare attivamente i comportamenti problema è generalmente controindicata e rischiosa, poiché l'autolesionismo non persegue una finalità manipolatoria o di ricerca di attenzione, ma risponde a un impulso compulsivo di natura extrapiramidale. Pertanto, il genitore impara a non applicare l'estinzione ingenua, bensì a utilizzare il rinforzo differenziale di comportamenti incompatibili (DRI) o alternativi (DRA) per canalizzare l'attività motoria del bambino verso compiti protettivi. Si addestra il caregiver a premiare immediatamente, attraverso sistemi di token economy visivi o gratificazioni tangibili, l'adozione spontanea di strategie di rilassamento, l'uso di

ausili comunicativi per esprimere il distress e il mantenimento delle mani impegnate in attività di manipolazione sicura. Questo approccio sistematico si associa a una riduzione della frequenza degli episodi critici non perché privi il comportamento problema di un rinforzo sociale, ma perché offre al minore pattern d'azione alternativi stabili, capaci di competere con l'innescio motorio della crisi autolesiva (Oliver et al., 2007).

A completamento di tale cornice metodologica si colloca la rigida strutturazione dell'ambiente domestico, che deve trasformarsi in un luogo ad alta prevedibilità e a basso impatto caotico. Attraverso l'uso di agende visive orarie, la stabilizzazione dei ritmi sonno-veglia e la definizione chiara degli spazi fisici dedicati alle diverse attività, i genitori riescono ad attenuare significativamente l'ansia anticipatoria del figlio, legata all'incertezza situazionale o ai cambi di programma improvvisi.

Inoltre, i percorsi di parent training forniscono ai genitori le competenze necessarie per condurre delicati momenti di problem-solving e di debriefing emotivo nel post-episodio. Una volta che la crisi autolesiva è rientrata e i livelli di arousal sia del bambino sia dei caregiver sono tornati alla linea di base, il nucleo familiare viene educato a svolgere una riflessione retrospettiva non giudicante. Questa analisi permette di scompattare l'accaduto, individuando eventuali fattori scatenanti passati inosservati e valutando la qualità e l'efficacia delle risposte fornite dall'adulto. Tale pratica promuove una maggiore coerenza educativa tra i membri della famiglia, disinnescando i sensi di colpa post-crisi e incrementa significativamente il senso di autoefficacia genitoriale, stabilizzando il clima emotivo domestico all'interno di una cornice più empatica e resiliente (Singer, 2007).

Il mantenimento di tale stabilità e la solidità delle competenze genitoriali diventano ancora più stringenti se analizzati in una prospettiva di life-span, ovvero considerando l'intero ciclo di vita del paziente. L'evoluzione delle cure mediche e il miglioramento della gestione sintomatologica hanno determinato un allungamento medio dell'aspettativa di vita dei soggetti con LNS, proiettando di conseguenza l'intervento psicoeducativo verso una gestione a lunghissimo termine. I genitori si trovano così ad affrontare una transizione complessa e dolorosa, caratterizzata dall'invecchiamento biologico simultaneo proprio e del figlio, una condizione nota in letteratura come fenomeno degli aging parents.

In questa fase avanzata, le risorse fisiche dei caregiver diminuiscono progressivamente, mentre le richieste assistenziali di un adulto con LNS rimangono elevate o si complicano a causa della comorbidità neurologica e ortopedica. Diventa quindi imperativo introdurre precocemente, all'interno dei protocolli di parent training, dinamiche di supporto psicologico focalizzate non solo sulla gestione quotidiana, ma anche sull'elaborazione del distacco, sulla gestione del lutto anticipatorio e sulla pianificazione accurata dei futuri assetti assistenziali e giuridici, garantendo la

continuità del progetto di vita del paziente anche oltre la disponibilità dei genitori biologici (Heller, 2008).

8.3 Dispositivi protettivi e terapie farmacologiche

La complessa gestione dei comportamenti autolesivi nella LNS non può prescindere dall'utilizzo combinato di dispositivi fisici di protezione, i quali integrano e rendono sicuri gli interventi psicologici e comportamentali precedentemente analizzati. Il panorama degli ausili protettivi si articola principalmente nell'impiego di dispositivi intraorali su misura, quali bite-block o docce occlusali d'elezione, espressamente progettati per salvaguardare l'integrità del distretto labiale, linguale e dentale dai morsi autoindotti (Eaves, 2015). A questi si affiancano guanti imbottiti atti a prevenire la mutilazione delle estremità digitali, protezioni rigide o semirigide per polsi e gomiti per inibire i traumi da percussione, e bendaggi morbidi posizionati a protezione delle aree anatomiche più vulnerabili.

La filosofia sottesa all'applicazione di tali barriere fisiche mira a preservare l'integrità tissutale del paziente senza determinare una restrizione motoria coercitiva o eccessivamente invalidante, salvaguardando il diritto del minore alla partecipazione sociale, al gioco e alle sessioni riabilitative. L'efficacia clinica di questi presidi è massima quando essi vengono inseriti all'interno di precisi protocolli di monitoraggio in cui l'equipe e i genitori registrano i dati di contesto e la frequenza delle crisi, adattando l'uso delle protezioni in tempo reale e riducendo drasticamente la severità epidemiologica delle lesioni (Anderson & Ernst, 1994). Negli ultimi anni, l'ingegneria assistiva ha compiuto notevoli progressi nello sviluppo di ortesi personalizzate e esoscheletri leggeri che, pur limitando l'estensione articolare patologica responsabile dell'atto autolesivo, lasciano inalterati i restanti gradi di libertà motoria, offrendo così una protezione meno stigmatizzante sul piano visivo e maggiormente ergonomica per il comfort generale del paziente (Gomi, 2021).

Sul versante strettamente medico, l'approccio psicocomportamentale viene affiancato da regimi di terapia farmacologica, sebbene la letteratura internazionale evidenzia riscontri clinici caratterizzati da parzialità e da una marcata variabilità interindividuale (Visser J. L., 2000). Le strategie farmacoterapeutiche prevedono l'arruolamento di diverse classi di molecole, tra cui presidi ansiolitici come le benzodiazepine, farmaci miorilassanti tra cui spicca il baclofene, molecole anticonvulsivanti con proprietà di stabilizzazione neurochimica come il gabapentin e agenti neurolettici o antipsicotici atipici quali il risperidone, orientati al controllo dell'impulsività e della spinta aggressiva (Jinnah & Schretlen, 2019).

L'efficacia limitata di tali trattamenti risiede nel fatto che l'azione farmacologica interviene unicamente sui sintomi neurocomportamentali a valle, lasciando insoluto il difetto metabolico e la deplezione dopaminergica striatale che ne costituiscono l'origine a monte (Torres R. J., 2021). Di

conseguenza, la gestione della terapia richiede un bilanciamento terapeutico continuo e un monitoraggio rigoroso degli effetti collaterali, con particolare riferimento agli stati di sedazione indotta, alle alterazioni della coordinazione motoria e ai disturbi della sfera gastrointestinale, affinché il trattamento medico non infici la responsività del minore e il suo coinvolgimento attivo nei percorsi di recupero funzionale.

8.4 L'associazione LND Famiglie Italiane ODV e la strutturazione della rete clinico-scientifica

Nel panorama delle patologie a bassa prevalenza, l'attivazione dei percorsi terapeutici descritti trova una risorsa sussidiaria insostituibile nell'operato delle associazioni dei pazienti, le quali svolgono una funzione cruciale nel colmare i vuoti informativi, assistenziali e di rete che tipicamente isolano questi nuclei familiari (Schieppati, 2008). In Italia, questo ruolo di mediazione è ricoperto dall'associazione LND Famiglie Italiane ODV (Organizzazione di Volontariato), la quale opera in piena aderenza con le moderne disposizioni dettate dal Codice del Terzo Settore (D.Lgs. 117/2017), configurandosi come un vero e proprio ponte istituzionale tra la dimensione domestica dei pazienti e le eccellenze del sistema sanitario nazionale.

Guidata dal principio ispiratore che recita "rari non vuol dire soli", l'organizzazione struttura la propria azione con l'obiettivo prioritario di spezzare l'isolamento sociale delle famiglie, promuovendo l'interconnessione stabile tra i caregiver, i clinici e la comunità scientifica di riferimento. Tradotto nei termini della Classificazione Internazionale del Funzionamento, della Disabilità e della Salute (ICF), l'operato dell'ODV agisce in modo mirato sull'ambiente sociale modificando i "fattori ambientali", trasformando cioè potenziali barriere culturali, fisiche e istituzionali in efficaci facilitatori del funzionamento globale del nucleo familiare (World Health Organization, 2001).

Le macro-aree di intervento dell'associazione si dipanano lungo traiettorie complementari e sinergiche, che spaziano dall'empowerment familiare all'advocacy politica. Il primo nucleo di attività è focalizzato sulla traduzione, l'elaborazione e la divulgazione scientifica di materiali specialistici complessi, spesso disponibili solo in lingua inglese o confinati in riviste di settore ad alto impatto. L'ODV converte queste evidenze in linee guida accessibili, manuali per la gestione delle crisi e vademecum operativi spendibili nella quotidianità della vita domestica, scolastica e ospedaliera. Questo lavoro normativo e divulgativo permette ai genitori di comprendere a fondo la gestione dei presidi protettivi intraorali e i complessi protocolli di idratazione necessari per prevenire la nefrolitiasi da acido urico.

A questo fondamentale pilastro informativo si affianca l'impegno diretto e costante dell'associazione sul fronte della ricerca scientifica. LND Famiglie Italiane ODV agisce infatti come

un vero e proprio motore per l'avanzamento delle conoscenze sulla sindrome, promuovendo e finanziando studi mirati sia all'identificazione di nuovi target terapeutici per la sintomatologia neurocomportamentale, sia al miglioramento della gestione clinica quotidiana. Attraverso canali dedicati di raccolta fondi, campagne di sensibilizzazione ed eventi di charity, l'ODV eroga borse di studio destinate a giovani ricercatori e supporta lo sviluppo di progetti clinici d'eccellenza.

Inoltre, stimolando la creazione di un registro nazionale dei pazienti, l'associazione facilita la raccolta di dati epidemiologici e clinici standardizzati, un prerequisito indispensabile per permettere alla comunità scientifica di comprendere la storia naturale della malattia e per accelerare l'avvio di trial clinici internazionali sul territorio italiano (Schieppati et al., 2008).

Parallelamente, un forte investimento è dedicato ai processi di inclusione scolastica e sociale, realizzati mediante l'attivazione di tavoli di confronto digitali che vedono la partecipazione di docenti curricolari, insegnanti di sostegno, assistenti all'autonomia e specialisti clinici. Questo coordinamento guidato dall'associazione si rivela strategico nella fase di co-progettazione e stesura dei Piani Educativi Individualizzati (PEI), garantendo una didattica realmente personalizzata, l'abbattimento delle barriere architettoniche e un monitoraggio dei comportamenti a rischio anche in ambito scolastico.

L'associazione offre un servizio cruciale di consulenza, sensibilizzazione e orientamento rivolto a chiunque si interfacci direttamente con il bambino nella sua quotidianità extra-familiare. Insegnanti, educatori territoriali, assistenti alla comunicazione e persino i gruppi dei pari (attraverso interventi guidati di informazione inclusiva nelle classi) vengono attivamente supportati dall'ODV nell'acquisizione di una conoscenza approfondita e priva di pregiudizi sulla sindrome. Questo percorso formativo permette a chi circonda il minore di decodificare correttamente i suoi comportamenti, distinguendo la componente motorio-coreoateticoide e l'impulso autolesivo involontario dalle reali intenzioni relazionali e comunicative del bambino. Fornire alle figure di riferimento scolastiche ed educative gli strumenti per comprendere la radice neurobiologica della patologia previene l'insorgere di risposte frustrate, risposte rigide o atteggiamenti di rifiuto, creando un micro-ambiente sociale accogliente, sintonizzato sui bisogni specifici del minore e capace di agire come un reale fattore protettivo.

Inoltre, la promozione di reti di autoaiuto digitali (parent-to-parent) (da genitore a genitore) costituisce una risorsa emotiva e pratica di fondamentale importanza per l'empowerment dei caregiver. Questo servizio di supporto tra pari si concretizza nell'affiancare alle famiglie che hanno appena ricevuto la diagnosi, o che stanno attraversando una fase di forte criticità, genitori "veterani" che hanno già vissuto e superato le medesime tappe evolutive del percorso assistenziale. Attraverso l'uso di piattaforme telematiche, gruppi di messaggistica dedicati e spazi di ascolto protetti, la rete parent-to-parent permette la circolazione di un prezioso "sapere pratico ed

esperienziale" che difficilmente trova spazio nei manuali clinici, come le strategie artigianali per la messa in sicurezza degli arredi domestici, la calibrazione delle consistenze alimentari per prevenire morsi involontari durante la deglutizione, o la gestione burocratica dei presidi. Sotto il profilo psicologico, questo rispecchiamento mitiga il senso di devastazione e isolamento iniziale dei nuovi caregiver, offrendo uno spazio di validazione emotiva in cui esprimere paure e sensi di colpa senza il timore del giudizio. La digitalizzazione di questo legame abbate le barriere geografiche, connettendo istantaneamente nuclei familiari distanti.

Questo mutuo aiuto si salda sinergicamente con il costante supporto legale e amministrativo fornito dall'ODV nell'elaborazione di Progetti di Vita personalizzati e partecipati, formulati ai sensi dell'Articolo 14 della Legge 328/00. Tali strumenti consentono di integrare formalmente gli aspetti strettamente sanitari con le istanze educative, lavorative e sociali del territorio, garantendo una presa in carico globale che non si limiti alla gestione della sintomatologia, ma promuova il benessere e l'inclusione del minore nel suo intero contesto di vita.

Sotto il profilo della governance, l'associazione adotta un modello fortemente partecipativo e democratico, la cui direzione è affidata a un Consiglio Direttivo espresso dall'assemblea dei soci e composto in larga maggioranza da genitori di pazienti affetti da LNS. Questa composizione garantisce una totale aderenza dell'organismo ai bisogni reali, emotivi e materiali del tessuto associativo. L'operato del Consiglio è validato e orientato da un Comitato Scientifico di stampo consultivo, nel quale afferiscono i principali esperti nazionali e internazionali della sindrome (neurologi, genetisti, pediatri, biochimici e psicologi). Il Comitato ha il compito di indirizzare le risorse raccolte verso i progetti di ricerca più meritevoli, supervisionare la correttezza delle informazioni divulgate e validare le buone prassi assistenziali diffuse sul territorio nazionale.

Questo solido impianto organizzativo ha permesso la nascita di una storica e strategica collaborazione con l'IRCCS Istituto Giannina Gaslini di Genova. Avviata formalmente a partire dal 2018 attraverso l'indizione di specifici Open Day multidisciplinari, giornate intensive in cui le famiglie potevano effettuare screening completi in un'unica sede, questa sinergia ha consentito ai pazienti italiani di accedere a consulenze integrate e simultanee fornite da specialisti di differenti discipline, abbattendo la frammentazione delle cure. L'evoluzione naturale di questo percorso, fortemente sostenuta dall'impegno programmatico dell'ODV, ha guidato il consolidamento del Gaslini quale hub di riferimento nazionale per la LNS, formalizzando un vero e proprio Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale (PDTA) dedicato.

Tale modello organizzativo permette la presa in carico globale, centralizzata e continuativa dei pazienti attraverso l'attivazione di day hospital coordinati che integrano in un'unica sessione la neurologia, le malattie metaboliche, l'urologia, la riabilitazione motoria e il supporto psicologico specialistico. La strutturazione del PDTA al Gaslini risponde in modo pionieristico alla complessa

sfida clinica della transition care, ovvero il passaggio programmato, graduale e critico del paziente dai servizi pediatrici a quelli dell'adulto (Taruscio, 2022). Questo processo di transizione, attivamente mediato e monitorato dall'ODV, garantisce che la continuità terapeutica, i regimi farmacologici complessi e la presa in carico multidisciplinare non si interrompano bruscamente al compimento del diciottesimo anno di età. L'associazione si configura così come una rete di protezione istituzionale permanente, che tutela la salute globale, l'incolumità fisica e i diritti evolutivi della persona affetta da sindrome di Lesch-Nyhan lungo l'intero arco dell'esistenza.

