

È tempo di cambiare: riflessioni sui paradigmi utili nello studio dei disturbi dell'apprendimento nella prospettiva RDoC

It's time for a change: Reflections on useful paradigms in the study of learning disorders from the RDoC perspective

Chiara Valeria Marinelli*, Paola Angelelli^o, Marialuisa Martelli[^] e Pierluigi Zoccolotti[^]

* Learning Sciences Hub, Dipartimento di Studi Umanistici, Lettere, Beni Culturali, Scienze della Formazione, Università degli Studi di Foggia, Via Arpi 176, Foggia; e-mail: chiaravaleria.marinelli@unifg.it;

^o Dipartimento di Scienze Umane e Sociali-Laboratorio PAI, Università del Salento, Via di Valesio, 73100 Lecce; e-mail: paola.angelelli@unisalento.it;

[^] Dipartimento di Psicologia, Università di Roma "La Sapienza", Via dei Marsi 78, 00185 Roma; e-mail: marialuisa.martelli@uniroma1.it, e-mail: pierluigi.zoccolotti@uniroma1.it.

Ricevuto: 27.01.2023 - **Accettato:** 03.02.2023

Pubblicato online: 06.04.2023

Riassunto

La prospettiva *Research Domain Criteria* (RDoC) propone di avviare un ampio programma di studi che non sia legato a diagnosi comportamentali specifiche (come nel DSM o nell'ICD) ma affronti in modo integrato i disturbi mentali tenendo conto di livelli diversi di analisi e del contesto evolutivo in cui questi si sviluppano. Per far questo, nel loro articolo bersaglio, Antonietti e colleghi propongono di utilizzare paradigmi di ricerca differenti da quelli utilizzati a tutt'oggi. In questa prospettiva viene analizzato come il paradigma *case control* (largamente utilizzato finora) non tenga conto delle frequenti comorbidità presenti con i vari DSA né dell'effetto della pratica (un problema affrontato spesso, ma in modo non efficace, con il *reading level match*). Inoltre, utilizzando come esempio la dislessia, si illustra come gli studi basati su questi

Chiara Valeria Marinelli et al. / *Ricerche di Psicologia*, 2022, Vol. 45
ISSN 0391-6081, ISSN e 1972-5620, Doi: 10.3280/rip2022oa15716

paradigmi abbiano generato una grande varietà di risultati che non consentono di convergere su un'interpretazione unitaria. In alternativa, in linea con la logica RDoC, si può pensare a studi che considerino campioni di bambini non selezionati o con disturbi "misti", in cui cioè vi sia "almeno" un disturbo di apprendimento, e che non abbiano un singolo comportamento-*target* ma affrontino insieme più comportamenti. Viene però anche sottolineato che è necessario pensare a studi e paradigmi diversi che affrontino in modo separato la complessità dei comportamenti di apprendimento nella prospettiva di analisi multi-livello. Viene, infine, presentato uno studio che esemplifica alcune delle caratteristiche della prospettiva RDoC. In questo si dimostra che l'abilità di un gruppo non selezionato di bambini di costruirsi rappresentazioni consolidate di singoli eventi (*instances*) predice la prestazione nei compiti di lettura, scrittura e calcolo in cui è importante il riferimento a conoscenze pregresse (come la scrittura di parole a trascrizione ambigua) ma non in quelli che per essere risolti richiedono il riferimento ad uno specifico algoritmo (come la scrittura di pseudo-parole).

Parole chiave: RDoC, DSM, paradigmi, dislessia, disturbi dell'apprendimento, comorbidità

Abstract

The Research Domain Criteria (RDoC) perspective proposes to initiate a broad program of studies that is not tied to specific behavioral diagnoses (as in the DSM or ICD) but addresses mental disorders in an integrated way, considering different levels of analysis and the developmental context in which they develop. To do this, in their target article Antonietti and colleagues propose to use research paradigms different from those used to date. In this perspective, it is analyzed how the case-control paradigm (widely used to date) does not consider the frequent comorbidities present with various ASDs nor the effect of practice (a problem often, but ineffectively, addressed by the "reading level match"). Furthermore, using dyslexia as an example, it is illustrated how studies based on these paradigms have generated a wide variety of results that do not allow for convergence on a unitary interpretation. Alternatively, in line with the RDoC rationale, one can think of studies that consider samples of unselected children or children with "mixed" disorders, i.e., in which there is "at least" one learning disorder, and that do not have a single target behavior but address multiple behaviors together. However, it is also emphasized that it is necessary to think about different studies and paradigms that separately address the complexity of learning behaviors from the perspective of multilevel analysis. Finally, a study is presented that exemplifies some of the characteristics of the RDoC perspective. In this, it is shown how the ability of an unselected group of children to construct consolidated representations of individual events (*instances*) predicts performance in reading, spelling, and computation tasks in

which reference to prior knowledge is important (such as spelling words with ambiguous transcription) but not in those that require reference to a specific algorithm to be solved (such as spelling pseudo-words).

Keywords: RDoC, DSM, paradigms, dyslexia, learning disabilities, comorbidity

Premessa

Questo lavoro parte dalle considerazioni e le problematiche sollevate da Antonietti, Borgatti e Giorgetti (2022) nel loro articolo-target “Dalla ricerca alla pratica clinica: è tempo di cambiare paradigma nell’affrontare i disturbi del neuro sviluppo?” Sarà brevemente descritto il percorso che ha portato ad un progressivo iato tra le procedure diagnostiche relative alla valutazione dei disturbi dell’apprendimento e la ricerca sperimentale su questi disturbi. In particolare, come si vedrà, la manualistica internazionale e nazionale ha adottato descrizioni, limitate ad un’analisi comportamentale dei disturbi, che hanno progressivamente enfatizzato la specificità dei vari disturbi dell’apprendimento. La ricerca su questi temi presenta, a propria volta, filoni diversi e in parte tra loro contraddittori. Da un lato, molti studi hanno mutuato l’impostazione di manuali quali il DSM e l’ICD in un tentativo di identificare le singole e distinte cause di disturbi quali dislessia, disortografia e discalculia. D’altro canto è emersa negli ultimi due decenni una linea di ricerca che ha sottolineato la sovrapposizione (o comorbidità) tra disturbi evolutivi (inclusi i disturbi dell’apprendimento) ed enfatizzato l’importanza di vedere questi disturbi in un’ottica multi-livello che tenga conto separatamente dell’analisi del comportamento, dei processi cognitivi, di quelli neurali e di quelli eziologici (genetici e/o ambientali).

Da quest’ultima linea di ricerca è nata la prospettiva definita come *Research Domain Criteria* (RDoC), a cui si rifanno Antonietti et al. (2022), come un tentativo ambizioso di generare ricerca che possa successivamente portare ad una ridefinizione più completa e insieme più integrata dei disturbi mentali. In questo ambito, saranno brevemente presentate alcune considerazioni sui paradigmi di ricerca che meglio possono consentire di superare la logica dei disturbi dell’apprendimento visti come “*deficit* singoli” e di ottenere informazioni integrate su più disturbi dell’apprendimento che consentano di avere una visione di insieme integrando i diversi livelli di analisi.

La diagnosi dei disturbi mentali

Il processo diagnostico è centrale nella programmazione ed organizzazione di ogni sistema sanitario. Dopo la Seconda Guerra mondiale fu percepita in modo chiaro l'esigenza che venissero formulate delle linee-guida per la diagnosi in ambito medico e, più in particolare, nello specifico contesto della valutazione dei disturbi mentali. In effetti l'esperienza clinica indica la complessità e ricchezza dei profili dei singoli pazienti; al contempo la prospettiva di affrontare ogni volta *ex novo* questi profili senza standard di riferimento rappresenta una sfida enorme e in qualche misura irraggiungibile per ogni clinico e, inoltre, rende estremamente difficile qualunque forma di programmazione sanitaria. Da questa esigenza nacquero così manuali internazionali, come il DSM (*Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*), ad opera della American Psychiatric Association o sistemi di classificazione delle malattie come l'ICD (*International Classification of Diseases*) da parte della World Health Organization. Questi manuali offrono una descrizione potenzialmente esaustiva dei disturbi mentali e formulano un complesso schema diagnostico che intende esprimere in modo esplicito le caratteristiche e peculiarità dei singoli quadri sintomatologici inerenti a tutti i diversi disturbi mentali.

Si tratta di obiettivi ambiziosi e lo sviluppo dei diversi manuali del DSM e dell'ICD, sino agli attuali DSM-5 e ICD-11, documenta la complessità del processo e le modifiche che si è ritenuto importante attuare nel corso dei circa settanta anni intercorsi dall'inizio di questi percorsi (e.g., Clark *et al.*, 2017). Un cambiamento notevole che ha avuto un impatto sempre più rilevante nel corso degli anni è stato quello di agganciare la formulazione di buone pratiche clinico-diagnostiche a solide basi scientifiche oltre che al consenso tra un *panel* di esperti. La *evidence-based medicine* (e.g., Sackett *et al.*, 2000; Guyatt *et al.*, 2015) ha sviluppato una serie di procedure metodologiche analitiche per valutare la qualità delle prove offerte dagli studi sperimentali e queste procedure sono state progressivamente incorporate nella formulazione dei manuali DSM e ICD. In chiave molto generale, si può dire che l'evoluzione di questi manuali ha quindi risentito sia dello sviluppo delle prove scientifiche relative ai diversi disturbi mentali, sia della progressiva messa a punto di procedure di valutazione della qualità di queste prove scientifiche.

L'impatto che tali manuali hanno avuto sulla pratica clinica è stato molto importante (Clark *et al.*, 2017). In Italia, come in molte altre nazioni industrializzate, il sistema sanitario nazionale utilizza i codici ICD. Anche il riferimento alla manualistica DSM è stato rilevante nel

corso degli anni: questo manuale ha avuto un peso significativo sulla formazione e prassi degli operatori sanitari e, più in generale, nell'influenzare la cultura inerente ai problemi relativi ai disturbi mentali. Infine, non va sottovalutato l'effetto che questa manualistica ha avuto anche sulla stessa attività di ricerca. Tale influenza si è espressa sia in modo diretto che in modo indiretto (Clark et al., 2017). Per quanto riguarda la prima modalità, un importante ente erogatore di finanziamenti, come il *National Institute of Health* (NIH) americano, per molti anni ha chiesto che i progetti di ricerca proposti in ambito sanitario facessero esplicitamente riferimento a diagnosi formulate in riferimento al DSM o al ICD. In chiave indiretta, la largamente condivisa accettazione dei protocolli diagnostici del DSM e dell'ICD ha fatto sì che, anche indipendentemente da requisiti di enti finanziatori, una quota estremamente ampia delle ricerche nell'ambito dei disturbi mentali abbia adottato i criteri diagnostici di questi manuali.

I disturbi specifici dell'apprendimento

Nell'ambito dei processi mentali, nella presente trattazione si approfondiranno i disturbi specifici dell'apprendimento (DSA). Questi sono stati considerati nel DSM e nell'ICD con un'attenzione crescente nel corso dello sviluppo delle diverse edizioni di questi manuali. Se si considera il passaggio dal DSM-II al DSM-IV si osserva una progressiva specificazione e caratterizzazione di tali disturbi. Se nel DSM-II (American Psychiatric Association, 1968) si parla di un singolo "disturbo specifico dell'apprendimento", il quadro diviene progressivamente più articolato nella versione III e nella versione IV (American Psychiatric Association, 2000), dove si fa riferimento a quattro diversi disturbi: disturbo di lettura, disturbo nell'apprendimento della matematica, disturbo dell'espressione scritta e disturbo dell'apprendimento non altrimenti specificato (sigla inglese: NOS o *Not otherwise specified*). Anche l'ICD segue un percorso di progressiva specificazione e nell'ICD-10 (World Health Organization, 1993) ci si riferisce a cinque distinti disturbi dell'apprendimento (disturbo specifico della lettura, disturbo specifico della scrittura, disturbo specifico delle abilità aritmetiche, disturbi misti delle abilità scolastiche, altri disturbi evolutivi delle abilità scolastiche, disordine evolutivo di abilità scolastiche non meglio specificato).

Come noto, per impulso dell'AID (Associazione Italiana Dislessia) anche in Italia sono stati sviluppati dei documenti di consenso con l'indicazione di buone pratiche cliniche. In particolare, ad una prima *Consensus Conference* (CC) (2007), basata su procedure di consenso tra

esperti, ne ha fatto seguito una seconda, ad opera dell'Istituto Superiore di Sanità (2011), che ha applicato in modo rigoroso le procedure e le cautele metodologiche previste in una prospettiva *evidence-based*. Anche questo documento di consenso ha accettato la prospettiva di specificità dei disturbi dell'apprendimento identificando profili separati per il disturbo di lettura (dislessia), per il disturbo di scrittura, separatamente nella sfera grafica (disgrafia) ed in quella ortografica (disortografia), e per il disturbo di calcolo (discalculia).

Il percorso di inquadramento dei disturbi dell'apprendimento in una prospettiva di specificità trova il suo fondamento in una notevole mole di ricerca che ha avuto come oggetto di studio la selettività delle difficoltà incontrate dai bambini nell'acquisizione delle abilità strumentali di lettura, scrittura e calcolo. Un risultato già noto dalle prime osservazioni sui DSA è che tali difficoltà sono di norma presenti in bambini senza *deficit* intellettivi generali. Molti studi sono partiti dalla specificità di questi disturbi con l'obiettivo di isolare le singole (e distinte) cause sottostanti i diversi quadri. La mole di ricerche che ha esaminato, ad esempio, i correlati senso-motori, percettivi, cognitivi, neurali, e anche genetici, delle difficoltà di lettura (dislessia) è impressionante; tuttavia, un numero considerevole di studi ha riguardato anche l'esame delle difficoltà di scrittura e di quelle di calcolo. Una caratteristica generale di questi lavori (con poche eccezioni) è stata quella di considerare in modo separato questi disturbi e le loro potenziali cause. Come verrà approfondito più avanti, tale paradigma, se da un lato offre informazioni sui singoli disturbi, dall'altro evidenzia un importante limite: studiare la specificità dei singoli disturbi dell'apprendimento è sia l'obiettivo generale di queste ricerche ma anche l'assunto utilizzato per l'identificazione dei campioni oggetto di studio.

