

“No theory, no party”: senza teoria non c’è cambiamento

“No Theory, No Party”: Without theory, there is no change

Roberto Cubelli*, Giulia Balboni°

* Dipartimento di Psicologia e Scienze Cognitive, Università di Trento,
corso Bettini 31, 38068 Rovereto (TN);
e-mail: roberto.cubelli@unitn.it.

° Dipartimento di Filosofia, Scienze Sociali, Umane e della Formazione,
Università di Perugia, piazza G. Ermini 1, 06123 Perugia;
e-mail: giulia.balboni@unipg.it.

Ricevuto: 30.11.2022 - **Accettato:** 03.12.2022

Pubblicato online: 21.03.2023

Riassunto

L’approccio “transdiagnostico” ai disturbi del neuro-sviluppo può favorire la ricerca e la comunicazione, ma è privo di teoria. Senza un modello teorico l’identificazione delle cause dei disturbi cognitivi e comportamentali, andando oltre la loro descrizione e categorizzazione, è impossibile. Un primo passo verso il cambiamento è il superamento della distinzione metodologica tra neuropsicologia dello sviluppo e neuropsicologia dell’adulto.

Parole Chiave: neuropsicologia, diagnosi, transdiagnostica, dislessia

Abstract

The “transdiagnostic” approach to neurodevelopmental disorders can foster research and communication, but lacks theory. Without a theoretical model, identifying the causes of cognitive and behavioral disorders beyond their description and categorization is impossible. A first step towards change is to overcome the methodological distinction between developmental neuropsychology and adult neuropsychology.

Roberto Cubelli e Giulia Balboni / *Ricerche di Psicologia*, 2022, Vol. 45
ISSN 0391-6081, ISSN e 1972-5620, Doi: 10.3280/rip2022oa15628

Keywords: neuropsychology, diagnosis; transdiagnostic approach; developmental dyslexia

Nel loro articolo-bersaglio, Antonietti, Borgatti e Giorgetti (2022) si chiedono se sia auspicabile un nuovo paradigma nel modo di studiare e classificare i disturbi del neurosviluppo e suggeriscono il programma *Research Domain Criteria* (Insel et al., 2010) quale esempio di diverso approccio metodologico e concettuale. La risposta degli autori è sostanzialmente positiva e ciò che è descritto come una possibilità, di fatto, è presentato come la soluzione. Il programma *Research Domain Criteria* (RDoC) è nato in ambito psichiatrico allo scopo di promuovere la ricerca (soprattutto farmacologica) e favorire una più puntuale distinzione dei diversi quadri clinici (Cuthbert e Insel, 2013).

I più importanti sistemi di classificazione (per esempio, DSM e ICD), basandosi sulla rilevazione e descrizione di segni e sintomi, sono caratterizzati da variabilità all'interno di ogni categoria diagnostica (uguale etichetta ma profili clinici diversi) e sovrapposizione tra categorie (etichette diverse ma uguale sintomatologia). La conseguenza è che le singole persone possono presentare profili clinici e comportamentali coerenti con più categorie diagnostiche e che la stessa categoria può essere assegnata a persone con profili clinici e comportamentali in parte diversi. Poiché il processo diagnostico in accordo a tali sistemi di categorizzazione si mantiene a un livello descrittivo, l'accertamento della comorbidità (la rilevazione dei disturbi associati) risulta più importante dell'indagine esplicativa (la comprensione dei meccanismi specificamente alterati o deficitari).

Per superare questi limiti e costituire gruppi omogenei, seguendo il programma RDoC, Astle e colleghi (2022) hanno proposto un approccio "transdiagnostico" comprendente metodi dimensionali e metodi di *clustering*. I primi considerano le caratteristiche condivise da persone con diversa etichetta diagnostica (ad esempio difficoltà a livello fonologico o a carico delle funzioni esecutive presenti in molti disturbi del neurosviluppo, quali dislessia o discalculia). I secondi individuano le persone con profili simili all'interno di una categoria o di categorie diverse (ad esempio sottogruppi relativamente omogenei possono essere identificati tra i casi di individui con disturbo dello spettro autistico o disturbo specifico dell'apprendimento).