In definitiva, la presa in carico del minore affetto da sindrome di Lesch-Nyhan dimostra come l'efficacia dei protocolli clinici e delle terapie farmacologiche diventi reale solo se sostenuta da una solida alleanza tra istituzioni, clinici e reti familiari. In questo scenario, l'azione sussidiaria di LND Famiglie Italiane ODV non si configura come un semplice supporto logistico, ma come il vero collante umano, scientifico e istituzionale indispensabile per trasformare l'isolamento della rarità in un percorso di vita integrato, dignitoso e proiettato verso il futuro.

9 L'inclusione scolastica e le strategie educative nella sindrome di Lesch-Nyhan

9.1 La scuola come contesto di sviluppo e inclusione

La scuola rappresenta uno dei contesti di vita più significativi per lo sviluppo del bambino, svolgendo un ruolo centrale nella costruzione dell'identità personale, delle competenze socio-relazionali e del senso di appartenenza. Essa non si configura esclusivamente come luogo dell'apprendimento formale, ma come un ambiente educativo complesso, all'interno del quale si sviluppano abilità emotive, comunicative e sociali fondamentali per la crescita globale dell'alunno. In questa prospettiva, la pedagogia inclusiva attribuisce alla scuola la responsabilità di garantire pari opportunità educative attraverso percorsi flessibili e personalizzati, capaci di rispondere ai bisogni specifici di ciascun alunno, superando una visione centrata unicamente sulle limitazioni funzionali (Ianes D. , L'evoluzione dell'inclusione scolastica in Italia: Verso una didattica universale., 2015).

Tale approccio assume una rilevanza particolarmente significativa in presenza di disabilità complesse e rare, che richiedono una progettazione educativa multidimensionale e integrata, capace di considerare in modo unitario gli aspetti motori, cognitivi, affettivi e comportamentali.

Per il bambino con sindrome di Lesch-Nyhan (LNS), il contesto scolastico riveste un'importanza cruciale, poiché rappresenta uno spazio privilegiato per sperimentare partecipazione, riconoscimento sociale e costruzione di relazioni significative. Tuttavia, l'esperienza scolastica può mostrarsi sia come una risorsa di empowerment sia come un fattore di vulnerabilità emotiva, alimentata da vissuti di diversità e inadeguatezza. (Anderson & Ernest, 1994). In questi casi, l'inclusione educativa implica la costruzione di una scuola intesa come "ambiente competente", in grado di adattarsi alle caratteristiche dello studente e di valorizzarne le potenzialità, riducendo il rischio di isolamento e marginalizzazione, particolarmente elevato nelle disabilità rare (Ianes, 2015; Booth & Ainscow, 2011).

Tuttavia, nei casi di disabilità poco conosciute o caratterizzate da manifestazioni comportamentali complesse, come la sindrome di Lesch-Nyhan, il processo inclusivo può essere ostacolato da stereotipi, incomprensioni e difficoltà nella gestione delle interazioni sociali. Ciò rende imprescindibile un lavoro educativo intenzionale, condiviso e competente, volto a promuovere una cultura scolastica realmente inclusiva, capace di coniugare apprendimento, partecipazione e benessere.

9.2 Quadro normativo e organizzazione dell'inclusione scolastica in Italia

Il modello italiano di inclusione scolastica si configura come un ecosistema concettuale e giuridico in costante evoluzione, fondato su un approccio sistemico che rifiuta radicalmente la medicalizzazione del deficit per accogliere il diritto inalienabile di ogni persona alla piena

partecipazione sociale e formativa. Il nucleo fondativo di questa filosofia ha trovato la sua espressione storica e istituzionale nella Legge quadro del 5 febbraio 1992, n. 104, un intervento legislativo che ha sancito il definitivo superamento delle logiche segreganti e assistenzialistiche del passato, introducendo il principio cardine dell'integrazione all'interno delle classi comuni. Attraverso la formulazione della Diagnosi Funzionale e del Profilo Dinamico Funzionale, la norma ha cercato per la prima volta di tracciare una mappa evolutiva del minore, sebbene l'impianto rimanesse parzialmente ancorato a un'impostazione clinico-lineare. Una svolta radicale verso la prospettiva bio-psico-sociale è stata impressa dai successivi decreti legislativi n. 66 del 2017 e n. 96 del 2019, i quali hanno riallineato la progettazione pedagogica nazionale ai principi espressi dall'Organizzazione Mondiale della Sanità mediante la Classificazione Internazionale del Funzionamento, della Disabilità e della Salute (World Health Organization, 2001). Questo nuovo corso normativo ha operato una profonda unificazione documentale, superando la frammentazione dei vecchi strumenti diagnostici a favore del Profilo di Funzionamento, un dispositivo orientato a rintracciare i facilitatori e le barriere presenti nel contesto e a strutturare un Progetto di Vita globale in cui il tempo della scuola non sia separato dal futuro sociale ed esistenziale dell'alunno.

In questa cornice, l'inclusione non può essere ridotta a un mero aggregato di pratiche didattiche isolate o a un adempimento burocratico formale, ma deve essere intesa come una cultura dell'accoglienza che si edifica collettivamente attraverso la corresponsabilità e la collaborazione sistematica tra docenti curricolari, insegnanti di sostegno, operatori sanitari e nuclei familiari. La natura intrinsecamente multifattoriale e la rarità della sindrome di Lesch-Nyhan rendono infatti indispensabile un approccio integrato, capace di considerare il bambino nella sua complessa globalità neurobiologica ed emotiva, scongiurando il rischio di interventi frammentati che andrebbero ad amplificare la disorganizzazione comportamentale dell'allievo (Harris, 2018). Il fulcro operativo e progettuale di questa sinergia interistituzionale è rappresentato dal Piano Educativo Individualizzato, uno strumento che, in linea con le recenti disposizioni introdotte dal Decreto Interministeriale n. 182 del 2020, viene redatto in sede di Gruppo di Lavoro Operativo per l'Inclusione. Il testo del piano non si limita alla definizione di obiettivi didattici minimalistici, ma delinea un percorso di sviluppo integrato che attraversa le dimensioni cognitiva, motoria, comunicativa e relazionale, configurandosi non come un documento statico o immutabile, ma come un processo dinamico e flessibile, sottoposto a verifiche periodiche e a revisioni continue in relazione alle risposte adattive e alle competenze emergenti del singolo alunno (Ianes, 2015).

9.3 Strategie e metodologie educative e didattiche per l'alunno con sindrome di Lesch-Nyhan

9.3.1 Adattamenti strutturali e organizzativi dell'ambiente scolastico

Nei casi in cui il contesto scolastico si trovi ad accogliere un allievo con la sindrome di Lesch-Nyhan, l'organizzazione e la strutturazione dello spazio fisico cessano di essere elementi puramente logistici per assumere la funzione di veri e propri fattori protettivi e di regolazione neurocomportamentale. Le caratteristiche cliniche peculiari della patologia, dominate da una grave componente distonica extrapiramidale e da impulsi auto-lesionistici incoercibili, esigono la progettazione di un ambiente educativo ad alta prevedibilità e stabilità, all'interno del quale il carico sensoriale possa essere costantemente monitorato e calibrato (Visser F. E., 2000). L'introduzione di modifiche strutturali deve essere guidata dalla necessità di salvaguardare l'incolumità fisica del minore senza, al contempo, produrre dinamiche di segregazione visiva o spaziale all'interno della classe. Risulta pertanto fondamentale allestire postazioni di studio dotate di arredi ergonomici flessibili, banchi regolabili in altezza e sistemi di stabilizzazione posturale che contengano i movimenti involontari, ottimizzando l'allineamento del capo e del tronco per facilitare l'accesso ai materiali didattici. L'utilizzo di dispositivi di contenimento morbido o di guanti protettivi, prescritti all'interno di rigorosi protocolli clinici e condivisi con la famiglia, deve essere finalizzato esclusivamente alla riduzione dell'ansia legata alla perdita di controllo motorio, preservando sempre la dignità personale dell'alunno e promuovendo la massima partecipazione possibile alle attività del gruppo dei pari.

Parallelamente, la scuola deve provvedere alla predisposizione di spazi attigui allestiti per la decompressione emotiva e sensoriale, ambienti protetti in cui il bambino possa temporaneamente ritirarsi qualora i flussi stimolanti dell'aula superino la sua soglia di tolleranza neurocognitiva, innescando la fase prodromica della crisi comportamentale. Nonostante la chiarezza di tali assunti pedagogici, la traduzione pratica di questi modelli incontra frequentemente ostacoli significativi sul piano organizzativo ed economico all'interno delle istituzioni scolastiche. I costi elevati connessi all'acquisto di tecnologie assistive avanzate, la necessità di abbattere barriere architettoniche complesse per consentire la mobilità assistita e la carenza cronica di personale educativo specificamente formato sulle malattie rare rappresentano barriere sistemiche che possono inficiare la qualità dell'inclusione. La gestione dei comportamenti autolesivi, inoltre, esercita un notevole impatto psicologico sugli operatori scolastici, ingenerando vissuti di ansia, inadeguatezza e stress professionale che richiedono l'attivazione di percorsi di supervisione specialistica e una stretta interconnessione con i servizi neuropsichiatrici del territorio, al fine di evitare che la paura dell'episodio critico si traduca in un isolamento di fatto dell'alunno (Gilbert S. S., 1979).

9.3.2 Comunicazione aumentativa e alternativa e strumenti digitali

Le severe barriere motorie ed espressive che caratterizzano il quadro clinico della sindrome di Lesch-Nyhan interferiscono in modo profondo e pervasivo con le possibilità di interazione spontanea dell'alunno, determinando, in assenza di un tempestivo e mirato intervento di mediazione semiotica e tecnologica, un elevato rischio di isolamento relazionale e di passività cognitiva. Sotto il profilo psicologico, la discrepanza tra abilità intellettive intatte e impossibilità esecutive può strutturarsi come un quadro di impotenza appresa (*learned helplessness*), in cui il soggetto, sperimentando l'incapacità sistematica di modificare l'ambiente circostante attraverso i propri vettori comunicativi, interiorizza uno stato di rinuncia e di dipendenza assoluta dall'adulto. A livello neurocognitivo, come ampiamente documentato dalla letteratura clinica, le competenze linguistiche, semantiche e concettuali centrali risultano preservate o presentano compromissioni decisamente inferiori rispetto alla componente motoria. Tuttavia, la grave compromissione dell'apparato fono-articolatorio, strettamente legata alla presenza di movimenti involontari coreo-atetotici, distonie extrapiramidali e severe limitazioni nella motricità fine, ostacola drammaticamente la realizzazione fonetico-articolatoria della parola. Questa severa disartria periferica finisce per rendere il linguaggio orale scarsamente intelligibile all'interlocutore, un fenomeno che si acuisce nei contesti non familiari o strutturati come quello scolastico. Come evidenziato dai modelli sociomedici della disabilità, tali complessità non riguardano esclusivamente la produzione verbale isolata, ma coinvolgono capillarmente la scrittura manuale, la prassia finalizzata alla gestione dei materiali scolastici e l'accesso autonomo agli strumenti didattici tradizionali, richiedendo una riconcettualizzazione dei canali comunicativi dell'allievo. In questo scenario, la Comunicazione Aumentativa e Alternativa (CAA) non si costituisce come un semplice espediente compensativo o come un protocollo riabilitativo rigido e standardizzato, ma si configura come un vero e proprio diritto umano fondamentale e uno strumento imprescindibile per garantire l'esercizio del pensiero, lo sviluppo dell'identità personale e la piena partecipazione sociale del minore con bisogni comunicativi complessi (Beukelman & Mirenda, P., 2013). La CAA si definisce come un insieme eterogeneo di pratiche cliniche, pedagogiche e tecnologiche finalizzate a sostenere, potenziare o sostituire il linguaggio verbale deficitario: l'epistemologia del termine stesso ne chiarisce la duplice anima aumentativa, tesa a incrementare e valorizzare le risorse e le abilità residue dell'individuo come l'espressività facciale o lo sguardo, e alternativa, che fa riferimento all'utilizzo di modalità e codici comunicativi differenti dal linguaggio orale tradizionale come simboli e sintesi vocali. La compensazione delle difficoltà espressive permette allo studente di transitare da una condizione di spettatore passivo a quella di attore sociale all'interno della comunità scolastica, poiché la possibilità di esprimere opinioni, condividere stati emotivi interni e prendere parte attiva alle dinamiche relazionali assume un valore nucleare non soltanto sul piano

strettamente cognitivo-curricolare, ma soprattutto per la strutturazione del Sé, dell'autostima e del senso di appartenenza al gruppo dei pari (Calculator, 2009). La scelta e l'implementazione degli strumenti di CAA richiedono una valutazione multidimensionale e transdisciplinare, capace di mappare i punti di forza e i limiti dell'alunno nelle aree cognitive, motoria, linguistica e sensoriale (Cafiero, 2005). Nel caso della sindrome di Lesch-Nyhan, tale assessment risulta cruciale a causa della fluttuazione del tono muscolare e della presenza di crisi distoniche involontarie, per cui l'architettura dei supporti deve fondarsi su un principio di sostenibilità clinica e di ecologia della prestazione, organizzando una transizione fluida tra soluzioni a bassa, media e alta tecnologia.

Le soluzioni a bassa tecnologia comprendono supporti cartacei, visivi e analogici di semplice utilizzo, privi di componenti elettroniche, i quali offrono un ancoraggio visivo immediato e costante, rivelandosi fondamentali sia per la strutturazione della routine quotidiana, sia come insostituibile sistema di sicurezza (back-up) in caso di guasti tecnici dei dispositivi digitali o di severo affaticamento visivo e muscolare dell'alunno. Tra questi strumenti si distingue la Tabella dei Bisogni Primari, un supporto strutturato cartaceo o plastificato che raccoglie i simboli essenziali per l'espressione immediata dello stato fisico ed emotivo dell'alunno, codificati mediante sistemi grafici altamente standardizzati, come i Picture Communication Symbols (PCS) o i simboli Widgit, ottimizzati per facilitare la discriminazione visiva e la rapidità di associazione semantica (Costantino, 2011). Laddove i deficit motori e i movimenti ipercinetici impediscano il puntamento manuale o oculare diretto su supporto cartaceo, la letteratura suggerisce l'attivazione dello scanning partner-assistito (Beukelman & Mirenda, 2013), una modalità relazionale in cui l'interlocutore indica i simboli della tabella seguendo una sequenza concordata e l'alunno convalida l'item desiderato attraverso un codice non verbale prefissato, come un battito palpebrale prolungato o un movimento controllato del capo. A tali dispositivi si uniscono l'Agenda Giornaliera Visiva, tesa ad anticipare linearmente la struttura temporale della giornata per ridurre l'ansia da transizione, e il Passaporto Comunicativo, un documento biografico personalizzato volto a descrivere l'idioletto espressivo del minore, offrendo a tutto il personale scolastico le chiavi interpretative necessarie per decodificarne correttamente i segnali non verbali ed emotivi.

I dispositivi a media tecnologia introducono l'elemento della riproduzione vocale digitalizzata mediante i sistemi VOCA (Voice Output Communication Aids), i quali consentono di associare la voce registrata a un determinato input visivo. I comunicatori monomessaggio, come il dispositivo BIG Mac, offrono un ampio pulsante colorato attivabile anche con pressioni minime del mento, del gomito o della spalla, trovando un impiego elettivo nella ritualità sociale della classe, come durante l'appello mattutino; in questo modo, lo studente può segnalare autonomamente la propria presenza salutando i compagni senza la costante mediazione dell'adulto (Calculator & Black, 2009). L'evoluzione di tali strumenti verso sistemi a scelta multipla e a bassa densità di tasti permette una

selezione guidata all'interno di griglie predefinite, espandendo lo spazio di autodeterminazione dell'allievo durante i momenti di socializzazione ricreativa.