La prospettiva metodologica che ha fatto da riferimento per questi studi è stata almeno in parte mutuata dalla neuropsicologia cognitivista dei disturbi acquisiti (cioè dopo una lesione del sistema nervoso centrale). È noto come l'esame dei disturbi dopo lesione cerebrale si focalizzi sullo studio di casi dissociati e, più in particolare, sulla presenza di doppie dissociazioni tra disturbi (Shallice, 1988). La presenza di casi dissociati ha rappresentato, in effetti, per molti anni il paradigma di riferimento critico per la identificazione di "moduli" separati, cioè di processi tra loro indipendenti. La presenza di disturbi associati (di norma molto più frequenti) non è invece considerata interessante in quanto può essere spiegata come un "artefatto" legato alla natura delle lesioni cerebrali oggetto di studio. In effetti, studiando pazienti con lesioni spontanee (dovute ad ictus, traumi o altre cause) di solito piuttosto ampie, è sempre possibile pensare che la co-presenza di due sintomi sia

legata al coinvolgimento di più regioni neurali, cioè ad un'interpretazione in termini di “contiguità anatomica” tra le strutture colpite dalla lesione. In altri termini, la prospettiva della neuropsicologia acquisita sottolinea la rilevanza del solo studio di casi con *deficit* isolati, salvo poi utilizzare queste informazioni per interpretare anche la eventuale co-presenza di sintomi (per i quali sono stati comunque messi precedentemente in evidenza dei casi dissociati). Storicamente, la prospettiva di studio della neuropsicologia dei disturbi acquisiti è stata inizialmente utilizzata come punto di riferimento per lo studio dei disturbi evolutivi (i motivi teorici di questa scelta sono illustrati in Marshall, 1984; per una discussione di questa prospettiva teorica sia veda Castles et al., 2006). Tuttavia, vari autori hanno sottolineato la difficoltà di una tale trasposizione e, in particolare, le problematiche nell'inquadrare i disturbi evolutivi nella logica della doppia dissociazione (Bishop, 1997; Thomas e Karmiloff-Smith, 2002). Infatti, i processi nel corso dello sviluppo interagiscono e, se si trascurassero le associazioni tra processi, come previsto dalla logica della doppia dissociazione, non si coglierebbe la complessità del processo di acquisizione di competenze come il linguaggio o la lettura/scrittura. Si osservi, inoltre, come non vi siano motivi particolari per pensare che, in ambito evolutivo, le associazioni tra processi siano di natura artificiale (così come invece probabile nei disturbi acquisiti).

I DSA nella prospettiva della specificità

Negli ultimi decenni del secolo scorso un amplissimo filone di ricerca ha cercato di definire in modo sistematico le caratteristiche dei singoli disturbi dell'apprendimento. Questo ha comportato da un lato lo sviluppo di modelli cognitivisti delle diverse funzioni. Per la lettura sono stati proposti modelli quali il modello a due vie (Coltheart et al., 2011) o il *Triangle model* (Seidenberg & McClelland, 1989) per citare solo i più famosi. Anche per la scrittura sono stati proposti modelli a due vie (per una descrizione si veda Tainturier e Rapp, 2001) e modelli connessionisti (e.g., Houghton e Zorzi, 2003). Per il calcolo sono stati proposti modelli differenti, quali il modello della cognizione numerica e della transcodifica di McCloskey e colleghi (1985) e quello a “Triplo Codice” di Dehaene (1992).

Al contempo numerosi studi hanno cercato di identificare il *core deficit* o la “singola” causa di ogni specifico disturbo di apprendimento. Se ci si riferisce, come esempio, al tema dei disturbi di lettura, i bambini con dislessia mostrano prestazioni alterate in una grande varietà di compiti che spaziano dall'ambito sensoriale a quello percettivo,

attenzionele, esecutivo, fonologico, motorio, di elaborazione linguistica, ecc. Le difficoltà includono problemi nei processi sensoriali di base (come l'elaborazione magnocellulare: Stein e Walsh, 1997), nella programmazione dei movimenti oculari (come la latenza delle saccadi: Bucci et al., 2008a; o il controllo binoculare: Bucci et al., 2008b), nell'integrazione percettiva (come la percezione del movimento: Raymond e Sorensen, 1998; l'effetto del *crowding* visivo: Martelli et al., 2009; o un ridotto *span* visivo: Bosse et al., 2007), nell'elaborazione attenzionele (attenzione visuo-spaziale; e.g., Vidyasagar e Pammer, 2010; un deficit attenzionele multimodale; ad esempio: Facchetti et al., 2010), nelle funzioni esecutive (Varvara et al., 2014). Un'ampia gamma di compiti cognitivi distingue, inoltre, i bambini con e senza problemi di lettura. Così, la dislessia è associata a una chiara difficoltà nella denominazione rapida automatizzata o RAN (e.g., Denckla e Rudel, 1976; per una rassegna si veda Kirby et al., 2010) e a compiti fonologici e meta-fonologici (per una rassegna si veda Melby-Lervåg et al., 2012), tra cui la consapevolezza fonemica (e.g., Bruck, 1992), la sensibilità alle rime (e.g., Bryant et al., 1990) e la memoria a breve termine (e.g., Swanson et al., 2009). Mentre alcuni dei primi resoconti su *deficit* di elaborazione uditiva di base (e.g., Tallal, 1980) non sono stati confermati (per una revisione si veda Hämäläinen et al., 2013), prove più recenti indicano *deficit* significativi nella percezione della modulazione di ampiezza (tempo di salita: Goswami, 2011). Altre ipotesi hanno riguardato *deficit* dominio-generalisti. È il caso dell'idea che gli individui con dislessia non riescano a trarre beneficio dalla ripetizione specifica dello stimolo (ipotesi dell'ancoraggio: Ahissar, 2007) o mostrino un *deficit* amodale nei giudizi sull'ordine temporale (Farmer e Klein, 1995; Habib, 2000; per un riesame recente: Habib, 2021). Inoltre esiste una lunga tradizione di ricerca che esamina i *deficit* nella percezione del linguaggio (ad esempio, Liberman e Shankweiler, 1985), anche se le prove sono contrastanti per quanto riguarda le condizioni in cui emerge in modo affidabile un *deficit* (per una discussione si veda Ramus e Ahissar, 2012). Tuttavia, i *deficit* non sono limitati alle dimensioni sensoriali, percettive e cognitive e ci sono diversi resoconti che indicano la presenza di difficoltà in compiti di motricità fine (Fawcett e Nicolson, 1995), nel mantenimento della postura (Pozzo et al., 2006) e nella qualità delle immagini motorie (van de Walle de Ghelcke et al., 2021). Dati recenti indicano la presenza di differenze significative tra bambini con e senza disturbi di lettura anche nelle soglie propriocettive (Laprevotte et al., 2021). Va probabilmente aggiunto che l'elenco degli studi citati è

sicuramente incompleto e che esistono certamente altri effetti per i quali sono stati messe in evidenza differenze di gruppo tra bambini con dislessia e coetanei a sviluppo tipico.

Accanto a ricerche in ambito cognitivo, sono stati sviluppati anche molti studi che hanno esaminato le componenti neurali e genetiche in bambini con disturbi della lettura. Lo studio delle componenti neurali ha tratto giovamento dallo sviluppo di tecniche non invasive di imaging funzionale e morfometrico. Vari studi hanno esaminato le attivazioni cerebrali in lettura in bambini con e senza disturbo di lettura (per rassegne si vedano Richlan, 2020; Devoto et al., 2022). In generale, si osserva nei ragazzi con dislessia una riduzione dell'attivazione in una serie di aree che si fanno coinvolte nel *network* della lettura, che includono aree occipito-temporali, temporo-parietali e della corteccia frontale inferiore. È stato anche osservato che le ipo-attivazioni dipendono in parte dalle caratteristiche (grado di trasparenza) dell'ortografia (Richlan, 2020). Un problema critico nell'interpretare le ipo-attivazioni presenti in ragazzi con dislessia è se siano da associare al ridotto esercizio (tipico dei ragazzi con dislessia) o se viceversa indichino differenze di base a monte del disturbo di lettura (in altri termini, se marchino la causa o l'effetto del disturbo di lettura). Per risolvere questa questione negli ultimi anni sono stati pubblicati una serie di lavori che hanno esaminato differenze di gruppo nella connettività cerebrale con tecniche trattografiche non invasive. Alcuni risultati indicano la presenza di deviazioni significative in termini di anisotropia frazionale (AF). Per esempio, in uno studio longitudinale Vanderauwera e colleghi (2017) hanno riscontrato anomalie nel fascicolo arcuato in bambini con dislessia presenti già prima dell'apprendimento della lettura. Al contempo va osservato che è presente una notevole variabilità tra studi. Ad esempio, Banfi e colleghi (2019) hanno recentemente riportato differenze di connettività cerebrale tra bambini con dislessia e controlli; tuttavia, contrariamente allo studio precedentemente citato, hanno trovato livelli più alti (e non più bassi) di AF in bambini con dislessia. In effetti, una metanalisi di questi studi non ha confermato differenze morfologiche sistematiche nella sostanza bianca tra bambini con e senza di sturbi di lettura (Moreau et al., 2018), anche se gli autori riconoscono che è possibile che questa conclusione si modifichi con l'acquisizione di nuovi dati e/o con la sviluppo di nuove tecnologie.

Soprattutto negli ultimi anni, vi è stato anche un considerevole sviluppo degli studi sulle basi genetiche dei disturbi dell'apprendimento e in particolare della dislessia (per una rassegna si veda Paracchini, 2022). Una motivazione forte per lo sviluppo di questi studi deriva

dall'osservazione che una quota significativa (sino al 70%) del rischio di avere un disturbo di lettura è riconducibile ad un'origine genetica. Mentre i primi studi hanno cercato di isolare alcuni geni candidati come fattori di rischio, negli ultimi anni ha prevalso l'approccio basato su studi di *genome wide-association*, che coinvolgono l'analisi di molti polimorfismi di singoli nucleotidi sparsi lungo il genoma. Per ottenere campioni sufficientemente ampi per questo tipo di analisi di solito si ricorre a collaborazioni tra più gruppi di ricerca (e.g., Gialluisi et al., 2021). Benché sia probabilmente prematuro tirare delle conclusioni definitive, gli studi sembrano in generale indicare che la dislessia è un disturbo evolutivo altamente poligenico con una struttura genetica complessa e che il rischio genetico per un disturbo di lettura è almeno parzialmente condiviso con quelli implicati in altri disturbi evolutivi (quali disturbi del linguaggio o discalculia; per rassegne recenti si vedano Erbeli et al., 2021; Georgitsi et al., 2021).

Questa grande mole di dati ha da un lato consentito di approfondire la comprensione dei disturbi di acquisizione della lettura. D'altro canto, la complessità dei risultati ottenuti è, di per sé stessa, difficilmente inquadrabile nella logica di una specificità della dislessia evolutiva. Così, salvo voler dare rilievo solo ad una parte dei risultati sperimentali ottenuti, appare estremamente difficile proporre un modello interpretativo unitario del disturbo di lettura. Considerazioni simili si possono fare per il disturbo di scrittura e per quello di calcolo.

La prospettiva della comorbidità

Una prospettiva alternativa di studio dei disturbi dell'apprendimento si è andata affermando alla fine del secolo scorso e con sempre maggiore intensità negli ultimi anni. Alcuni autori, e con particolare rilievo Bruce Pennington dell'Università di Denver in Colorado, hanno sottolineato che la prospettiva di studio dei disturbi dell'apprendimento in termini di "singolo *deficit*" fallisce nel cogliere la complessità delle cause dei disturbi dell'apprendimento ed anche di altri disturbi evolutivi, quali l'ADHD o i disturbi della comunicazione (Pennington, 2006; Pennington e Bishop, 2009). Al contrario, secondo Pennington, bisogna esaminare questi disturbi nella prospettiva di "*deficit* multipli": quadri sintomatologici complessi, e spesso tra loro associati o comorbidi (come i disturbi dell'apprendimento e della comunicazione), dipendono dalla co-presenza di fattori causali multipli. Questa prospettiva teorica cambia sostanzialmente l'ottica per interpretare i disturbi dell'apprendimento (e più in generale i disturbi evolutivi). Dalla ricerca del singolo fattore che rappresenta la causa unica di un disturbo isolato si passa all'idea che

fattori plurimi possano essere coinvolti nella genesi di un disturbo e che questi fattori possano essere studiati a patto di prendere in considerazione popolazioni in cui tali disturbi siano presenti sia in modo isolato che associato ad altri disturbi evolutivi, cioè in comorbidità.

Nell'elaborare un modello a *deficit* multipli dei disturbi cognitivi, Pennington (2006) fa propria l'idea di tenere distinti i diversi livelli di analisi, proposta originariamente da Morton e Frith (1995), esaminando i disturbi evolutivi a livello comportamentale, cognitivo e biologico. Per Morton e Frith (1995) è fondamentale tenere in considerazione tutti i livelli di analisi (incluso quello biologico) per comprendere appieno un disturbo, anche quando le prove disponibili possono essere in un dato momento storico molto limitate. Nella loro analisi teorica, questi due autori useranno come esemplificazione l'autismo (negli anni '80 spesso visto in un'ottica intrapsichica) e la dislessia.

È importante inquadrare l'ottica a multi-livelli in una prospettiva descrittiva e in una interpretativa. Ad un livello descrittivo è importante che non vi sia una mescolanza tra livelli differenti (Morton e Frith, 1995). In altri termini, i modelli si riferiscono di norma ad un singolo livello; si pensi, ad esempio, ai modelli cui abbiamo fatto riferimento prima che illustrano i processi cognitivi coinvolti nella lettura (scrittura o calcolo). Modelli, come il *Dual route model* (Coltheart et al., 2011) o il *Triangle model* (Seidenberg & McClelland, 1989), specificano così i processi cognitivi coinvolti in questi comportamenti (e le loro modalità di interazione), ma non formulano ipotesi esplicite né sul livello biologico (o neurale) né su quello comportamentale (e quindi non sono di norma considerati nell'ambito del processo diagnostico *standard*; vedi considerazioni più sotto). In termini di un'interpretazione causale, sarebbe viceversa importante riuscire a tenere in considerazione tutti i livelli di analisi, a costruire cioè delle *chain* (catene) che leghino i livelli comportamentale, cognitivo e biologico. Morton e Frith (1995) sottolineano l'importanza e insieme la complessità di progredire verso una visione completa "*from the origin to behavior*".

Vi sono alcune implicazioni importanti nel vedere i disturbi mentali in generale, e i DSA in particolare, nella prospettiva multi-livello proposta da Morton e Frith (1995). Se si guardano le descrizioni dei manuali DSM e ICD, ci accorgiamo che i disturbi mentali sono descritti quasi esclusivamente ad un livello comportamentale. Accanto a criteri di inclusione ed esclusione, la diagnosi di disturbi dell'apprendimento è basata su una valutazione quantitativa del comportamento-*target* (ad esempio la lettura) in relazione a norme stratificate per variabili demografiche rilevanti; ci si accerta, inoltre, che la difficoltà osservata abbia un impatto significativo sulla vita di relazione dello studente (ad

esempio sul suo percorso scolastico). Questi manuali contengono alcuni accenni relativi ai processi cognitivi coinvolti nei disturbi specifici di apprendimento e fanno anche riferimento, benché in modo molto generale, alla natura biologica dei disturbi. Così, nel DSM-5, i DSA sono descritti come all'interno della categoria dei “disturbi del neurosviluppo” (American Psychiatric Association, 2013), una categorizzazione che marca la natura biologica di questi disturbi. È stato, comunque, osservato che questa formulazione rappresenta più una prospettiva di fondo che non un punto risolto in modo esaustivo sul piano teorico e sperimentale (Protopapas e Parrila, 2018; per una discussione su questo tema si veda anche Fraga González et al., 2018; Protopapas e Parrila, 2019). Abbiamo, in effetti, visto che lo studio di differenze cerebrali strutturali non ha ancora prodotto risultati conclusivi (Moreau et al., 2018). In un'ottica epigenetica è stato anche proposto che la dislessia possa essere legata ad una variazione genetica non eccezionale, prodotta da interazioni tra geni ed ambiente (Kershner, 2019).

