

RICERCHE
DI PSICOLOGIA
*PSYCHOLOGICAL
RESEARCH JOURNAL*

NUOVA SERIE - ANNO XLV
N. 4, 2022

Trimestrale fondato da Marcello Cesa-Bianchi

FrancoAngeli 
Copyright © FrancoAngeli

This work is released under Creative Commons Attribution - Non-Commercial –
No Derivatives License. For terms and conditions of usage
please see: <http://creativecommons.org>

RICERCHE DI PSICOLOGIA

Trimestrale fondato da Marcello Cesa-Bianchi

Fondatore: Marcello Cesa-Bianchi.

Comitato Direttivo: Alessandro Antonietti (Università Cattolica del Sacro Cuore, Milano), Paolo Inghilleri (Università degli Studi di Milano), Antonella Marchetti (Università Cattolica del Sacro Cuore, Milano).

Segreteria di redazione: Anna Mottini (Università Cattolica del Sacro Cuore, Milano).

Comitato Scientifico: Susana Alves (Università di Roma La Sapienza), Ilaria Castelli (Università di Bergamo), Barbara Colombo (Champlain College, Burlington), Amedeo D'Angiulli (Carleton University, Ottawa), Gaspare Galati (Università di Roma La Sapienza), Omar Gelo (Università del Salento), Michaela Gummerum (University of Warwick), Antonio Iannaccone (Université de Neuchâtel), Beatrice Ligorio (Università di Bari Aldo Moro), Todd Lubart (Université Paris Descartes), Francesca Pazzaglia (Università di Padova), Egidio Robusto (Università di Padova), Mario Rossi-Monti (Università di Urbino Carlo Bo), Ai-Girl Tan (Nanyang Technological University, Singapore), Elena Vegni (Università degli Studi di Milano), Adriano Zamperini (Università di Padova).

Comitato Onorario: Piergiorgio Argentero (Università di Pavia), Bruno Bara (Università di Torino), Dora Capozza (Università di Padova), Carlo Cipolli (Università di Bologna), Cesare Cornoldi (Università di Padova), James C. Coyne (University of Pennsylvania), Mihály Csíkszentmihályi (Claremont University), Dario Grossi (Università della Campania Luigi Vanvitelli), Riccardo Luccio (Università di Trieste), Barbara Ongari (Università di Trento), Anne-Nelly Perret-Clermont (Université de Neuchâtel), Louis Ploton (Université Lumière Lyon 2), Marco Poli (Università di Milano), Paolo Renzi (Università di Roma La Sapienza), Ian Robertson (Trinity College, Dublin), Wolfgang Schnotz (Universität Koblenz-Landau).

Redazione: Dipartimento di Psicologia, Università Cattolica del Sacro Cuore, Largo Gemelli 1, 20123 Milano – Tel. 02 7234 2284; *e-mail:* ricerchedipsicologia@unicatt.it.

Amministrazione

FrancoAngeli srl, viale Monza 106, 20127 Milano – Tel. 02 2837141

Autorizzazione Tribunale di Milano n. 128 del 30 marzo 1976 – Direttore responsabile: dr. Stefano Angeli – Trimestrale – Copyright © 2023 by FrancoAngeli srl.

Publicato con licenza Creative Commons Attribuzione - Non Commerciale - Non opere derivate 4.0 Internazionale (CC-BY-NC-ND 4.0) L'opera, comprese tutte le sue parti, è tutelata dalla legge sul diritto d'autore. L'Utente nel momento in cui effettua il download dell'opera accetta tutte le condizioni della licenza d'uso dell'opera previste e comunicate sul sito <https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/deed.it>

IV trimestre 2022

Copyright © FrancoAngeli

This work is released under Creative Commons Attribution - Non-Commercial –
No Derivatives License. For terms and conditions of usage
please see: <http://creativecommons.org>

CAMBIARE PARADIGMA PER I DISTURBI DEL NEUROSVILUPPO?
DALLA RICERCA ALLA PRATICA CLINICA

- Cambiare paradigma per i disturbi del neurosviluppo? Dalla ricerca alla pratica clinica*, di Alessandro Antonietti, Renato Borgatti, Marisa Giorgetti pag. 7
- Il disturbo del neurosviluppo come processo dinamico e l'approccio hyperscanning*, di Michela Balconi “ 19
- Proposte logico-metodologiche utili a rilevare bias e credenze sulle funzioni attentive esecutive. Criticità collegate all'osservazione clinica e ai protocolli di ricerca*, di Francesco Benso, Carlo Chiorri “ 27
- Un nuovo paradigma: impressioni sulla clinica contemporanea*, di Daniela Pia Rosaria Chieffo “ 53
- “No theory, no party”*: senza teoria non c'è cambiamento, di Roberto Cubelli, Giulia Balboni “ 61
- Valutazione e trattamento dei disturbi del neurosviluppo: dalle diagnosi nosografiche a quelle funzionali*, di Santo Di Nuovo “ 69
- L'evoluzione dei modelli di psicopatologia: quali implicazioni nella clinica?*, di Margherita Lang, Clara Michelotti “ 75
- È tempo di cambiare: riflessioni sui paradigmi utili nello studio dei disturbi dell'apprendimento nella prospettiva RDoC*, di Chiara Valeria Marinelli, Paola Angelelli, Marialuisa Martelli, Pierluigi Zoccolotti “ 99

<i>Disturbi del neurosviluppo e autismo: possibile integrazione tra approccio dimensionale e categoriale</i> , di Filippo Muratori, Sara Calderoni	pag.	143
<i>Le implicazioni di una prospettiva transdiagnostica. Per orientare e impostare gli interventi</i> , di Margherita Orsolini, Francesca Federico, Micaela Capobianco, Sergio Melogno	“	159
<i>Il progressivo ridimensionamento dell'uso di categorie diagnostiche nei disturbi del neurosviluppo: alcune riflessioni a partire dall'intervento di Antonietti, Borgatti e Giorgetti</i> , di Anna Maria Re, Cesare Cornoldi, Enrico Toffalini	“	169
<i>Dalle categorie alle dimensioni: riflessioni aa margine, in attesa di un nuovo paradigma</i> , di Daniela Traficante	“	179
<i>I disturbi del neurosviluppo: i limiti della diagnosi categoriale e la ricerca dei costrutti di base del funzionamento</i> , di Claudio Vio, Valeria Olla	“	191
<i>Plusdotazione e prospettive transdiagnostiche: l'esperienza clinica del Labtalento</i> , di Maria Assunta Zanetti, Sara Sparaciarì	“	213
<i>Nuovi paradigmi e i disturbi del neurosviluppo: le linee di cambiamento che emergono dal dibattito</i> , di Marisa Giorgetti, Renato Borgatti, Alessandro Antonietti	“	233

TABLE OF CONTENTS N. 4, 2022

IS IT TIME TO CHANGE THE PARADIGM TO ADDRESS NEURAL DEVELOPMENT DISORDERS? FROM RESEARCH TO CLINICAL PRACTICE,

Is it time to change the paradigm to address neural development disorders? From research to clinical practice, by Alessandro Antonietti, Renato Borgatti, Marisa Giorgetti pag. 7

Disorder of neurodevelopment as a dynamic process and the hyperscanning approach, by Michela Balconi “ 19

Logic-methodological proposals useful for detecting bias and beliefs about executive attentional functions. Critical issues related to clinical observation and research protocols, by Francesco Benso, Carlo Chiorri “ 27

A new paradigm: Impressions on the contemporary clinical practices, by Daniela Pia Rosaria Chieffo “ 53

“No Theory, No Party”: Without theory, there is no change, by Roberto Cubelli, Giulia Balboni “ 61

Assessment and treatment of neurodevelopmental disorders: From nosographic diagnoses to functional diagnoses, by Santo Di Nuovo “ 69

The evolution of the models in psychopathology: Which implications for clinical practice?, by Margherita Lang, Clara Michelotti “ 75

It's time for a change: Reflections on useful paradigms in the study of learning disorders from the RDoC perspective, by Chiara Valeria Marinelli, Paola Angelelli, Marialuisa Martelli, Pierluigi Zoccolotti “ 99

<i>Neurodevelopmental disorders and autism: A possible integration between dimensional and categorical approaches</i> , by Filippo Muratori, Sara Calderoni	pag.	143
<i>The implications of a transdiagnostic perspective. To devise and guise interventions</i> , by Margherita Orsolini, Francesca Federico, Micaela Capobianco, Sergio Melogno	“	159
<i>The progressive redrafting of the use of diagnostic categories in neurodevelopment disorders: Some reflections starting with the intervention of Antonietti, Borgatti, and Giorgetti</i> , by Anna Maria Re, Cesare Cornoldi, Enrico Toffalini	“	169
<i>From categories to dimensions: Some considerations, waiting for a new paradigm</i> , by Daniela Traficante	“	179
<i>Neurodevelopmental disorders: The limits of categorical diagnosis and the search for basic constructs of functioning</i> , by Claudio Vio, Valeria Olla	“	191
<i>Giftedness and transdiagnostic prospect: Clinical experience of Labtalento</i> , by Maria Assunta Zanetti, Sara Sparaciari	“	213
<i>New paradigms and development disorders: Lines of change emerging from the debate</i> , by Marisa Giorgetti, Renato Borgatti, Alessandro Antonietti	“	233

**Cambiare paradigma per i disturbi del neurosviluppo?
Dalla ricerca alla pratica clinica**

**Is it time to change the paradigm
to address neural development disorders?
From research to clinical practice**

Alessandro Antonietti*, Renato Borgatti°, Marisa Giorgetti*

* Dipartimento di Psicologia,
Università Cattolica del Sacro Cuore,
Largo Gemelli 1, 20123 Milano;
e-mail: alessandro.antonietti@unicatt.it;
e-mail: marisa.giorgetti@unicatt.it.

° Dipartimento Brain and Behavioral Sciences,
Università degli Studi di Pavia, via Bassi 21, 27100 Pavia;
IRCCS Fondazione Mondino, via Mondino 2, 27100 Pavia;
e-mail: renato.borgatti@unipv.it.