La frontiera più avanzata dell'emancipazione didattica e clinica è tuttavia rappresentata dalle soluzioni ad alta tecnologia basate sui sistemi di eye-tracking o puntamento oculare. Questi dispositivi, catturando i movimenti e i tempi di fissazione dello sguardo (dwell time) sullo schermo mediante telecamere a raggi infrarossi, restituiscono all'alunno il controllo attivo dei processi di apprendimento, convertendo lo sguardo in un'azione sociale e informatica concreta, superando i vincoli fisici imposti dalla distonia extrapiramidale e dalla coreoatetosi (Beukelman D. R., 2020). L'integrazione di questi sistemi hardware con software di comunicazione complessi, come The Grid 3 o Mind Express, consente allo studente di accedere a molteplici attività educative e curricolari: nell'area linguistica, l'alunno può dedicarsi alla scrittura facilitata e alla produzione di testi complessi avvalendosi di tastiere virtuali a scansione visiva assistite da algoritmi di predizione di parola, riducendo drasticamente i tempi di digitazione e l'affaticamento percettivo. Una volta composto il testo, l'attivazione della sintesi vocale permette allo studente di verbalizzare il proprio elaborato alla classe o all'insegnante, normalizzando il flusso conversazionale. Nell'ambito delle discipline scientifiche, lo schermo può essere configurato con macro-simboli tematici o griglie numerico-geometriche che consentono all'alunno di partecipare alla risoluzione di problemi o alla classificazione di figure geometriche; la risposta selezionata con gli occhi può essere contemporaneamente riprodotta a voce e registrata all'interno di quaderni digitali condivisi su piattaforme cloud, assicurando una valutazione oggettiva delle competenze reali del discente. Anche nei lavori di gruppo lo studente cessa di essere un mero spettatore passivo: mentre i compagni gestiscono il layout grafico o l'esposizione di una presentazione multimediale, l'alunno può selezionare e inserire autonomamente contenuti testuali o iconografici precedentemente catalogati nel proprio software di CAA, cooperando alla pari nella realizzazione del progetto comune e incrementando il proprio senso di autoefficacia (Majaranta, 2002).

Sebbene la letteratura scientifica evidenzia l'impatto positivo dell'ibridazione tecnologica sullo sviluppo cognitivo e sull'autostima, l'efficacia di tali dispositivi resta rigidamente subordinata alla rimozione delle barriere contestuali ed ecologiche (Majaranta & Räihä, 2002). Fattori ambientali quali un'illuminazione d'aula scorretta, la presenza di riflessi sugli schermi, spazi d'aula limitati o rumori ambientali eccessivi rischiano di compromettere la precisione dei sensori di tracciamento oculare, inducendo nell'alunno un severo affaticamento visivo e vissuti di profonda frustrazione. A queste barriere fisiche si sommano ostacoli di natura strutturale ed economica, quali i costi elevati delle apparecchiature, la necessità di una costante manutenzione tecnica e la scarsità di personale specializzato sul territorio. Diventa pertanto prioritario configurare l'introduzione di tali tecnologie non come un mero adempimento tecnico, ma come un processo collegiale e sistemico condiviso in

sede di Gruppo di Lavoro Operativo per l'Inclusione (GLO), inserendolo organicamente all'interno della Progettazione Educativa Individualizzata (PEI) attraverso una stretta sinergia tra insegnanti, famiglia, terapisti e specialisti sanitari. Accanto agli aspetti organizzativi, emerge come prioritario il ruolo della formazione specifica del corpo docente: l'efficacia della CAA dipende in larga misura dalla capacità del consiglio di classe di integrare questi strumenti nelle attività quotidiane, promuovendo situazioni comunicative autentiche, significative e inclusive all'interno del gruppo dei pari, evitando che il dispositivo informatico si trasformi in un elemento di isolamento tra l'alunno e l'assistente. In ultima analisi, l'équipe pedagogica deve possedere la sensibilità clinica e didattica necessaria per orchestrare una transizione fluida e strategica tra i diversi strumenti disponibili, alternando sapientemente l'uso dell'alta tecnologia, da riservare ai momenti di maggiore riposo muscolare e focus attentivo, alla flessibilità e immediatezza delle tabelle cartacee a bassa tecnologia nei contesti di forte stimolazione sensoriale, affaticamento o criticità ambientale. Questo bilanciamento costituisce il presupposto fondamentale per contenere i livelli di stress, prevenire le crisi comportamentali e tutelare il benessere emotivo globale dell'alunno, muovendo dal fermo presupposto che la comunicazione rappresenta un diritto umano inalienabile e la preconditione indispensabile per una reale partecipazione alla vita scolastica, sociale e democratica dell'individuo (Oliver M. M., 2007).

9.3.3 Dimensione relazionale, partecipazione sociale e organizzazione dei tempi scolastici

L'effettiva inclusione dell'alunno con sindrome di Lesch-Nyhan (LNS) non può esaurirsi nella sua semplice presenza fisica all'interno dell'aula o nell'applicazione di protocolli assistenziali e tecnici isolati, ma si compie esclusivamente all'interno della rete relazionale e dell'ecologia temporale che strutturano la vita quotidiana del gruppo classe (Booth & Ainscow, 2011). Per evitare che la pervasività e la complessità del quadro clinico generino dinamiche di passività relazionale, isolamento o una delega totale della gestione del minore alle figure adulte di supporto, la progettazione pedagogica e psicologica deve muovere verso l'attivazione intenzionale delle risorse spontanee della comunità scolastica, configurando la classe come un ecosistema supportivo, cooperativo e inclusivo (Cottini, 2017). In assenza di una calibrazione metodologica rigorosa, la mediazione costante e asimmetrica dell'adulto rischia infatti di burocratizzare i rapporti tra pari, ostacolando le interazioni spontanee e inducendo nel discente una forma di dipendenza appresa. Diviene quindi prioritario implementare metodologie basate sulla mediazione pedagogica tra compagni, capaci di attivare le risorse naturali del gruppo d'aula. In questo scenario, l'apprendimento cooperativo (Cooperative Learning) rappresenta una metodologia d'elezione, fondata sulla strutturazione di attività in piccoli gruppi caratterizzati da responsabilità condivisa e

interdipendenza positiva (Johnson, 199). La scomposizione dei compiti didattici in ruoli definiti e complementari consente di assegnare allo studente con LNS funzioni paritetiche di natura decisionale, progettuale o concettuale; attraverso l'uso di software di comunicazione aumentativa alternativa (CAA) e tecnologie assistive, l'alunno può convalidare le scelte dell'équipe di lavoro o coordinare visivamente le fasi della consegna, scardinando lo stereotipo dell'allievo con disabilità complessa come mero ricevitore passivo di cure. A tale approccio si affianca strategicamente il peer tutoring strutturato, che organizza turni di supporto reciproco in cui i compagni di classe affiancano lo studente senza sostituirsi a lui (Topping, 2005). Tale affiancamento deve essere inteso non in un'ottica vicariante, bensì come una funzione di facilitazione del contesto e di co-costruzione di partner comunicativi competenti. Questa pratica non solo promuove lo sviluppo dell'empatia e della responsabilità sociale nel gruppo dei pari, ma normalizza la presenza dei disturbi neurocomportamentali, attenuando l'ansia e il timore che le manifestazioni coatte e auto-lesionistiche tipiche della sindrome possono inizialmente destare negli interlocutori, favorendo così una socializzazione secondaria autentica e sicura (Gilbert S. R., 1979). Un ruolo di primo piano nell'integrazione e nel consolidamento dei legami sociali è strutturalmente rivestito dai laboratori espressivi, creativi e ludico-sensoriali, contesti in cui la decostruzione della rigidità della didattica frontale e la valorizzazione dei canali comunicativi non verbali, come la musica, la drammatizzazione, la manipolazione tattile o i linguaggi visivi, offrono una piattaforma comunicativa democratica e accessibile a tutti i livelli di competenza (Gardner, 2011). Nello spazio laboratoriale, l'asse della valutazione pedagogica si sposta radicalmente dall'accuratezza della prestazione motoria o dalla precisione esecutiva alla qualità etica dell'esperienza estetica condivisa e al valore intrinseco del processo partecipativo (Canevaro, 2007). Inoltre, la dimensione ludico-sensoriale, declinata attraverso il gioco cooperativo e i percorsi percettivi adattati, permette di strutturare scambi comunicativi spontanei e di favorire l'espressione corporea ed emotiva dello studente (Vygotskij, 1978). L'esperienza del successo in compiti condivisi e non rigidamente prestazionali produce un impatto significativo sulla sfera psicologica dell'alunno, sostenendo i processi di costruzione dell'autostima e il consolidamento del senso di autoefficacia personale (Bandura, 1997). Accanto alla dimensione interpersonale, l'organizzazione del tempo scolastico non può essere considerata come una semplice variabile burocratica o organizzativa, ma rappresenta un vero e proprio dispositivo metodologico e un fattore di protezione psicologica cruciale per la prevenzione del malessere emotivo e delle crisi comportamentali (Visser J. D., 2000). I ritmi biologici, la marcata vulnerabilità alla fatica neuromuscolare e i tempi dilatati di elaborazione cognitiva dell'allievo con LNS esigono una pianificazione didattica flessibile, mirata alla sostenibilità neurocognitiva e scandita da tre criteri operativi interconnessi: la micro-strutturazione, l'inserimento di intervalli sistematici e la prevedibilità dei flussi d'azione. La micro-strutturazione

comporta la scomposizione sistematica delle attività curriculari in segmenti temporali brevi, circoscritti e orientati a scopi immediati (Cottini, 2017), una parcellizzazione indispensabile per prevenire il decadimento dell'attenzione focalizzata e per depotenziare la frustrazione o l'insorgenza di dolore derivanti da uno sforzo cognitivo e posturale prolungato. A tale rigida scansione dei compiti deve corrispondere un'alternanza programmata tra le attività che richiedono un elevato carico attentivo e momenti dedicati al recupero, al rilassamento o alla decompressione sensoriale. Questo bilanciamento mira a evitare l'accumulo latente di stress emotivo, che si configura storicamente come il principale fattore scatenante (trigger) dei comportamenti auto-lesionistici o delle crisi di ansia acuta. Infine, la prevedibilità dei flussi d'azione si realizza attraverso il mantenimento di una sequenza stabile, trasparente e immutata delle macro-attività quotidiane (Schalock R. L., 2002). L'interiorizzazione di una routine temporale consolidata riduce significativamente l'ansia da transizione, legata al passaggio da un'attività a un'altra o al cambio di ambiente fisico, offrendo all'alunno una cornice di certezze che sostiene i suoi fragili processi di autoregolazione emotiva (Deci, 2000). Qualora si rendano necessarie variazioni impreviste o modifiche estemporanee nel programma scolastico giornaliero, l'équipe pedagogica ha il dovere di anticiparle visivamente e verbalmente con un congruo anticipo, proteggendo lo studente dal disorientamento cognitivo e percettivo generato dall'evento inatteso. In ultima analisi, l'inclusione scolastica dello studente con sindrome di Lesch-Nyhan si compie pienamente quando l'architettura dei tempi e la progettazione dei legami sociali si fondono in un modello ecologico integrato: solo salvaguardando la qualità etica delle relazioni tra pari e rispettando rigorosamente i ritmi neurobiologici individuali è possibile trasformare il contesto classe in una comunità accogliente, accessibile e realmente emancipatoria (Booth & Ainscow, 2011).

9.4 Il ruolo dei pari come risorsa

La relazione con i pari costituisce un fattore cruciale nello sviluppo psicologico, emotivo e sociale dell'allievo, configurandosi all'interno del gruppo classe come il terreno elettivo in cui si sperimentano le dinamiche di appartenenza, confronto e riconoscimento che incidono sul consolidamento dell'autostima e del senso di competenza sociale (Wentzel & Looney, 2007). In presenza di quadri clinici rari e complessi come la sindrome di Lesch-Nyhan, tali dinamiche assumono una delicatezza intrinseca e richiedono una mediazione educativa intenzionale, volta a orientare la psicologia sociale del gruppo. I comportamenti auto-lesionistici, l'impulsività e le risposte emotive intense e parossistiche, unitamente a un linguaggio orale che le barriere motorie rendono inizialmente scarsamente intelligibile, tipiche della sindrome, risultano spesso di difficile interpretazione per i compagni di classe; in assenza di chiavi di lettura pedagogiche, queste manifestazioni rischiano di essere erroneamente decodificate come intenzionali, bizzarre,

cognitivamente distanti o implicitamente aggressive, generando nel gruppo vissuti di minaccia, paura o evitamento (Nyhan, 2005; Slifer et al., 1999). Questo scollamento percettivo alimenta un pericoloso circolo vizioso in cui l'isolamento relazionale e la stigmatizzazione amplificano il disagio emotivo del bambino con LNS, andando ad amplificare per reazione la reattività comportamentale (Anderson L. T., 1994).

Dal punto di vista della psicologia sociale dello sviluppo, il gruppo dei pari opera come un sistema dinamico in cui l'attribuzione di significato alla diversità incide profondamente sull'esperienza soggettiva dello studente con disabilità (Goffman, 1963). Quando l'elemento patologico o disfunzionale diviene l'unico asse definitorio dell'identità dell'alunno, si assiste a un processo di saturazione identitaria che oscura le competenze residue e le potenzialità individuali. Per contrastare la genesi dello stigma, l'intervento educativo deve pertanto agire sulla "ristrutturazione cognitiva" del gruppo classe, fornendo ai compagni strumenti scientifici ed emotivi per separare la persona dalla sua manifestazione sindromica. Spiegare la natura involontaria delle crisi neurocomportamentali e delle compulsioni auto-lesionistiche, così come la natura esclusivamente motoria delle sue difficoltà espressive, permette di disinnescare l'attribuzione di intenzionalità, trasformando il timore dei pari in un'attitudine protettiva e solidale. I compagni cessano così di essere spettatori passivi o intimoriti di una crisi e diventano alleati nel mantenimento di un basso livello di stimolazione ambientale, apprendendo a modulare il proprio tono di voce e i propri movimenti in presenza del compagno.

In questa prospettiva, la valorizzazione della diversità come elemento costitutivo della comunità scolastica non si realizza attraverso un'astratta proclamazione di valori, bensì mediante la condivisione di una cultura dell'accoglienza etica e della responsabilità reciproca (Booth & Ainscow, 2011). Attraverso percorsi guidati di educazione emotiva e momenti di riflessione metacognitiva, l'insegnante può promuovere nel gruppo classe la consapevolezza che la vulnerabilità appartiene alla condizione umana, normalizzando la complessità della sindrome (Ianes D. , 2015).

Il gruppo dei pari si ridefinisce come un sistema di supporto naturale e un potente fattore di resilienza psicologica: la vicinanza emotiva dei compagni, la loro capacità di decodificare correttamente i segnali di stress e l'inclusione del bambino nelle routine conversazionali informali, dove le sue intatte competenze linguistiche e la sua ironia possono finalmente emergere, offrono stimoli sociali insostituibili. In un'ottica autenticamente inclusiva, l'ambiente relazionale della classe si trasforma in uno spazio accogliente, sicuro e terapeutico, capace di depotenziare la dipendenza dagli adulti e di sostenere lo sviluppo globale, l'identità e il benessere psicologico del bambino con sindrome di Lesch-Nyhan.