Nel complesso, quindi, la descrizione dei DSA in manuali come il DSM o l'ICD è basata su una descrizione del livello comportamentale dei disturbi dell'apprendimento. Viceversa, se guardiamo la letteratura scientifica su questi disturbi, questa è dominata da una descrizione dei processi cognitivi coinvolti che ha anche portato all'identificazione di architetture cognitive che intendono rendere conto dei processi sottostanti la lettura (come pure la scrittura e il calcolo). La letteratura cognitivista ha anche portato ad ipotizzare (e documentare) forme diverse di disturbi; si pensi, ad esempio, alla nota distinzione tra dislessia fonologica e dislessia superficiale (Castles e Coltheart, 1993), che ha generato un'ampia discussione in ambito neuropsicologico (e.g., Wybrow e Hanley, 2015). Esiste così una profonda e sostanziale discrepanza tra la manualistica diagnostica, in cui i disturbi sono descritti ad un livello comportamentale, e l'analisi cognitivista di questi disturbi in cui, viceversa, sono descritti con precisione i processi cognitivi coinvolti in forme diverse di disturbo, ma non sono di norma sviluppate predizioni sull'impatto comportamentale dei vari disturbi (per una discussione si veda Zoccolotti, 2020a).

Un'altra implicazione importante di vedere i disturbi dell'apprendimento in una prospettiva comportamentale è che questa rimanda con molta chiarezza alla presenza di comorbidità tra disturbi. È noto che una quota molto alta di bambini con disturbo di lettura ha anche altri disturbi di apprendimento (ad esempio discalculia; Landerl e Moll, 2010) o altri disturbi evolutivi, come disturbi del linguaggio (e.g., Pennington e Bishop, 2009) o ADHD (e.g., Willcutt et al., 2005). Al

contempo, queste associazioni o comorbidità, anche se molto forti, sono tutte “incomplete”: esistono, così, bambini con dislessia ma senza disturbi di calcolo o ADHD, ecc.

Pennington (2006) ha sottolineato le difficoltà nell’interpretare le comorbidità presenti a livello comportamentale secondo una prospettiva cognitiva tradizionale. In particolare, come abbiamo visto, la prospettiva di studio dei disturbi di apprendimento si è tradizionalmente focalizzata sulla specificità di questi disturbi, cioè sulla comprensione dei meccanismi cognitivi che rendono conto di uno specifico disturbo; di conseguenza questa letteratura non fornisce informazioni sul perché alcuni bambini presentano disturbi associati (e quali) ed altri no. Per Pennington (2006) una descrizione coerente di disturbi tra loro co-occorrenti è possibile solo sviluppando modelli a *deficit* multipli, in cui i disturbi a livello comportamentale siano caratterizzabili dalla compromissione di più processi cognitivi (e più cause eziologiche) e in cui disturbi differenti possano dipendere da *deficit* cognitivi parzialmente indipendenti e parzialmente comuni. Un’implicazione importante di questa impostazione è che, per comprendere le cause (sia a livello cognitivo sia eziologico) dei disturbi dell’apprendimento, sia necessario studiare campioni definiti non da un solo disturbo (come fatto prevalentemente finora) ma da più disturbi. Nei loro studi, Pennington e collaboratori si concentreranno sullo studio di campioni di bambini selezionati per la presenza (sia isolata sia congiunta) di dislessia e disturbo primario del linguaggio (definita come una forma di comorbidità “omotipica”; e.g., Smith et al., 2005) e, soprattutto, per la presenza (sia isolata sia congiunta) di dislessia e ADHD (definita come una forma di comorbidità “eterotipica”; e.g., Willcutt et al., 2005). Questa impostazione ha avuto un impulso significativo sulla ricerca e, negli ultimi anni, vari autori hanno iniziato a studiare in modo accoppiato più disturbi per mettere in evidenza i fattori cognitivi comuni e quelli distinti di disturbi differenti (per studi sulla parziale co-occorrenza tra dislessia e discalculia si veda, ad esempio, Cheng et al., 2018; Moll et al., 2019; Raddatz et al., 2017).

I limiti dei manuali diagnostici alla luce della ricerca sui disturbi mentali

Nel complesso questa letteratura mette in rilievo alcuni limiti delle valutazioni diagnostiche così come sono formulate in manuali diagnostici quali DSM e ICD. In una disamina molto accurata delle difficoltà che incontrano le formulazioni dei disturbi mentali in questi manuali internazionali, Clark e colleghi (2017) identificano quattro

principali aree di criticità. Innanzi tutto, da un punto di vista eziologico, si tende a pensare che i disturbi mentali abbiano confini definiti, ovvero siano “specifici”, e che questa specificità si rifletta in una singola causa di origine. Per secondo, i disturbi mentali non si configurano con facilità in termini di presenza-assenza, ma piuttosto sono caratterizzabili lungo una o più dimensioni di gravità variabile. Per terzo, la caratteristica dimensionale dei disturbi comporta difficoltà nell’identificazione di soglie che separino in modo chiaro il comportamento tipico dal disturbo mentale. Infine, i disturbi mentali si presentano più spesso in modo co-occorrente che in modo isolato (comorbidità). Queste considerazioni sono presentate in maggior dettaglio nel Box 1.

Box 1 - *Aree di criticità nella formulazione dei manuali DSM e ICD secondo Clark et al. (2017)*

Eziologia
I sistemi di classificazione sono stati talvolta interpretati come rappresentanti dell’idea che (a) i disturbi mentali sono malattie distinte con confini definiti, così come il cancro e la malaria sono malattie distinte; (b) le cause dei diversi disturbi mentali sono altrettanto chiare; (c) la corretta classificazione – e, per estensione, il trattamento – delle malattie mentali sarà chiara una volta scoperta “la causa fondamentale” di ciascun disturbo.
Categorie e dimensioni
Il disturbo mentale non è un fenomeno che si esaurisce in un’unica soluzione. Piuttosto, è graduato in modo continuo in termini di gravità, dalla sua assenza alla psicopatologia grave. Il grado di gravità della malattia mentale è uno dei suoi aspetti più importanti e la sua natura dimensionale non rappresenta un problema dal punto di vista concettuale. Tuttavia, la dimensionalità dei disturbi mentali presenta problemi sotto un altro aspetto, sia concettuale che pratico [...] È chiaro che conciliare la natura complessa e multidimensionale della malattia mentale con la struttura di questi sistemi di classificazione è una sfida importante.
Soglie
La definizione di soglie per la classificazione dei disturbi mentali è difficile per diverse ragioni: - in primo luogo, la definizione stessa di disturbo mentale rimane oggetto di dibattito [...] - in secondo luogo, la natura multidimensionale della malattia mentale richiede la definizione di soglie per ogni dimensione che la compone

[...] - in terzo luogo, le soglie per la classificazione delle malattie mentali sono molto importanti, date le numerose ramificazioni sociali delle diagnosi di disturbo mentale.
Comorbilità
In genere si pensa alle persone affette da malattie mentali come se avessero un particolare disturbo e si vorrebbe credere che ogni disturbo sia distinto da tutti gli altri. Tuttavia, gli individui con diagnosi di un disturbo mentale hanno probabilità sostanzialmente maggiori di soddisfare i criteri per almeno un altro disturbo e molti individui possono soddisfare i criteri diagnostici per tre o più disturbi.

Sulla base di queste criticità, Clark e colleghi (2017) concludono che per progredire nella definizione del percorso diagnostico-riabilitativo sia necessario un cambiamento profondo della logica di questi manuali, e non soltanto un perfezionamento delle informazioni contenute in essi.

È possibile inquadrare i disturbi dell'apprendimento tenendo conto della loro comorbilità? Il caso del DSM 5

In effetti, per la loro struttura e i loro obiettivi, manuali diagnostici come il DSM o l'ICD sono più compatibili con una rappresentazione categoriale di disturbi tra loro chiaramente distinti, che non con descrizioni che prevedano la sostanziale sovrapposizione di disturbi diversi. Tuttavia, la consapevolezza della difficoltà di assumere categorie interamente distinte è progressivamente cresciuta all'interno dei gruppi di lavoro di questi manuali e sono stati fatti dei tentativi di modifica per tenere conto di questi sviluppi di ricerca. Un caso esemplificativo interessante è dato dai cambiamenti che sono stati messi in atto nel passaggio dalla versione IV alla V del DSM.

Le motivazioni di tali cambiamenti sono illustrate da Rosemary Tannock (2013), uno dei membri del gruppo di lavoro che ha lavorato alla revisione dei criteri diagnostici per l'ADHD e per i disturbi dell'apprendimento. Tannock (2013) sottolinea come il gruppo di lavoro abbia preso atto di una progressiva consapevolezza, sia in ambito clinico e di ricerca sia in ambito scolastico, della *“questionable discreteness and coverage of the DSM-IV categories of LD”*. La proposta del gruppo di lavoro (poi recepita nella versione finale del manuale; American Psychiatric Association, 2013) è stata così quella di *“subsume the separate DSM-IV categories of LD under one single category but to preserve the developmental distinctions and continuities among the various manifestations of SLD at the time of assessment via the use of*

developmental course specifiers”. Avremo così ragazzi con una (singola) diagnosi di “*disturbo specifico dell’apprendimento*” con “*compromissione della lettura*” o “*con compromissione dell’espressione scritta*” ecc.

Questa formulazione rappresenta, così, un tentativo di incorporare, all’interno di una logica complessiva che rimane di sua natura categoriale, informazioni relative alla parziale sovrapposizione tra disturbi dell’apprendimento. E’ difficile pensare che ciò risolva in modo sostanziale il problema. Piuttosto, appare come un compromesso, forse utile nella pratica clinica, ma che sembra di nuovo marcare il limite possibile nella formulazione delle diagnosi di DSA all’interno di una logica caratterizzata da una prospettiva categoriale e informazioni limitate al livello comportamentale.

Uno sguardo di sintesi

I disturbi mentali (e tra questi i DSA) sono diagnosticati sulla base di una valutazione comportamentale che fa riferimento, da un lato, a standard quantitativi (soglie di prestazione) e dall’altro all’impatto funzionale del disturbo sulla vita quotidiana (e in particolare la prestazione in compiti scolastici). Una serie di criteri di esclusione (come, ad esempio, l’assenza di disturbi intellettivi e disturbi sensoriali) è utilizzata per garantire la specificità dei disturbi (cioè che questi non possano essere imputati a cause estrinseche quali scarsa frequenza scolastica o deficit sensoriali o intellettivi).

La ricerca scientifica ha approfondito i correlati sensoriali, percettivi, cognitivi, neurali e genetici dei disturbi dell’apprendimento. Il quadro che ne emerge presenta molti spunti di interesse. Tuttavia, non sembra possibile ad oggi una sintesi teorica in grado di cogliere tutti questi diversi livelli di analisi in modo unitario. Sul piano di cautela funzionale appare, quindi, per certi versi ragionevole restringere gli standard diagnostici (in manuali quali DSM e ICD) ad una valutazione comportamentale. D’altro canto, questa impostazione presenta alcune problematiche di fondo e, come osservato da Clark e colleghi (2017), “sembra che abbiamo raggiunto i limiti della comprensione del disturbo mentale solo attraverso i segni osservabili dall’esterno e i sintomi sperimentati internamente”.

Come sottolineato da Antonietti e colleghi (2022), le difficoltà di questa impostazione si riverberano anche sulla qualità della ricerca. Innanzitutto, la struttura e gli obiettivi di manuali come il DSM e l’ICD spingono naturalmente ad una interpretazione categoriale dei disturbi e ad una difficoltà a tenere conto della sovrapposizione o co-occorrenza

tipica dei disturbi evolutivi. La genesi del DSM-5 (Tannock, 2013) indica che è possibile cercare di incorporare una prospettiva di “comorbidità” tra disturbi nella descrizione diagnostica, ma questo avviene a costo di compromessi giustificabili in chiave funzionale ma che rimandano a complessità interpretative non risolte.

La ricerca basata su criteri diagnostici categoriali tende in parte a perpetuare interpretazioni che poggiano su logiche a deficit singolo e fatica ad affrontare i disturbi mentali (e in particolare i DSA) in una prospettiva unitaria. Questo è particolarmente vero se si pensa che, nella prospettiva proposta da Morton e Frith (1995), le “catene” causali debbano essere costruite integrando più livelli di analisi nel rispetto delle distinzioni tra livelli. In questa chiave di lettura, anche se ha motivazioni comprensibili sul piano clinico e funzionale, non ha senso forzare (con il rischio di reificarli) i disturbi mentali in categorie comportamentali separate e, successivamente, cercarne i correlati cognitivi, neurali e genetici (così come fatto sinora in modo prevalente). Se esiste, come proposta da Pennington (2006), un’ampia sovrapposizione tra processi a tutti i livelli (comportamentale, cognitivo, neurale e genetico), la ricerca dovrebbe accettare questa complessità ed affrontarla in modo diretto piuttosto che utilizzare categorie (come dislessia, disortografia e discalculia ma anche disturbo primario del linguaggio o ADHD) ampiamente sovrapposte a livello comportamentale (oltreché cognitivo, neurale e biologico). Esiste, quindi, una contraddizione di fondo tra un approccio diagnostico basato su un approccio fondamentalmente categoriale e la possibilità di procedere verso una comprensione integrata su più livelli dei nessi causali alla base dei disturbi dell’apprendimento.

Come indicato da Antonietti e colleghi (2022) nel loro articolo target, l’approccio definito *Research Domain Criteria* (RDoC) promosso dal NIH nasce proprio da questa consapevolezza, con l’obiettivo di inquadrare in modo integrato i disturbi mentali in una logica dimensionale. In particolare, questo approccio propone quattro componenti principali: domini, unità di analisi, fattori ambientali e neurosviluppo (Cuthbert, 2014). I domini (valenza negativa, valenza positiva, sistemi cognitivi, sistemi per il processo sociale e sistemi di *arousal/modulazione*) prevedono anche una serie di sottodimensioni o costrutti identificati dal gruppo di lavoro originario sulla base di A) presenza di prove comportamentali validate; e B) prove di un circuito o un sistema neurale con un ruolo preponderante nell’implementare la funzione. Nel caso, ad esempio, del dominio dei sistemi cognitivi, sono ipotizzati sei costrutti: attenzione, percezione, memoria di lavoro, memoria dichiarativa, comportamento linguistico e controllo cognitivo volontario (Cuthbert, 2014). Le unità di analisi procedono dai geni e

molecole sino al comportamento e i self-report. L'incrocio tra domini e livelli di analisi rappresenta la “*matrice*” RDoC che dovrebbe consentire di inquadrare in modo coerente ed esaustivo il comportamento umano. Le altre due componenti (fattori ambientali e neurosviluppo) rappresentano il contesto nel quale vedere la matrice dei diversi domini. Si può osservare qui come questo approccio recepisca l'impostazione originariamente proposta da Morton e Frith (1995) e la collochi all'interno di un interesse per il complesso dei disturbi mentali. Il riferimento al neurosviluppo marca, inoltre, una distanza dalla prospettiva della neuropsicologia acquisita che, come abbiamo visto, ha avuto un peso notevole nell'impostazione iniziale della ricerca sui disturbi evolutivi dell'apprendimento e della comunicazione (Marshall, 1984; Castles et al., 2006). Considerare, quindi, l'analisi dei disturbi in una prospettiva evolutiva indica così un cambiamento teorico significativo ma, al contempo, la necessità di introdurre modifiche sostanziali al paradigma di studio basato sulla logica della dissociazione (Bishop, 1997).