Questo approccio, apparentemente promettente e innovativo (Jaffee, 2022), non sembra essere risolutivo: quando si considera la funzione deficitaria, il disturbo di base può interessare componenti distinte del

sistema cognitivo (come nel caso delle funzioni esecutive; Miyache e Friedman, 2012); quando si costituiscono gruppi omogenei, la formazione di un *cluster* rimane sempre a livello della descrizione delle manifestazioni cliniche (e.g., Stevens et al., 2019) senza indicare i meccanismi causali e le componenti specificamente compromesse (Balboni e Cubelli, 2011). Confrontare pazienti per rilevare fenomeni comuni o per costituire nuove categorie non consente di formulare una diagnosi corretta e puntuale a livello del singolo individuo.

Come i sistemi DSM e ICD, anche la prospettiva “transdiagnostica” presenta due caratteristiche che, da un lato, sono un punto di forza perché favoriscono la ricerca e la comunicazione ma, dall’altro lato, rappresentano una fonte di debolezza perché non consentono un’interpretazione diagnostica che vada oltre la mera classificazione del profilo clinico:

1. *Centralità degli studi di gruppo*. Come scrivono Antonietti, Borgatti e Giorgetti (2022), “gli approcci dimensionali intendono *raggruppare* le caratteristiche degli individui per rendere ragione della variabilità all’interno della popolazione di riferimento; gli approcci di clustering intendono *raggruppare* gli individui per spiegare i profili individuabili nella popolazione” (corsivo nostro). L’approccio è funzionale alle attività di ricerca con gruppi di partecipanti e alla realizzazione di studi controllati randomizzati (ma la *cluster analysis* prevede numeri di partecipanti elevati e raramente in ambito clinico si è in grado di soddisfare queste condizioni). Non è certo utile per formulare una diagnosi individuale e pianificare mirati interventi terapeutici ed educativi, che in ambito clinico devono derivare non dalle caratteristiche della categoria a cui una persona è assegnata ma dalle specifiche difficoltà che quella persona presenta.
2. *Preferenza per le categorie omnicomprendenti*. Kushki e colleghi (2019) scrivono che “the existing behaviorally-defined diagnostic labels may not capture etiologically, biologically, and phenomenologically homogeneous groups” (p. 8). Il processo diagnostico non è unitario¹. Le analisi ai livelli eziologico, biologico e fenomenologico sono indipendenti: i meccanismi che operano a un livello non hanno effetti automatici e prevedibili sugli altri livelli. Una malattia può causare alterazioni cerebrali in sedi diverse; queste possono causare *deficit* diversi a livello funzionale, cognitivo e

¹ “Parere sulla diagnosi psicologica e psicopatologica”. Parere redatto dal Gruppo di lavoro “Atti tipici” del Consiglio Nazionale dell’Ordine degli Psicologi (https://www.psy.it/allegati/parere_diagnosi.pdf).

comportamentale. Psicologi e psicologhe hanno competenze diagnostiche e possibilità di intervento soltanto per agire a quest'ultimo livello.

L'annunciato cambiamento di paradigma (Jaffee, 2022) ha una criticità di fondo: la totale *mancanza di teoria*. La letteratura sui sistemi di classificazione dei disturbi del neurosviluppo, e più in generale dei disturbi mentali, fa riferimento a dati empirici provenienti da più ambiti disciplinari, ma non discute di modelli teorici (e.g., Hyman, 2007). Ma i modelli teorici sono necessari per andare oltre una diagnosi descrittiva. Non è possibile, per esempio, studiare le prestazioni qualitative e quantitative in sede di valutazione delle abilità di lettura o di calcolo se non si hanno a disposizione modelli dell'organizzazione funzionale dei processi cognitivi sottostanti l'esecuzione di questi compiti. La teoria è decisiva: come è possibile studiare i disturbi fonologici e i *deficit* esecutivi negli individui con disturbo specifico dell'apprendimento senza una teoria che specifichi come e a quali livelli sono elaborate le informazioni fonologiche (e.g., procedure di conversione grafema-fonema e assemblaggio fonologico, accesso al lessico fonologico, mantenimento delle sequenze fonemiche) oppure come è frazionata la memoria di lavoro e al suo interno quali sono le funzioni del *central executive*?

La diagnosi richiede tre fasi: (i) rilevazione di segni e sintomi, (ii) descrizione del profilo clinico e comportamentale; (iii) spiegazione delle cause sottostanti. Dopo l'accertamento di prestazioni patologiche o devianti rispetto alla popolazione di riferimento, l'assegnazione di un'etichetta categoriale ha soltanto una funzione descrittiva e comunicativa: il nome di una categoria, come quelle elencate nel DSM-5, è una descrizione sintetica del comportamento e del quadro clinico, che non può mai essere esaustiva e puntuale poiché ogni persona ha una storia e vive in contesti e sistemi di relazioni che, per definizione, sono unici. Tutto questo è importante e ha un alto valore conoscitivo, ma non è sufficiente per completare il processo diagnostico.