9.5 Il ruolo dell'insegnante di sostegno come figura di riferimento affettivo ed educativo

Nel contesto scolastico inclusivo, l'insegnante di sostegno riveste un ruolo che trascende il mero supporto didattico individualizzato, configurandosi come un fulcro di riferimento affettivo ed emotivo essenziale per l'allievo. Sotto il profilo psicologico, questa figura si costituisce come una vera e propria "base sicura" all'interno dell'ambiente scolastico, capace di irradiare quel senso di protezione, prevedibilità e fiducia indispensabili per sostenere lo sviluppo relazionale (Bowlby, 1988). La presenza stabile, sintonizzata e coerente del docente specializzato permette allo studente di esperire le richieste scolastiche e sociali riducendo i livelli di ansia generalizzata e investendo con maggiore sicurezza nelle proprie risorse residue, promuovendo così una graduale emancipazione e l'agency personale.

Per l'alunno affetto da sindrome di Lesch-Nyhan, la funzione vicariante e regolativa dell'insegnante di sostegno assume una valenza neurofisiologica e pedagogica salvifica. In questo specifico quadro clinico, l'adulto di riferimento opera come un modulatore esogeno di regolazione, investito del compito di decodificare anticipatamente i fattori di stress, calibrare il carico degli stimoli sensoriali e offrire risposte interattive di tipo contenitivo, escludendo categoricamente approcci punitivi che finirebbero per esacerbare la vulnerabilità del soggetto (Ernst et al., 1996; Visser, 2000). Questo processo di co-regolazione emotiva si rivela determinante per aiutare il bambino a transitare attraverso stati affettivi intensi senza esserne sopraffatto, specialmente durante i cambi di routine o nelle situazioni micro-sociali a elevata densità relazionale.

Sul piano dell'ecologia della classe, il docente di sostegno assume le funzioni di un mediatore semantico e comunicativo tra l'alunno e il contesto sociale circostante. Il suo intervento si focalizza sulla traduzione e sulla reinterpretazione pedagogica dei comportamenti atipici o compulsivi della sindrome, nonché sulla sintonizzazione dei canali comunicativi alternativi e assistitivi (CAA), guidando il gruppo dei pari nella corretta interazione con i software di puntamento oculare o i supporti a bassa tecnologia. Questo lavoro capillare disinnescava alla radice i meccanismi di stigmatizzazione, orientando il gruppo verso dinamiche empatiche e solidali (Goffman, 1963). Parallelamente, questa figura si proietta oltre i confini dell'aula, fungendo da snodo relazionale e di raccordo tra l'istituzione scolastica, il nucleo familiare e l'équipe medica multidisciplinare. Una gestione efficace della sindrome esige infatti un'alleanza sussidiaria in cui le traiettorie educative convergono in modo coerente con i protocolli clinici e riabilitativi (Harris, 2018). Attraverso una comunicazione simmetrica e la condivisione sistematica di diari osservativi, l'insegnante garantisce la continuità ecologica tra i diversi contesti di vita dell'allievo, uniformando gli stili di intervento e i codici comunicativi.

Infine, l'agire professionale dell'insegnante di sostegno rifiuta qualsiasi deriva di isolamento o di delega individualistica, l'errore epistemologico più comune nella gestione delle disabilità complesse. Questo professionista opera all'interno di una rete integrata, cooperando strettamente con i docenti curricolari nella macro-progettazione della didattica inclusiva, secondo una logica di piena corresponsabilità educativa (Ianes, 2015). Egli si qualifica pertanto come un catalizzatore dei processi inclusivi di istituto, capace di declinare le istanze dello sviluppo umano in modificazioni strutturali del macro-sistema scuola, tramutando l'ambiente formativo in un ecosistema accogliente, accessibile e psicologicamente significativo (Bronfenbrenner, 1979; Booth & Ainscow, 2011).

10 Caso clinico – Sindrome di Lesch-Nyhan in età scolare

10.1 Presentazione del caso

Il presente capitolo è dedicato alla descrizione del caso clinico di V., bambino di nove anni, frequentante la quarta classe della scuola primaria, affetto da sindrome di Lesch-Nyhan.

La diagnosi è stata formulata in età precoce e successivamente confermata mediante accertamenti specialistici. Attualmente V. è riconosciuto in condizione di disabilità grave, con invalidità civile, indennità di accompagnamento e riconoscimento della situazione di gravità ai sensi dell'art. 3, comma 3, della Legge 104/1992.

Per ragioni di tutela della privacy e nel rispetto delle normative vigenti, il nome V. utilizzato nel presente capitolo è di fantasia e ogni riferimento a dati identificativi è stato opportunamente modificato o omissso, al fine di garantire l'anonimato del minore e della sua famiglia.

L'analisi del caso si propone di delineare il profilo di funzionamento di V., ponendo particolare attenzione alle aree motoria, comunicativa, relazionale ed emotiva, nonché ai fattori ambientali e alle strategie educative e riabilitative adottate nei diversi contesti di vita. Particolare rilievo viene attribuito anche al contesto scolastico, considerato quale ambiente privilegiato di crescita, apprendimento e socializzazione, e alle pratiche inclusive messe in atto per favorire la partecipazione attiva del bambino alla vita di classe.

L'obiettivo è offrire una lettura integrata del funzionamento del bambino, valorizzando le risorse e le potenzialità, pur nella complessità del quadro clinico, mettendo in luce l'importanza di un approccio inclusivo e centrato sulla persona, orientato alla promozione del benessere globale, dell'autonomia e del successo formativo, in un'ottica di collaborazione tra famiglia, scuola e servizi.

10.2 Funzionamento Motorio e Bisogni Assistenziali

La condizione di V. comporta una dipendenza totale dall'adulto per lo svolgimento delle attività quotidiane e scolastiche. La deambulazione avviene esclusivamente tramite carrozzina e le abilità motorie globali e fini sono limitate e caratterizzate da movimenti prevalentemente involontari, con una funzionalità relativamente migliore della mano sinistra rispetto alla destra.

V. presenta un quadro di ipoposturalità, in cui si inseriscono elementi distonici e movimenti involontari complessi (coreoatetosi, ballismo). Non è in grado di mantenere alcuna postura antigravitaria senza l'uso di ausili specifici che lo contengano, facilitino le abilità motorie e permettano lo spostamento assistito, quali carrozzina, tavola da statica e deambulatore. Raggiunge gli oggetti con entrambe le mani, con preferenza per la mano sinistra, e riesce ad afferrarli se facilitato. Le abilità manuali migliorano sensibilmente in situazioni posturali di contenimento.

Nonostante queste significative difficoltà, V. mostra tenacia e resilienza, cercando attivamente strategie funzionali per superare o aggirare i propri limiti e raggiungere ciò che desidera, dimostrando spiccate capacità di problem solving e adattamento.

In momenti talvolta imprevedibili, ma accentuati da condizioni di disagio fisico o emotivo, si possono verificare episodi di autolesionismo importanti.



Figura 1 Tutori per i gomiti

Al fine di prevenire e ridurre il rischio di danni corporei, la sedia a rotelle attualmente in uso, è un ausilio altamente personalizzato, tarato sulle esigenze specifiche del bambino. Essa è dotata di un poggiatesta per favorire il corretto allineamento del capo, braccioli con polsiere di contenzione utilizzate in modo alternato ai tutori per i gomiti (Figura 1) nei momenti in cui V. non riesce a controllare adeguatamente i movimenti degli arti superiori, nonché di un divaricatore per mantenere una corretta abduzione degli arti inferiori e prevenire sollecitazioni dannose a livello delle ginocchia. Sono inoltre impiegati tutori tipo AFO (Ankle Foot Orthosis) e calzature ortopediche per alcune ore al giorno, a supporto della flessione plantare del piede.

Se per alcune parti del corpo sono state individuate modalità di contenimento sicuro e di protezione di V. dal proprio comportamento, un rilevante ostacolo alla crescita e alla promozione della già limitata autonomia è rappresentato proprio dal tentativo di mordersi. V. è stato sottoposto più volte a visite specialistiche finalizzate alla realizzazione di un bite provvisorio, senza tuttavia ottenere risultati significativi. Tuttavia, si è osservata una buona riduzione di tale comportamento autolesivo a seguito dell'introduzione di una terapia farmacologica mirata a base di un antipsicotico, il Risperidone. Pur non eliminando completamente il rischio, questa terapia ha consentito un parziale miglioramento dell'autonomia e una significativa riduzione della necessità di contenimento meccanico, di sorveglianza continua e di contatto fisico costante da parte dei caregiver, ciò ha permesso loro di "staccarsi" fisicamente senza dover mantenere in modo continuativo le dita sul mento del bambino.

È tuttavia fondamentale segnalare che tale approccio farmacologico non può essere delineato come definitivamente sicuro o risolutivo: il rischio di agiti autolesivi permane latente e la crescita biologica del minore impone un costante e rigoroso monitoraggio clinico, volto a ricalibrare periodicamente il dosaggio del farmaco in base al peso corporeo e all'evoluzione del quadro sintomatologico.

V. lotta ogni singolo secondo contro il proprio corpo, sviluppando strategie di compensazione personali per l'ipotonia assiale e per il controllo delle distonie e dei comportamenti autolesivi. Tra queste condotte adattive si osservano, ad esempio, il blocco del braccio sinistro sotto la gamba omolaterale o la forzata apertura della bocca al fine di prevenire il morso nei momenti di maggiore tensione emotiva e fisica.

Il pasto può rappresentare un momento particolarmente complesso: l'alimentazione richiede preparazioni frammentate e assistenza costante, con cibi sminuzzati o spezzettati finemente

V. assume il cibo sulla sedia a rotelle, la quale permette una postura e un contenimento adeguati, riducendo l'insorgenza di comportamenti legati alla LNS. Nonostante ciò, il pasto può essere vissuto con agitazione iniziale indipendentemente dal senso di fame, che si manifesta con possibili tentativi di boicottaggio (manate, rotazione del capo, espulsione dell'alimento). La riuscita del pasto dipende fortemente dall'atteggiamento del caregiver, il quale deve distogliere l'attenzione dal comportamento sintomatico, spesso utilizzando strategie di distrazione e ironia senza mai colpevolizzare il bambino. V. inoltre soffre di reflusso gastro-esofageo, causa di dolore episodico che tende a intensificarsi in particolare durante i cambi di stagione.

Infine, il controllo sfinterico non risulta completamente acquisito; pertanto le operazioni di cambio devono essere effettuate in uno spazio adeguatamente messo in sicurezza, con specifici accorgimenti finalizzati alla prevenzione di agiti autolesionistici. In ambito domestico, il cambio viene effettuato sul letto matrimoniale, utilizzando cuscini protettivi perimetrali; in ambito scolastico, invece, viene svolto su una brandina, con il coinvolgimento simultaneo di tre operatori, al fine di garantire l'assoluta sicurezza di V. e l'incolumità del personale.

Tuttavia, tale momento rimane critico, poiché l'assenza temporanea di contenimento aumenta il rischio di comportamenti-problema e può mettere a rischio anche il caregiver. Le strategie educative e relazionali adottate in questa fase sono analoghe a quelle impiegate durante il pasto: distrazione costante, mantenimento della calma e uso dell'ironia per disinnescare la tensione e favorire la collaborazione attiva del bambino.

10.3 Situazione Familiare e Contesto Relazionale

La dimensione domestica ed endofamiliare rappresenta il baricentro esistenziale di V., il luogo in cui trascorre la maggior parte del proprio tempo extra-scolastico. Il nucleo familiare lo descrive come un bambino profondamente dolce, affettuoso e curioso, ma al contempo dotato di una spiccata determinazione, che si manifesta in tratti di forte tenacia e persistenza comportamentale. La sua spiccata sensibilità e la recettività affettiva derivano, in parte, dall'essere stato costantemente al centro delle attenzioni e delle cure dei caregiver, i quali hanno catalizzato e

concentrato ogni energia psicofisica per strutturare un ambiente stimolante e supportarlo nel suo complesso percorso di sviluppo.

La famiglia, quotidianamente, si adopera per favorire la stimolazione cognitiva e sensoriale di V., introducendo nella sua routine passioni, letture, hobby e viaggi, con il preciso intento pedagogico di ampliare il suo background di esperienze e promuovere l'interazione con figure esterne al nucleo ristretto. In questa complessa gestione quotidiana, i nonni materni e paterni si alternano sinergicamente con i genitori, costituendo una rete di supporto informale e offrendo al bambino punti di riferimento affettivi stabili e rassicuranti. Un ruolo di rilievo sul piano dell'equilibrio emotivo è rivestito dal cane di famiglia, con il quale il bambino ha co-costruito un legame protettivo e simbiotico; tale interazione spontanea funge da mediatore relazionale, offrendo a V. un canale privilegiato di sicurezza affettiva e di sintonizzazione emotiva non verbale.

Durante la giornata, nei tempi di sosta dalle attività scolastiche, V. trascorre molto tempo sul divano, sul tappeto o su apposite sedute ergonomiche morbide che ne assecondano il gioco e il rilassamento. Il bambino gradisce e ricerca i cambi posturali, sebbene questi ultimi possano talvolta indurre momentanei elementi di instabilità distonica e metterlo in difficoltà nell'organizzazione motoria. Alcune ore della settimana sono dedicate all'allenamento posturale in ortostatismo tramite la tavola da statica, sebbene l'aderenza a tale programma riabilitativo risulti discontinua: V. mostra di apprezzare la stazione eretta e la variazione del punto di vista ambientale che essa comporta, ma l'elevato dispendio energetico e la fatica fisica connessi possono indurlo a un rapido rifiuto del presidio in caso di transitorio disagio psico-fisico. Quando le condizioni climatiche lo consentono, il minore ama trascorrere il tempo all'aria aperta, traendo grande giovamento dalle passeggiate nel contesto urbano del paese o in ambiente naturale, spesso accompagnato dal cane. Allo stato attuale, V. non partecipa ad attività extrascolastiche regolari. Questa limitazione non è ascrivibile a una mancanza di motivazione del bambino, bensì a oggettive barriere macro-ambientali: la necessità di un'assistenza continua, individualizzata e specialistica rende estremamente complessa l'individuazione di contesti ricreativi o sportivi territoriali in cui il minore possa essere preso in carico da personale dedicato, specificamente formato e preparato per la gestione delle complessità cliniche della sindrome. A ciò si aggiunge l'impatto economico derivante dal fatto che i costi di tali interventi individualizzati restano quasi interamente a carico della famiglia, configurando un elevato fattore di vulnerabilità e di isolamento sociale.

Dal punto di vista relazionale, emerge con forza l'intrinseca motivazione sociale di V., il quale manifesta un chiaro desiderio di comunicare, di entrare in contatto con l'altro e di essere compreso. Accoglie con vivo interesse le occasioni di interazione con gli adulti e con i coetanei, palesando un autentico senso di gratificazione nel condividere esperienze, risultati e momenti di partecipazione corale. Al di fuori del contesto scolastico, tuttavia, le opportunità relazionali ed evolutive di V.

risultano fortemente contratte e prevalentemente circoscritte all'ambiente familiare, evidenziando una significativa restrizione della partecipazione sociale e una ridotta possibilità di esperire legami di amicizia spontanei con i pari in contesti formali e informali.

10.4 La dimensione comunicativa

La comunicazione di V. si configura come un sistema multimodale e prevalentemente non verbale, che si realizza attraverso l'uso integrato di gestualità spontanea, pointing (indicazione analogica), direzione e mantenimento dello sguardo, espressioni facciali e strumenti tecnologici e analogici di supporto alla comunicazione. Tali modalità risultano pienamente funzionali e intenzionali, consentendogli di manifestare bisogni, preferenze e richieste, nonché di partecipare attivamente alle dinamiche interattive con l'adulto e con l'ambiente circostante. Nelle situazioni strutturate e prevedibili, V. risponde generalmente in modo coerente e adeguato a domande semplici e contestualizzate, soprattutto se accompagnate e facilitate da supporti visivi. Al contrario, in condizioni di iperattivazione emotiva, frustrazione o disagio psicofisico, il sistema comunicativo può andare incontro a momentanei fenomeni di breakdown (interruzione funzionale); in tali frangenti emergono transitorie barriere espressive, che si manifestano attraverso il silenzio comunicativo (assenza di risposta) oppure mediante l'emissione di risposte impulsive, meno organizzate e talvolta scarsamente efficaci sotto il profilo pragmatico.