Ricevuto: 29.09.2022 - **Accettato:** 03.11.2022

Pubblicato online: 21.11.2022

Riassunto

L'articolo-bersaglio propone alla comunità scientifica e ai clinici che operano nell'area dei disturbi del neurosviluppo una serie di questioni aperte relative al *fare ricerca* e al *fare valutazioni diagnostiche*. Le questioni scaturiscono dalle evidenze emerse dalle indagini delle neuroscienze e dal delinearci di un diverso paradigma per comprendere i disturbi con esordio nell'età evolutiva. L'ampia eterogeneità che caratterizza le categorie diagnostiche dei disturbi del neurosviluppo ha favorito l'affermarsi di costrutti relativi alla complessità, alla multidimensionalità e alla comorbidità. Si fa riferimento all'approccio Research Domain Criteria (RDoC) che si propone come sistema diagnostico dimensionale con l'obiettivo di spostare il focus della ricerca e della pratica clinica lontano dalle esistenti categorie diagnostiche verso dimensioni del comportamento osservabile e misure neurobiologiche. La prospettiva transdiagnostica dell'approccio RDoc è qui utilizzata sia come

Alessandro Antonietti et al. / *Ricerche di Psicologia*, 2022, Vol. 45
ISSN 0391-6081, ISSN e 1972-5620, Doi:10.3280/rip2022oa14921

Copyright © FrancoAngeli

This work is released under Creative Commons Attribution - Non-Commercial –

No Derivatives License. For terms and conditions of usage

please see: <http://creativecommons.org>

possibile critica ai paradigmi di ricerca dominanti, sia come sfida per ripensare i disturbi del neurosviluppo e come potenziale soluzione per intercettare le specificità dei fenotipi.

Parole Chiave: disturbi del neurosviluppo, diagnosi, ricerca transdiagnostica, sistemi di classificazione delle psicopatologie, research domain criteria (rdoc), comorbidità

Abstract

The paper provides the scientific community and the clinic practitioners dealing with neurodevelopmental disorders with a list of open questions about *research* and *diagnosis*. Such questions are elicited by the evidence coming from neuroscience investigations and from the outline of a different framework to understand disorders with onset in the developmental period. The broad heterogeneity that characterizes the diagnostic categories of neurodevelopmental disorders has favored the emergence of constructs referable to complexity, multidimensionality, and comorbidity. The reflection is carried-out according to the Research Domain Criteria (RDoC) approach. RDoC is a dimensional diagnostic system with the aim of shifting the focus of research and clinical practice away from the existing diagnostic categories towards dimensions of observable behavior and neurobiological measures. The transdiagnostic perspective of the RDoc approach is used here both as a possible criticism of the dominant research paradigms and as a challenge to rethink neurodevelopmental disorders and as a potential solution to intercept the specificities of the phenotypes.

Keywords: neurodevelopmental disorders, diagnosis, transdiagnostic research, psychopathology classification systems, research domain criteria (rdoc) comorbidity

In tempi relativamente brevi le evidenze emerse dalle indagini delle neuroscienze e le riflessioni teoriche da questi indotte hanno prodotto cambiamenti significativi nell'area dei disturbi del neurosviluppo (Jaffee, 2022). I cambiamenti cui si fa riferimento derivano da approcci alla ricerca e alla clinica che si prefiggono di meglio comprendere l'eziopatogenesi dei disturbi del neurosviluppo e l'ampia eterogeneità fenotipica che li caratterizza.

Già il DSM-5, pur con i limiti di un manuale di classificazione costruito su criteri di inclusione e criteri di esclusione, documenta il cambiamento avvenuto rispetto al precedente DSM-IV attraverso il passaggio da una logica categoriale a una logica dimensionale. Un

esempio più chiaro è dato dalla prospettiva transdiagnostica, promossa negli USA dal National Institute of Mental Health (NIMH) attraverso il programma Research Domain Criteria (RDoC; <https://www.nimh.nih.gov/research/research-funded-by-nimh/rdoc>) (Insel et al., 2010), che si propone di spostare il focus della ricerca e della pratica clinica dalle categorie diagnostiche a nuovi modi di classificare la psicopatologia in base alle dimensioni del comportamento osservabile e alle misure neurobiologiche che lo definiscono (Cuthbert & Insel, 2013). L'obiettivo è fornire dati sui processi biologici, cognitivi e comportamentali relativi alla salute mentale e alla malattia e definire le dimensioni di base del sottostante funzionamento mentale. Il programma RDoC incoraggia i ricercatori a integrare molte classi di variabili (ad esempio unità di analisi neurobiologiche, dati comportamentali e di autovalutazione) al fine di pervenire a una comprensione il più ampia possibile dei disturbi oggetto di studio. L'iniziativa promossa dall'RDoC intende inoltre sottolineare la necessità di comprendere i cambiamenti nel corso dello sviluppo e rendere conto delle varie espressività dei disturbi rispetto all'età. Infatti, sia gli aspetti comportamentali che quelli psico-biologici del funzionamento cambiano durante l'infanzia/adolescenza/età adulta. In questa prospettiva la ricerca sui meccanismi dello sviluppo è essenziale, così come altrettanto importante è lo studio di vari aspetti dell'ambiente fisico e dell'ambiente relazionale, comprese le componenti culturali e le determinanti sociali della salute.

La continua evoluzione delle conoscenze, soprattutto quelle relative ai primi anni dello sviluppo, ha messo in evidenza la necessità di una revisione ed estensione della classificazione diagnostica dei disturbi mentali che si presentano nell'infanzia. Per esempio, il sistema "CD: 0-5" (Zeanah et al., 2016; in italiano: Maestro & Muratori, 2018) – altro caso che si può menzionare al riguardo – riflette proprio questo cambiamento. Questo sistema è la revisione del precedente "CD: 0-3R" e introduce alcuni nuovi disturbi come il Disturbo Specifico della Relazione dell'Infanzia, il Disturbo da Disregolazione della Rabbia e dell'Aggressività dell'Infanzia e il Disturbo dell'Autismo Precoce Atipico. Il sistema "CD: 0-5" mantiene il sistema multi-assiale che consente una considerazione ottimale del contesto nella valutazione e nella diagnosi, anche se la maggior parte degli assi è stata sostanzialmente rivista. Anche questo sistema propone un approccio integrato e dimensionale che tiene conto dei dati di ricerca provenienti dalle neuroscienze, dalla neuropsicologia e dall'osservazione clinica e si propone di fornire agli operatori una descrizione ampia di disturbi nei primi anni di vita che non trovano un'adeguata collocazione nei sistemi di classificazioni standard (DSM-5 e ICD-10), ma che i clinici di fatto

incontrano nella loro pratica e che richiedono una presa in carico. I riferimenti qui richiamati sono occasione per una riflessione sul delinarsi di una diversa prospettiva, rispetto a quella oggi dominante, per la comprensione dei disturbi del neurosviluppo.

Il processo diagnostico non si esaurisce con la somministrazione di prove utili ad accertare la presenza/assenza di deficit o di punti di forza nel comportamento e/o nel funzionamento cognitivo di un bambino/ragazzo, ma richiede di comprendere se costellazioni di deficit possono essere necessari e sufficienti per riconoscere e identificare una categoria diagnostica per quel soggetto in quella fase di sviluppo. Funzioni cognitive quali, per esempio, l'attenzione, la percezione, la memoria di lavoro, il linguaggio, il controllo esecutivo, così come alcune manifestazioni comportamentali (per esempio, iperattività/impulsività, difficoltà nell'eloquio o nella comunicazione pragmatica) rientrano in plurime classificazioni diagnostiche. Se la compromissione di una o più reti neurali o funzioni può essere caratteristica fondamentale di molte condizioni cliniche e di diversi comportamenti problematici, ci si può chiedere quale dovrebbe essere il livello di descrizione ottimale per assicurare che ogni bambino/ragazzo possa essere opportunamente sostenuto nello sviluppo anche se non rientra nei *cut-off* previsti per un disturbo del neurosviluppo o affinché, riconosciuto come "prototipo" di una categoria diagnostica, ne siano riconosciute e valorizzate le specificità fenotipiche.

Il lavoro clinico, così come i dati di ricerca, deve ormai confrontarsi con alcune evidenze rispetto alla fisionomia e alla caratterizzazione dei disturbi del neurosviluppo, soprattutto quando si osserva il soggetto per orientare il processo diagnostico. Tali evidenze possono essere così richiamate:

- all'interno di una categoria diagnostica vi è un'ampia variabilità, nel senso che gli individui cui viene attribuito il medesimo codice nosografico possono mostrare comportamenti e sintomi molto diversi tra loro;
- vi sono ampie sovrapposizioni tra disturbi cui sono assegnate definizioni diagnostiche differenti e questo può indurre ad attribuire a un medesimo soggetto diagnosi multiple, assumendo che vi possa essere una comorbidità sia all'interno dello stesso disturbo (homotypic comorbidity) sia tra disturbi diversi (heterotypic comorbidity);
- le categorie diagnostiche definiscono ma al tempo stesso limitano perché rischiano di non catturare adeguatamente tutti i bisogni del bambino/ragazzo nella sua traiettoria evolutiva e quindi possono non essere del tutto adeguate a fungere da base per individuare il supporto

di cui necessita. A questo riguardo i costrutti che maggiormente si sono andati affermando sono riferibili alla complessità dei disturbi, alla multidimensionalità delle loro manifestazioni, alla comorbidità (Parkes et al., 2021) e alla necessità di multidisciplinarietà (genetica, biologia, neurologia, psicologia cognitiva ecc.), che nel lavoro clinico trova spazio privilegiato nelle équipes cui partecipano professionisti con formazioni psicologiche, mediche e psico-sociali.

Quali allora potrebbero essere le nuove esigenze e le sfide che chi si occupa di disturbi del neurosviluppo si trova ad affrontare? E quali potrebbero essere le ricadute di questi cambiamenti per la ricerca, per i sistemi di classificazione, per le procedure e i sistemi diagnostici e la progettazione degli interventi a vari livelli, da quello tecnico-strumentale a quello socio-assistenziale? Con il presente contributo intendiamo avviare un dibattito su questi temi recependo la voce di ricercatori, clinici e professionisti che operano nell'ambito dei disturbi del neurosviluppo.

Tradizionalmente le malattie mentali sono state concettualizzate come disturbi che vengono diagnosticati sulla base del numero e del tipo di sintomi e dalla presenza di disagi o menomazioni. Questa visione dei disturbi mentali – e dei sistemi diagnostici che ne derivano – offre sicuramente dei vantaggi come l'affidabilità e la (relativa) facilità di diagnosi in una varietà di contesti. Tuttavia questo approccio si è affermato al prezzo di numerosi compromessi: semplificare la complessità, rendere lineare una realtà che presenta ampie interconnessioni, definire senza tener conto del cambiamento e della dimensione temporale dello sviluppo.

Per meglio comprendere l'intero spettro delle espressività dei disturbi del neurosviluppo e la loro evoluzione nello sviluppo l'approccio RDoC – che qui non si intende sposare, ma soltanto assumere come un possibile punto di riferimento per avviare la discussione – adotta una concettualizzazione dimensionale rilevando come questa possa sopperire ad alcuni limiti di conoscenza che sono da rintracciare nella metodologia che guida la ricerca.