Paradigmi per lo studio dei DSA: caratteristiche e limiti degli approcci classici

La ricerca nella prospettiva RDoC è iniziata da relativamente poco e il programma ha obiettivi molto *far reaching*. Se, quindi, da un lato la prospettiva di fondo è quella di sviluppare nuovi criteri di diagnosi, prevenzione ed intervento, il programma messo in atto dall'NIH si caratterizza per ora nella sola ottica di ricerca. In particolare, la prospettiva stessa proposta dall'RDoC sottolinea la complessità di concettualizzare le difficoltà nell'acquisizione della lettura (scrittura, e calcolo) tenendo conto di tutti i livelli di analisi considerati e insieme dei fattori ambientali e dello sviluppo neurocognitivo. Possiamo quindi chiederci quali siano i migliori paradigmi che possano consentire di comprendere le cause dei disturbi di apprendimento.

Incominciamo con una breve descrizione delle caratteristiche e dei limiti degli approcci classici (per una discussione si veda anche Astle et al., 2022). Il paradigma più largamente usato nella letteratura è stato quello del *case-control design*, in cui bambini/ragazzi con un disturbo dell'apprendimento (definito di solito, anche se non sempre, in relazione ai criteri diagnostici del DSM e dell'ICD) sono confrontati con bambini/ragazzi a sviluppo tipico di pari età e frequenza scolastica. Come abbiamo visto più sopra nel caso particolare della dislessia, i dati delle molte ricerche che hanno utilizzato questo paradigma indicano una notevole difficoltà a convergere verso risultati inquadrabili in un singolo

modello teorico di riferimento. In generale, il confronto tra bambini/ragazzi con e senza disturbo di lettura (ma paragonabili per capacità cognitive generali) dovrebbe mettere in evidenza quali *deficit* sensoriali-percettivi-cognitivi sono specificatamente associati alle difficoltà nell'acquisizione della lettura. Tuttavia, si può pensare che, in questo confronto, ci sia molto di più che non il solo effetto del disturbo. Abbiamo visto che i disturbi di apprendimento (come la dislessia) presentano una vasta gamma di comorbidità. Quindi, è ragionevole pensare che i bambini del gruppo sperimentale abbiano anche altri disturbi (spesso non diagnosticati) e che questi disturbi influenzino in modo diretto o indiretto i risultati. Vi sono alcuni esempi di ricerche che indicano concretamente questa possibilità. Ad esempio, Wimmer e colleghi (1999) hanno testato l'ipotesi cerebellare della dislessia proposta da Nicolson e Fawcett (1990) con un compito di bilanciamento di un'asticella (in una situazione di *dual task*). Gli autori hanno osservato che prestazioni basse nel compito di bilanciamento erano presenti solo nei dislessici che avevano ricevuto dai loro insegnanti anche valutazioni elevate in scale di ADHD mentre non erano presenti in ragazzi con dislessia ma senza ADHD (questo *pattern* è stato poi sostanzialmente replicato da Raberger et al., 2003). Un altro esempio è dato dalla presenza di un ritardo nell'acquisizione del linguaggio nella storia clinica di bambini con o senza dislessia (un'informazione spesso non riportata negli studi su bambini con dislessia). Varie indagini hanno mostrato che soltanto i bambini con un pregresso ritardo nell'acquisizione del linguaggio presentano *deficit* in compiti metafonologici (e.g., Brizzolara et al., 2006) e, più in generale, linguistici (e.g., Chilosi et al., 2009), e compiano un più elevato numero di errori di natura fonologica in scrittura (Angelelli et al., 2016), mentre quelli senza un ritardo del linguaggio non presentano queste difficoltà. Questi dati sottolineano che alcuni effetti apparentemente imputabili al disturbo di lettura possono in effetti essere legati a disturbi concomitanti o pregressi, ma non diagnosticati. In effetti va osservato che le comorbidità tra disturbi dell'apprendimento, e tra questi ed altri disturbi evolutivi, è molto pervasiva ed è quindi molto più probabile che un gruppo di bambini/ragazzi con un disturbo dell'apprendimento abbia anche altri disturbi anziché abbia il disturbo-*target* in modo isolato (e.g., Landerl e Moll, 2010). In teoria è possibile controllare la presenza di altri disturbi ma proprio la pervasività delle comorbidità fa sì che questo sia in pratica piuttosto difficile (ed in effetti sia fatto raramente e di norma soltanto quando vi sono obiettivi specifici di indagine). Quindi è difficile concludere che questo tipo di confronto riesca ad isolare l'effetto del

solo disturbo di lettura e, in effetti, abbiamo visto più sopra che i risultati riportati in letteratura riguardano così tante aree da rendere veramente arduo poterne offrire un'interpretazione unitaria.

Un'altra difficoltà che è stata sottolineata da vari autori (e.g., Huettig et al., 2018) consiste nell'impossibilità di controllare l'effetto dell'esercizio in un dato comportamento (nel nostro esempio, la lettura). È noto che i bambini/ragazzi con dislessia non amino leggere e, di fatto, lo facciano molto meno dei bambini/ragazzi senza difficoltà di lettura (anche a parità di frequenza scolastica). Proprio per controllare l'effetto dell'esercizio è stata sviluppata una versione particolare del paradigma *case-control design* che prevede l'utilizzo di un gruppo di controllo non pareggiato per età (e frequenza scolastica) ma per "livello" o "età di lettura" (*reading-level match design*). L'obiettivo di questa variante è sempre quello di identificare gli aspetti più specifici del disturbo (ad esempio di lettura), tenendo però sotto controllo un livello "medio" di prestazione nel compito, o "età di lettura", che dovrebbe essere indicativo dell'esercizio nel compito (e.g., Backman et al., 1984). In pratica, dei bambini/ragazzi con disturbo di lettura sono confrontati con ragazzi a sviluppo tipico di età inferiore ma con una prestazione paragonabile in compiti scelti per marcare il livello, o età, di lettura. Questo disegno di ricerca è stato utilizzato in modo frequente ed è ancora citato tra i paradigmi che possono consentire di separare cause da effetti nello studio dei meccanismi alla base della dislessia (Goswami, 2015). Al contempo, il disegno *reading-level match* presenta problemi significativi sia di tipo teorico sia di tipo metodologico/statistico. Per quanto riguarda i primi, è stato osservato che non c'è una base chiara per scegliere quali prove debbano concorrere alla definizione del livello di lettura e questo è lasciato alla scelta di ogni singolo ricercatore. In effetti il concetto stesso di "livello di lettura" assume, in modo non dimostrato, l'idea che la prestazione in compiti di lettura sia inquadrabile in un'ottica unidimensionale mentre tutta la letteratura sul tema va in direzione opposta e cioè sottolinea la presenza di processi distinti nell'ambito del comportamento di lettura (Zoccolotti, 2020b). Sul piano metodologico/statistico è stato osservato (e.g., Mervis e Klein-Tasman, 2004) che il disegno *reading-level match* assume una sostanziale omogeneità evolutiva dei diversi processi coinvolti (una condizione, tuttavia, di fatto molto improbabile). Nel caso in cui questa condizione non si verifichi, si è visto che questo paradigma tende a far emergere differenze di gruppo nel caso in cui una condizione sperimentale sia in generale più difficile o produca differenze individuali più marcate (van den Broeck e Geudens, 2012). Nel caso specifico della lettura, van den Broeck e Geudens (2012) hanno dimostrato questo fenomeno studiando

la prestazione nella lettura di non-parole. Vari autori hanno proposto che i ragazzi con dislessia siano selettivamente colpiti nella lettura di non-parole, un *deficit* che rimanda ad un'interpretazione fonologica del disturbo (per rassegne e metanalisi si veda Hermann et al., 2006; Rack et al., 1992; van Ijzendoorn & Bus, 1994). Van den Broeck e Geudens (2012) hanno dimostrato che questo effetto è in realtà un artefatto prodotto dall'uso del disegno *reading-level match* e che l'effetto scompare se la prestazione nella lettura di parole e non-parole viene confrontata con un paradigma (*state trace analysis*: Bamber, 1979) che non introduce distorsioni dell'effetto.

In un'analisi approfondita sulle diverse teorie sensoriali della dislessia, Goswami (2015) considera vari altri paradigmi che possono aiutare a controllare il ruolo dell'esperienza di lettura con l'obiettivo generale di separare le cause dagli effetti. L'autrice cita come metodo principe per la valutazione delle cause dei disturbi dell'apprendimento gli studi di *training* o trattamento: "se il processo sensoriale A causa il *deficit* cognitivo B, l'addestramento ad A dovrebbe migliorare B. Un gruppo di controllo dovrebbe ricevere un addestramento corrispondente senza la variabile sensoriale chiave" (Goswami, 2015). Un punto importante nel valutare gli studi di *training* è, però, che condividono l'assunzione di specificità del disturbo, cioè l'idea che il gruppo-*target* abbia un singolo disturbo causato da un singolo *deficit* (di natura sensoriale nell'analisi di Goswami, 2015). Le aspettative diventano molto diverse se uno considera che il gruppo-*target* abbia un mosaico di altri disturbi (o comorbidità) e che ognuno di questi disturbi possa essere legato ad una serie di fattori cognitivi tra loro parzialmente indipendenti (Pennington, 2006). In questa ottica, un miglioramento nel gruppo sperimentale può rimandare ad interpretazioni tra loro anche molto differenti. In effetti, anche se meno ampia della letteratura sull'identificazione del *core deficit* nella dislessia, anche quella sull'efficacia di *training* indica una grande varietà di effetti tra loro difficili da integrare in un'interpretazione unitaria. Vi sono molte informazioni relative a *training* di tipo "fonico", che insegnano in modo sistematico le corrispondenze fonema-grafema, o *training* di consapevolezza fonemica (per una rassegna si veda Galuschka et al., 2014). Risultati positivi sono, però, stati riportati anche per molte altre forme di trattamento, quali *training* di memoria di lavoro verbale e visuo-spaziale (Luo et al., 2013), *training* basati su compiti uditivi (e.g., Thomson et al., 2013) o musicali (Flaugnacco et al., 2015), *training* di fluency di lettura (Galuschka et al., 2014), alcuni dei quali basati sulla

presentazione tachistoscopica di parole (e.g., Judica et al., 2002) o non-parole (e.g., Van Den Bosch et al., 1995), come pure *training* basati sulla presentazione di video-games di azione (e.g., Bertoni et al., 2021),

Goswami (2015) cita anche la ricerca con bambini *pre-readers*, cioè prima che sia avvenuto l'insegnamento formale della lettura, gli studi longitudinali e quelli *cross-linguistici* come utili per distinguere cause da effetti nella dislessia. L'idea generale è che per testare un'ipotesi causale di natura sensoriale, il disturbo ipotizzato debba essere presente prima che sia avvenuto un insegnamento formale della lettura e debba comparire indipendentemente dal tipo di ortografia. Inoltre, un ipotetico disturbo sensoriale dovrebbe produrre difficoltà in altri aspetti del funzionamento cognitivo (*testing effects on other cognitive systems*). Infine, un paradigma potenzialmente interessante è quello che prevede lo studio di soggetti analfabeti, di persone cioè che non abbiano avuto un *training* formale di insegnamento (per un'analisi accurata delle potenzialità di questo paradigma si veda Huettig et al., 2018). Questi paradigmi rispondono a quesiti specifici e sono in effetti stati utilizzati in modo più limitato. La loro efficacia dipende da molti fattori. Così, è chiaro che uno studio longitudinale o su soggetti *pre-readers* può essere realizzato in molti modi differenti. In questo contesto non è quindi possibile dare una valutazione generale che prescindendo dagli specifici modi in cui i singoli studi vengono sviluppati.

Nel complesso, la maggior parte degli studi rilevanti per la comprensione delle caratteristiche del disturbo di lettura si sono basati sul *case-control design* (o sulla variante *reading-level match*) o gli studi di *training*. In generale, questi paradigmi presentano alcuni problemi di fondo che si riflettono in modo importante nei risultati ottenuti. In particolare, l'idea generale che il confronto tra bambini con e senza lettura (al netto di abilità cognitive generali) fornisca informazioni selettive sui meccanismi alla base della dislessia incontra varie difficoltà. Primo, la presenza di comorbidità pervasive tra disturbi dell'apprendimento e tra questi e altri disturbi evolutivi fa sì che il campione dei bambini con il disturbo di lettura presenti in misura variabile una serie di altre difficoltà di apprendimento e di *deficit* cognitivi. Questi disturbi non sono di norma testati e incidono in modi largamente sconosciuti sui risultati di gruppo che vengono ottenuti. Secondo, i due gruppi confrontati partono da un livello di pratica molto differente. Così, i risultati che si otterranno dipenderanno in parte dalla eventuale presenza di differenze in meccanismi di base ma anche dalla quantità pregressa di pratica nella lettura. In modo critico il paradigma a *case-control design* non consente di norma di separare queste due componenti. La variante, basata sul *reading-level match*, è stata pensata

per risolvere questo problema ma, come abbiamo visto, introduce problemi teorici e metodologici che possono con facilità produrre artefatti. Nella prospettiva RDoC si può dire che la difficoltà consista nel non tener conto dei fattori di neurosviluppo, cioè di limitarsi ad un’“istantanea” della prestazione in un dato momento storico relativa ad un processo che in effetti si sviluppa nel tempo in funzione della quantità e del tipo di esercizio. Terzo, l’assunzione di base di questo approccio è che sia possibile formare due gruppi o categorie di individui differenti ma tra loro ragionevolmente omogenee. Tuttavia, è stato osservato come la soglia tra una prestazione “normale” ed una “patologica” è arbitraria in quanto non poggia sulla presenza di prestazioni qualitativamente diverse ma rappresenta solamente un punto di taglio (o *cut-off*) di una distribuzione continua, scelto sulla base di considerazioni statistiche e non teoriche (Pennington, 2006). L’identificazione dei due gruppi come due categorie distinte rischia così di reificare un disturbo che piuttosto andrebbe visto come un gradiente prestazionale (Clark et al., 2017).

Se gli studi basati sul case-control design (o sulla variante *reading-level match*) si sono dimostrati inefficaci per l’identificazione dei meccanismi causali della dislessia (il comportamento usato qui come esempio), si pone quindi il problema di quali paradigmi possano essere considerati in modo alternativo tenendo conto delle indicazioni che derivano dalla prospettiva RDoC.

Quali paradigmi di studio possono rispondere meglio alla logica RDoC?

Si può dire subito che è molto difficile pensare ad un singolo paradigma che possa permettere di affrontare la complessità della matrice RDoC all’interno di un singolo studio. Si possono, tuttavia, identificare alcune caratteristiche che gli studi potrebbero avere che li rendono più compatibili con la RDoC.