In un contesto relazionale ed ambientale adeguatamente regolato, e in condizioni di stabilità emotiva, V. mostra una comunicazione decisamente più efficace, evidenziando buone capacità di comprensione, scelta intenzionale e utilizzo degli strumenti comunicativi a sua disposizione. Per interagire con l'ambiente e con le persone, V. utilizza prevalentemente la Comunicazione Aumentativa e Alternativa (CAA), che rappresenta per lui un canale privilegiato di espressione e di decodifica dell'input ambientale. Il minore comprende messaggi semplici, verbali e non verbali, soprattutto se supportati da immagini, gesti o routine conversazionali consolidate, e manifesta una chiara intenzionalità comunicativa, la cui efficacia è massimizzata dalla sintonizzazione e dalla mediazione del partner comunicativo (l'adulto di riferimento).

Dal punto di vista della produzione fono-articolatoria, V. presenta un quadro di anartria, ossia una grave compromissione della capacità di articolare e produrre verbalmente i suoni del linguaggio, associato alle componenti distoniche della sindrome, a causa del quale il linguaggio verbale orale risulta quasi interamente compromesso; il bambino è tuttavia in grado di pronunciare alcune parole singole ad alta valenza affettiva, come "mamma" e "papà", caratterizzate da fonemi a bassa complessità e ad assetto prevalentemente bilabiale.

10.4.1 Metodi e strumenti di comunicazione

V. utilizza un linguaggio non verbale basato prevalentemente sullo sguardo (eye-pointing) e, quando le condizioni neuromotorie lo consentono, sull'indicazione manuale. Le espressioni del volto e la mimica facciale vengono integrate in modo funzionale per esprimere piacere, dispiacere, rifiuto o interesse. In particolare, per strutturare un codice comunicativo binario immediato e condiviso, per esprimere una risposta affermativa il bambino strizza intenzionalmente gli occhi, mentre per manifestare un dissenso, risposta negativa, scuote il capo in modo riconoscibile e coerente. Indirizza, inoltre, lo sguardo in maniera mirata verso l'oggetto, la persona o il supporto comunicativo di riferimento e, laddove la componente distonico-coreoatetoidale non ne infici la coordinazione segmentaria, accompagna tale intenzionalità con l'indicazione manuale, palesando una preferenza d'uso per l'arto superiore sinistro.

V. è in grado di orientare lo sguardo verso ciò che desidera comunicare, sia esso un oggetto concreto, una flash card, un simbolo della CAA (sistema iconico WLS o similare) o un elemento presente nell'ambiente circostante. Questa modalità comunicativa risulta particolarmente funzionale e immediata, permettendogli di esprimere preferenze, bisogni e scelte in modo comprensibile agli interlocutori abituali. Le sue spiccate capacità di osservazione e l'eccellente memoria visiva rappresentano un importante punto di forza nel suo profilo di funzionamento, configurandosi come risorse compensative fondamentali per massimizzare l'efficacia della comunicazione aumentativa. Per esprimere concetti più articolati e strutturare stringhe



Figura 2 Tabella comunicativa di base

comunicative complesse, V. ricorre alla tabella comunicativa di base (Figura 2) e al quaderno di comunicazione, ausili cartacei e plastificati a bassa tecnologia (low-tech), flessibili e costantemente aggiornati in base alle sue emergenti esigenze.

Tali supporti includono flash card raffiguranti immagini accompagnate dalla parola

scritta (Rebus Pictogram), che facilitano il riconoscimento visivo e il collegamento simbolo-significato. Le icone maggiormente utilizzate rappresentano bisogni primari e richieste frequenti, consentendo a V. di comunicare in modo rapido ed efficace all'interno delle routine quotidiane.

Sotto il profilo strutturale, il quaderno di comunicazione è stato ingegnerizzato come un *booklet* organizzato secondo criteri di accessibilità motoria e visiva rigorosi. Per assecondare l'eccellente memoria visiva e le spiccate capacità di osservazione del bambino, i supporti visivi sono disposti secondo una rigida stabilità iconica e topografica: le singole *flash card* vengono sistemate e riposte sempre nel medesimo e identico punto all'interno della pagina. Questa costanza spaziale permette a V. di sapere sempre con assoluta precisione dove si colloca visivamente l'immagine desiderata, consentendogli di automatizzare il movimento di puntamento oculare diretto o di indicazione manuale con l'arto sinistro. Tale accorgimento riduce drasticamente i tempi di selezione della tessera e limita la frustrazione derivante da una faticosa ricerca visiva sul foglio.

Considerando che il supporto cartaceo risulta progressivamente più ingombrante, cognitivamente saturante e meno pratico nei contesti di interazione dinamica, è stata avviata l'introduzione di un tablet dotato di applicazione di Comunicazione Aumentativa Alternativa ad alta tecnologia (high-tech), nello specifico il software *Asterics GRID* (Figura 3). Questa transizione tecnologica risponde a una precisa scelta metodologica, volta a favorire il passaggio da una comunicazione prettamente recettiva e richiestiva a una di tipo generativo, narrativo e flessibile.

Asterics GRID si configura come una piattaforma *web-based* altamente personalizzabile e

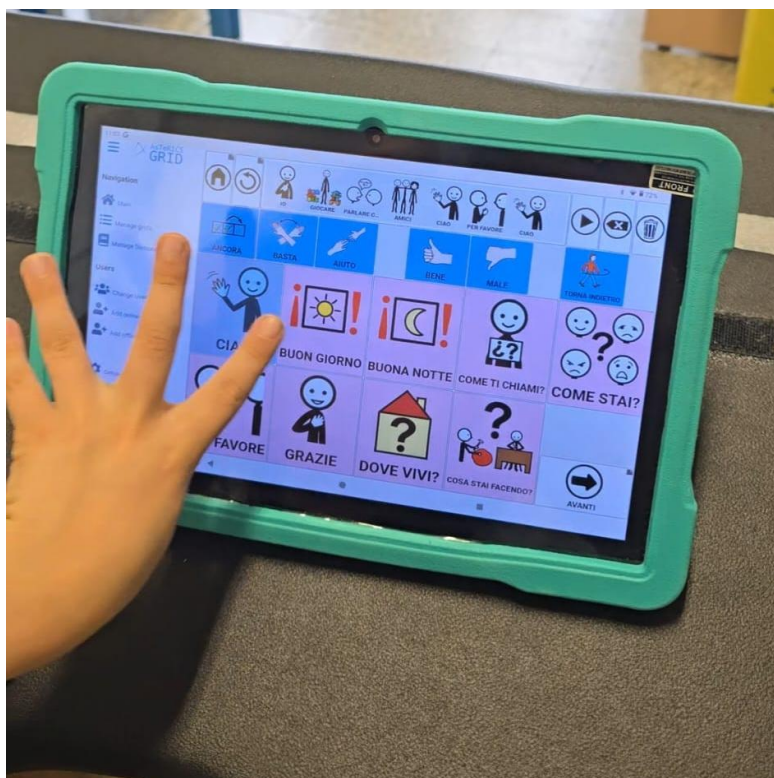


Figura 3 Tablet dotato di software *Asterics GRID*

completamente gratuita, che permette di superare i vincoli fisici e quantitativi del quaderno cartaceo. La natura open-source e la totale gratuità del software rappresentano un valore aggiunto fondamentale sotto il profilo dell'accessibilità e della continuità educativa, poiché consentono sia alla scuola sia alla famiglia di implementare, aggiornare e condividere le medesime griglie comunicative su dispositivi diversi senza alcun costo di licenza.

Attraverso questo software, è possibile strutturare griglie comunicative dinamiche organizzate per categorie semantiche e sintattiche (soggetti, azioni, oggetti, sentimenti), collegate tra loro tramite collegamenti ipertestuali (link tra tabelle). L'interfaccia grafica è stata finemente tarata sulle sue

specifiche competenze visuo-spaziali e motorie: la dimensione dei quadranti, la spaziatura dei bordi (grid gap) e l'uso di contrasti cromatici mirati sono stati programmati per ridurre al minimo i falsi positivi causati dai movimenti involontari e dalle crisi distoniche degli arti superiori.

Inoltre, il software offre il vantaggio cruciale della sintesi vocale integrata che verbalizza istantaneamente in modalità acustica i simboli selezionati. Questo feedback sonoro immediato agisce come un potente rinforzo cognitivo per il bambino e abbatte la barriera interpretativa per i partner comunicativi.

Tuttavia, sul piano pratico ed ergonomico, l'utilizzo quotidiano dello strumento presenta ancora significative criticità legate alle caratteristiche strutturali dell'hardware attualmente in uso. La diagonale dello schermo del tablet risulta infatti eccessivamente ridotta rispetto alle necessità di V.: la dimensione troppo piccola dei quadranti e dei bersagli visivi, unita alla densità dei simboli sullo schermo, amplifica l'impatto dei movimenti involontari della mano sinistra e accelera l'affaticamento visivo e motorio del bambino. Per ovviare a questo importante limite e garantire a V. una comunicazione più efficiente, è stata formalmente avviata, in sinergia con l'équipe medico-specialistica, la procedura di richiesta per l'assegnazione da parte del Servizio Sanitario di un comunicatore dedicato ad ampio schermo. Tale ausilio, specificamente progettato per la disabilità e dotato di una scocca robusta e di un display di dimensioni maggiori, disporrà di un display touch-screen con filtro per il tocco rallentato per ignorare i movimenti involontari, permettendo così di ampliare l'area di puntamento e di massimizzare la reale autonomia espressiva del minore.

Parallelamente all'utilizzo delle *flash card*, V. sta intraprendendo un percorso di apprendimento focalizzato sull'uso di una tavola comunicativa alfabetica (alfabetiere assistito), sia in formato cartaceo sia implementata sul dispositivo digitale. Questo strumento consente al minore di comporre autonomamente parole e intere stringhe testuali non codificate o assenti nelle tabelle comunicative preimpostate. Sotto il profilo neuro-cognitivo e della letto-scrittura, questa transizione rappresenta un salto di qualità fondamentale: si passa infatti da una comunicazione di tipo puramente selezionabile, legata a un vocabolario chiuso e predefinito dall'adulto, a una comunicazione di tipo generativo ed emergente. Attraverso l'ortografia assistita, V. acquisisce la facoltà di personalizzare integralmente il proprio messaggio, esprimendo pensieri complessi, nomi propri di persone non familiari o concetti astratti legati al proprio vissuto emotivo.

Sebbene tale modalità risulti attualmente molto lenta e faticosa sotto il profilo neuro-motorio, essa costituisce una risorsa pedagogica futura per il raggiungimento della massima autonomia espressiva. Per mitigare l'affaticamento e sostenere la motivazione del bambino, l'utilizzo dell'alfabetiere viene supportato da strategie di facilitazione cognitiva come la word prediction (predizione di parola) sull'ausilio digitale e la scansione guidata dal partner comunicativo sul supporto cartaceo. Questo percorso mira a consolidare le competenze fonologiche e sintattiche di

V., valorizzando la sua spiccata tenacia relazionale e permettendogli, nel lungo termine, di svincolarsi dai limiti interpretativi dei sistemi iconici standard.

Per quanto concerne i dispositivi basati sul controllo oculare, una prolungata sperimentazione sul campo è risultata infine inconcludente a causa delle severe complessità legate alla posizione corporea e al controllo posturale di V. L'efficacia del puntatore oculare dipende infatti in modo stringente da una costante stabilità del capo, aspetto che per il minore risulta estremamente difficile da mantenere a causa dell'ipotonía assiale e delle crisi distoniche secondarie alla sua patologia. Le frequenti variazioni del tono muscolare e i movimenti involontari interferivano con l'allineamento geometrico necessario tra gli occhi del bambino e il sensore a infrarossi della macchina, provocando continue perdite di calibrazione. Inoltre, l'impiego prolungato determinava un importante affaticamento oculare e lo strumento risultava eccessivamente ingombrante per un montaggio stabile e sicuro sulla carrozzina. Di conseguenza, il puntatore oculare non è attualmente considerabile come una modalità comunicativa d'elezione o continuativa per il minore.



Figura 4 VOCA con messaggio preregistrato per i saluti

In questo panorama di strumenti integrati, V. utilizza invece con successo gli strumenti VOCA (Voice Output Communication Aid), dispositivi dotati di sintesi vocale che consentono di trasformare immagini o selezioni effettuate in messaggi vocali chiari. Il VOCA viene utilizzato prevalentemente durante attività strutturate, nelle routine quotidiane e nei contesti relazionali maggiormente prevedibili. In particolare, lo strumento viene impiegato per favorire l'inclusione sociale e la partecipazione ai momenti di gruppo, ad esempio attraverso l'utilizzo di messaggi preregistrati per i saluti e le richieste spontanee (Figura 4).

In perfetta coerenza con l'uso di questi ausili ad emissione di voce e in stretta collaborazione con le figure specialistiche coinvolte (logopedista, educatrice e fisioterapista), sono in corso continue valutazioni sistemiche e sessioni di assessment finalizzate all'individuazione e all'implementazione di soluzioni interattive e sensoriali capaci di incrementare ulteriormente la sua autonomia comunicativa nel pieno rispetto dei suoi tempi, dei suoi ritmi di affaticamento, delle competenze già acquisite e della sua straordinaria intenzionalità relazionale.

10.4.2 Il contributo del Centro Sillaba di Burolo nello sviluppo della comunicazione di V.

Nel percorso di sviluppo comunicativo di V., un ruolo di fondamentale importanza strategica e clinica è svolto dal Centro Sillaba di Burolo (TO), servizio educativo specializzato che opera nell'ambito della disabilità, dei bisogni comunicativi complessi e dell'inclusione. Fondato nel 2016 e autorizzato dall'ASL TO4 come Centro Educativo Minori, la struttura si caratterizza per un approccio multidisciplinare che coinvolge educatori professionali, logopedisti, terapisti della neuro e psicomotricità dell'età evolutiva, psicologi, pedagogisti e psicoterapeuti, operando in stretta collaborazione con le famiglie e con i contesti di vita del bambino.

All'interno del Centro assume una rilevanza cruciale l'area dedicata alla Comunicazione Aumentativa e Alternativa (CAA) e la relativa Ausilioteca. Questo spazio specializzato è stato la cabina di regia metodologica per V.: qui sono state valutate, sperimentate e personalizzate le tecnologie assistive destinate al suo percorso, supportando attivamente l'équipe scolastica e la famiglia nell'integrazione dei codici comunicativi. Il Centro Sillaba, inoltre, in quanto ideatore e promotore di SIMCAA (Sistema Integrato Multimediale per la Comunicazione Aumentativa Alternativa), piattaforma open-source per la creazione di tabelle e libri su misura, ha fornito il substrato clinico e scientifico per l'ideazione dei materiali personalizzati somministrati al minore.

Nel caso specifico di V., l'intervento del Centro Sillaba è stato determinante non tanto per l'aspetto puramente tecnico di fornitura degli ausili, quanto per l'azione di empowerment e di orientamento metodologico basata sull'evoluzione del profilo funzionale del bambino. Gli operatori del Centro hanno guidato l'intero processo di indagine clinica ed educativa, affrontando le complesse sfide poste dalla sindrome di Lesch-Nyhan.

Nelle prime fasi del percorso, l'équipe del Centro ha svolto un ruolo chiave nell'isolare il canale visivo come la risorsa d'elezione del bambino, coordinando i primi e storici tentativi di introduzione del puntatore oculare. Successivamente, di fronte alle oggettive barriere biomeccaniche evidenziate dalle osservazioni sistematiche, in particolare l'instabilità del capo, l'ipotonía assiale e i movimenti involontari che inficiavano la calibrazione della macchina, il Centro Sillaba ha ridefinito tempestivamente la linea d'azione. Invece di insistere su una tecnologia saturante e frustrante, gli specialisti hanno saputo rimodulare il progetto d'intervento, affiancando e potenziando strategie alternative e complementari adeguate al quadro motorio reale del minore.