Infatti la ricerca utilizza frequentemente i criteri diagnostici categoriali, condivisi dalla comunità scientifica di riferimento, per identificare i soggetti con disturbi del neurosviluppo che si intendono studiare. I criteri di inclusione ed esclusione forniscono e definiscono, al tempo stesso, il quadro organizzativo della ricerca al momento della progettazione dello studio, del reclutamento dei soggetti e l'analisi dei dati. Così procedendo si assume il presupposto che questi criteri

diagnostici riflettano una realtà sottostante che plasma l'architettura dei disturbi del neurosviluppo. La diagnosi può quindi influire sulla ricerca, o addirittura può ostacolare la ricerca (Frith, 2021).

Le implicazioni e i limiti di tale metodologia possono essere ricondotte ai seguenti punti:

- le soglie che definiscono statisticamente i cut-off per definire l'area del disturbo sono stabilite in maniera arbitraria, per quanto vi siano alla base delle ragionevoli considerazioni;
- le forme “pure” o “pulite” di un disturbo, che rispettano tutte e solo le caratteristiche previste dalla definizione diagnostica, sono relativamente rare, e quindi si è indotti a porsi degli interrogativi circa l'utilità di un sistema che alla fine identifica o “incasella” bene soltanto un numero limitato di pazienti;
- l'uso nella ricerca di gruppi di confronto contrapposti – frequentemente le prestazioni di un gruppo di soggetti a sviluppo atipico (gruppo clinico) vengono confrontate con quelle di un gruppo a sviluppo tipico (gruppo di controllo) – porta a costituire campioni clinici con numerosità esigue e con espressività del disturbo in oggetto talvolta molto singolari.

L'ampia variabilità di sintomi o caratteristiche specifiche all'interno della medesima categoria diagnostica sostiene l'ipotesi che le disfunzioni dello sviluppo a livello (neuro)cognitivo coinvolgano plurime architetture del sistema corticale, così come medesime espressioni comportamentali e cognitive possono coesistere in diverse categorie diagnostiche. Queste evidenze non si declinano al meglio in progetti di ricerca che si affidano prevalentemente agli attuali sistemi di classificazione e che non possono facilmente accogliere l'“overlapping” di presunti disturbi discreti (Coghill & Sonuga-Barke, 2012).

Per ovviare a questi limiti il piano strategico promosso dall'RDofC, a fini di ricerca, è di sviluppare un nuovo modo di classificare i disturbi mentali e alcuni autori hanno elaborato approcci di ricerca alternativi. Nel recente ampio e articolato contributo di Astle, Holmes, Kievit e Gathercole (2022) sono proposti metodi dimensionali e metodi di clustering, che si prefigurano come un possibile cambio di paradigma e ambiscono a portare a nuove visioni della prevalenza relativa e dei tassi di co-occorrenza di diverse difficoltà e disturbi.

Per il primo approccio (ossia i metodi dimensionali) lo sviluppo viene inteso in termini di molteplici dimensioni evolutive continue. Ciò che rientra nell'area dei disturbi del neurosviluppo dovrebbe quindi fare riferimento a bassi livelli di capacità in più dimensioni. Queste dimensioni corrispondono alla varianza comune a plurime misure, che

presumibilmente sottendono il medesimo costrutto latente. I disturbi del neurosviluppo sarebbero quindi da intendersi come uno spazio multidimensionale e non come una serie di categorie discrete non relate tra loro. Una gamma di caratteristiche fenotipiche può infatti essere collegata a molteplici esiti patologici. Per esempio l'iperattività/impulsività e la disattenzione sono costellazioni di caratteristiche comportamentali che costituiscono la base della diagnosi dell'ADHD, ma sono comuni ad altri disturbi (disturbi dell'apprendimento, disturbi dello spettro autistico) e non potrebbero essere intese come difficoltà di natura discreta associate soltanto all'ADHD. Un altro esempio possono essere le difficoltà nell'uso pragmatico del linguaggio, osservabili nell'autismo, nell'ADHD, nei disturbi dell'apprendimento, oltre che nei ritardi nell'acquisizione del linguaggio. Analoghe considerazioni si possono svolgere per le carenze nelle funzioni esecutive, osservate nell'ADHD, nell'autismo, nei disturbi linguistici e comunicativi. Casi di questo genere inducono a concettualizzare le caratteristiche fenotipiche dei disturbi neuroevolutivi come aree di uno spazio governato da una gamma limitata di sottostanti dimensioni continue, la cui combinazione varia nel corso dello sviluppo, che non necessariamente rispettano i confini tracciati dai sistemi diagnostici tradizionali.

Il secondo approccio, quello dei cluster transdiagnostici, è volto a identificare, nella popolazione di riferimento, il modo ottimale per raggruppare gli individui sulla base delle loro caratteristiche note. Un paziente viene quindi assegnato a un gruppo (cluster) che è definito da un particolare profilo di punteggi negli strumenti impiegati per il suo assessment. A titolo di esempio, nella sindrome di Tourette sono stati identificati tre profili di pazienti, ciascuno caratterizzato da differenti problematiche comportamentali che tendono a co-occorrere (Cravedi et al., 2017), suggerendo che ogni cluster possa avere alla base una diversa causa. L'assegnazione a un cluster inoltre non è statica e definitiva: nel corso dello sviluppo un individuo può transitare da un cluster a un altro in base alla sua crescita.

In sintesi, gli approcci dimensionali intendono raggruppare le *caratteristiche* degli individui per rendere ragione della variabilità all'interno della popolazione di riferimento; gli approcci di clustering intendono raggruppare gli *individui* per spiegare i profili ravvisabili nella popolazione. In entrambi i casi si evita – secondo i sostenitori di questi approcci – il ricorso a cut-off arbitrari perché i raggruppamenti (di dimensioni o di individui) sono compiuti su base empirica, in genere elaborando ampi database di informazioni (anche se, si può osservare, le procedure statistiche che producono i raggruppamenti pure esse implicano che alcuni parametri vengano stabiliti in maniera

convenzionale, e quindi arbitraria). Questi approcci poi rendono conto sia della variabilità all'interno dei gruppi sia delle sovrapposizioni tra i gruppi. Essi infine ambiscono a intercettare i cambiamenti evolutivi, concepiti come slittamenti di rapporti tra le dimensioni oppure come transizioni da un cluster all'altro e a fornire una descrizione dei disturbi che è in più stretto rapporto con i sottostanti meccanismi neuropsicologici. Come affermano Astle e colleghi (2022): «Sia gli approcci dimensionali che di clustering offrono gli strumenti per mettere da parte lo status diagnostico, conosciuto o ignoto, e per cercare spiegazioni più economiche di pattern comuni e complessi di profili neuroevolutivi. Un approccio transdiagnostico al neurosviluppo è più che un insieme di procedure alternative di campionamento e di metodi sofisticati di analisi. Esso riflette una più profonda riconcettualizzazione della natura dei disturbi del neurosviluppo. Le tradizionali spiegazioni dei disturbi del neurosviluppo postulano un meccanismo causale comune che renda conto di tutti i profili osservati all'interno di una categoria diagnostica. L'attenuazione o l'eliminazione dei confini categoriali all'interno di una prospettiva transdiagnostica mette in discussione questo approccio».

Questo cambiamento di prospettiva inevitabilmente implica una metodologia di ricerca coerente con la complessità dei fenomeni da indagare e una modellistica finalizzata alla comprensione di un sistema cognitivo in divenire i cui esiti rimangono non totalmente definibili. Nella storia personale del singolo infatti l'interazione dei fattori genetici con l'ambiente (soprattutto con l'ambiente relazionale dei primi anni di vita) può influire sullo sviluppo e in parte vincolarlo. Questa prospettiva, che sembra essere il presupposto per una "medicina personalizzata" in grado di evitare semplificazioni arbitrarie, che ricadute può avere nelle prassi di valutazione nel campo dei disturbi del neurosviluppo? In altri termini, come si può prefigurare il passaggio dagli esiti delle indagini scientifiche alle pratiche professionali? Il piano della valutazione e il piano della ricerca, così come proposti dalla transdiagnostica, come possono efficacemente dialogare tra loro per comprendere la natura dei marcatori che possono caratterizzare l'ampia varietà di soggetti di un campione atipico? La distribuzione della frequenza di un dato comportamento problematico, così come l'intensità della sua manifestazione, varia nel tempo delineando profili di bambini/ragazzi che costituiscono una sfida per una loro concettualizzazione. I numerosi dati della ricerca svolta negli ultimi anni come possono essere tradotti nella pratica clinica?

Le questioni poste non sono soltanto teoriche. Approfondire e affinare le conoscenze relative alle componenti e ai meccanismi biologici, fisiologici e comportamentali attraverso i quali operano i fattori protettivi e di rischio per la salute mentale ha come finalità ultima poter intervenire in modo efficace. L’elaborazione dei “modelli del deficit multiplo” (per esempio, McGrath, Peterson & Pennington, 2020) – che riconoscono che la medesima manifestazione comportamentale può avere alla base meccanismi diversi, o tutti compresenti (seppur magari con peso e ruolo diverso) o che entrano in gioco distintamente in sotto-tipi diversi del disturbo – non sempre risultano soddisfacenti sul piano dell’intervento e comunque danno indicazioni poco sostenibili, in termini di tempi e risorse, per l’intervento. Se si opera su vari fronti nel trattare un disturbo, è verosimile che si otterrà qualche beneficio perché è probabile che si andrà a incidere su qualche meccanismo che è associato al disturbo, ma interventi multi-dimensionali di questo genere sono molto dispendiosi perché implicano attività dispiegate su un’ampia gamma di processi, alcune delle quali potrebbero essere ridondanti.

Ciò nonostante Astle e colleghi (2022) ritengono che già adesso gli operatori nel campo dei disturbi del neurosviluppo possano tenere presenti alcune indicazioni che provengono dalla prospettiva transdiagnostica. Tra queste:

- compiere un assesment approfondito. In questo modo si eviterebbe di misconoscere importanti caratteristiche del soggetto che un esame basato solamente sulla verifica della presenza/assenza dei sintomi-chiave dei vari disturbi non intercetterebbe;
- non trascurare le difficoltà che il soggetto manifesta, anche se queste non raggiungono la soglia di intensità/pervasività necessaria a diagnosticare la presenza di un disturbo;
- tenere in mente la dinamicità dell’individuo e non ancorarsi al quadro statico che fornisce la diagnosi basata su sistemi categoriali.

Migliorare i metodi di acquisizione di conoscenze sulla natura dei disturbi del neurosviluppo e sulle caratteristiche idiografiche del bambino rispetto alla popolazione di riferimento ha come finalità ultima intervenire efficacemente per garantire uno sviluppo armonioso nel contesto di vita. Rigidi criteri diagnostici restringono lo sguardo e rischiano di trascurare ciò che è originale ed essenziale della persona stessa.