In linea generale, la prospettiva RDoC indica l’importanza di accettare la complessità insita nei disturbi mentali e, nel nostro esempio, nelle difficoltà di apprendimento. *In primis* sappiamo che queste difficoltà sono “intrecciate” con molti altri disturbi, così come definiti a livello comportamentale. Cogliere questi disturbi comporta quindi la necessità di lasciar variare tutte le dimensioni potenzialmente influenti sul compito oggetto di studio. Quindi, si può pensare a studi che considerano campioni di bambini non selezionati o campioni di bambini con disturbi “misti”, cioè in cui ad esempio il criterio di selezione sia la presenza di “almeno” un disturbo di apprendimento e vengano comunque misurati anche i principali disturbi associati (tipo ADHD,

disturbo dello sviluppo della coordinazione motoria, ecc.). L'utilizzo di campioni non selezionati consente in particolare di affrontare le questioni senza un riferimento diretto a soglie prestazionali che, come abbiamo visto, sono arbitrarie e non colgono la struttura dimensionale delle prestazioni. Inoltre si può pensare a studi che non abbiano un singolo comportamento-*target* ma affrontino un insieme di più comportamenti, ad esempio studi che esaminino le capacità di lettura insieme a quelle di scrittura e calcolo oppure studi che esaminino le abilità linguistiche insieme a quelle di lettura e scrittura ecc.

Nella prospettiva multi-livello è importante vedere i disturbi evolutivi esaminandoli ad un livello comportamentale, cognitivo, neurale ed eziologico/genetico. Di nuovo va sottolineato come sia difficile pensare all'idea che ciò sia realizzabile all'interno di un singolo studio. Come proposto originariamente da Morton e Frith (1995), è tuttavia pensabile la possibilità di costruire delle "catene" che connettano i vari livelli; ad esempio è possibile effettuare studi che esaminino la relazione tra processi cognitivi e neurali, tra processi neurali e correlati genetici, oppure tra comportamenti e processi cognitivi (il tipo di studio prevalente a cui ci si è qui riferiti). Ci sembra che si possano fare due osservazioni generali su questo tipo di prospettiva.

La prima è che ad ogni livello di analisi si applicano le considerazioni fatte più sopra, cioè la necessità che non si pongano *a priori* vincoli troppo stretti sull'oggetto di studio. Pennington (2006) sottolinea che interazioni e parziali sovrapposizioni sono presenti a tutti i livelli. Quindi, questo indica l'importanza che questa complessità sia colta senza selezioni a monte. A titolo di esempio, questo tipo di problematica è molto chiara a livello genetico e gli studi di *genome wide-association* (e.g., Gialluisi et al., 2021) a cui abbiamo fatto prima riferimento originano proprio in questa prospettiva.

La seconda considerazione riguarda la struttura complessiva dell'ottica multi-livello. L'idea generale di questo approccio è che i *deficit* siano spiegabili sulla base dei risultati ottenuti a più livelli di analisi. Questo però non implica necessariamente una gerarchia che parta dal livello comportamentale e termini con quello eziologico. Come abbiamo visto, quella di definire una volta (e per sempre) i *deficit* a livello comportamentale è la prospettiva adottata dai manuali diagnostici internazionali (DSM e ICD). Secondo la prospettiva multi-livello è il complesso di informazioni che deriva dallo studio a tutti i livelli che permette di comprendere (senza il vincolo di un'ipotesi diagnostica a monte) i *deficit* evolutivi. In altri termini, porre "a priori" l'idea che vi siano disturbi quali dislessia, ADHD o disturbo primario del linguaggio (così come definiti a livello comportamentale) potrebbe implicare l'idea

che tutto quello che sia studiabile siano i correlati di questi disturbi. Vi sarebbe, in altri termini, il rischio di reificare a priori la presenza di questi disturbi che invece possono essere visti in modo euristico come ipotesi esplicative, esse stesse modificabili (Clark et al., 2017). L'implicazione di queste considerazioni è che non è detto che gli studi debbano essere vincolati allo studio dei correlati neurali o genetici della dislessia o dell'ADHD. Piuttosto, accettare la complessità della prospettiva multi-livello e la logica RDoC vuol dire esaminare i vari livelli di analisi in modo indipendente e senza vincoli a priori definiti a livello comportamentale.

Un'implicazione importante di quanto detto finora è che studi come quelli che sono stati abbozzati richiedono procedure statistiche sicuramente differenti da quelle tipiche degli studi basati sul paradigma *case-control design* (o *reading-level match*). Se in questi abbiamo gruppi definiti a monte che vengono confrontati tra loro (con tecniche parametriche quali, ad esempio, la ANOVA), lo studio di campioni non selezionati esaminati su uno spettro ampio di variabili richiede tecniche statistiche in grado di analizzare in modo unitario *set* complessi di dati sperimentali, quali la *cluster analysis* o la *network analysis* (e.g., Astle et al., 2022). Queste statistiche consentono di enucleare relazioni o associazioni sistematiche (relative a variabili o soggetti) partendo “dai dati”, anche se potenzialmente possono consentire anche la verifica di ipotesi (ulteriori considerazioni su questo punto saranno sviluppate più sotto).

Un'ultima implicazione importante che deriva dalla prospettiva RDoC è che i disturbi evolutivi, e quindi anche i DSA, debbano essere inquadrati in una prospettiva evolutiva. Abbiamo visto che lo studio di campioni appaiati per età non dà un'interpretazione realistica delle differenze tra bambini con e senza difficoltà di apprendimento, in particolare perché fallisce nel vedere queste difficoltà in una prospettiva di acquisizione e ignora le differenze di esperienza maturata nello specifico compito oggetto di studio (e.g., Huettig et al., 2018). È probabile che non esista una singola soluzione a questo problema. Una possibilità è certamente quella di realizzare studi longitudinali che consentano di seguire nel tempo (idealmente, da prima dell'ingresso nella scuola) l'acquisizione delle abilità strumentali di lettura, scrittura e calcolo, insieme ad una serie di abilità cognitive associate, in un campione non selezionato di bambini. Si tratta certamente di studi molto impegnativi e difficili da realizzare. Esistono, comunque, degli esempi significativi in questo senso, in particolare realizzati da Heikki Lyytinen, dell'Università di Jyväskylä in Finlandia, e collaboratori (per una sintesi recente di questa ampia indagine si veda Lohvansuu et al., 2021). Va

sottolineato che non è il semplice fatto che uno studio sia longitudinale che lo rende compatibile con la prospettiva RDoC ma, come nel caso dello studio finlandese citato, la presenza di vari aspetti: un ampio campione non selezionato e un largo spettro di abilità cognitive e strumentali considerate nel corso del tempo.

Un'altra possibilità di studio consiste nell'esame dell'apprendimento di uno o più compiti-*target*. Di solito le ricerche esaminano la prestazione in compiti in un singolo dato momento. Tuttavia negli ultimi anni vi è stata una crescita significativa di studi che esaminano la prestazione durante l'acquisizione di un dato compito in funzione dell'esercizio. Da un lato questo ha riguardato i compiti stessi oggetto di indagini (ad esempio la lettura) ma utilizzando stimoli di cui il soggetto non aveva avuto esperienza precedente. Così vari studi hanno esaminato il miglioramento nei tempi di reazione vocale nella lettura di pseudo-parole dopo presentazioni ripetute degli stessi stimoli (e.g., Martens e de Jong, 2008; Kwok e Ellis, 2015), anche in condizioni che minimizzano l'esperienza pregressa con il formato tipico di lettura in scritti alfabetici (Pontillo et al., 2014). Dall'altro, sono stati effettuati studi che hanno esaminato l'apprendimento in una varietà di compiti con l'idea di identificare il meccanismo alla base della difficoltà di apprendimento. In questa prospettiva, molte indagini hanno usato il *serial reaction time task* (e.g., Vicari et al., 2003); altri studi hanno utilizzato il compito di *Hebb repetition learning* (e.g., Szmalec et al., 2009) o il *Weather Prediction Task* (e.g., Gabay, 2015); un'intera classe di ricerche ha utilizzato compiti di *artificial grammar learning* (per una rassegna si veda Van Witteloostuijn et al., 2017). In generale, la maggioranza degli studi citati parte da una definizione comportamentale dei disturbi; cioè, ad esempio, si esamina se studenti con dislessia siano più o meno bravi di studenti a sviluppo tipico ad apprendere pseudo-parole o a migliorare i loro tempi di reazione ad una serie di stimoli ripetuta senza che questo sia esplicitamente indicato nelle istruzioni (*serial reaction time task*). Quindi, il semplice utilizzo di compiti di apprendimento di suo non risolve le problematiche sollevate dalla prospettiva RDoC ma semplicemente colloca le distinzioni diagnostiche definite a livello comportamentale in una prospettiva di apprendimento. Tuttavia è possibile pensare a compiti di apprendimento in una prospettiva che non rimandi necessariamente ad una logica categoriale dei disturbi dell'apprendimento. Più avanti presenteremo brevemente un nostro studio che ha cercato di esaminare le difficoltà di apprendimento senza porre vincoli al tipo di abilità strumentale o alla selezione dei soggetti in base ad una soglia prestazionale.

Limiti e criticità nei paradigmi di studio nella logica RDoC

Le prospettive di studio sintetizzate nel paragrafo precedente presentano sicuramente dei limiti e delle criticità importanti. Abbiamo già visto come sia difficile pensare di sviluppare l'intera prospettiva RDoC all'interno di un singolo studio. Esaminare molti comportamenti e processi cognitivi differenti in soggetti non selezionati sulla base di soglie e possibilmente in una prospettiva longitudinale richiede studi molto ampi e probabilmente non facilmente realizzabili dalla maggior parte dei laboratori, anche se come abbiamo visto esistono esempi significativi in cui ciò è stato realizzato (Lohvansuu et al., 2021). Emerge, quindi, la necessità realistica che studi differenti affrontino parti differenti delle relazioni critiche che si intendono esaminare. In ogni caso, quello che rimane importante nella logica RDoC è la prospettiva complessiva di studio.

Al di là delle difficoltà concrete di realizzazione vorremmo anche citare alcune difficoltà più specifiche nella realizzazione di studi nella logica RDoC. Abbiamo visto come alcune statistiche, come la cluster o la *network analysis*, consentano la possibilità di esaminare contemporaneamente molte relazioni (tra soggetti o tra variabili) senza porre vincoli selettivi a priori. Per questa caratteristica appaiono particolarmente adatte ad affrontare tematiche nella prospettiva RDoC (per una discussione sullo *hierarchical clustering* in questo ambito si veda Astle et al., 2022). L'esperienza indica che, talvolta in presenza anche di differenze metodologiche piuttosto piccole, i *pattern* che emergono da studi di questo genere possano essere instabili e possa risultare difficile replicarli almeno in modo parziale. La scarsa stabilità di studi di *clustering* può dipendere da vari fattori. Un punto generale, secondo noi importante, è che le relazioni che vengono osservate con queste statistiche sono tra prestazioni in compiti specifici, mentre le interpretazioni che vengono formulate dei dati sperimentali sono, di norma, in termini di dimensioni sottostanti.

Questa distinzione rimanda alla nota dicotomia tra prestazione e competenza, proposta originariamente da Noam Chomsky (1966) nello studio del linguaggio. In effetti quello che noi osserviamo direttamente sono solo prestazioni, che sono in sé stesse compito-specifiche, mentre le interpretazioni dei fenomeni rimandano a *deficit* nelle dimensioni latenti (o competenze nella terminologia di Chomsky). È stato, tuttavia, sottolineato (inizialmente a partire dallo studio delle funzioni esecutive) che tutti i compiti presentano il problema della cosiddetta *task impurity* (Burgess, 1997). In altri termini, la prestazione in un dato compito non

coglie soltanto la dimensione che si intende misurare ma dipende da una serie di altri fattori che più spesso non sono considerati nell'interpretazione dei dati.

Se è così, è importante essere consapevoli che i *cluster* (o *network*) ottenuti indicano associazioni tra prestazioni in specifici compiti ed è necessario uno sforzo esplicito per poter vedere queste associazioni in termini di dimensioni sottostanti. Ad esempio, un approccio possibile consiste nell'utilizzare più compiti con formati diversi ma che si ipotizzi misurino la stessa dimensione e valutare se i risultati complessivi non si modificano. L'uso di più marcatori per poter identificare dimensioni latenti è un problema già noto nel caso di tecniche multi-variate, come, in particolare, l'analisi fattoriale.

Più in generale, sembra importante che i risultati di questi studi siano inquadrati all'interno di modelli teorici che possano essere soggetti a verifica in test ulteriori. Abbiamo visto come statistiche, come la *cluster* o la *network analysis*, siano particolarmente efficaci nel far emergere "dal basso" aggregazioni tra soggetti o tra test. Questo può risultare interessante in una fase esplorativa ma non sostituisce l'esigenza di fondo di collocare i risultati all'interno di modelli di riferimento. In ogni caso, come abbiamo detto, statistiche, come la *cluster* o la *network analysis*, possono anche essere usate per testare ipotesi a priori e non soltanto per far emergere *pattern* prevalenti presenti nei dati.

Un esempio di ricerca

A titolo esemplificativo presentiamo qui brevemente un'indagine completata da poco (Marinelli et al., 2021). Lo studio aveva l'obiettivo di verificare l'ipotesi, derivata dal modello multi-livello delle abilità cognitive di apprendimento (Zoccolotti et al., 2020), che gli individui varino nella loro abilità di costruirsi rappresentazioni consolidate di singoli eventi e che questa dimensione sia associata alla prestazione in diversi compiti di apprendimento. Benché non sia stato originariamente pensato in relazione alla prospettiva RDoC, ci sembra che lo studio illustri la possibilità di studiare i fattori sottostanti l'acquisizione di lettura, scrittura e calcolo senza porre vincoli diagnostici a priori ma con un'attenzione alle co-variazioni tra i diversi apprendimenti e insieme alla verifica di ipotesi sperimentali a priori.

Il modello multi-livello delle abilità cognitive di apprendimento (Zoccolotti et al., 2020) propone che i processi rilevanti per i comportamenti di lettura, scrittura e calcolo siano inquadrabili in riferimento a tre diverse categorie generali di processi: competenze, *performance* e acquisizione (vedi Figura 1). La competenza descrive il

meccanismo di base (o algoritmo) che rende possibile la prestazione in un dato compito. Il modello ipotizza che esistano competenze separate per lettura, scrittura e calcolo e che questi processi rendano conto della parziale indipendenza di questi comportamenti (e dei disturbi a loro collegati). La *performance* si riferisce a tutti quei processi che sono specifici di un dato compito (come, ad esempio, imparare a leggere in orizzontale, da sinistra a destra o ad incolonnare i numeri nelle operazioni di calcolo). Il processo di acquisizione riguarda tutti questi processi; si riferisce, così, alla necessità di un'adeguata pratica per padroneggiare l'algoritmo relativo ad un compito (competenza) e alla necessità di esercizio per ottimizzare la risposta in funzione, ad esempio, del formato di lettura da sinistra a destra (*performance*).