In questo senso, il Centro ha validato e standardizzato la tecnica dell'indicazione manuale combinata: l'utilizzo del gesto guidato tramite l'arto superiore sinistro (morfologicamente più stabile) associato alla successiva conferma oculare intenzionale dell'item. Questo protocollo misto ha permesso di preservare l'altissima intenzionalità comunicativa di V., riducendo drasticamente i tempi di affaticamento e i livelli di frustrazione sperimentati nei contesti di vita quotidiana.

Oltre a questa attività di affinamento clinico, l'équipe multidisciplinare del Centro Sillaba ha orchestrato un fondamentale lavoro di rete territoriale. Ha accompagnato stabilmente la famiglia nell'elaborazione e nell'accettazione dei cambiamenti strumentali, e ha fornito un supporto formativo e di supervisione continuo al corpo docente e agli assistenti scolastici. Questo monitoraggio periodico e condiviso ha permesso di verificare le reali modalità di accesso all'interno della classe, garantendo che i supporti low-tech e high-tech (dal quaderno cartaceo all'applicazione Asterics GRID) non rimanessero strumenti confinati alla seduta terapeutica, ma venissero generalizzati con coerenza in ogni ambiente di vita.

Attualmente, il Centro Sillaba sta supportando la rete clinica ed educativa nella complessa procedura di transizione verso la prescrizione del comunicatore dinamico ad ampio schermo tramite il Servizio Sanitario Nazionale, curandone la taratura predittiva sui bisogni emergenti del minore.

Grazie a questo costante lavoro di accompagnamento, V. ha potuto compiere un significativo salto di qualità pedagogico, passando da modalità espressive meramente recettive o basate sulla pura interpretazione dell'adulto a sistemi progressivamente più strutturati, autonomi e funzionali. L'apporto del Centro Sillaba ha così trasformato la gestione della CAA in un processo evolutivo di autodeterminazione, sostenendo la straordinaria motivazione relazionale del bambino e valorizzando le sue abilità residue contro i limiti imposti dalla patologia.

10.5 Analisi delle caratteristiche Psicologiche e Cognitive

L'inquadramento del funzionamento globale di V. impone, come prerequisito epistemologico e metodologico, la necessità di scindere la componente esecutivo-motoria dalle funzioni prettamente intellettive e dominio-specifiche. Nel quadro clinico del bambino, infatti, la severa compromissione neuromotoria, agisce come una barriera fenotipica nell'espressione delle competenze cognitive. Si osserva, di conseguenza, una profonda discrepanza tra il livello di comprensione dell'ambiente circostante e la reale possibilità di tradurre tale competenza in atti comunicativi o comportamenti misurabili attraverso i canali psicometrici tradizionali. Data l'impossibilità di sottoporre V. a procedure diagnostiche standardizzate (quali ad esempio le scale Wechsler o Griffiths), che richiedono compiti di manipolazione oggettuale o risposte verbali rigidamente temporizzate, si è reso necessario strutturare un protocollo di valutazione ecologico-comportamentale e prove ad hoc a bassa richiesta motoria. Il livello di ricezione linguistica è stato indagato attraverso compiti di matching-to-sample (corrispondenza stimolo-bersaglio): al bambino veniva richiesto di selezionare, tramite la direzione dello sguardo (eye-gaze tracking empirico), uno stimolo visivo target tra diversi distrattori, in risposta a un input verbale orale fornito dall'esaminatore. Le prove si sono concentrate sul riconoscimento lessicale e semantico

(associazione di sostantivi e verbi d'azione a immagini), sulla discriminazione fonologica tramite coppie minime di parole e sulla comprensione morfosintattica di frasi coordinate, subordinate e passive negative. I risultati di tali valutazioni, mediate dall'insegnante di sostegno in un contesto di stabilità psicofisica e successivamente validate dall'équipe logopedica, indicano che V. possiede competenze neuropsicologiche di ricezione linguistica sovrapponibili a quelle di un target cronologico di circa sei anni. Il canale ricettivo non solo è preservato, ma appare pienamente integrato e idoneo a elaborare strutture narrative complesse, inferenze semantiche e dinamiche interpersonali.

Parallelamente alla maturazione cognitiva, V. manifesta una lucida e progressiva autoconsapevolezza dei propri limiti funzionali e della complessa sintomatologia neurobiologica che lo caratterizza. Il profilo psicologico di V. si distingue per un'elevata spinta e per una spiccata resilienza. Il bambino esprime un costante desiderio di affiliazione e partecipazione sociale, canalizzando le sue risorse residue nella ricerca di strategie di compenso; nello specifico, utilizza in modo funzionale e intenzionale lo sguardo referenziale e il contatto oculare prolungato come vettori comunicativi primari per dichiarare la propria presenza e l'intenzionalità interattiva. Tuttavia, la coesistenza di un'elevata sensibilità cognitiva e di una severa limitazione fisica espone costantemente il paziente al rischio di un profondo sovraccarico emotivo (flooding). Quando le richieste ambientali superano le capacità di processamento o quando il distretto motorio fallisce nel tradurre l'intenzionalità dell'atto, l'esperienza della frustrazione destabilizza l'equilibrio neuropsicologico del bambino. Per prevenire tali scompensi, è stato co-progettato con V. un



Figura 5 Pittogramma identificativo per V. della patologia

dispositivo di Comunicazione Aumentativa e Alternativa (CAA) situazionale: un pittogramma (Figura 5) identificativo della patologia e dello stato di crisi, posizionato direttamente sul bracciolo della carrozzina. Questo strumento supera la funzione di mero supporto comunicativo e si configura come un mediatore dell'arousal e del vissuto interno. Attraverso l'indicazione visiva o l'accenno motorio verso il pittogramma, V. esercita una forma di coping attivo sul contesto, segnalando tempestivamente l'insorgere di uno stato di malessere o affaticamento; ciò permette ai caregiver di rimodulare il carico cognitivo dell'ambiente prima che il drop emotivo inneschi le condotte autolesionistiche compulsive (morsicatura delle

labbra e delle dita) tipiche e nucleari della sindrome di Lesch-Nyhan. Sotto il profilo strettamente neuropsicologico, i deficit biologici della sindrome si concentrano nel dominio delle funzioni esecutive, con particolare riferimento ai meccanismi di inibizione della risposta, di regolazione dell'arousal e di pianificazione prassica. V. presenta una marcata difficoltà nel controllo del restraint motorio ed emotivo e nel differire la gratificazione (delay of gratification), un elemento neurobiologico che rende complessa la gestione dei tempi di attesa e la modulazione delle reazioni emotive di fronte all'imprevisto o al fallimento del compito. Inoltre, il processo che guida la pianificazione e l'esecuzione intenzionale del movimento risulta costantemente frammentato dalla fluttuazione del tono muscolare e dalle crisi distoniche, determinando una fatica cronica nell'organizzare sequenze motorie finalizzate a uno scopo preciso (goal-directed behaviors). Allo stesso modo, il sistema attentivo di V. appare particolarmente vulnerabile agli stimoli esterni distrattivi: contesti caratterizzati da elevato inquinamento acustico o da una stimolazione visiva frammentata determinano una rapida saturazione della memoria di lavoro, con conseguente crollo dell'attenzione sostenuta e comparsa di stati di disorientamento spaziale e cognitivo. In chiave neuropsicologica e psicoeducativa, la strutturazione delle attività e delle consegne nel setting clinico deve pertanto rispettare rigidi criteri di accessibilità cognitiva: le richieste devono essere formulate in modo lineare e chiaro, prediligendo frasi brevi a struttura sintattica diretta, evitando indicazioni perentorie o la presentazione simultanea di più compiti multipli (multitasking), e segmentando l'attività in micro-obiettivi sequenziali. Diventa infine categorico rispettare il tempo di latenza necessario al bambino per elaborare l'input e organizzare la risposta, sospendendo l'urgenza dell'output ed evitando sollecitazioni che agirebbero come trigger per l'ansia da prestazione, compromettendo la validità della performance e la stabilità dell'alleanza di lavoro.

10.5.1 L'impatto clinico ed ecologico dell'Associazione LND Famiglie Italiane ODV nel percorso individuale di V.

L'ingresso del nucleo familiare nella rete di LND Famiglie Italiane ODV, avvenuto nei mesi immediatamente successivi alla diagnosi, ha risposto al bisogno primario di orientamento specialistico di fronte a una patologia complessa e a bassa prevalenza. Il primo e più significativo beneficio si è concretizzato nell'accesso della famiglia alle piattaforme di mutuo aiuto parent-to-parent. Per i caregiver di V., il confronto diretto con genitori "veterani" ha permesso l'acquisizione immediata di un patrimonio di competenze pratiche ed esperienziali, spendibili nella quotidianità domestica. Questo trasferimento di saperi ha trovato applicazione diretta attraverso la strutturazione di strategie artigianali di *environmental shaping* (modificazione dell'ambiente), quali la messa in sicurezza degli arredi per prevenire l'impatto da movimenti involontari e la calibrazione

micrometrica delle consistenze alimentari, una manovra rivelatasi fondamentale per ridurre il rischio di morsi compulsivi durante le fasi di deglutizione.

Sotto il profilo strettamente neuropsicologico, la partecipazione attiva ai tavoli di confronto promossi dall'ODV ha accelerato la decisione della famiglia di investire precocemente sugli strumenti di Comunicazione Aumentativa e Alternativa (CAA) e sulle tecnologie assistive ad orientamento oculare. Questo passaggio ha permesso di capitalizzare le risorse cognitive intatte di V., aggirando la severa barriera motoria espressiva.

A rendere l'intervento dell'associazione ancor più incisivo e individualizzato è stata l'attivazione di una specifica consulenza sul campo da parte di una psicologa esperta dell'ODV. La professionista ha effettuato l'osservazione clinica diretta nei due contesti di vita principali del bambino: l'ambiente domestico e il setting scolastico. Questa valutazione ecologica e trans-contestuale ha permesso di analizzare dal vivo le risposte comportamentali di V., le fluttuazioni del suo arousal e le dinamiche interattive con i caregiver e i pari. A seguito di tali osservazioni, la psicologa ha fornito indicazioni e consigli pratici mirati, essenziali sia per strutturare la routine domestica in modo da mitigare i picchi di frustrazione, sia per supportare il team pedagogico nella gestione delle contingenze critiche, prevenendo l'escalation emotiva che tipicamente innesca le crisi autolesive.

Un'ultima tappa fondamentale nel percorso del bambino è rappresentata dall'inserimento del nucleo familiare negli Open Day multidisciplinari organizzati dall'associazione presso l'IRCCS Istituto Giannina Gaslini di Genova. L'inclusione di V. in questo protocollo centralizzato ha consentito di sottoporre il minore a sessioni di day hospital coordinate e simultanee. Dal punto di vista della gestione clinica, questo ha evitato la frammentazione delle cure e lo stress da ospedalizzazione ripetuta garantendo un monitoraggio longitudinale e integrato tra l'équipe di neurologia, urologia e riabilitazione motoria. Le indicazioni terapeutiche e farmacologiche scaturite dai controlli periodici a Genova hanno così permesso di orientare e rimodulare costantemente il piano riabilitativo territoriale del bambino, garantendo una presa in carico sintonizzata sui suoi bisogni evolutivi.

In definitiva, il supporto individualizzato e trans-contestuale fornito dall'ODV ha permesso di tradurre le linee guida cliniche in pratiche quotidiane efficaci, rappresentando il reale collante tra i bisogni evolutivi di V. e le risposte dei suoi contesti di vita, in un percorso orientato alla massima espressione delle sue potenzialità e al miglioramento della qualità di vita globale.

10.6 La scuola come spazio vitale, ecologia dell'inclusione e strategie neuropsicopedagogiche

Per V., l'ingresso quotidiano nel contesto della scuola primaria non si configura semplicemente come un adempimento formale o un'esperienza prettamente didattica, ma rappresenta il nucleo

centrale della sua vita relazionale, affettiva e sociale: un vero e proprio spazio vitale all'interno del quale strutturare il proprio processo di individuazione e la propria identità al di là delle severe limitazioni fenotipiche imposte dalla sindrome di Lesch-Nyhan. Il vissuto positivo di appartenenza e la spinta affiliativa del minore sono sostenuti, in prima istanza, dalle caratteristiche micro-ecologiche del setting. L'edificio scolastico, immerso nel verde di una zona rurale, è stato strutturato per minimizzare l'impatto-barriera delle limitazioni motorie attraverso l'introduzione di facilitatori ambientali specifici: l'uso dell'ascensore per l'accesso all'aula, la collocazione strategica della classe in prossimità della mensa per contenere la affaticabilità cronica e la presenza di servizi igienici dedicati garantiscono a V. i prerequisiti fondamentali di comfort, sicurezza e dignità biometrica durante il tempo-scuola.

All'interno di questa cornice facilitante, il profilo cognitivo e l'architettura degli apprendimenti di V. emergono come costrutti strettamente interdipendenti dalla stabilità del suo equilibrio psicofisico e dalla modulazione sensoriale. In condizioni di stabilità emotiva e di corretto livello di arousal, il bambino manifesta un funzionamento mentale attivo, curioso e ricettivo, tuttavia, per convertire questo potenziale in reali competenze cognitive, l'azione didattica necessita di un costante lavoro di mediazione guidata e di una sintonizzazione rigorosa sui suoi ritmi di elaborazione neurobiologica, che risultano fisiologicamente dilatati.

In questa prospettiva, la transizione tra le diverse attività didattiche viene mediata attraverso l'applicazione sistematica di routine stabili, rituali prevedibili e supporti visivi volti a neutralizzare l'ansia da prestazione e il disorientamento spazio-dinamico. Lo strumento cardine di questa strategia è l'agenda giornaliera personalizzata in Comunicazione Aumentativa e Alternativa (CAA). Questo dispositivo visivo, strutturato tramite una sequenza lineare di simboli e immagini iconiche, permette a V. di mappare in anticipo lo svolgimento della giornata (alternanza tra compiti, pause e pranzo), agendo come un potente regolatore emotivo capace di convertire l'incertezza in prevedibilità rassicurante.

L'espressione delle sue abilità logiche e meta-cognitive, altrimenti destinate al silenzio valutativo a causa della severa anartria (impossibilità di articolare la parola), si realizza pienamente grazie all'integrazione di tabelle comunicative e dispositivi personalizzati ad input oculare. Attraverso questo canale alternativo, V. è in grado di decodificare consegne graduate, formulare risposte sintattiche strutturate ed esplicitare preferenze, bisogni ed inferenze semantiche. Al fine di prevenire la saturazione della memoria di lavoro e il conseguente sovraccarico cognitivo ed emotivo (flooding), le sessioni lavorative individualizzate vengono programmaticamente segmentate in micro-obiettivi sequenziali, caratterizzati da tempi brevi e intervallati da pause strutturate. Nei momenti di acuto affaticamento sensoriale o di fallimento prassico, l'ambiente della mensa o gli spazi esterni, resi accessibili tramite percorsi piastrellati per la carrozzina, fungono da veri e propri

setting di decompressione, dove la didattica all'aperto sotto un gazebo protetto agisce da modulatore positivo dell'umore e del tono attentivo.

Questo impianto psicoeducativo si innesta su una fitta e sintonizzata rete relazionale che rappresenta il principale motore motivazionale del minore. V. rifiuta costantemente una postura passiva o isolata all'interno del gruppo dei pari; al contrario, mantiene una costante vigilanza visiva e una partecipazione affettiva orientata alle dinamiche della classe, attivando complessi processi di apprendimento vicario e per imitazione sociale. Il gruppo classe, composto da diciannove alunni, risponde a questa spinta interpersonale attraverso dinamiche di inclusione spontanea, rimodulando i propri pattern comunicativi e privilegiando il contatto oculare prolungato, la prossemica ravvicinata e piccoli scambi ludici bidirezionali.