Una diagnosi esaustiva è composta da una parte in cui lo specialista valuta e formula un profilo di funzionamento in cui i segni e i sintomi osservati sono assimilabili a una delle categorie nosografiche riconosciute (e descritte in manuali come il DSM o l’ICD). Nella

formulazione della diagnosi personalizzata il clinico si interroga però anche (è questa è l'altra parte) su che cosa vi sia di particolare – nella storia di quel bambino, nel suo essere e nel suo sentire – rispetto alle descrizioni nosografiche, allo scopo di permettere una personalizzazione di ciò che considera un intervento utile.

La prospettiva transdiagnostica qui richiamata invita a ripensare anche alla formazione dei clinici che intendono occuparsi dei disturbi del neurosviluppo. Essi da una parte devono confrontare il proprio sapere con la complessità dei profili di funzionamento dei bambini/ragazzi che incontrano e dall'altra devono utilizzare i sistemi di classificazione condivisi (DSM, ICD) per definire tale profilo di funzionamento. Come si può allora orientare e promuovere la proposta formativa per consentire a giovani psicologi, o a psicologi che si vogliono aggiornare, di acquisire conoscenze e competenze in grado di affrontare e sostenere la complessità e la comorbidità nei disturbi del neurosviluppo?

Quanto fin qui affrontato rimanda all'idea che in ogni caso e da qualsiasi approccio la si guardi, la complessità va pensata, scomposta e riformulata. Quale quindi deve essere l'impegno e la responsabilità degli enti di formazione e delle università per proporre percorsi volti a sviluppare senso critico, nella consapevolezza che il sapere è in divenire e una mente aperta e flessibile probabilmente è favorita nel formulare la diagnosi, che non è soltanto valutare attraverso prove e test? Scomporre e aggregare dati provenienti da più fonti avendo un paradigma di riferimento può essere al momento un modo per meglio comprendere un bambino/ragazzo e la sua famiglia nel percorso di sviluppo più o meno atipico?

Con queste rapide note ci auguriamo di alimentare un proficuo dibattito nel contesto italiano rispetto a una serie di questioni che ci paiono rilevanti per la ricerca, per la teorizzazione, per la diagnosi, per l'intervento e per la formazione nell'ambito dei disturbi del neurosviluppo. Pensando ai diversi fronti che sono stati chiamati in causa e schematizzando, delle possibili domande (l'elenco non è esaustivo) sollecitate dalle nuove prospettive emergenti, potrebbero essere le seguenti.

Domande per i ricercatori

- Quanto sono vincolanti i criteri e le metodologie di ricerca posti da approcci standard per comprendere l'espressività dei disturbi del neurosviluppo e la loro evoluzione?

- I campioni “puliti” che rispettano i criteri di inclusione eliminano il “rumore” statistico delle analisi ma possono far perdere informazioni presenti in campioni più variegati?
- Quali potrebbero essere i correttivi o le procedure alternative a quelle standard? Queste procedure alternative sono effettivamente praticabili?
- Un’impostazione diversa della ricerca potrà poi permettere il passaggio dagli esiti delle indagini scientifiche alle pratiche che dovrebbero beneficiare, ispirandovisi, dei risultati della ricerca?

Domande per i clinici

- Si avverte l’esigenza di riconcettualizzare la natura dei disturbi del neurosviluppo?
- Le tradizionali spiegazioni dei disturbi del neurosviluppo “reggono” ancora nel lavoro clinico?
- Quali pensieri e azioni vengono attivati per colmare i gap che si aprono nel comprendere la complessità e la comorbidità nei disturbi del neurosviluppo?
- Quali strumenti, alternativi o aggiuntivi a quelli tradizionalmente impiegati, si potrebbero prendere in considerazione?

Domande per i professionisti dell’intervento

- Sulla base di quali informazioni impostare e orientare gli interventi (ri)abilitativi? Come strutturarli e condurli?
- Che ruolo assegnare alle figure educative che interagiscono con il soggetto e come spiegare loro ciò che possono fare per aiutarlo?

Domande per i formatori

- Come proporre le nuove prospettive sui disturbi del neurosviluppo all’interno di corsi universitari, corsi di perfezionamento, master, scuole di specializzazione, corsi di aggiornamento?
- Come sviluppare nei discenti il senso critico riguardo ai limiti degli approcci tradizionali, favorire lo sviluppo di una mente aperta a fonti informative diversificate e modi più complessi di ragionamento clinico?

Uno scambio di considerazioni rispetto a questi temi, che porti a esplicitare i punti di vista di ricercatori e operatori che nel nostro Paese si occupano di disturbi nel neurosviluppo, riteniamo possa essere utile

anche al fine di individuare possibili, più strutturate occasioni di confronto e mettere a punto eventuali iniziative che aiutino lo sviluppo della comunità accademica e professionale italiana.

Bibliografia

- Astle, D. E., Holmes, J., Kievit, R., & Gathercole, S. E. (2022). The transdiagnostic revolution in neurodevelopmental disorders. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, *63*, 397-417.
- Coghill, D., & Sonuga-Barke, E. J. (2012). Annual research review: categories versus dimensions in the classification and conceptualisation of child and adolescent mental disorders: Implications of recent empirical study. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, *53*, 469-489.
- Cravedi, E., Deniau, E., Giannitelli, M., Xavier, J., Hartmann, A., & Cohen, D. (2017). Tourette syndrome and other neurodevelopmental disorders: A comprehensive review. *Child and Adolescent Psychiatry and Mental Health*, *11*, 59.
- Cuthbert, B. N., & Insel, T. R. (2013). Toward the future of psychiatric diagnosis: The seven pillars of RDoC. *BMC Medicine*, *11*(126), 1-8.
- Frith, U. (2021). When diagnosis hampers research. *Autism Research*, *14*, 2235-2236.
- Insel, T., Cuthbert, B., Garvey, M., Heinssen, R., Pine, D.S., Quinn, K., ... & Wang, P. (2010). Research domain criteria (RDoC): Toward a new classification framework for research on mental disorders. *American Journal of Psychiatry*, *167*, 748-751.
- Jaffee, S. R. (2022). The times they are a-changin': Paradigm shifts in child and adolescent psychology and psychiatry. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, *63*, 357-359.
- Maestro, S., & Muratori, F. (a cura di) (2018). *CD: 0-5 - Classificazione Diagnostica della Salute Mentale e dei Disturbi di Sviluppo nell'Infanzia: Zero to three*. Roma: Giovanni Fioriti Editore.
- McGrath, L. M., Peterson, R. L., & Pennington, B. F. (2020). The multiple deficit model: Progress, problems, and prospects. *Scientific Studies of Reading*, *24*, 7-13.
- Parkes L. et al. (2021). Transdiagnostic dimensions of psychopathology explain individuals' unique deviations from normative neurodevelopment in brain structure. *Translational Psychiatry*, *11*, 232.
- Zeanah, C. H., Carter, A. S., Cohen, J., Egger, H., Gleason, M. M., Keren, M., ... & Oser, C. (2016). Diagnostic classification of mental health and developmental disorders of infancy and early childhood DC: 0-5: Selective reviews from a new nosology for early childhood psychopathology. *Infant Mental Health Journal*, *37*, 471-475.

Il disturbo del neurosviluppo come processo dinamico e l'approccio hyperscanning

Disorder of neurodevelopment as a dynamic process and the hyperscanning approach

Michela Balconi*

* International Research Center for Cognitive Applied Neuroscience (IrcCAN),
Research Unit in Affective and Social Neuroscience,
Dipartimento di Psicologia, Università Cattolica del Sacro Cuore,
Largo Gemelli 1, 20123 Milano;
Email: michela.balconi@unicatt.it.

Ricevuto: 25.11.2022 - **Accettato:** 1.12.2022

Pubblicato online: 14.02.2023

Riassunto

A partire dalla domanda proposta dall'articolo bersaglio: «Un'impostazione diversa della ricerca potrà poi permettere il passaggio dagli esiti delle indagini scientifiche, ispirandovisi, dei risultati della ricerca?», il presente contributo si prefigge di individuare traiettorie innovative che trovino, in nuovi paradigmi di ricerca, percorsi più funzionali per la diagnosi dei disturbi del neurosviluppo. Focalizzandosi in primo luogo su un piano di analisi metodologico, il contributo esplora come nuovi approcci basati sul paradigma *hyperscanning* possano offrire una lettura alternativa di tali disturbi come risultato di un processo in divenire, piuttosto che come ancoraggio a categorie prototipiche statiche volte a categorizzare il sintomo/sindrome. Diviene allora centrale cogliere le dinamiche di *interpersonal-tuning* o linguaggio cooperativo inter-cerebrale per giungere a definire un nuovo oggetto di analisi clinica, rappresentato dalla dinamica e dalla storia di quei sintomi piuttosto che da un 'fermo-immagine' relativo all'*hic et nunc*. Sul versante clinico, le ricadute applicative e potenzialmente riabilitative si prefigurano come di indubbio interesse. In questa direzione, occorre che il *setting* diagnostico possa diventare momento di valutazione della qualità della relazione attraverso la manifestazione sintomatica o la sua assenza, nella reale dinamica che si prefigge di rappresentare, estendendo il fuoco dell'osservazione

Michela Balconi / *Ricerche di Psicologia*, 2022, Vol. 45

dal singolo paziente alla diade o al gruppo in interazione. È dunque possibile concludere che il tener conto di dati di ricerca dalla neuropsicologia, dalle neuroscienze e dall'osservazione clinica costituisce senza dubbio una sfida avvincente nel solco di una ridefinizione dei disturbi del neurosviluppo a fini diagnostici.

Parole Chiave: hyperscanning, interpersonal-tuning, neurosviluppo, processo

Abstract

Starting from the question posed by the target article: «Could a different approach to research then allow the passage from the results of scientific investigations, inspired by them, to the results of research?», this contribution aims to identify innovative trajectories that find, in new research paradigms, more functional pathways for the diagnosis of neurodevelopmental disorders. Focusing primarily on a methodological analysis level, the contribution explores how new approaches based on the *hyperscanning* paradigm can offer an alternative perspective of such disorders as a result of an ongoing process, rather than as an anchor to static prototypical categories aimed at categorizing the symptom/syndrome. It becomes central to grasp the dynamics of interpersonal-tuning or inter-brain cooperative language in order to define a new object of clinical analysis, represented by the dynamics and history of that symptom rather than by a still image referred to the current situation. On the clinical side, the applicative and potentially rehabilitative impact is prefigured as of undoubted interest. In this direction, it is necessary that the diagnostic setting can become a moment of evaluation of the quality of the relationship through the symptomatic manifestation or its absence, in the real dynamic that it intends to represent, extending the focus of observation from the single patient to the dyad or to the group. It is possible to conclude that taking into account research data from neuropsychology, neuroscience, and clinical observation is undoubtedly a compelling challenge in the wake of a re-definition of neurodevelopmental disorders for diagnostic purposes.