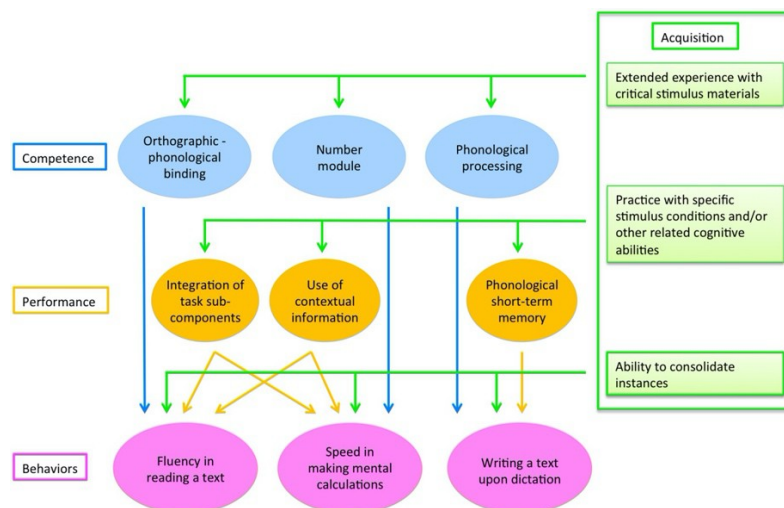


Fig. 1 - Un modello multi-livello delle abilità cognitive di apprendimento (da Zoccolotti et al., 2020). I comportamenti-target sono espressi in termini di compiti specifici; per quanto riguarda le abilità matematiche, viene mostrato solo il caso della velocità di calcolo. Sono indicati in modo separato i processi relativi alla "competence", alla "performance" e alla "acquisizione". Si osservi, in particolare, come le diverse "competence" influenzino comportamenti specifici mentre l'"ability to consolidate instances" influenzi sia i comportamenti di lettura sia quelli di scrittura e di calcolo

Tuttavia, nel processo di acquisizione noi impariamo anche soluzioni dirette di alcuni problemi che non sono facilmente inquadrabili in termini di competenza o *performance*. Si pensi, ad esempio, alla soluzione di semplici problemi aritmetici. I bambini imparano

inizialmente l'algoritmo di calcolo, come per esempio quello per l'addizione o la moltiplicazione. Possono, così, effettuare operazioni come 3×7 oppure, con un'adeguata acquisizione delle regole di riporto, anche operazioni come 12×23 . Con l'esercizio imparano, però, anche delle soluzioni dirette. Per esempio, arriveranno rapidamente a sapere che la soluzione di 3×7 è 21 senza effettuare l'operazione connessa con l'algoritmo (mentre questo non avverrà di norma con 12×23). Questo esercizio può avvenire con un insegnamento esplicito (ai bambini viene così richiesto di ripetere più volte le tabelline fino a 9) ma può anche avvenire in modo più indiretto (attraverso semplicemente l'esperienza con la ripetizione della soluzione).

Una formalizzazione interessante di questo tipo di apprendimento è l'*instance theory of automatization* proposta da Logan (1988, 1992). Secondo questo autore, l'acquisizione diretta di singoli eventi (o *instances*) è il meccanismo fondamentale che rende possibile l'automatizzazione di un comportamento. Secondo questa ipotesi, l'automatizzazione è stimolo-specifica e dipende da meccanismi di memoria dichiarativa (non dall'ottimizzazione dell'algoritmo dello specifico compito). In effetti, noi sappiamo che una caratteristica tipica delle difficoltà di apprendimento è che i bambini con dislessia sono in grado di leggere ma lo fanno lentamente e con notevole faticosità (Zoccolotti et al., 1999). In altri termini, almeno in parte, è possibile caratterizzare le loro difficoltà come un'incapacità ad automatizzare il compito di lettura (osservazioni simili si possono fare per la scrittura o il calcolo).

Nel modello riportato in Figura 1 questo processo è rappresentato come *ability to consolidate instances*. Si ipotizza che esso sia indipendente dallo specifico contenuto oggetto dell'esercizio. In altre parole, il modello ipotizza che i bambini abbiano un certo grado di abilità a fissare con l'esercizio le soluzioni dirette di compiti e che questa capacità sia amodale, cioè possa influenzare la prestazione in comportamenti differenti. Così, una ridotta capacità a consolidare *instances* renderà difficile il recupero di fatti aritmetici e i processi di lettura e scrittura basati sul recupero di rappresentazioni ortografiche dalla memoria. L'acquisizione del lessico ortografico (di *input* o di *output*, rispettivamente in lettura e scrittura) è caratterizzabile come la capacità di attivare tracce relative a specifiche parole senza bisogno di riferirsi alle regole di conversione grafema-fonema (in lettura) o fonema-grafema (in scrittura). In particolare, è noto che una soluzione "lessicale" è particolarmente importante nel caso in cui una parola sia irregolare, poiché la soluzione ortografica non può essere ottenuta in riferimento alle regole di conversione. In italiano, questo è particolarmente vero in

scrittura (mentre la lettura è quasi interamente regolare); per esempio, il gruppo fonemico [kw] può essere reso con CU (come in “cuoco”) o QU (come in “quota”) ma per scegliere la soluzione corretta è necessario riferirsi ad informazioni lessicali. In questo modo, secondo il modello, la capacità individuale di consolidare *instances* rappresenta il meccanismo fondamentale alla base della co-variazione delle abilità di apprendimento (e in ipotesi anche della comorbidità dei disturbi dell'apprendimento).

Nello studio che viene qui descritto siamo partiti dall'osservazione che la maggior parte dei test di memoria dichiarativa già disponibili saggi conoscenze già acquisite o la memoria per stimoli presentati immediatamente prima. Viceversa, nell'ottica proposta da Logan (1988, 1992), è interessante poter misurare il passaggio da una prestazione basata su un algoritmo ad una basata su una soluzione diretta, attraverso il consolidamento di *instances*. Per far questo abbiamo costruito un compito semplice ma “nuovo” per i soggetti sperimentali. Il bambino ha di fronte a sé una matrice di lettere e deve applicare una semplice regola, cioè scorrere di due lettere in avanti nell'alfabeto: $A + 2 = C$, $B + 2 = D$ ecc. (un esempio risolto era riportato in alto nel foglio, in modo da ricordare al bambino la regola da applicare durante l'esecuzione del compito). Viene misurato il tempo necessario per completare una matrice di 36 stimoli. All'inizio della pratica il bambino risolve il compito applicando la regola; pian piano, comincia ad imparare soluzioni specifiche o *instances*, ad esempio che $B = D$, senza dover scorrere l'alfabeto.

È noto che l'acquisizione in questo tipo di compiti avviene secondo un andamento definito da una curva a potenza (Newell e Rosenbloom, 1981). Questa indica che la prestazione in un compito diviene sempre più veloce ma i miglioramenti sono progressivamente sempre più piccoli. Da un punto di vista matematico la curva a potenza va a zero ad infinito. Per applicarla all'apprendimento umano, oltre al coefficiente (che definisce la specifica forma della curva), vengono anche considerati dei parametri di scala che permettono di collocare la prestazione all'interno di valori empirici. Un parametro (a) indica l'asintoto (cioè, il limite stimato e non migliorabile della prestazione) ed uno (b) la differenza tra la prestazione iniziale e l'asintoto.

La prova descritta e una serie di test di lettura, scrittura e calcolo sono stati somministrati ad un ampio campione di bambini di quinta primaria ($N = 137$). I risultati (presentati in Figura 2) confermano l'andamento a potenza dell'apprendimento nel compito sperimentale. A destra nella figura si vede l'andamento complessivo del gruppo (la prestazione mediana e gli intervalli di confidenza al 95%). Per completare una matrice i bambini impiegano inizialmente un po' più di due minuti. Con

l'apprendimento la prestazione migliora, prima in modo più sensibile e poi progressivamente sempre di meno (così come formalizzato da una curva a potenza); dopo venti matrici i bambini in media impiegano meno di un minuto. Si noti che, in una prova di *retest* (con lettere target differenti), la prestazione torna ad un livello simile a quello iniziale (circa due minuti). L'apprendimento è, cioè, *item-specific* e non si generalizza ad altri stimoli, così come predetto dall'*instance theory of automatization* (Logan, 1988, 1992).

A sinistra nella Figura 2 sono mostrate le curve individuali a potenza che sono state fittate sulle prestazioni dei singoli bambini (più del 90% dei bambini hanno mostrato curve con un'attendibilità sufficiente). Queste curve descrivono l'andamento individuale dell'apprendimento e i valori della curva danno quindi un'indicazione sulla capacità individuale di consolidare singole *instances*.

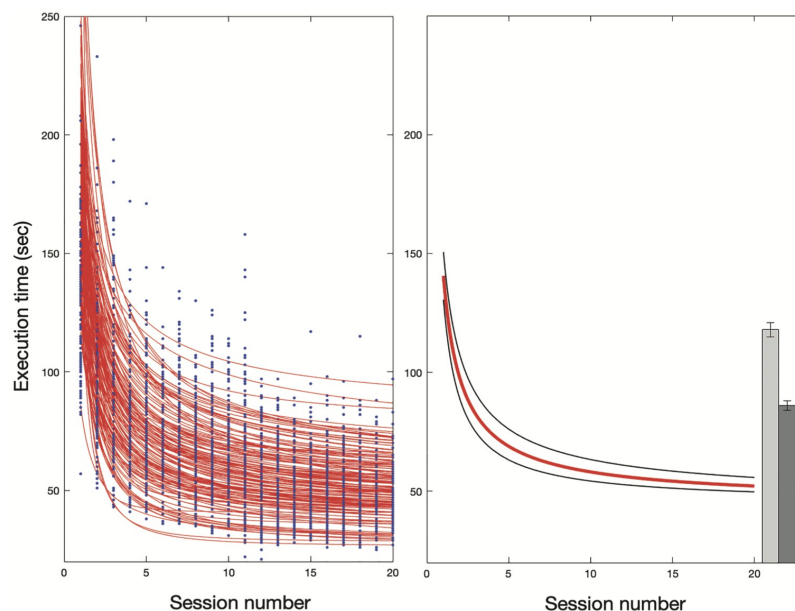


Fig. 2 - A sinistra sono presentati i dati individuali nel corso dell'apprendimento delle 20 matrici. I dati sono fittati con curve a potenza individuali (sono mostrati solo i fit con $R^2 > .30$). A destra è presentata la curva a potenza che fitta la prestazione mediana del gruppo di soggetti con un $R^2 = .95$ (e gli intervalli di confidenza al 95%). Le barre a destra indicano la prestazione ad un retest con lettere-target differenti. Si noti come la prestazione torna ad un livello simile a quello iniziale; l'apprendimento è cioè *item specific* e non si generalizza ad altri stimoli. Da Marinelli et al., 2021

La prestazione nel compito di apprendimento è stata utilizzata per predire (con tecniche regressive) quella in diversi compiti di lettura, scrittura e calcolo. La nostra ipotesi era che la capacità di acquisire e consolidare nuove *instances*, così come misurata dai valori delle curve a potenza individuali (coefficiente e parametri di scala a e b), potesse predire la prestazione in compiti in cui la conoscenza di *instances* è più importante. Per esempio, nel caso della scrittura, ci aspettavamo che questo avvenisse nel caso della scrittura di parole a trascrizione ambigua (come “cuoco” o “quota”) ma non nella scrittura di non-parole, per definizione stimoli che non sono mai stati incontrati prima dai bambini ma che possono essere elaborati utilizzando l’algoritmo (in questo caso l’applicazione delle regole di conversione fonema-grafema).

I risultati dello studio sono sintetizzati nella Tabella 1. Per semplicità è riportato solo il valore di significatività dei modelli complessivi (e non il contributo dei singoli parametri della curva usati come predittori). Un’ispezione della tabella indica due risultati principali:

- i modelli regressivi sono risultati significativi nel caso di compiti per i quali è importante il riferimento a *target* precedentemente acquisiti (come la scrittura di parole a trascrizione ambigua o la soluzione di fatti aritmetici), mentre non sono mai risultati significativi nel caso di compiti (come la scrittura di non-parole o l’ordinamento di numeri) che possono essere risolti con riferimento ad uno specifico algoritmo;
- la capacità individuale di consolidare *instances* predice la prestazione in modo indipendente dal tipo di comportamento e cioè sia in lettura, sia in scrittura e sia in calcolo.

Tab. 1 - Per ogni misura dipendente, viene mostrata la significatività complessiva di un modello regressivo (che usava, come predittori, il coefficiente e i due parametri di scala delle curve individuali a potenza)

Misura dipendente	Compiti che richiedono un riferimento ad <i>instances</i>	Modello regressivo	Compiti che richiedono l’applicazione di un algoritmo	Modello regressivo
Lettura	Decisione ortografica	< 0.01	_*	_*
Scrittura	Parole a trascrizione ambigua	< 0.01	Pseudo-parole	n.s.
Matematica	Fatti aritmetici	< 0.01	Giudizio di	n.s.
	Tabelline	< 0.05	numerosità	n.s.
	Moltiplicazioni	< 0.001	Trasformazioni	n.s.
	Addizioni e	< 0.05	in numeri	n.s.

sottrazioni < 10	Ordinamento di numeri Dettato di numeri Strategie di calcolo	n.s.
------------------	--	------

* La prova di lettura di non-parole non è risultata disponibile per un problema nella raccolta dei dati

Nel complesso questi risultati confermano la predizione del modello (in Figura 1) che la capacità di formarsi specifiche *instances* contribuisca alla prestazione nei comportamenti di lettura, scrittura e calcolo. In modo critico, l'andamento dell'apprendimento (così come misurato dalle curve a potenza individuali) predice soltanto quei compiti per i quali è più importante il riferimento a conoscenze pregresse (come la scrittura di parole a trascrizione ambigua) e non compiti che per essere risolti richiedono il riferimento ad uno specifico algoritmo (come la scrittura di pseudo-parole).

Ci sembra che vari aspetti di questo studio illustrino caratteristiche importanti nella logica RDoC. Innanzi tutto, lo studio affronta lo studio degli apprendimenti in un modo unitario considerando insieme lettura, scrittura e calcolo. Secondo, lo studio esamina queste relazioni in un campione non selezionato di bambini (senza cioè porre vincoli arbitrari di soglia). Infine, pensiamo sia importante sottolineare che lo studio ha testato un'ipotesi teorica sviluppata all'interno di un modello e non si è limitato ad esaminare relazioni definite "dal basso" o emergenti dai dati.

Un aspetto importante che viene sottolineato nella prospettiva RDoC è che i disturbi dell'apprendimento siano visti in una prospettiva evolutiva, o di neurosviluppo. In questo senso, il test di apprendimento cerca di sviluppare una misura "dinamica" e non statica di memoria dichiarativa, così come fatto frequentemente nella clinica diagnostica. Esaminare come ragazzi apprendono un compito nuovo, passando da un'applicazione dell'algoritmo allo sviluppo delle memorie specifiche, rappresenta un tentativo di esaminare l'apprendimento non guardando meramente al risultato, ma cercando di esaminare "da dentro" il processo di acquisizione. Al contempo, va anche detto che il processo di apprendimento documentabile in una prospettiva sperimentale rappresenta comunque una notevole semplificazione del reale ed effettivo processo di apprendimento della lettura, scrittura e calcolo. Tuttavia, la procedura adottata rappresenta un passo in avanti rispetto a procedure che correlano tra loro prestazioni in compiti, in una

prospettiva interamente *cross-sectional*. È noto che la quantità complessiva di esercizio rappresenti un fattore potente nel rendere conto della prestazione dei ragazzi (Huettig et al., 2018). L'ipotesi che si può formulare sulla base di questo lavoro sperimentale è che il livello di esercizio interagisca con la capacità individuale di consolidare *instances* per produrre le prestazioni rilevabili alle valutazioni cliniche, in particolare delle prove che risentono della conoscenza di *item* specifici.