Per quanto riguarda la spiegazione, si devono distinguere due diversi approcci, ugualmente validi. Si consideri per esempio la dislessia evolutiva: la si può considerare sindrome clinica oppure espressione di una funzione alterata². Nel primo caso, la dislessia si configura come un insieme di manifestazioni e comportamenti che tendono a co-esistere in modo stabile e sistematico, non necessariamente appartenenti allo stesso dominio funzionale e non necessariamente correlate o con un rapporto di

² Cubelli, R. (2019). Disturbi del neurosviluppo: Core deficit o multicausalità? Il caso della dislessia. Relazione presentata al XXVIII Congresso Nazionale AIRIPA, Ferrara, 26-28 settembre.

causalità. Le funzioni mentali sono trattate in combinazione. Il dato rilevante è l'associazione tra le manifestazioni cliniche; ciò che critico è la replicabilità dell'insieme osservato. Per interpretare la natura della sindrome è necessaria una teoria del rapporto tra mente e cervello che spieghi perché sintomi indipendenti e *deficit* a carico di funzioni diverse debbano presentarsi sempre insieme. Una tale teoria assume che in ambito clinico debbano esistere *pattern* comportamentali identici.

Nel secondo caso la dislessia rappresenta l'alterazione di una funzione, ovverosia la compromissione a carico di una o più componenti del sistema di lettura, indipendentemente dagli eventuali altri *deficit* presenti che interessano altre abilità. Le funzioni cognitive sono trattate sempre separatamente. Il dato rilevante è la dissociazione; ciò che è critico la significatività della differenza tra compiti; un singolo caso è sufficiente per falsificare un'ipotesi teorica. Per interpretare i meccanismi causali del disturbo è necessario un modello della funzione normale che descriva l'architettura funzionale dei processi che sottendono l'esecuzione dei singoli compiti. Una tale teoria non assume in ambito clinico l'esistenza di *pattern* comportamentali identici.

Allo stato attuale non esistono teorie del rapporto mente/cervello in grado di spiegare la coerenza di una sindrome, mentre esistono teorie in grado di interpretare la compromissione delle singole funzioni in termini di specifiche combinazioni di abilità preservate e abilità deficitarie nei singoli pazienti (si veda, per esempio, Friedman e Coltheart, 2018). In questo modo opera la neuropsicologia cognitiva. L'obiettivo non è formare gruppi o categorie di pazienti con profili clinici e comportamentali omogenei, ma indagare le prestazioni di singoli casi con le loro peculiari difficoltà. Da questo punto di vista non c'è differenza tra clinica e ricerca: il clinico deve agire con lo stesso rigore metodologico del ricercatore, il ricercatore deve perseguire la stessa precisione diagnostica del clinico.

La pratica della neuropsicologia cognitiva dell'adulto è caratterizzata dalla metodologia del caso singolo: "only single-patient studies allow valid inferences about normal cognitive processes from the analysis of acquired cognitive disorders" (Caramazza e McCloskey, 1988, p. 517). Lo stesso approccio e gli stessi modelli teorici, contrariamente a quanto sostenuto da autorevoli autori (per esempio, Volterra, 2010), possono essere adottati per studiare un sistema cognitivo in via di sviluppo. Certi falsi miti vanno abbandonati³. Come la neuropsicologia dello sviluppo, anche la neuropsicologia dell'adulto si occupa di (a) complessi quadri clinici dove coesistono problemi di natura diversa (quando si parla di

³ Cubelli, R. (2014). Neuropsicologia: L'unità della disciplina e la complessità della clinica. Relazione presentata al XXIII Congresso Nazionale AIRIPA, Lucca, 24-25 ottobre.

disturbi selettivi ci si riferisce alla singola funzione, non alla presenza di un unico sintomo); (b) disturbi che cambiano nel tempo e possono assumere forme diverse (possono cambiare i fenomeni qualitativi e i quadri sindromici); (c) *deficit* cognitivi che possono variare in funzione dell'eziologia della malattia e dell'età delle persone.