Keywords: hyperscanning, interpersonal-tuning, neurodevelopment, process

Nell'avviare una riflessione che tenga conto degli spunti offerti dall'articolo-bersaglio di Antonietti, Borgatti e Giorgetti (2022), sotto forma di domande per il ricercatore che si occupa di neurosviluppo, vorremmo concentrare la nostra riflessione su due aspetti, tra loro intersecati.

Uno è di natura prettamente metodologico, ossia relativo al ruolo che nuovi approcci di ricerca sul piano sperimentale possono avere nella definizione dell'oggetto di analisi dei disturbi del neurosviluppo: il tener

conto di dati di ricerca dalla neuropsicologia, dalle neuroscienze e dall'osservazione clinica costituisce senza dubbio una sfida avvincente nel solco di una ridefinizione dei disturbi del neurosviluppo a fini diagnostici. Il secondo è più direttamente incentrato sugli aspetti clinici e sulle ricadute applicative che questi 'capovolgimenti' di paradigma hanno avuto, o possono avere, nel prossimo futuro per la diagnosi e l'intervento riabilitativo nelle fasi iniziali dello sviluppo.

Partiamo dal piano metodologico. Una prima rilevante osservazione da cui partire, presente nell'articolo-bersaglio, è che il processo diagnostico «non si esaurisce con la somministrazione di prove utili ad accertare la presenza/assenza di deficit o di punti di forza [...] ma richiede di comprendere se costellazioni di deficit possono essere necessari e sufficienti per riconoscere e identificare una categoria diagnostica per quel soggetto in quella fase di sviluppo» e più oltre si specifica meglio che «all'interno di una categoria diagnostica vi è un'ampia variabilità nel senso che individui cui viene attribuito il medesimo codice nosografico possono mostrare comportamenti e sintomi molto diversi tra loro». A nostro avviso occorre aggiungere il fatto *storico* ed *evolutivo* del sintomo in senso proprio, ovvero il fatto che, anche a distanza di brevi periodi di intervallo dalla prima valutazione diagnostica, i pazienti possano presentare un quadro sindromico significativamente mutato in termini di disturbi *osservabili* sia nella loro valenza *qualitativa* che nella loro misura o ordine di grado (Sydnor et al., 2021). Un quadro così fortemente influenzato dai suddetti fattori, che possono introdurre un ampio margine di variabilità interpretativa, pone, al ricercatore e al clinico, elementi di riflessione e di potenziale criticità nella definizione del miglior percorso di categorizzazione della sindrome, nonché del suo significato sul versante riabilitativo.

Dunque, se da un lato la finalità e l'utilità degli approcci tradizionali (secondo i quali la diagnosi è perlopiù affidata a criteri categoriali) appare evidente nella sua capacità di semplificazione, sistematizzazione e affidabilità intrinseca della classificazione stessa, altrettanto evidente ne appaiono i limiti e i possibili *bias* nel non tenere in debito conto la complessità dei fenomeni oggetto di analisi, ma soprattutto nel sottovalutarne la dinamica.

A questo riguardo è utile porre al centro della riflessione il fatto che la valutazione e classificazione è relativa a un dato (il disturbo del neurosviluppo appunto) che non è, per sua natura, statico ma *dinamico*: i disturbi del neurosviluppo (e la malattia mentale più in generale) sono un oggetto dinamico, o per meglio dire l'oggetto stesso della valutazione dovrebbe essere identificato nella dinamica che si osserva nella sua manifestazione morbosa. A questo riguardo recenti approcci hanno

sottolineato che individuare un deficit significa innanzi tutto comprenderne il significato all'interno di un *processo in divenire*, che pone al centro l'interazione con l'ambiente (da intendersi come fisico, ma anche sociale e culturale, come ben sottolinea l'articolo-bersaglio) su di un versante, e la relazione con l'altro (anche in questo caso intesa in senso fisico ma anche rappresentazionale) sull'altro versante: la manifestazione del deficit, in altri termini, ha bisogno di manifestarsi dentro un luogo, un ambiente e una relazione che ne renda i confini e la natura osservabili, con evidenti ricadute anche sul piano diagnostico.

In questa prospettiva alcuni sintomi/sindromi non potrebbero avere accesso al piano conoscitivo se non adeguatamente indagati o, per così dire, resi *osservabili* dal paradigma di analisi adottato. Ciò avviene per quadri sindromici relativi, ad esempio, a competenze sociali, come il riconoscimento dei volti, la regolazione emotiva, ma anche compiti di natura più cognitiva, come la rappresentazione dell'oggetto: in altri termini, una modalità non adeguata di rilevare e di osservare la manifestazione morbosa sarebbe conseguente a un'incapacità di adottare paradigmi sufficientemente potenti e inclusivi, a partire dal contesto entro cui l'osservazione viene condotta e dalle metodologie di ricerca adottate per leggere il dato medesimo.

Pensiamo al compito di identificazione di espressioni mimiche a carattere emotivo: deficit del neurosviluppo sono stati ampiamente individuati a questo riguardo (Griffin, Bauer, & Scherf, 2021; Mares, Ewing, Farran, Smith, & Smith, 2020; Vandewouw et al., 2020). Tuttavia sarebbe riduttivo considerare questo compito come una semplice prova di riconoscimento di un oggetto, ma esso andrebbe piuttosto valutato come risultato di una serie di competenze multiple (o un *cluster* di deficit nel caso di un disturbo dichiarato): la corretta identificazione dal pattern percettivo, l'individuazione di unità depositate in memoria, il confronto con un *template* riferito a conoscenze episodiche precedenti, un confronto di quel *pattern* percettivo con condizioni esperienziali specifiche, e così via (Balconi & Fronda, 2021). La costruzione di una prova non adeguata ad esplorare questi differenti momenti o fasi del processo di riconoscimento renderebbe parziale l'analisi della prestazione e del potenziale deficit e, diagnosticamente parlando, inadeguata a definire sia qualitativamente che quantitativamente la natura del disturbo.

Come porre rimedio a queste limitazioni intrinseche del processo diagnostico, così come esso si è configurato storicamente nell'area dei disturbi del neurosviluppo? A questo riguardo recenti applicazioni derivate dalle neuroscienze sociali, quali il paradigma *hyperscanning*, hanno consentito di far emergere caratteristiche proprie della

costellazione sintomatiche, non osservabili nel caso di metodologie basate sulla semplice osservazione del singolo individuo. Il paradigma di analisi che ha come proprio oggetto il singolo ha indotto in alcuni casi in passato a produrre falsi negativi (o in taluni casi potrebbero anche darsi falsi positivi), se non opportunamente commisurato alla condizione clinica oggetto di analisi.

Entrando con maggiore dettaglio metodologico nel paradigma *hyperscanning*, è possibile evidenziarne le potenzialità anche per la definizione dei criteri diagnostici nell'ambito del neurosviluppo. Definito come approccio atto a rilevare la dimensione *hyper* (o di meta-livello) della relazione individuo-individuo (o cervello-cervello) (Balconi & Vanutelli, 2017), esso consente di individuare, da un lato, un nuovo oggetto di analisi, anche sul versante clinico, come derivato dalle N relazioni che si articolano e si modificano negli spazi di vita del paziente/individuo. In questo modo esso restituisce la fotografia di una *inter-azione* su base neurofisiologica, restituendo le modificazioni istantanee multiple, a livello di sistema nervoso centrale o periferico, in grado di descriverne al meglio la dinamica. Al contempo esso restituisce non solo 'fermi-immagine' dell'intera dinamica, ma consente di ricostruire una storia definita nel suo divenire, che permette al ricercatore o clinico di individuare, qualificare e valutare lungo la traiettoria temporale l'evolversi del comportamento nelle sue manifestazioni tipiche o atipiche.

Utilizzato sempre più frequentemente sia nella clinica che nella ricerca, come è stato illustrato nel recente lavoro di Nguyen (Nguyen et al., 2020), inizialmente con applicazioni per campioni tipici, esso consente, ad esempio, di valutare il ruolo dell'interazione madre-bambino nella dinamica interattiva di *problem solving*. Come ben evidenziato dagli autori, adottando questo paradigma è possibile descrivere come un processo di risoluzione di problemi avvenga, si dispieghi, affronti fasi di maggiore complessità e difficoltà per un infante, esaminandone le traiettorie non solo individuali, ma anche di interazione con un rimando diretto anche alla dimensione diadica, attraversandone le fasi salienti di sviluppo della cooperazione sul piano osservativo-comportamentale e individuandone il *linguaggio cooperativo cerebrale*: ciò attraverso lo studio del 'vocabolario' che ci consente di definirne la sintonizzazione inter-cerebrale come fenomeno di sintonizzazione, sincronizzazione e di *interpersonal-tuning*. Una prospettiva più *lineare*, focalizzata sulle sole traiettorie individuali, seppure metodologicamente corretta, non consentirebbe di individuare le reali capacità (o *deficit*) di quell'individuo (o *di quel cervello*) in risposta a quello specifico compito.

Tuttavia, anche tale approccio non è esente da criticità, come ben sottolineano recenti contributi (Norton et al., 2022). Nonostante la crescente enfasi sui modelli emergenti di spiegazione del comportamento cerebrale a base *hyperscanning* che supportano il linguaggio, lo sviluppo cognitivo e socio-emotivo nell'infanzia, recenti approcci di ricerca hanno mostrato di impiegare tipicamente compiti strutturati ed esperienziali che raramente riflettono interazioni naturalistiche con i caregiver o le dinamiche tra pari.

Anche in questo caso, dunque, l'aderenza al reale mediante paradigmi adeguati diviene un passaggio obbligato per il ricercatore. Giungendo a un primo punto di sintesi, che restituisca anche possibili indicazioni su come rendere più *usabili*, ecologicamente valide e applicabili anche al processo diagnostico le pratiche metodologiche che si fondano sui paradigmi *hyperscanning*, occorre che esse divengano momento di valutazione della qualità della relazione attraverso la manifestazione sintomatica, o la sua assenza, nella *reale* dinamica che si prefigge di rappresentare. Occorre, ad esempio, estendere il fuoco dell'osservazione, passando dal singolo alla diade o al gruppo, all'interazione non solo con i caregiver ma anche con i pari e con il *network* allargato di relazioni significative proprie di quell'individuo. Dunque, pur riconoscendo un crescendo di complessità di questa nuova prospettiva per il lavoro clinico e di ricerca, è anche possibile individuarne indubbi vantaggi, che consentono di rispondere in parte alle domande di che cosa, nella realtà, sia quello specifico deficit e di come si inserisca in un quadro diagnostico sistematico.