Sul versante pedagogico, la strutturazione delle attività cooperative in piccoli gruppi consente a V. di assumere ruoli precisi e definiti nell'elaborazione di ricerche o compiti laboratoriali (manipolativi, artistici e musicali). In questi micro-contesti, facilitati dall'uso di materiali semplificati e codici CAA, la classe apprende spontaneamente forme di coabitazione inclusiva della disabilità, sviluppando capacità di ascolto empatico e rispetto della diversità. Analogamente, le sessioni di circle time e i dibattiti guidati (incentrati su temi agganciati all'esperienza vissuta, come il confronto storico tra differenti epoche scolastiche) vengono resi accessibili a V. tramite la formulazione di domande a scelta multipla visiva e la costante mediazione relazionale dell'insegnante di sostegno, che si configura per il bambino come una vera e propria base sicura cognitiva e affettiva. L'utilizzo integrato della musica, inserito come sottofondo metrico durante le routine o come stimolo attivante, ottimizza i livelli di attenzione sostenuta e concorre alla stabilizzazione dell'equilibrio emotivo.

Il medesimo principio di accessibilità universale governa la pianificazione delle uscite didattiche e delle gite scolastiche, considerate momenti insostituibili di crescita e coesione del gruppo dei pari. L'abbattimento preventivo delle barriere logistiche mediante la selezione di vettori di trasporto idonei (pullman dotati di elevatori idraulici o treni con accessi raso-banchina per la carrozzina) garantisce a V. il pieno godimento delle esperienze extra-moenia in condizioni di assoluta sicurezza e pari opportunità relazionali.

Tuttavia, l'analisi clinico-istituzionale del caso evidenzia una significativa criticità strutturale che minaccia la continuità di questo ecosistema inclusivo: la parzialità delle risorse professionali formalmente assegnate. La mancata copertura dell'intero orario scolastico da parte delle figure di supporto specialistico (insegnante di sostegno e operatrice socio-sanitaria, quest'ultima nodale nella coordinazione disfagica del pranzo) impone a V. un regime di frequenza ridotta con uscita anticipata programmata. Questa frammentazione istituzionale non solo tronca bruscamente la routine didattica, ma lacera quotidianamente la trama delle relazioni con i compagni nel momento

di massima valenza socializzante. L'assenza temporanea del personale di supporto durante snodi pedagogici complessi rimarca come la tutela dei diritti evolutivi e neuropsicologici di V. non possa esaurirsi nella mera rimozione delle barriere architettoniche, ma dipenda in modo stringente dalla stabilità, dalla continuità e dall'investimento organico sulle risorse umane del sistema scolastico, unici reali garanti di un percorso di reale autodeterminazione e salute globale.

10.7 Considerazioni conclusive sul Caso Clinico

In conclusione, l'analisi del funzionamento globale di V. offre un'evidenza clinica di fondamentale importanza per l'approccio neuropsicologico alle patologie complesse e a bassa prevalenza, offrendo un concreto riscontro pratico a quanto ampiamente validato dalla letteratura scientifica. Il percorso evolutivo di V. dimostra come la salute globale e il benessere psicofisico non dipendano esclusivamente dall'efficacia dei protocolli farmacologici o riabilitativi standard, ma siano l'esito di una complessa e sintonizzata alleanza ecologica. All'interno di questo panorama, l'interconnessione sinergica tra il nucleo familiare e la presa in carico multidisciplinare ha permesso di trasformare l'isolamento della rarità in un micro-ambiente altamente facilitante.

Allo stesso modo, l'investimento sistematico sulle strategie di Comunicazione Aumentativa e Alternativa (CAA) e sulla strutturazione di una mediazione guidata all'interno del contesto scolastico ha confermato il ruolo della scuola come reale spazio vitale. Modificando i fattori ambientali e formando la rete dei caregiver e dei pari a decodificare la radice neurobiologica dei comportamenti di V., il sistema è stato in grado di comprendere a fondo la situazione e salvaguardare l'incolumità del minore, arginando i picchi di arousal disfunzionale, prevenendo il sovraccarico emotivo e il conseguente innesco delle condotte autolesionistiche compulsive.

Alla luce di tali elementi, il caso clinico di V. si configura come un modello paradigmatico di resilienza e di coping attivo guidato dal sistema di seeking, ovvero il sistema neurobiologico motivazionale che sostiene la curiosità, l'esplorazione dell'ambiente, la ricerca di risorse e il perseguimento di obiettivi, favorendo l'adattamento alle difficoltà. Solo garantendo la continuità assistenziale, la stabilità delle risorse professionali e il rispetto dei tempi biologici ed emotivi del paziente è possibile neutralizzare l'impatto della patologia, traghettando la persona affetta da sindrome di Lesch-Nyhan verso un futuro di reale inclusione, dignità esistenziale e autodeterminazione.

Guardando al futuro di V. in una prospettiva lifespan, le sfide psicologiche e cliniche che si profilano richiedono il passaggio da una logica dell'integrazione scolastica a una cultura dell'autodeterminazione permanente. L'evoluzione clinica dall'infanzia verso l'adolescenza e l'età adulta comporterà una progressiva e complessa ridefinizione dell'equilibrio psicofisico, nonché della consapevolezza della propria condizione cronica.

Al fine di garantire la continuità dei successi comunicativi e relazionali finora ottenuti, le traiettorie future dovranno focalizzarsi su precise direttrici terapeutiche e assistenziali. Sarà pertanto fondamentale strutturare, tramite un progetto di vita precocemente attuato, l'individuazione di idonei contesti extrascolastici. Ciò consentirà di pianificare fluidamente la transizione verso i successivi gradi di istruzione e, a lungo termine, verso contesti occupazionali protetti o centri diurni specializzati, evitando il rischio di drammatiche fratture assistenziali ed emotive al termine del ciclo scolastico obbligatorio.

Infine, la crescita del minore imporrà un monitoraggio costante del carico emotivo e dei livelli di stress del nucleo familiare, strutturando percorsi di supporto psicologico e di coping. Tali interventi dovranno focalizzarsi sia sulla prevenzione degli stati depressivi, secondari alla progressiva consapevolezza dei limiti motori da parte di V., sia sulla gestione del senso di colpa e della fatica cronica (burden) dei caregiver.

Conclusione

La trattazione sistematica della Sindrome di Lesch-Nyhan (LNS) e l'analisi clinico-psicologica approfondita dello studio di caso permettono di trarre considerazioni di fondamentale rilevanza per la psicologia dello sviluppo, la neuropsicologia clinica e la pedagogia speciale.

L'itinerario di ricerca proposto in questo elaborato ha inteso dimostrare come una patologia ultrarara, geneticamente determinata dal deficit del gene HPRT1 e biochimicamente caratterizzata da una grave disfunzione dopaminergica striatale, non possa essere segregata in una lettura puramente medica o custodialistica. Al contrario, l'intersecarsi delle dimensioni biologiche, cognitive, psicologiche e scolastiche evidenzia la necessità di un approccio bio-psico-sociale, capace di ridefinire radicalmente i concetti di potenziale cognitivo, agency e inclusione.

Il primo e più significativo nucleo di questo lavoro risiede nella decostruzione del profilo cognitivo ed esecutivo dell'alunno affetto da LNS. Come ampiamente documentato sia nella rassegna teorica della letteratura sia nell'osservazione ecologica, la severa compromissione motoria agisce come una barriera espressiva altamente invalidante. I risultati conseguiti mettono in luce una profonda e costante discrepanza tra il livello di comprensione dell'ambiente circostante, che si mantiene solido e strutturato, e la reale possibilità di tradurre tale competenza in atti motori, linguistici o comportamenti misurabili attraverso i canali diagnostici tradizionali. Rompere il pregiudizio valutativo che confonde l'incoordinazione motoria e l'anartria con un deficit intellettuale globale rappresenta il primo atto di giustizia clinica ed epistemologica compiuto in questa ricerca.

Questa marcata dissociazione si traduce sul piano psicologico in una severa frustrazione prassica: il divario tra un mondo interno recettivo, capace di elaborare concetti complessi, narrazioni e dinamiche interpersonali, e l'impossibilità di riprodurre autonomamente tale sapere in output motori fluidi genera vissuti di profonda impotenza appresa, rabbia e affaticamento cognitivo nel minore.

Questo presupposto neuropsicologico si lega strettamente alla ridefinizione clinica degli aspetti psicologici e comportamentali della sindrome, la cui complessità deve essere rigorosamente sottratta a interpretazioni intenzionali o puramente psicogenetiche. Esaminando la dinamica tra autolesionismo e impulsività, emerge con drammatica chiarezza il paradosso che si consuma tra consapevolezza e perdita di controllo. Le condotte autolesive non si configurano come atti deliberati, bensì come espressioni fenotipiche involontarie, guidate dal cortocircuito neurochimico dei nuclei della base. Il soggetto affetto da questa sindrome sperimenta una piena e dolorosa consapevolezza dell'imminenza dell'atto nocivo e della conseguente sofferenza fisica, ma si trova privato di qualsiasi capacità di inibizione della risposta motoria. Questa alienazione del controllo inibitorio intacca direttamente il senso di agency, inteso come la capacità dell'individuo di riconoscersi come autore e motore delle proprie azioni. Si genera così un profondo e logorante

conflitto interno: l'identità psicologica si trova scissa e costretta a negoziare con un apparato corporeo che agisce come un aggressore esterno e ingovernabile, trasformando ogni tentativo di intenzionalità in un'esperienza di impotenza e vulnerabilità. Tale dinamica genera una richiesta paradossale di contenimento come difesa psichica: il soggetto non vive i dispositivi di contenimento fisico o l'abbraccio stretto dell'adulto come una punizione o una privazione della libertà, ma come un'ancora di salvezza e una liberazione dall'ansia intollerabile derivante dalla perenne minaccia di perdere il controllo.

In questo quadro, l'importanza dell'inclusione scolastica assume una valenza terapeutica ed esistenziale che va ben oltre il semplice adempimento del diritto allo studio. Per un bambino affetto da tale sindrome, infatti, la scuola rappresenta spesso l'unico, autentico spazio vitale e sociale accessibile. Data la pervasività della patologia e le oggettive difficoltà di avere costantemente una persona mediatore al fianco, figura indispensabile per interpretare i bisogni del minore, gestirne le posture, prevenirne le crisi e tradurre i suoi atti comunicativi, la routine scolastica diventa l'unico contesto in cui sia possibile strutturare in modo protetto e continuativo la presenza di questo nucleo assistenziale integrato. Al di fuori dell'ambiente scolastico e della cerchia familiare, gli spazi di socializzazione e le opportunità per relazionarsi con il gruppo dei pari si azzerano quasi completamente, confinando il bambino in una dimensione di isolamento forzato. Proprio per questo, l'efficacia e il valore profondo dell'inclusione scolastica devono necessariamente basarsi sulla conoscenza approfondita e scientifica della sindrome da parte di tutto il contesto che circonda l'alunno. L'identità della persona affetta dalla Sindrome di Lesch-Nyhan si sviluppa e si modella in modo cruciale su ciò che essa percepisce dagli altri e attraverso lo sguardo di chi le sta accanto. Se il contesto è privo di una reale conoscenza della patologia, rischia di interpretare le crisi involontarie e gli agiti autolesivi come capricci, rifiuti intenzionali o aggressività deliberata, restituendo al minore l'immagine specchio di un soggetto intrinsecamente "cattivo" o distruttivo, con ripercussioni devastanti sulla qualità della vita.

In prospettiva futura, sarebbe auspicabile ampliare la ricerca attraverso studi multicentrici che coinvolgano un numero maggiore di soggetti affetti da Sindrome di Lesch-Nyhan, al fine di confrontare differenti profili clinici, cognitivi e comportamentali e verificare la trasferibilità delle evidenze emerse in questo elaborato. Particolare interesse rivestirebbe l'impiego di metodologie longitudinali, capaci di monitorare nel tempo l'evoluzione delle competenze cognitive, relazionali e scolastiche, nonché l'efficacia degli interventi educativi e riabilitativi adottati. Inoltre, ulteriori studi potrebbero approfondire il ruolo delle tecnologie assistive e della Comunicazione Aumentativa Alternativa (CAA) nel favorire l'espressione delle competenze cognitive e il rafforzamento del senso di agency nei soggetti con grave compromissione motoria. Tali linee di ricerca contribuirebbero a consolidare empiricamente il modello bio-psico-sociale qui proposto, fornendo evidenze

scientifiche più robuste a sostegno delle pratiche cliniche, educative e inclusive rivolte a questa popolazione.

In conclusione, la Sindrome di Lesch-Nyhan delinea i confini della psicologia clinica e dello sviluppo, dimostrando che l'inclusione non è l'adattamento formale o burocratico di uno spazio, ma la sintonizzazione profonda e scientificamente guidata di una comunità attorno alle vulnerabilità e alle risorse di un individuo. L'esperienza clinica ed educativa raccolta ci consegna la certezza che le laddove la genetica ha imposto un limite motorio e comportamentale apparentemente invalicabile, l'azione coordinata e clinicamente sintonizzata tra scienza medica, tecnologie assistive, solidarietà associativa e intenzionalità educativa può e deve squarciare il silenzio, aprendo canali inediti di comunicazione e partecipazione, per restituire infine alla persona la piena dignità della propria esistenza, della propria mente e della propria voce.

Bibliografia

- Anderson, L., & Ernest, M. (1994). Self-injurious behavior in Lesch-Nyhan disease. *Journal of Autism and Developmental Disorders*.
- Anderson, & Bushman, B. J. (2002). Human aggression. *Annual Review of Psychology*.
- Anderson, J. R. (2000). *Learning and memory: An integrated approach*. New York: John Wiley & Sons.
- Anderson, L. T., & Ernst, M. (1994). Cognitive and behavioral characteristics of Lesch-Nyhan disease. *Developmental Medicine & Child Neurology*.
- Anderson, L. T., & Ernst, M. (1994). Neurobehavioral aspects of Lesch-Nyhan syndrome. *Developmental Medicine & Child Neurology*.
- Ashkenasi, A. S. (2001). Behavioral phenotype in Lesch–Nyhan disease: Neuropsychiatric perspectives. *European Child & Adolescent Psychiatry*.
- Baddeley, A. D. (2000). The episodic buffer: A new component of working memory. *Trends in Cognitive Sciences*.
- Baddeley, A. D. (2007). *Working Memory, Thought, and Action*. Oxford: Oxford University Press.
- Bakay, B., & Nyhan, W. L. (1972). Structural abnormalities of hypoxanthine-guanine phosphoribosyltransferase in Lesch-Nyhan syndrome. *Journal of Clinical Investigation*.
- Bandura, A. (1997). *Self-efficacy: The exercise of control*. New York: Freeman.
- Berman, P. H., & Suchy, S. (1991). Neurobehavioral manifestations of the Lesch–Nyhan syndrome. *Developmental Medicine & Child Neurology*.
- Beukelman, D. R. (2020). *Augmentative and Alternative Communication: Supporting Children and Adults with Complex Communication Needs*. Baltimore, MD: Paul H. Brookes Publishing Co.
- Beukelman, D. R., & Mirenda, P. (2013). *Augmentative and alternative communication: Supporting children and adults with complex communication needs*. Baltimore: Paul H. Brookes Publishing.
- Booth, T., & Ainscow, M. (2011). *Index for inclusion: Developing learning and participation in schools*. Bristol: Centre for Studies on Inclusive Education.
- Bowlby, J. (1988). *A secure base: Parent-child attachment and healthy human development*. New York: Basic Books.
- Bozano, L. S. (2021). Executive dysfunction and self-injurious behavior in Lesch-Nyhan Syndrome: Implications for adaptive behavior and caregiver interaction. *Journal of Intellectual Disability Research*.
- Bronfenbrenner, U. (1979). *The ecology of human development: Experiments by nature and design*. Cambridge: Harvard University Press.
- Cafiero, J. M. (2005). *Meaningful Exchanges for People with Autism: An Introduction to Augmentative & Alternative Communication*. Bethesda, MD: Woodbine House.