Conclusioni

Lo schema RDoC ha l'obiettivo di riesaminare i disturbi mentali da una prospettiva nuova. Come suggerito da Antonietti et al. (2022), questa proposta può rappresentare un catalizzatore di ricerca anche per i DSA, con l'idea di andare oltre l'ipotesi che si tratti di disturbi specifici e con eziologie indipendenti che ha dominato la letteratura scientifica e la manualistica internazionale degli ultimi anni.

Sviluppare ricerche in questo contesto richiede però paradigmi differenti da quelli usati in modo prevalente a tutt'oggi. Il confronto di bambini con e senza dislessia (disortografia e discalculia) sconta il fatto che il gruppo sperimentale ha un'umentata probabilità di avere altri disturbi evolutivi (comorbidità), spesso non testati, e che le soglie di identificazione del disturbo sono in qualche misura arbitrarie. I risultati ottenuti con questo paradigma non riescono così a convergere su un numero sufficientemente delimitato di differenze da poter consentire un'interpretazione unitaria dei singoli disturbi. Inoltre, i bambini con DSA hanno un minor esercizio di lettura (scrittura e calcolo), un fattore molto potente nel determinare la prestazione dei ragazzi e molto difficile da controllare (anche con paradigmi quali il *reading level match design*). Se si vuole operare nella direzione dello schema RDoC sono pertanto necessari paradigmi di studio diversi. In particolare, abbiamo proposto come critici alcuni fattori: che lo studio coinvolga tutti i comportamenti potenzialmente correlati, che non si pongano *cut-off* arbitrari per separare le prestazioni attese da quelle atipiche, che si inquadri lo studio in una prospettiva evolutiva. L'esame della letteratura, e anche un'esemplificazione di ricerca, indicano come sia possibile testare ipotesi specifiche in questa prospettiva. Al contempo risulta anche chiaro come sia necessario pensare a studi e paradigmi diversi che affrontino in modo separato la complessità dei comportamenti di apprendimento, soprattutto se si vuole affrontare queste tematiche a più livelli di analisi, *from the origin to behavior* come sottolineato da Morton e Frith (1995).

Riferimenti bibliografici

- Ahissar, M. (2007). Dyslexia and the anchoring-deficit hypothesis. *Trends in Cognitive Sciences*, 11(11), 458-465. DOI: 10.1016/j.tics.2007.08.015
- American Psychiatric Association (1968). *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders* (2nd ed.). Washington, DC: Author.
- American Psychiatric Association (2000). *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders* (4th ed., text rev.). Washington, DC: Author.
- American Psychiatric Association (2013). *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders* (5th ed.). Washington, DC: Author.
- Angelelli, P., Marinelli, C. V., Iaia, M., Putzolu, A., Gasperini, F., Brizzolara, D., & Chilosi, A. M. (2016). Spelling impairments in Italian dyslexic children with and without a history of early language delay. Are there any differences?. *Frontiers in Psychology*, 7, 527. DOI: 10.3389/fpsyg.2016.00527.
- 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(4), 397-417. DOI: 10.1111/jcpp.13481.
- Backman, J. E., Mamen, M., & Ferguson, H. B. (1984). Reading level design: Conceptual and methodological issues in reading research. *Psychological Bulletin*, 96(3), 560-568. DOI: 10.1037/0033-2909.96.3.560.
- Bamber, D. (1979). State-trace analysis: A method of testing simple theories of causation. *Journal of Mathematical Psychology*, 19(2), 137-181. DOI: 10.1016/0022-2496(79)90016-6.
- Banfi, C., Koschutnig, K., Moll, K., Schulte-Körne, G., Fink, A., & Landerl, K. (2019). White matter alterations and tract lateralization in children with dyslexia and isolated spelling deficits. *Human Brain Mapping*, 40(3), 765-776. DOI: 10.1002/hbm.24410.
- Bertoni, S., Franceschini, S., Puccio, G., Mancarella, M., Gori, S., & Facoetti, A. (2021). Action video games enhance attentional control and phonological decoding in children with developmental dyslexia. *Brain Sciences*, 11(2), 171. DOI: 10.3390/brainsci11020171.
- Bishop, D. V. (1997). Cognitive neuropsychology and developmental disorders: Uncomfortable bedfellows. *The Quarterly Journal of Experimental Psychology: Section A*, 50(4), 899-923. DOI: 10.1080/713755740.
- Bosse, M.L., Tainturier, M.J., & Valdois, S. (2007). Developmental dyslexia: The visual attention span deficit hypothesis. *Cognition*, 104, 198-230. DOI: 10.1016/j.cognition.2006.05.009.
- Brizzolara, D., Pecini, C., Chilosi, A., Cipriani, P., Gasperini, F., Mazzotti, S., Di Filippo G. and Zoccolotti, P., (2006). Do phonological and rapid automatized naming deficits differentially affect dyslexic children with and without a history of language delay? A study on Italian dyslexic children. *Cognitive and Behavioural Neurology*, 19, 141 - 149. DOI: 10.1097/01.wnn.0000213902.59827.19.

- Bruck, M. (1992). Persistence of dyslexics' phonological awareness deficits. *Developmental Psychology*, 28(5), 874-886. DOI: 10.1037/0012-1649.28.5.874.
- Bryant, P., MacLean, M., & Bradley, L. (1990). Rhyme, language, and children's reading. *Applied Psycholinguistics*, 11, 237-252. DOI: 10.1017/S0142716400008870.
- Bucci, M. P., Brémond-Gignac, D., & Kapoula, Z. (2008a). Latency of saccades and vergence eye movements in dyslexic children. *Experimental Brain Research*, 188, 1-12. DOI: 10.1007/s00221-008-1345-5.
- Bucci, M. P., Brémond-Gignac, D., & Kapoula, Z., (2008b). Poor binocular coordination of saccades in dyslexic children. *Graefes Archive for Clinical and Experimental Ophthalmology*, 246(3), 417-428. DOI: 10.1007/s00417-007-0723-1.
- Burgess, P. W. (1997). Theory and Methodology in Executive Function Research. In P. Rabbitt (Ed.). *Methodology of Frontal and Executive Function*. London: Routledge, pp. 87-121.
- Castles, A., Bates, T., & Coltheart, M. (2006). John Marshall and the developmental dyslexias. *Aphasiology*, 20(9), 871-892. DOI: 10.1080/02687030600738952.
- Castles, A., & Coltheart, M. (1993). Varieties of developmental dyslexia. *Cognition*, 47, 149-180. DOI: 10.1016/0010-0277(93)90003-E.
- Cheng, D., Xiao, Q., Chen, Q., Cui, J., & Zhou, X. (2018). Dyslexia and dyscalculia are characterized by common visual perception deficits. *Developmental Neuropsychology*, 43(6), 497-507. DOI: 10.1080/87565641.2018.1481068.
- Chilosi, A.M., Brizzolara, D., Lami, L., Pizzoli, C., Gasperini, F., Pecini, C. and Zoccolotti, P. (2009). Reading and spelling disabilities in children with and without a history of early language delay: a neuropsychological and linguistic study. *Child Neuropsychology*, 15, 582-604. DOI: 10.1080/09297040902927614.
- Chomsky, N. (1966). *Topics in the Theory of Generative Grammar*. Berlin, Germany: Walter de Gruyter.
- Clark, L. A., Cuthbert, B., Lewis-Fernández, R., Narrow, W. E., & Reed, G. M. (2017). Three approaches to understanding and classifying mental disorder: ICD-11, DSM-5, and the National Institute of Mental Health's Research Domain Criteria (RDoC). *Psychological Science in the Public Interest*, 18(2), 72-145. DOI: 10.1177/1529100617727266.
- CNEC (Centro Nazionale per l'Eccellenza Clinica, la Qualità e la Sicurezza delle Cure) Manuale metodologico per la produzione di linee guida di pratica clinica. (https://snlg.iss.it/wpcontent/uploads/2019/04/MM_v1.3.2_apr_2019.pdf).
- Coltheart, M., Rastle, K., Perry, C., Langdon, R., & Ziegler, J. (2001). DRC: a dual route cascaded model of visual word recognition and reading aloud. *Psychological Review*, 108(1), 204-256. DOI: 10.1037//0033-295X.108.1.204.

- Consensus Conference (2007) *Disturbi evolutivi specifici di apprendimento. Raccomandazioni per la pratica clinica definite con il metodo della Consensus Conference*. Montecatini Terme, 22-23 settembre 2006, Milano 26 gennaio 2007. Scaricabile da: https://www.aiditalia.org/Media/Documents/consensus/indicazioni_consensus_DSA2007.pdf.
- Cuthbert, B. N. (2014). The RDoC framework: facilitating transition from ICD/DSM to dimensional approaches that integrate neuroscience and psychopathology *World Psychiatry*, 13, 28-35. DOI: 10.1002/wps.20087.
- Dehaene, S. (1992). Varieties of numerical abilities. *Cognition*, 44(1-2), 1-42. DOI: 10.1016/0010-0277(92)90049-N.
- Denckla, M.B., & Rudel, R.G. (1976). Rapid 'automatized' naming (RAN): Dyslexia differentiated from other learning disabilities. *Neuropsychologia*, 14, 471-479. DOI: 10.1016/0028-3932(76)90075-0.
- Devoto, F., Carioti, D., Danelli, L., & Berlingeri, M. (2022). A meta-analysis of functional neuroimaging studies on developmental dyslexia across European orthographies: the ADOD model. *Language, Cognition and Neuroscience*, 37(3), 285-314. DOI: 10.1080/23273798.2021.1970200.
- Erbeli, F., Rice, M., & Paracchini, S. (2021). Insights into dyslexia genetics research from the last two decades. *Brain Sciences*, 12(1), 27. DOI: 10.3390/brainsci12010027.
- Facoetti, A., Trussardi, A. N., Ruffino, M., Lorusso, M. L., Cattaneo, C., Galli, R., ... & Zorzi, M. (2010). Multisensory spatial attention deficits are predictive of phonological decoding skills in developmental dyslexia. *Journal of Cognitive Neuroscience* 22, 1011-1025. DOI: 10.1162/jocn.2009.21232.
- Farmer, M.E., & Klein, R. M. (1995). The evidence for a temporal processing deficit linked to dyslexia: A review. *Psychonomic Bulletin & Review*, 2, 460-493. DOI: 10.3758/BF03210983.
- Fawcett, A. J., Nicolson, R. I., & Dean, P. (1996). Impaired performance of children with dyslexia on a range of cerebellar tasks. *Annals of Dyslexia*, 46(1), 259-283. DOI: 10.1007/BF02648179.
- Flaugnacco, E., Lopez, L., Terribili, C., Montico, M., Zoia, S., & Schön, D. (2015). Music training increases phonological awareness and reading skills in developmental dyslexia: A randomized control trial. *PloS one*, 10(9), e0138715. DOI: 10.1371/journal.pone.0138715.
- Fraga González, G., Karipidis, I.I., & Tijms, J. (2018). Dyslexia as a neurodevelopmental disorder and what makes it different from a chess disorder. *Brain Sciences*, 8, 189. DOI: 10.3390/brainsci8100189.
- Gabay, Y., Vakil, E., Schiff, R., & Holt, L. L. (2015). Probabilistic category learning in developmental dyslexia: Evidence from feedback and paired-associate weather prediction tasks. *Neuropsychology*, 29(6), 844. DOI: 10.1037/neu0000194.
- Galuschka, K., Ise, E., Krick, K., & Schulte-Körne, G. (2014). Effectiveness of treatment approaches for children and adolescents with reading disabilities: A meta-analysis of randomized controlled trials. *PloS one*, 9(2), e89900. DOI: 10.1371/journal.pone.0089900.

- Georgitsi, M., Dermitzakis, I., Soumelidou, E., & Bonti, E. (2021). The polygenic nature and complex genetic architecture of specific learning disorder. *Brain Sciences*, *11*(5), 631. DOI: 10.3390/brainsci11050631.
- Gialluisi, A., Andlauer, T. F., Mirza-Schreiber, N., Moll, K., Becker, J., Hoffmann, P., ... & Schulte-Körne, G. (2021). Genome-wide association study reveals new insights into the heritability and genetic correlates of developmental dyslexia. *Molecular Psychiatry*, *26*(7), 3004-3017. DOI: 10.1038/s41380-020-00898-x.
- Goswami, U., (2011). A temporal sampling framework for developmental dyslexia. *Trends in Cognitive Sciences*, *15*, 3-10. DOI: 10.1016/j.tics.2010.10.001.
- Goswami, U. (2015). Sensory theories of developmental dyslexia: Three challenges for research. *Nature Reviews Neuroscience*, *16*(1), 43-54. DOI: 10.1038/nrn3836.
- Guyatt, G., Rennie, D., Meade, M. O. & Cook, D. J. (2015) *Users' Guides to the Medical Literature: A Manual for Evidence-Based Clinical Practice* 3rd ed. New York, USA: McGraw Hill Education & The JAMA Network.
- Habib, M. (2000). The neurological basis of developmental dyslexia: An overview and working hypothesis. *Brain* *123*, 2373-2399. DOI: 10.3390/brainsci11060708.
- Habib, M. (2021). The neurological basis of developmental dyslexia and related disorders: A reappraisal of the temporal hypothesis, twenty years on. *Brain Sciences*, *11*(6), 708. DOI: 10.1093/brain/123.12.2373.
- Hämäläinen, J.A., Salminen, H.K., & Leppänen, P.H. (2013). Basic auditory processing deficits in dyslexia: Systematic review of the behavioral and event-related potential/field evidence. *Journal of Learning Disabilities*, *46*, 413-427. DOI: 10.1177/002221941143621.
- Hermann, J. A., Matyas, T., & Pratt, R. (2006). Meta-analysis of the nonword reading deficit in specific reading disorder. *Dyslexia*, *12*(3), 195-221. DOI: 10.1002/dys.324.
- Houghton, G., & Zorzi, M. (2003). Normal and impaired spelling in a connectionist dual-route architecture. *Cognitive Neuropsychology*, *20*(2), 115-162. DOI: 10.1080/02643290242000871.
- Huettig, F., Lachmann, T., Reis, A., & Petersson, K. M. (2018). Distinguishing cause from effect-many deficits associated with developmental dyslexia may be a consequence of reduced and suboptimal reading experience. *Language, Cognition and Neuroscience*, *33*(3), 333-335. DOI: 10.1080/23273798.2017.1348528.
- Istituto Superiore di Sanità (2011). *Consensus Conference, Disturbi Specifici dell'Apprendimento*. Sistema nazionale per le linee guida Ministero della Salute. Roma, 6-7 dicembre 2010. Scaricabile da: https://www.aiditalia.org/Media/Documents/consensus/Cc_Disturbi_Apprendimento.pdf.
- Kershner, J. R. (2019). Neurobiological systems in dyslexia. *Trends in Neuroscience and Education*, *14*, 11-24. DOI: 10.1016/j.tine.2018.12.001.