Un passaggio altrettanto rilevante, per quanti addetti alla costruzione di validi *setting* di ricerca (e non solo sperimentale), riguarda l'individuare condizioni più utili e funzionali alla definizione del quadro diagnostico mediante la predisposizione di compiti adeguati. Tale operazione in molti casi passa attraverso una chiara riconfigurazione dell'intera struttura sperimentale, dalla costruzione della prova, alle modalità di rilevazione del *feedback* e alla definizione del significato della specifica prestazione: si tratta in altri termini di individuare compiti e ambienti adatti a indagare il nuovo oggetto di analisi, incentrato sulla dinamica (il filmato, come storia di una evoluzione) e non su di una fotografia istantanea (o tutt'al più un insieme di fermo-immagini).

E da qui il tentativo di una riposta, seppure parziale, all'ultima sollecitazione dell'articolo bersaglio: «Yn'impostazione diversa della ricerca potrà poi permettere il passaggio dagli esiti delle indagini scientifiche, ispirandovisi, dei risultati della ricerca?». In questa direzione la nostra prospettiva è aperta e fiduciosa rispetto al fatto che la ricerca, con queste nuove connotazioni metodologiche e in parte nuovi di

scopi dichiarati a favore della scomposizione della complessità e non della sua riduzione, possa invitare e talvolta spronare gli approcci più tradizionali a trovare nuovi percorsi e forme per esprimersi, a vantaggio di una pratica che si ispiri alla variabilità piuttosto che alla staticità, alla dimensionalità piuttosto che alla prototipicità, all'evoluzione e alla dinamica di una *storia* piuttosto che alla ricerca di un quadro statico derivato unicamente dall'*hic et nunc*.

Bibliografia

- Antonietti, A., Borgatti, R., & Giorgetti, M. (2022). Cambiare paradigma per i disturbi del neurosviluppo? Dalla ricerca alla pratica clinica. *Ricerche di Psicologia*, 45, 1-12. doi: 10.3280/rip2022oa14921.
- Balconi, M., & Fronda, G. (2021). How to induce and recognize facial expression of emotions by using past emotional memories: A multimodal neuroscientific algorithm. *Frontiers in Psychology*, 12. doi: 10.3389/fpsyg.2021.619590.
- Balconi, M., & Vanutelli, M. E. (2017). Interbrains cooperation: Hyperscanning and self-perception in joint actions. *Journal of Clinical and Experimental Neuropsychology*, 39(6), 607-620. doi: 10.1080/13803395.2016.1253666.
- Griffin, J. W., Bauer, R., & Scherf, K. S. (2021). A quantitative meta-analysis of face recognition deficits in autism: 40 years of research. *Psychological Bulletin*, 147(3), 268-292. doi: 10.1037/bul0000310.
- Mares, I., Ewing, L., Farran, E. K., Smith, F. W., & Smith, M. L. (2020). Developmental changes in the processing of faces as revealed by EEG decoding. *NeuroImage*, 211, 116660. doi:10.1016/j.neuroimage.2020.116660.
- Nguyen, T., Schleihauf, H., Kayhan, E., Matthes, D., Vrtička, P., & Hoehl, S. (2020). The effects of interaction quality on neural synchrony during mother-child problem solving. *Cortex*, 124, 235-249. doi: 10.1016/j.cortex.2019.11.020.
- Norton, E. S., Manning, B. L., Harriott, E. M., Nikolaeva, J. I., Nyabingi, O. S., Fredian, K. M., ... Wakschlag, L. S. (2022). Social EEG: A novel neurodevelopmental approach to studying brain-behavior links and brain-to-brain synchrony during naturalistic toddler-parent interactions. *Developmental Psychobiology*, 64(3). doi: 10.1002/dev.22240.
- Sydnor, V. J., Larsen, B., Bassett, D. S., Alexander-Bloch, A., Fair, D. A., Liston, C., Satterthwaite, T. D. (2021). Neurodevelopment of the association cortices: Patterns, mechanisms, and implications for psychopathology. *Neuron*, 109(18), 2820-2846. doi: 10.1016/j.neuron.2021.06.016.
- Vandewouw, M. M., Choi, E., Hammill, C., Arnold, P., Schachar, R., Lerch, J. P., ... Taylor, M. J. (2020). Emotional face processing across neurodevelopmental disorders: a dynamic faces study in children with autism spectrum disorder, attention deficit hyperactivity disorder and obsessive-compulsive disorder. *Translational Psychiatry*, 10(1), 375. doi: 10.1038/s41398-020-01063-2.

**Proposte logico-metodologiche utili a rilevare bias e credenze sulle
funzioni attentive esecutive.
Criticità collegate all'osservazione clinica e ai protocolli di ricerca**

**Logic-methodological proposals useful for detecting bias and beliefs
about executive attentional functions.
Critical issues related to clinical observation and research protocols**

Francesco Benso*, Carlo Chiorri°

* Dipartimento di Psicologia e Scienze Cognitive,
Università di Trento, corso Bettini 84, 38068 Rovereto (TN);
e-mail: francesco.benso@unitn.it.

° Dipartimento di Scienze della Formazione, Università di Genova,
corso Podestà 2, 16128, Genova;
e-mail: carlo.chiorri@unige.it.

Ricevuto: 29.11.2022 - **Accettato:** 2.12.2022

Pubblicato online: 14.02.2023

Riassunto

Nell'articolo di riferimento di questa rassegna le riflessioni di Antonietti, Borgatti e Giorgetti vanno incontro a un disagio scientifico e clinico che da anni si confronta con pregiudizi metodologici, tendenze inspiegabili che portano a fraintendimenti e pubblicazioni di articoli o test altrettanto dubbi. Qui formuliamo una proposta con l'intento di contenere, almeno in parte, tali tendenze. Questa proposta, che utilizza le conoscenze neurofisiologiche funzionali e la logica formale per sostenere i vincoli metodologici, è stata articolata in alcuni punti. 1) Riflessione sui rischi interpretativi di diagnosi e risultati di ricerca che si affidano completamente a "etichette diagnostiche" che possono facilmente trasformarsi in stereotipi e in inefficaci spiegazioni tautologiche e circolari; 2) Necessità di rivedere i modelli neuro-cognitivi, compresi quelli delle funzioni esecutive attentive, alla luce dei recenti studi sulla neurofisiologia delle reti cerebrali che le sottendono, in contrasto con i paradigmi obsoleti ancora ampiamente praticati spesso in modo acritico; 3) Principi logico-metodologici fondanti dei costrutti, evidenziando l'arbitrarietà

Francesco Benso e Carlo Chiorri / *Ricerche di Psicologia*, 2022, Vol. 45
ISSN 0391-6081, ISSN e 1972-5620, Doi:10.3280/rip2022oa15373

Copyright © FrancoAngeli

This work is released under Creative Commons Attribution - Non-Commercial –
No Derivatives License. For terms and conditions of usage

please see: <http://creativecommons.org>

delle scelte e l'incertezza delle funzioni isolate, attraverso "inferenze inverse" abduttive. Tali operazioni sono confrontate con la possibilità di incorrere in almeno tre fallacie logiche (affermazione del conseguente, negazione dell'antecedente, eccesso di analogia). Ciò comporta possibili infrazioni (opportunamente analizzate e spiegate) che ricadono negativamente sia sui protocolli clinici, sia su quelli di ricerca (comprese le discussioni interpretative dei risultati).

Parole Chiave: fallacie logiche, metodologia, ADHD, funzioni esecutive, attenzione

Abstract

In the target article of this review, the reflections of Antonietti, Borgatti, and Giorgetti meet a scientific and clinical unease that for years has been confronted with methodological prejudices, inexplicable tendencies that lead to misunderstandings, and the publication of dubious articles or tests. Here we make a proposal with the intention of curbing, at least in part, these tendencies. This proposal, which uses functional neurophysiological knowledge and formal logic to support methodological constraints, is articulated in a number of points. 1) Reflection on the interpretative risks of diagnoses and research results that rely completely on 'diagnostic labels' that can easily turn into stereotypes and ineffective tautological and circular explanations; 2) Need to revise neuro-cognitive models, including those concerning attentional executive functions, in light of recent studies on the neurophysiology of the brain networks that underlie them, in contrast to the outdated paradigms still widely practiced, often uncritically; 3) Founding logical-methodological principles of the constructs are proposed, highlighting the arbitrariness of choices and the uncertainty of isolated functions through abductive 'inverse inferences'. Such operations are confronted with the possibility of incurring at least three logical fallacies (anticipation of the consequent, negation of the antecedent, excess of analogy). This leads to possible infractions (duly analyzed and explained) that fall negatively on both clinical and research protocols (including interpretative discussions of results).

Keywords: logical fallacies, methodology, ADHD, executive functions, attention

Introduzione

La problematica che viene evidenziata nella proposta di cambiare paradigma nei disturbi del neurosviluppo (Antonietti, Borgatti e Giorgetti, 2022) va incontro a un'esigenza molto sentita in questi ultimi anni sia nel campo clinico che in quello della ricerca scientifica. Ogni disturbo che richiede diagnosi anche solo osservative viene comunque etichettato con un nome clinicamente condiviso dall'*entourage* scientifico. Quando ci si affida completamente all'etichetta nominale c'è il rischio di credere di sapere ciò che in realtà non si sa e in seguito di ricadere in spiegazioni circolari, prettamente tautologiche (Benso & Benso, in stampa). Il nome di un disturbo (dislessia, autismo, ADHD ecc.) è solo parzialmente indicativo rispetto alle informazioni tratte dagli indici neuropsicologici e fisiologici e dagli stati dei sistemi emotivi motivazionali (come chiaramente espresso anche nell'articolo-bersaglio).

I manuali di inquadramento diagnostico sono utili per cercare di dare un ordine ai diversi disturbi, tuttavia bisogna avere la consapevolezza che sotto la stessa etichetta vengono raggruppati individui ancora molto diversi tra loro e che il nome del disturbo mentale non va interpretato ipostatizzandolo come fosse una patologia fisica. Ricordiamo inoltre che una volta inquadrato un soggetto sotto l'etichetta di un determinato disturbo possono nascere stereotipi inconcludenti che portano direttamente a spiegazioni circolari.

“È un Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder (ADHD) perché si comporta così. Perché si comporta così? Perché è un ADHD”. L'ultima frase tra l'altro è un esempio di fallacia definita “dell'affermazione del conseguente” che vedremo nel seguito di questo articolo. Già Bateson (1976) chiariva bene il concetto di “etichetta” come mero *principio esplicativo*. Nei “metaloghi” (dialoghi che egli sostiene con la figlia) egli illustra il concetto del termine “istinto” come un *principio esplicativo* volto a spiegare ogni cosa o quasi ogni cosa. Secondo Bateson sarebbe una sorta di ‘scatola nera’ utile per spiegare ciò che non si sa. Egli dice che il termine “istinto” viene utilizzato, in etologia, come sostitutivo della causa efficiente, quando tale causa è oscura o poco definita. In altri termini, quando un animale attua un comportamento inspiegabile, è facile risolvere la sospensione di giudizio dicendo “È l'istinto!” Il *principio esplicativo* rischia di fuorviare specialmente quando le ‘etichette diagnostiche’ vengono assunte come stereotipi indicatori di categorie di pazienti ritenuti impropriamente omogenei. Va nello stesso senso la citazione che segue dell'articolo-bersaglio: «Tradizionalmente le malattie mentali sono state concettualizzate come disturbi che vengono diagnosticati sulla base del numero e del tipo di sintomi e dalla

presenza di disagi o menomazioni. Questa visione dei disturbi mentali – e dei sistemi diagnostici che ne derivano – offre sicuramente dei vantaggi come l’affidabilità e la (relativa) facilità di diagnosi in una varietà di contesti. Tuttavia questo approccio si è affermato al prezzo di numerosi compromessi: semplificare la complessità, rendere lineare una realtà che presenta ampie interconnessioni, definire senza tener conto del cambiamento e della dimensione temporale dello sviluppo» (Antonietti et al., 2022, p. 2).