- Calculator, S. J. (2009). Validation of an assessment framework for identifying AAC service needs of children with severe disabilities. . *Augmentative and Alternative Communication*.
- Canevaro, A. (2007). *L'integrazione scolastica degli alunni con disabilità: Trent'anni di inclusione nella scuola italiana*. . Trento: Erickson.
- Catel, W., & Schmidt, H. (1959). Familial gouty diathesis with neurological and renal involvement in infancy. *Acta Paediatrica*.
- Christie, R. B. (1982). Lesch-Nyhan disease: clinical experience and neurobehavioral features. . *Journal of Pediatrics*.
- Cottini, L. (2017). *Didattica speciale e inclusione scolastica*. Roma: Carocci Editore.
- D. J. Schretlen, M. V. (2005). Neuropsychological functioning in Lesch-Nyhan disease. *Neuropsychology Review*.
- Deci, E. L. (2000). The "what" and "why" of goal pursuits: Human needs and the self-determination of behavior. . *Psychological Inquiry*.
- Diamond, A. (2013). Executive Functions. . *Annual Review of Psychology*.
- Eaves, A. M. (2015). Custom-made intraoral appliances and bite-blocks for the prevention of self-mutilation in Lesch-Nyhan syndrome. . *Special Care in Dentistry*.
- Ernst, M., Zametkin, A., Matochik, J., Pascualvaca, D., & Jon. (1996). Presynaptic dopaminergic deficits in Lesch-Nyhan disease. *New England Journal of Medicine*.
- Fox, I. H., & Kelley, W. N. . (1978). The role of hypoxanthine-guanine phosphoribosyltransferase (HGPRT) deficiency in the Lesch-Nyhan syndrome. *Journal of Biological Chemistry*.
- Frith, C. D. (2000). Abnormalities in the awareness and control of action. . *Philosophical Transactions of the Royal Society of London*. .
- Fu, R. C.-P. (2014). Genotype–phenotype correlations in neurogenetics: Lesch–Nyhan disease and its variants. *Human Mutation*.
- Gallagher, S. (2000). Philosophical conceptions of the self: Implications for cognitive science. . *Trends in Cognitive Sciences*.
- Gardner, H. (2011). *Frames of mind: The theory of multiple intelligences*. New York: Basic Books.
- Gathercole, & Alloway. (2008). *Working Memory and Learning: A Practical Guide for Teachers*. London: Sage Publications.
- Gilbert, S. R. (1979). Auto-behavioral problems in the Lesch-Nyhan syndrome. *Journal of Autism and Developmental Disorders*.
- Gilbert, S. S. (1979). Emotional impact and stress management in educational workers dealing with self-injurious behaviors. *American Journal of Mental Deficiency*,.
- Goffman, E. (1963). *Stigma: Notes on the management of spoiled identity*. Englewood Cliffs: NJ: Prentice-Hall.
- Gomi, H. T. (2021). Assistive engineering and lightweight exoskeletons for self-injurious behavior management in neurodevelopmental disorders. . *Journal of Prosthetics and Orthotics*,.

- Gottesman, I. I. (2003). The endophenotype concept in psychiatry: Etymology and strategic intentions. . *The American Journal of Psychiatry*.
- Gross, J. J. (2015). Handbook of emotion regulation . *The Guilford Press*.
- Hagberg, B. (2003). Clinical manifestations and course of early-onset movement disorders. . *European Journal of Paediatric Neurology*.
- Hagberg, B. (2003). Clinical overview, epidemiological development, and medical prevention in dyskinetic conditions. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*.
- Hagberg, B. (2003). Neurologic aspects of Lesch–Nyhan syndrome. . *Neuropediatrics*.
- Haggard, P. (2008). Human volition: Towards a neuroscience of will. . *Nature Reviews Neuroscience*.
- Harris. (2018). Inborn errors of metabolism and behavioral phenotypes: Lesch-Nyhan disease. *Oxford University Press*.
- Harris, J. C. (2018). Lesch-Nyhan syndrome and its variants: An update. *Molecular Genetics and Metabolism*.
- Harris, L. S. (2018). Integrated behavioral and psychological interventions in developmental syndromes: A longitudinal study on affect regulation and self-injury reduction. . *Journal of Clinical Child & Adolescent Psychology*.
- Heller, T. &. (2008). The aging parents phenomenon in severe neurodevelopmental conditions: Lifespan planning, anticipatory grief, and future care transition protocols. . *American Journal on Mental Retardation*.
- Ianes, D. (2015). *L'evoluzione dell'inclusione scolastica in Italia: Verso una didattica universale*. Trento: Erickson.
- Ianes, D. (2015). *L'evoluzione dell'insegnante di sostegno: Verso una didattica inclusiva e corresponsabile*. Trento: Erickson.
- Ianes, D. (2015). *L'inclusione scolastica. Dall'integrazione all'inclusione*. Trento: Erickson.
- Information, L.-N. D. (2014). *Epidemiology of Lesch-Nyhan disease*. Tratto da Lesch-Nyhan Disease International Study Group.
- Jinnah, H. A. (2006). Neurobehavioral features of Lesch–Nyhan disease. *Journal of Child Neurology*.
- Jinnah, H. A. (2009). Etiology and pathogenesis of dystonia in childhood. . *Pediatric Neurology*.
- Jinnah, H. A. (2009). Lesch–Nyhan disease: From mechanism to model and back again. *Disease Models & Mechanisms*.
- Jinnah, H. A. (2019). *Lesch–Nyhan disease and its variants*. Tratto da GeneReviews®.
- Jinnah, H. A., & Friedman, J. T. (2006). Lesch-Nyhan disease and its variants. *HPRT Deficiency and the Lesch-Nyhan Syndrome*.
- Jinnah, H. A., & Friedmann, T. (2001). Lesch–Nyhan disease and related disorders. *In The metabolic and molecular bases of inherited disease*.

- Jinnah, H. A., & Friedmann, T. (2016). Progress and challenges in Lesch–Nyhan disease research. *Journal of Inherited Metabolic Disease*.
- Jinnah, H. A., Friedmann, T., & Taylor, H. A. (2009). Neurobiology of Lesch-Nyhan disease. *Neuroscience & Biobehavioral Reviews*.
- Jinnah, H. A., Sabina, R. L., & Van Den Berghe, G. (2009). .Metabolic and behavioral features of Lesch-Nyhan disease. *Brain*.
- Jinnah, H. A., Visser, J. E., Harris, J. C., & Verdu, A. L. (2006). Delineation of the motor disorder of Lesch-Nyhan disease. *Brain*.
- Johnson, D. W. (199). *Learning together and alone: Cooperative learning, competition, and individualization* . Boston: Allyn & Bacon.
- Jolly, D. J. (1983). Cloning and characterization of the human HPRT1 gene. *Proceedings of the National Academy of Sciences (PNAS)*.
- Kernberg, O. (2008). *Aggression in personality disorders and perversions*. New Haven : Yale University Press.
- Kerr, A., & McIntosh, J. . (2000). Coping when a child has a disability: Exploring the impact. *Child: Care, Health and Development*,.
- Kerr, S. M. (2000). De-escalating caregiving stress in Lesch-Nyhan syndrome: The impact of neurobiological psicoeducation on parental guilt and efficacy. . *American Journal of Orthopsychiatry*.
- Lancioni, G. E. (2020). Assistive technology and eye-tracking systems for children with severe motor and communication disabilities: Restoring a sense of agency. *Research in Developmental Disabilities*.
- Lesch, M., & Nyhan, W. (1964). A familial disorder of uric acid metabolism and central nervous system dysfunction. *American Journal of Medicine*.
- Lezak, M. D., Howieson, D. B., & Loring, D. W. (2004). *Neuropsychological assessment (4th ed.)*. Oxford: Oxford University Press.
- Libet, B. (1985). Unconscious cerebral initiative and the role of conscious will in voluntary action. . *The Behavioral and Brain Sciences*.
- Linehan, M. M. (2015). *DBT Skills Training Manual* . New York: Guilford Press.
- Majaranta, P. &. (2002). Twenty years of eye typing: Systems and design issues. *Proceedings of the 2002 Symposium on Eye Tracking Research & Applications*.
- Meozzi, A. (2002). *Malattie rare, malattie genetiche e distretto oro- cranio-facciale*. Pisa: ETS.
- Miller, E. K. (2001). An integrative theory of prefrontal cortex function. *Annual Review of Neuroscience*.
- Mirenda, P. (2014). Augmentative and Alternative Communication for individuals with severe verbal impairments: Supporting emotional expression. . *American Journal of Speech-Language Pathology*.
- Miyake, A. F. (2000). The unity and diversity of executive functions and their contributions to complex "frontal lobe" tasks: A latent variable analysis. . *Cognitive Psychology*.

- Nanagiri, A., & Shabbir, N. (2023). *Lesch-Nyhan Syndrome*. In StatPearls. Tratto da StatPearls Publishing.
- Nyhan, W. L. (1972). Clinical features of the Lesch-Nyhan syndrome. *Archives of Internal Medicine*.
- Nyhan, W. L. (1976). *Hypoxanthine-Guanine Phosphoribosyltransferase (HGPRT) Deficiency and Lesch-Nyhan Syndrome*. New York: Raven Press.
- Nyhan, W. L. (2000). Clinical features of the Lesch-Nyhan syndrome. *Archives of Internal Medicine*.
- Nyhan, W. L. (2000). The Lesch-Nyhan disease. . *The Journal of Pediatrics*.
- Nyhan, W. L. (2005). Behavior in the Lesch-Nyhan syndrome. . *Journal of Autism and Developmental Disorders*.
- Nyhan, W. L. (2005). Lesch-Nyhan disease. *Journal of the History of the Neurosciences*.
- Oliver, C. A. (2007). Behavioral interventions for self-injurious behavior in Lesch-Nyhan syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*.
- Oliver, C., Murphy, G., & Corbett, J. (2007). Self-injurious behaviour in people with intellectual disabilities: A total population study. *Journal of Intellectual Disability Research*.
- Oliver, C., Sloneem, J., Hall, S., & Arron, K. (2007). Self-injurious behaviour in neurodevelopmental disorders. *Journal of Intellectual Disability Research*.
- Oliver, M. M. (2007). Communication rights as human rights: The role of AAC. *International Journal of Diversity in Organisations, Communities and Nations*,.
- OMS, O. M. (2001). *International Classification of Functioning, Disability and Health*. Geneva: World Health Organization.
- Organization., W. H. (2001). *International Classification of Functioning, Disability and Health: ICF*. World Health Organization.
- Pelchat, D. R. (2003). Adaptation of parents in relation to their 0–2-year-old child's chronic health condition: A test of a stress and coping model. *Journal of Pediatric Nursing*.
- Peterson, R. A. (2016). Emotional self-regulation and body-signal training in neurodevelopmental disorders: Implications for Lesch-Nyhan syndrome. *Clinical Child Psychology*.
- Piaget, J. (1952). *The origins of intelligence in children*. New York: International Universities Press.
- Richman, D. M. (2005). Identification and treatment of early warning signs of self-injury in children with neurodevelopmental conditions. . *Journal of Applied Behavior*.
- Riley, H. D. (1960). Neurological and metabolic abnormalities in a pediatric patient with hyperuricemia. . *Pediatrics*.
- Salute., M. d. (2014). *Malattie rare*. Tratto da Ministero della Salute : <https://www.salute.gov.it>
- Sanità, I. S. (2014). Piano nazionale per le malattie rare. Ministero della Salute. Tratto da <http://www.iss.it/cnmr>
- Schalock, R. L. (2002). Conceptualization, measurement, and application of quality of life for persons with intellectual disabilities: Report of an international panel of experts. *Mental Retardation*.

- Schalock, R. L., Bonham, G. S., & Verdugo, M. A. (2002). Quality of life: Its definition and measurement. *American Journal on Mental Retardation*.
- Schieppati, A. H. (2008). Why rare diseases are an important medical and social issue. *The Lancet*.
- Schretlen, W. J. (2005). Behavioral aspects of Lesch-Nyhan disease and its variants. *Neuropsychology*.
- Seegmiller, J. E. (1967). Enzyme defect associated with a sex-linked human neurological disorder. *Science*.
- Singer, G. H. (2007). Primary and secondary prevention of stress in parents of children with developmental disabilities: A meta-analysis of parent training outcomes. . *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*.
- Slifer, K. J. (1999). Parent training and copathology strategies for managing severe compulsive self-injury in rare genetic disorders. *Behavior Therapy*.
- Slifer, K. J., Cataldo, M. F., & Engel, R. . (1999). Behavioral assessment and management of self-injury in Lesch-Nyhan syndrome. *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics*.
- Steinberg, L. (2005). Cognitive and affective development in adolescence. *Trends in Cognitive Sciences*.
- Stern, D. N. (1985). The interpersonal world of the infant. *New York: Basic Books*.
- Taruscio, D. C. (2022). Transition care in rare neurodevelopmental disorders: Models of multidisciplinary networks and the role of patient organizations. . *European Journal of Medical Genetics*.
- Topping, K. J. (2005). Trends in peer learning. . *Educational Psychology*.
- Torres, R. J. (2021). Basal ganglia dopaminergic depletion and downstream neurobehavioral symptoms in Lesch-Nyhan syndrome: Limits of current pharmacotherapy. *Frontiers in Neurology*.
- Torres, R. J., & Puig, J. (2007). Hypoxanthine-guanine phosphoribosyltransferase (HPRT) deficiency: Lesch–Nyhan syndrome and beyond. . *Nucleosides, Nucleotides and Nucleic Acids*.
- Trevarthen, C. (1998). *Intersubjective Communication and Emotion in Early Ontogeny*. Cambridge : Cambridge University Press.
- Trisciuzzi. (2000). *Pedagogia speciale e psicopatologia dello sviluppo*. Pisa: ETS.
- Tulving, E. (1972). Episodic and semantic memory. In T. &. Donaldson, *Organization of memory* .
- Visser, F. E. (2000). Lesch-Nyhan syndrome: Epidemiology, pathophysiology, and management. *CNS Drugs*.
- Visser, J. D. (2000). *Emotional and behavioural difficulties in mainstream schools*. Londra: Routledge.
- Visser, J. E. (2000). Lesch-Nyhan disease and the basal ganglia. *Brain Research Reviews*.
- Visser, J. E. (2000). Lesions of the striatum induced by 6-hydroxydopamine in neonates: An animal model for Lesch-Nyhan disease? . *Brain Research Reviews*.

- Visser, J. E. (2000). Neurobehavioral aspects of Lesch-Nyhan disease. *Developmental Medicine & Child Neurology*.
- Visser, J. E. (2000). Neurochemical abnormalities in Lesch–Nyhan disease: A study of the dopaminergic and serotonergic systems. *Annals of Neurology*.
- Visser, J. L. (2000). Pharmacological treatment of self-injurious behavior in Lesch-Nyhan disease: A review of global clinical outcomes. *CNS Drugs*.
- Visser, J., Hutter, R., , & Wood, L. (2000). *Managing behaviour in schools: A whole-school approach*. Londra: David Fulton Publishers.
- Vygotskij, L. S. (1978). *Mind in society: The development of higher psychological processes*. Cambridge: Harvard University Press.
- Vygotsky, L. S. (1962). *Thought and language*. Cambridge, Massachusetts (USA): MIT Press.
- Wallon, H. (1942). *De l'acte à la pensée*. Parigi : Flammarion.
- Wentzel, K. R., & Looney, , L. (2007). Socialization in school settings. *Handbook of Socialization: Theory and Research*,.
- WHO, W. H. (2001). *International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF)*. Geneva: WHO.