I modelli teorici elaborati, indagati e adottati nell'ambito della neuropsicologia dell'adulto possono essere utili in ambito evolutivo, anche se le conseguenze di un *deficit* funzionale, in qualche caso, possono essere diverse nei bambini e negli adulti. Si consideri per esempio il caso della lettura. Un *deficit* di elaborazione dell'informazione ortografica dello stimolo, che si colloca a livello prelessicale, negli adulti non ha conseguenze sui successivi stadi di elaborazione (la lettura può essere accurata anche se procede lentamente e lettera per lettera); nei bambini invece ha effetti a cascata e può compromettere le capacità di segmentazione grafemica a livello sublessicale e di acquisizione di un lessico ortografico. Il quadro clinico nei bambini è complesso e differisce da quello negli adulti, ma il modello di riferimento che illustra le operazioni cognitive alla base delle prestazioni in compiti di lettura ad alta voce di singole parole è sempre lo stesso⁴.

In conclusione, senza modelli teorici non è possibile affrontare i disturbi del neurosviluppo; è giusto auspicare un cambiamento, ma il primo passo da compiere è abbattere il muro concettuale e metodologico che ancora oggi divide la neuropsicologia dell'adulto e la neuropsicologia dello sviluppo.

Bibliografia

- Antonietti, A., Borgatti, R., & Giorgetti, M. (2022). Cambiare paradigma per i disturbi del neurosviluppo? Dalla ricerca alla pratica clinica. *Ricerche di Psicologia*, 45, 1-12. doi: 10.3280/rip2022oa14921.
- Astle, D. E., Holmes, J., Kievit, R., & Gathercole, S. E. (2022). Annual Research Review: The transdiagnostic revolution in neurodevelopmental disorders. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 63, 397-417.
- Balboni, G., & Cubelli, R. (2011). How to use psychological tests for functional diagnosis: The case of assessment of learning disabilities. In T. E. Scruggs & M. A. Mastropieri (Eds.), *Advances in learning and behavioral disabilities, Volume 24: Assessment and intervention* (pp. 79-92). Bingley, UK: Emerald Group Publishing Limited.
- Caramazza, A., & McCloskey, M. (1988). The case for single-patient studies. *Cognitive Neuropsychology*, 5, 517-527.

⁴ Si veda "La dislessia evolutiva e il potere esplicativo del modello a due vie", simposio nell'ambito del XXX Congresso AIRIPA tenutosi a Padova nei giorni 22-23 settembre 2022.

- Cuthbert, B. N., & Insel, T. R. (2013). Toward the future of psychiatric diagnosis: The seven pillars of RDoC. *BMC Medicine*, *11*, 126.
- Friedmann, N., & Coltheart, M. (2018). Types of developmental dyslexia. In A. Bar-On, & D. Ravid (Eds.), *Handbook of communication disorders: Theoretical, empirical, and applied linguistics perspectives* (pp. 721-752). Berlin, Boston: De Gruyter Mouton.
- Hyman, S.E. (2007). Can neuroscience be integrated into the DSM-V?. *Nature Review Neuroscience*, *8*, 725-732.
- Insel, T., Cuthbert, B., Garvey, M., Heinssen, R., Pine, D.S., Quinn, K., Sanislow, C., & Wang, P. (2010). Research domain criteria (RDoC): Toward a new classification framework for research on mental disorders. *American Journal of Psychiatry*, *167*, 748-751.
- Jaffee, S. R. (2022). Editorial: The times they are a-changin': Paradigm shifts in child and adolescent psychology and psychiatry. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, *63*, 357-359.
- Kushki, A., Anagnostou, E., Hammill, C. D., Duez, P., Brian, J., Iaboni, A., Schachar, R., Crosbie, J., Arnold, P., & Lerch, J. P. (2019). Examining overlap and homogeneity in ASD, ADHD, and OCD: A data-driven, diagnosis-agnostic approach. *Translational Psychiatry*, *9*, 318.
- Miyake, A., & Friedman, N.P. (2012). The nature and organization of individual differences in executive functions: Four general conclusions. *Current Directions in Psychological Science*, *21*, 8-14.
- Stevens, E., Dixon, D.R., Novack, M. N., Granpeesheh, D., Smith, T., & Linstead, E. (2019). Identification and analysis of behavioral phenotypes in autism spectrum disorder via unsupervised machine learning. *International Journal of Medical Informatics*, *129*, 29-36.
- Volterra, V. (2010). Neuropsicologia e sviluppo. In S. Vicari & M.C. Caselli (Eds.), *Neuropsicologia dello sviluppo* (pp. 11-19). Bologna: il Mulino.