La creazione di stereotipi clinici non più coerenti con il processo diagnostico che li ha generati

Una volta dato un nome ad un disturbo mentale si può arrivare a circoscrivere il tutto attorno all’etichetta e dimenticare il processo diagnostico che ne ha guidato la classificazione e, pertanto, anche la pluralità delle cause, oltre che le interazioni tra sistemi cognitivi, emotivi, motivazionali. Si può sottintendere impropriamente che la semplice definizione diagnostica con le sue regole generali (esposte nei manuali) sia totalmente rappresentativa e applicabile al singolo soggetto. La stessa fraseologia gergale nei disturbi mentali del neurosviluppo si indirizza verso una tendenza a reificare l’‘etichetta’ o meglio a ipostatizzare come strettamente categoriale ciò che è prettamente dimensionale e dipende anche da *cut-off* o principi di inclusione/esclusione assolutamente arbitrari. Si legge o si sente dire: “il dislessico, l’ADHD, l’autistico...”, tutto ciò in una impropria analogia con le malattie fisiche dove però i termini nosografici come diabetico, emofilico, cardiopatico, pur nella loro formulazione inappropriata (meglio definire e precisare dicendo ad esempio: “una persona con diabete di tipo 1”) hanno comunque alcuni marcatori fisiologici (esami di laboratorio, ECG, ECO ecc.) che ne giustificano la categorizzazione e la successiva assunzione di determinate sostanze. Si creano anche per i disturbi del neurosviluppo impropri sistemi nosografici chiusi, i quali inevitabilmente portano a trattamenti limitati nelle proposte (anche farmacologiche) e a favorire il concetto di comorbidità. A tal proposito sostengono Antonietti, Borgetti e Giorgetti (2022, p. 2): «Il lavoro clinico, così come i dati di ricerca, deve ormai confrontarsi con alcune evidenze rispetto alla fisionomia e alla caratterizzazione dei disturbi del neurosviluppo, soprattutto quando si osserva il soggetto per orientare il processo diagnostico. Tali evidenze possono essere così richiamate:

- all'interno di una categoria diagnostica vi è un'ampia variabilità, nel senso che gli individui cui viene attribuito il medesimo codice nosografico possono mostrare comportamenti e sintomi molto diversi tra loro;

- vi sono ampie sovrapposizioni tra disturbi cui sono assegnate definizioni diagnostiche differenti e questo può indurre ad attribuire a un medesimo soggetto diagnosi multiple, assumendo che vi possa essere una comorbidità sia all'interno dello stesso disturbo (homotypic comorbidity) sia tra disturbi diversi (heterotypic comorbidity)».

Inoltre, mentre per i disturbi fisici è possibile separare la condizione (malattia) dai sintomi, per cui la diagnosi è possibile anche in assenza di sintomi (es., assenza di sintomi di tumore al cervello ma tumore individuabile mediante esami strumentali), nel caso del disturbo mentale non si può separare la condizione (malattia) dal sintomo, per cui il disturbo non può essere diagnosticato indipendentemente dai sintomi (indicatori osservabili). Ad esempio, una persona che non manifesta indicatori osservabili di depressione non può ricevere diagnosi di depressione (Borsboom & Cramer, 2013).

L'affidarsi alle indicazioni manualistiche senza ulteriori riflessioni critiche vincola il clinico alle 'istruzioni per l'uso' a scapito della flessibilità degli interventi che necessitano di continui adattamenti alla peculiare tipologia del soggetto. Dal punto di vista neuropsicologico l'adesione ad una più rigorosa metodologia, oltre che la conoscenza dei network neurali (soprattutto dei modelli e delle architetture funzionali), fornisce una maggiore libertà di azione oltre che una più profonda visione dei casi o delle sperimentazioni messe in atto.

Anche a livello di pubblicazioni scientifiche emergono bias metodologici trascurati o poco noti. Si arriva pertanto a dover osservare impropri commenti all'ipotesi nulla (si veda di seguito), a leggere descrizioni che affermano con assoluta certezza aspetti invece incerti per natura, come lo è l'idea che si possono misurare specifiche funzioni esecutive collocate in aree precisamente individuate. Invece sarebbe da valutare l'impossibilità di operare un improprio riduzionismo discriminativo a livello attentivo esecutivo, considerando anche che non esistono i magazzini nel cervello e vi sono più circuiti neuronali in interazione costante più o meno attivati (D'Esposito & Postle, 2015). Alcuni di questi aspetti critici sono evidenziati molto chiaramente anche da Bernstein e Waber (2007, p. 41): «This reductionist approach continues to influence contemporary cognitive neuroscience and is particularly influential in clinical neuropsychology. Thus, there is an implicit assumption that functions are organized in discrete packages [...] it is assumed that executive function can itself be reliably parsed into

discrete functional modules. Thus, neuropsychological test batteries are constructed with parallel sets of measures for each function, including executive, which are frequently further parcelated into specific executive capacities, often linked to specific tests (e.g., Wisconsin Card Sort = set shifting)».

Le indicazioni critiche in tal senso sono tante e provenienti da linee teoriche diverse, ma sembrano inascoltate o ignorate, e si farà ancora riferimento a questi argomenti nel seguito dell'articolo.

Interazioni tra sistemi più o meno attivati: i Default Mode Network, i Salience Network e i Central, Executive Network

Per fornire ulteriori informazioni utili a non ricadere nell'approccio denunciato da Bernstein e Waber (2007) viene proposto un esempio reale e molto attuale di interazioni tra sistemi più o meno attivati. Vedremo brevemente tre circuiti che stanno cambiando le interpretazioni causali fisiologiche (sempre in gran parte probabilistiche) di diversi disturbi (come la schizofrenia, l'autismo, l'ADHD, la depressione, la demenza fronto-temporale e altro ancora; Menon, 2015). I circuiti cerebrali sono formati da diverse aree più o meno importanti per le funzioni che sostengono. I siti più importanti (per quello che la ricerca può dire fino ad ora) vengono definiti "hub", punti nodali che, se lesionati, possono evidenziare maggior danno funzionale al circuito. Sarà emblematico vedere come a livello di sistemi cerebrali gli inquadramenti rigidi indirizzino verso soluzioni quasi immediate e comode che tuttavia possono non rappresentare la reale dimensione del disturbo, che è costituita di complessità e di interazioni che vanno oltre gli incasellamenti definiti. A questo riguardo Antonietti, Borgatti e Giorgetti (2022, p. 2) affermano: «Le categorie diagnostiche definiscono ma al tempo stesso limitano perché rischiano di non catturare adeguatamente tutti i bisogni del bambino/ragazzo nella sua traiettoria evolutiva e quindi possono non essere del tutto adeguate a fungere da base per individuare il supporto di cui necessita».

È il caso, pertanto, di valutare molto brevemente questi tre network che con le loro aree coprono quasi totalmente l'intera massa cerebrale ed è anche per questo che è fondamentale conoscerli, continuare a studiarli e scoprirne nuove proprietà. Trattasi dei *Default Mode Networks* (DMN), dei *Central Executive Networks* (CEN) e dei *Salience Networks* (SN).

I DMN sarebbero le reti che sostengono il pensiero 'libero' o 'vagheggiante' (*wandering*), non particolarmente concentrato. Essi sono sostenuti dal circuito formato da precuneo/corteccia cingolata posteriore, corteccia prefrontale mesiale, corteccia parietale laterale e lobi temporali

mesiali (Greicius, Supekar, Menon & Dougherty, 2009). Riflettono diversi stati mentali anche autobiografici, due dei quali esprimono: 1) pensieri intenzionali liberi, positivi, creativi, intuitivi; 2) pensieri automatici depressivi, ossessivi, rimuginanti. Sono in correlazione negativa per l'attivazione con i CEN; tuttavia, quando vi è molta pressione emotiva rimangono attivati e creano un rumore di fondo negativo che disturba le prestazioni dei CEN.

I CEN sono serviti dalle neocortecce frontali e parietali dorsolaterali, accoppiate con i sistemi sottocorticali; sono impegnati nel controllo cognitivo e attenzionale di ordine superiore, compreso il sistema della memoria di lavoro (Kane & Engle, 2002; Menon & Uddin, 2010; Petersen & Posner, 2012). Per alcuni modelli di memoria di lavoro (Hofmann, Friese, Schmeichel, & Baddeley, 2011), i CEN comprenderebbero l'insieme delle funzioni esecutive attentive. Pertanto, emergono modelli multicomponenziali, come quello dell'“*executive attention*” che si esprime con la *working memory capacity* (WMC; Engle, 2002; Engle, Kane, & Tuhoski, 1999). In altri termini, si descrive una memoria di lavoro sostenuta da un sistema esecutivo e attentivo multi-componenziale (Engle & Kane, 2004; Repovš & Baddeley, 2006). La memoria di lavoro diviene sempre più un sistema volto a trattenere informazioni per rielaborarle, non deviando dallo scopo nonostante l'interferenza dei distrattori; incide sull'autoregolazione e su tutti gli apprendimenti complessi sia cognitivi che motori.

Infine, i SN sono serviti dalle cortecce insulari e cingolate anteriori e sono caratterizzati da un'ampia connettività con le strutture sottocorticali e limbiche coinvolte nella ricompensa e nella motivazione. Emergono anche importanti afferenze (per il monitoraggio della salienza) da parte dei sistemi collegati con gli *input* esterni e gli eventi cerebrali interni (Dosenbach, Fair, Cohen, Schlaggar, & Petersen, 2008; Menon & Uddin, 2010; Sridharan, Levitin, & Menon, 2008). Potremmo definirli come degli ‘accumulatori di evidenza’ dedicati ai cambiamenti di stato. In base ai contesti e alla salienza rilevata i SN possono promuovere, con l'aiuto di altri circuiti collegati (ad esempio l'area pre-supplementare motoria e i gangli della base), l'inserimento o il disinserimento dei DMN o dei CEN. Nelle eventuali disfunzioni di tale circuito possono verificarsi valutazioni errate della salienza del momento, con ritardi nelle attivazioni delle CEN o delle DMN.