- Kirby, J. R., Georgiou, G. K., Martinussen, R., & Parrila, R. (2010). Naming speed and reading: from prediction to instruction. *Reading Research Quarterly* 45, 341-362. DOI: 10.1598/RRQ.45.3.4.
- Kwok, R. K. W., and Ellis, A. W. (2015). Visual word learning in skilled readers of English. *Quarterly Journal of Experimental Psychology*, 68, 326-349. DOI: 10.1080/17470218.2014.944549.
- Landerl, K., & Moll, K. (2010). Comorbidity of learning disorders: prevalence and familial transmission. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 51(3), 287-294. DOI: 10.1111/j.1469-7610.2009.02164.x .
- Laprevotte, J., Papaxanthis, C., Saltarelli, S., Quercia, P., & Gaveau, J. (2021). Movement detection thresholds reveal proprioceptive impairments in developmental dyslexia. *Scientific Reports*, 11(1), 1-7. DOI: 10.1038/s41598-020-79612-4.
- Lieberman, I. Y., & Shankweiler, D. (1985). Phonology and the problems of learning to read and write. *Remedial and Special Education*, 6(6), 8-17. DOI: 10.1177/074193258500600604.
- Logan, G. D. (1988). Toward an instance theory of automatization. *Psychological Review*, 95, 492-527. DOI: 10.1037/0033-295X.95.4.492.
- Logan, G. D. (1992). Shapes of reaction-time distributions and shapes of learning curves: A test of the instance theory of automaticity. *Journal of Experimental Psychology: Learning, Memory, and Cognition*, 18(5), 883-914. DOI: 10.1037/0278-7393.18.5.883.
- Lohvansuu, K., Torppa, M., Ahonen, T., Eklund, K., Hämäläinen, J. A., Leppänen, P. H., & Lyytinen, H. (2021). Unveiling the mysteries of dyslexia- Lessons learned from the prospective Jyväskylä longitudinal study of dyslexia. *Brain Sciences*, 11(4), 427. DOI: 10.3390/brainsci11040427.
- Luo, Y., Wang, J., Wu, H., Zhu, D., & Zhang, Y. (2013). Working-memory training improves developmental dyslexia in Chinese children. *Neural Regeneration Research*, 8(5), 452. DOI: 10.3969/j.issn.1673-5374.2013.05.009
- Judica, A., De Luca, M., Spinelli, D., & Zoccolotti, P. (2002). Training of developmental surface dyslexia improves reading performance and shortens eye fixation duration in reading. *Neuropsychological Rehabilitation*, 12, 177-197. DOI: 10.1080/09602010244000002.
- Marinelli, C.V., Angelelli, P., Martelli, M., Trenta, M., & Zoccolotti, P. (2021). Ability to consolidate instances as a proxy for the association among reading, spelling, and math learning skills. *Frontiers in Psychology*, 12, 761696. DOI: 10.3389/fpsyg.2021.761696.
- Marshall, J. C. (1984). Toward a rational taxonomy of the developmental dyslexias. In R. N. Malatesha & H. A. Whitaker (Eds.), *Dyslexia: A global issue*. The Hague: Martinus Nijhoff.
- Martelli, M., Di Filippo, G., Spinelli, D., & Zoccolotti, P. (2009). Crowding, reading and developmental dyslexia. *Journal of Vision* 9, 1-18. DOI: 10.1167/9.4.14.

- Martens, V. E. G., and de Jong, P. F. (2008). Effects of repeated reading on the length effect in word and pseudoword reading. *Journal of Research in Reading* 31, 40-54. DOI: 10.1111/j.1467-9817.2007.00360.x.
- McCloskey M., Caramazza A., & Basili, A. (1985). Cognitive mechanisms in number processing and calculation: evidence from dyscalculia. *Brain and Cognition*, 4, 2, 171-96. DOI: 10.1016/0278-2626(85)90069-7.
- Melby-Lervåg, M., Lyster, S.A., & Hulme, C. (2012). Phonological skills and their role in learning to read: a meta-analytic review. *Psychological Bulletin* 138, 322-352. DOI: 10.1037/a0026744.
- Mervis, C. B., & Klein-Tasman, B. P. (2004). Methodological issues in group-matching designs: α levels for control variable comparisons and measurement characteristics of control and target variables. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 34(1), 7 - 17. DOI: 10.1023/b:jadd.0000018069.69562.b8.
- Moll, K., Landerl, K., Snowling, M. J., & Schulte-Körne, G. (2019). Understanding comorbidity of learning disorders: task-dependent estimates of prevalence. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 60(3), 286-294. DOI: 10.1111/jcpp.12965.
- Moreau, D., Stonyer, J. E., McKay, N. S., & Waldie, K. E. (2018). No evidence for systematic white matter correlates of dyslexia: an activation likelihood estimation meta-analysis. *Brain Research*, 1683, 36 - 47. DOI: 10.1016/j.neuroscience.2018.02.004.
- Morton, J., Frith, U. (1995). Causal Modeling: A Structural Approach to Developmental Psychopathology, in D. Cicchetti, D. J. Cohen (eds.), *Developmental Psychopathology, vol. 1: Theory and Methods*. New York: John Wiley & Sons, pp. 357-90.
- Newell, A., and Rosenbloom, P. S. (1981). Mechanisms of skill acquisition and the law of practice, in J. R. Anderson (Ed.), *Cognitive Skills and their Acquisition*. Hillsdale, New Jersey: Lawrence Erlbaum Associates, pp. 1-55.
- Nicolson, R. I., & Fawcett, A. J. (1990). Automaticity: A new framework for dyslexia research?. *Cognition*, 35, 159-182. DOI: 10.1016/0010-0277(90)90013-A.
- Paracchini, S. (2022). The Genetics of Dyslexia: Learning from the Past to Shape the Future, in M. J. Snowling, C. Hulme, & K. Nation, *The Science of Reading: A Handbook*. New York: John Wiley & Sons, 491-514. DOI: 10.1002/9781119705116.ch22.
- Pozzo, T., Vernet, P., Creuzot-Garcher, C., Robichon, F., Bron, A., & Quercia, P. (2006). Static postural control in children with developmental dyslexia. *Neuroscience Letters*, 403, 211-215. DOI: 10.1016/j.neulet.2006.03.049.
- Pennington, B.F. (2006). From single to multiple deficit models of developmental disorders. *Cognition*, 101, 385-413. DOI: 10.1016/j.cognition.2006.04.008.
- Pennington, B. F., & Bishop, D. V. (2009). Relations among speech, language, and reading disorders. *Annual Review of Psychology*, 60, 283-306. DOI: 10.1146/annurev.psych.60.110707.163548.

- Pontillo, M., De Luca, M., Ellis, A. W., Marinelli, C. V., Spinelli, D., and Zoccolotti, P. (2014). Failure to learn a new format in developmental dyslexia. *Scientific Reports* 4, 4869. DOI: 10.1038/srep04869.
- Protopapas, A., & Parrila, R. (2018). Is dyslexia a brain disorder?. *Brain Sciences*, 8(4), 61. DOI: 10.3390/brainsci8040061.
- Protopapas, A., & Parrila, R. (2019). Dyslexia: Still not a neurodevelopmental disorder. *Brain Sciences*, 9(1), 9. DOI: 10.3390/brainsci9010009.
- Raberger, T., & Wimmer, H. (2003). On the automaticity/cerebellar deficit hypothesis of dyslexia: Balancing and continuous rapid naming in dyslexic and ADHD children. *Neuropsychologia*, 41(11), 1493-1497. DOI: 10.1016/S0028-3932(03)00078-2.
- Rack, J. P., Snowling, M. J., & Olson, R. K. (1992). The nonword reading deficit in developmental dyslexia: A review. *Reading Research Quarterly*, 27, 29-53. DOI: 10.2307/747832.
- Ramus, F., & Ahissar, M., (2012). Developmental dyslexia: The difficulties of interpreting poor performance, and the importance of normal performance. *Cognitive Neuropsychology*, 29, 104-122. DOI: 10.1080/02643294.2012.677420.
- Raddatz, J., Kuhn, J. T., Holling, H., Moll, K., & Dobel, C. (2017). Comorbidity of arithmetic and reading disorder: Basic number processing and calculation in children with learning impairments. *Journal of Learning Disabilities*, 50(3), 298-308. DOI: 10.1177/0022219415620899 .
- Raymond, J.E., & Sorensen, R.E. (1998). Visual motion perception in children with dyslexia: Normal detection but abnormal integration. *Visual Cognition*, 5, 389-404. DOI: 10.1080/713756790.
- Richlan, F. (2020). The functional neuroanatomy of developmental dyslexia across languages and writing systems. *Frontiers in Psychology*, 11, 155. DOI: 10.3389/fpsyg.2020.00155.
- Sackett, D.L., Richardson, W.S., Rosenberg, W., Haynes, R.B. (2000). *Evidence-based Medicine: How to Practice and Teach*. 2. ed. Edinburgh: Churchill-Livingstone.
- Shallice, T. (1988). *From Neuropsychology to Mental Structure*. Cambridge: Cambridge University Press.
- Seidenberg, M. S., & McClelland, J. L. (1989). A distributed, developmental model of word recognition and naming. *Psychological Review*, 96, 523-568. DOI: 10.1037/0033-295X.96.4.523.
- Smith, S.D., Pennington, B.F., Boada, R., & Shriberg, L.D. (2005). Linkage of speech sound disorder to reading disability loci. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 46, 1045-1056. DOI: 10.1111/j.1469-7610.2005.01534.x.
- Stein, J. & Walsh, V. (1997). To see but not to read: the magnocellular theory of dyslexia. *Trends in Neurosciences*, 20, 147-152. DOI: 10.1016/S0166-2236(96)01005-3
- Swanson, H.L., Zheng, X., & Jerman, O. (2009). Working memory, short-term memory, and reading disabilities: A selective meta-analysis of the literature. *Journal of Learning Disabilities*, 42, 260-287. DOI: 10.1177/0022219409331958.

- Szmaliec, A., Duyck, W., Vandierendonck, A., Mata, A. B., & Page, M. P. (2009). Short article: The Hebb repetition effect as a laboratory analogue of novel word learning. *Quarterly Journal of Experimental Psychology*, *62*(3), 435-443. DOI: 10.1080/17470210802386375.
- Tainturier, M. J., & Rapp, B. (2001). The spelling process. In B. Rapp (Ed.), *The handbook of cognitive neuropsychology: What deficits reveal about the human mind* (pp. 263-289). Philadelphia: Psychology Press.
- Tallal, P. (1980). Auditory temporal perception, phonics, and reading disabilities in children. *Brain and Language* *9*, 182-198. DOI: 10.1016/0093-934X(80)90139-X.
- Tannock, R. (2013). Rethinking ADHD and LD in DSM-5: Proposed changes in diagnostic criteria. *Journal of Learning Disabilities*, *46*(1), 5-25. DOI: 10.1177/0022219412464341.
- Thomas, M. & Karmiloff-Smith, A., (2002). Are developmental disorders like cases of adult brain damage? Implications from connectionist modelling. *Behavioral and Brain Sciences* *25*, 727-788. DOI: 10.1017/S0140525X02000134.
- Thomson, J. M., Leong, V., & Goswami, U. (2013). Auditory processing interventions and developmental dyslexia: A comparison of phonemic and rhythmic approaches. *Reading and Writing*, *26*(2), 139-161. DOI: 10.1007/s11145-012-9359-6.
- van de Walle de Ghelcke, A., Skoura, X., Edwards, M. G., Quercia, P., & Papaxanthis, C. (2021). Action representation deficits in adolescents with developmental dyslexia. *Journal of Neuropsychology*, *15*(2), 215-234. DOI: 10.1111/jnp.12220.
- Van Den Bosch, K., van Bon, W. H., & Schreuder, R. (1995). Poor readers' decoding skills: Effects of training with limited exposure duration. *Reading Research Quarterly*, *30* (1), 110-125. DOI: 10.2307/747747.
- van den Broeck, W. & Geudens, A. (2012). Old and new ways to study characteristics of reading disability. The case of the nonword reading deficit. *Cognitive Psychology*, *65*, 414-456. DOI: 10.1016/j.cogpsych.2012.06.003.
- van IJzendoorn, M. H., & Bus, A. G. (1994). Meta-analytic confirmation of the nonword reading deficit in developmental dyslexia. *Reading Research Quarterly*, *29*(3), 267-275. DOI: 10.2307/747877.
- Vanderauwera, J., Wouters, J., Vandermosten, M., & Ghesquière, P. (2017). Early dynamics of white matter deficits in children developing dyslexia. *Developmental Cognitive Neuroscience*, *27*, 69-77. DOI: 10.1016/j.dcn.2017.08.003.
- van Witteloostuijn, M., Boersma, P., Wijnen, F., & Rispen, J. (2017). Visual artificial grammar learning in dyslexia: A meta-analysis. *Research in Developmental Disabilities*, *70*, 126-137. DOI: 10.1016/j.ridd.2017.09.006.
- Varvara, P., Varuzza, C., Padovano Sorrentino, A.C., Vicari, S., & Menghini, D. (2014). Executive functions in developmental dyslexia. *Frontiers in Human Neuroscience*, *8*, 120. DOI: 10.3389/fnhum.2014.00120.
- Vicari, S., Marotta, L., Menghini, D., Molinari, M., & Petrosini, L. (2003). Implicit learning deficit in children with developmental dyslexia. *Neuropsychologia*, *41*(1), 108-114. DOI: 10.1016/S0028-3932(02)00082-9 .

- Vidyasagar, T.R., & Pammer, K. (2010). Dyslexia: a deficit in visuo-spatial attention, not in phonological processing. *Trends in Cognitive Sciences*, *14*, 57-63. DOI: 10.1016/j.tics.2009.12.003.
- Willcutt, E. G., Pennington, B. F., Olson, R. K., Chhabildas, N., & Hulslander, J. (2005). Neuropsychological analyses of comorbidity between reading disability and attention deficit hyperactivity disorder: In search of the common deficit. *Developmental Neuropsychology*, *27*(1), 35-78. DOI: 10.1207/s15326942dn2701_3.
- Wimmer, H., Mayringer, H., & Raberger, T. (1999). Reading and dual-task balancing: Evidence against the automatization deficit explanation of developmental dyslexia. *Journal of Learning Disabilities*, *32*(5), 473-478. DOI: 10.1177/002221949903200513.
- Wybrow, D. P., & Hanley, J. R. (2015). Surface developmental dyslexia is as prevalent as phonological dyslexia when appropriate control groups are employed. *Cognitive Neuropsychology*, *32*(1), 1-13. DOI: 10.1080/02643294.2014.998185.
- World Health Organization (1993). *The ICD-10 classification of mental and behavioural disorders: diagnostic criteria for research*. World Health Organization.
- Zoccolotti, P., De Luca, M., Di Pace, E., Judica, A., Orlandi, M., & Spinelli, D. (1999). Markers of developmental surface dyslexia in a language (Italian) with high grapheme-phoneme correspondence. *Applied Psycholinguistics*, *20*, 191-216. DOI: 10.1017/S0142716499002027.
- Zoccolotti, P., (2020a). Putting the identification of dyslexia into a multi-level perspective. *Brain Sciences*, *10*(10), 661. DOI: 10.3390/brainsci10100661.
- Zoccolotti, P., (2020b). The reading level matched design: limitations and possible alternatives. *Cognitive Neuropsychology*, *37* (7-8), 523-534. DOI: 10.1080/02643294.2020.1809364.
- Zoccolotti, P., De Luca, M., Marinelli, C.V., & Spinelli, D. (2020). Testing the specificity of predictors of reading, spelling and maths: A new model of the association among learning skills based on competence, performance and acquisition. *Frontiers in Human Neuroscience*, *14*, 573998. DOI: 10.3389/fnhum.2020.573998.