Questo quadro, che indica l'organizzazione interattiva di tre *network*, induce ad esprimere una riflessione che diventa una conferma delle condotte auspiccate più sopra e, soprattutto, dei contenuti esposti nell'articolo-bersaglio.

Se, per determinati disturbi, qualche regolamento inducesse a misurare l'efficienza delle CEN (molti dicono delle funzioni esecutive) e della memoria di lavoro, la risposta non potrebbe essere così consequenziale come sembrerebbe. Un eventuale risultato sotto la norma, alla luce dei nuovi modelli interattivi (SN, DMN, CEN), non condurrebbe direttamente verso l'interpretazione di una scontata debolezza attentiva esecutiva o della memoria di lavoro. Bisognerebbe, infatti, considerare che la difficoltà che emerge può essere dovuta anche ad una carenza nei SN (tipica anche di alcuni sintomi dello spettro autistico; Uddin, 2015; Uddin et al., 2015) che non inseriscono a tempo e a modo i CEN quando il contesto lo richiede. Oppure, ancora, l'insuccesso nei test esecutivi attentivi può essere prodotto da interferenze emotive che producono pensieri intrusivi, depressivi, rimuginanti da parte dei DMN. Tali pensieri andrebbero ad interrompere le prestazioni cognitive attentive delle CEN. Pertanto le ipotesi in gioco sono più di una (debolezza nei CEN e/o nei DMN e/o nei SN) e il mero risultato del test va contestualizzato con ulteriori analisi e con ricche e profonde indagini anamnestiche (Benso et al., 2021). A tal proposito aggiungono anche Antonietti, Borgatti e Giorgetti (2022, p. 1): «L'obiettivo è fornire dati sui processi biologici, cognitivi e comportamentali relativi alla salute mentale e alla malattia e definire le dimensioni di base del sottostante funzionamento mentale. Il programma RDoC incoraggia i ricercatori a integrare molte classi di variabili (ad esempio unità di analisi neurobiologiche, dati comportamentali e di autovalutazione) al fine di pervenire a una comprensione il più ampia possibile dei disturbi oggetto di studio».

Una riappropriazione delle basi metodologiche con il supporto rafforzante delle condotte logico formali

Da alcuni anni ci si chiede come affrontare i *trend* messi in evidenza fino ad ora e presentati anche nell'articolo-bersaglio (Antonietti, Borgatti & Giorgetti, 2022) che, vista la vasta diffusione, sembrano non arginabili. Inoltre, ci si domanda come provare a comunicare tali tendenze per evitare che alcune considerazioni critiche provate e riprovate anche in laboratorio vengano 'liquidate' come un 'interessante punto di vista'. In realtà stiamo parlando di regole dettate dalla logica, dalla metodologia e da accurate misure psicometriche (Benso & Chiorri, 2022). Si è pensato che un modo utile per comunicare l'inconsistenza e il non-senso di diverse procedure e condotte potrebbe essere quello di ricordare (o far conoscere) alcune delle fondamentali basi metodologiche, utilizzando anche la logica formale. In altri termini, ci

sembra di notare che molti *bias* che si sono sviluppati dipendano da condotte apparentemente ragionate, ma in realtà molto superficiali, che portano alla sistematica violazione delle regole dettate dalla metodologia. Per queste ragioni pensiamo che lo studio sui principi del metodo vada ripreso dai fondamenti esortando a procedere, sia in clinica (diagnosi e trattamenti) sia nella ricerca, senza mai dimenticare i virtuosi vincoli (tutto sommato liberanti) logico-teorico-metodologici che devono sostenere e inquadrare ogni fase dei diversi processi messi in atto.

La teoria dei costrutti, le inferenze inverse e l'inevitabile ragionamento abduttivo

Le richieste del compito possono essere diverse dalle reali funzioni messe in atto per risolverlo, come chiariscono anche Rabbitt (1997), Costa e colleghi (2014) e Benso (2018). Come sostiene Poldrack (2006), quando ci accingiamo a misurare una particolare funzione cognitiva operiamo a tre diversi livelli: 1) quello di *input*, noto perché possiamo vedere fisicamente le prove e le combinazioni delle diverse condizioni che poniamo per eseguire la misurazione e l'esperimento; 2) un secondo livello nel passaggio nei sistemi non noti all'interno di una '*black box*' dove i processi funzionali sono solo inferiti, probabilistici e senza certezze assolute; 3) un terzo livello nuovamente noto, una sorta di *output* dove si vedono in chiaro i risultati ottenuti ai test (risonanze, EEG, tempi, accuratezza ecc.). In altri termini possiamo riassumere la descrizione di Poldrack (2006) con questa sequenza: 1) livello degli *input* e dei compiti noti, 2) '*black box*' con funzioni non note; 3) livello degli *output* e risultati noti.

Dice Poldrack (2006), riferendosi anche a Charles Sanders Peirce (1839-1914), scienziato, epistemologo e innovatore nella metodologia della ricerca, che, viste le prove e le diverse condizioni sperimentali e visti i risultati, lo studioso sceglie il costrutto o la funzione che si dovrebbe misurare con un'"inferenza inversa" (dal livello 3 passa al 2) in modo assolutamente arbitrario, affidandosi al suo 'buon senso' (come unico strumento possibile in tal caso; Benso, 2018; Coltheart, 2011; Poldrack, 2006). In seguito si affiderà a modelli fattoriali, a *fit analysis* o altro ancora per cercare di dare maggior solidità al suo operato, ma la scelta dei test che devono rappresentare le diverse variabili latenti e il loro nome sarà appunto sempre la conseguenza di un'operazione arbitraria.

Coltheart (2011) spiega che le inferenze messe in atto nell'operazione di stabilire i costrutti non sono né *deduttive*, né *induttive*, ma *abduttive*, dove, viste le conclusioni (i risultati del terzo livello), bisogna risalire

alle premesse o alla causa più probabile, quella che fornisce la spiegazione che sembra migliore. Pertanto non si è nel campo del necessario e sufficiente con le bi-implicazioni del “se e solo se”, ma a livello delle implicazioni semplici (se... allora...).

Tutto questo non deve stupire: anche Copi e Cohen (1997) nel loro testo di logica spiegano che il ragionamento inverso tipico delle inferenze abduttive è alla base delle sperimentazioni scientifiche, della clinica, della *detective story* e di tutto ciò che, partendo obbligatoriamente da illazioni o congetture (dalla fallacia dell'affermazione del conseguente, come vedremo), dovrà essere verificato per scegliere la spiegazione migliore di ciò che si manifesta.

È importante essere consapevoli che questa condotta è irrinunciabile se si vuole conoscere ‘oltre’ (per noi vuol dire cercare di abduire cosa sta succedendo nella ‘*black box*’ dei cognitivisti quando presentiamo un esercizio o un test). L’argomento ha una tale importanza per spiegare in seguito alcune richieste vincolanti della metodologia che lo affronteremo brevemente.

La logica formale a sostegno del rigore metodologico

Nell’ambito clinico, nell’indagine scientifica, nella *detective story* ecc. si fa largo uso del *ragionamento inverso* (Copi & Cohen, 1997). Frequentemente si esordisce osservando un particolare risultato e bisogna risalire alle possibili cause attraverso delle inferenze abduttive. Se sfugge la precarietà logica di questo passaggio emerge la fallacia del termine medio non distribuito (nel sillogismo aristotelico) o dell'affermazione del conseguente nella logica proposizionale (aspetto che vedremo subito di seguito). Questa distrazione può portare a diagnosi e inquadramenti diagnostici e interpretazioni di dati clinici o di ricerca che si basano su mere congetture o illazioni. Vediamo di cosa si tratta con degli esempi.

Valutiamo come vera la proposizione condizionale enunciativa: “Se piove allora la strada è bagnata” (1). Se, uscendo di casa, un signore vede la strada bagnata, sulla base della proposizione (1) può affermare: “La strada è bagnata, allora è piovuto”? (2). Vede le conseguenze e risale alla causa con un’inferenza abduttiva. Tuttavia, come si può facilmente verificare, le cause che comportano che la strada sia bagnata sono più di una (piove, si è rotto un tubo dell’acqua, qualcuno ha innaffiato, è passato un camion che perdeva acqua ecc.). La proposizione (2) è fallace e rappresenta la *fallacia dell'affermazione del conseguente* (è una vera e propria *inferenza inversa*).

Questo però, contro-intuitivamente, è il modo di procedere della scienza (che nelle sue scoperte non parte dalle premesse, ma dall'osservazione del fatto avvenuto). Vorrà dire che il signore di cui sopra, se è uno scienziato, non si fermerà alla prima illazione, ma dovrà formulare delle ipotesi per verificare se veramente è piovuto o se altre cause, come quelle citate sopra, possono aver prodotto l'effetto finale (strada bagnata).

In clinica avviene la stessa cosa: bisogna andare oltre le prime congetture o illazioni controllando il più possibile le ipotesi. Ad esempio, se un medico vede svenire una persona, deve iniziare, forzatamente, a produrre delle illazioni e si chiede ad esempio se: trattasi di una crisi ipoglicemica? (Piove? Prima possibile illazione da verificare) oppure è una sincope vasovagale? (Hanno inaffiato? Altra illazione da verificare) oppure sono problemi cardiocircolatori? (Si è rotto un tubo dell'acqua?) e così di seguito in base all'*expertise* medica. Come si può notare, tale ragionamento induce a non attenersi alla prima illazione, che va verificata con il metodo scientifico e se l'indagine in tal senso non è soddisfacente bisogna appoggiarsi ad un'altra possibile causa.

La scelta delle cause e dei modelli a cui risalire non sempre è la più razionale

Può capitare che non si soddisfi appieno l'ipotesi e pertanto bisogna scegliere tra i diversi modelli che la rappresentano. Tuttavia bisogna sapere che non sempre la scelta è la più razionale, ma piuttosto quella che segue di più i *trend*. A questo punto si spiegano le derive messe in evidenza anche da Antonietti, Borgatti e Giorgetti (2022). Tutto ciò trova sostegno anche dalle denunce di almeno 4 premi Nobel. Richard Thaler, psicologo e economista, tra i fondatori dell'economia comportamentale, Premio Nobel per l'economia nel 2017, sostiene, in sostanza, che la complessità cognitiva crea disagio e che siamo portati ad estromettere il pensiero logico a favore dei "decisori" viscerali. Simile è il concetto di "razionalità limitata" di Herbert Simon, psicologo ed economista, Premio Nobel per l'economia nel 1978. Un'analoga linea di pensiero è sostenuta anche Daniel Kahneman, altro psicologo Premio Nobel per l'economia nel 2002. Infine ricordiamo il discorso durante la premiazione del Premio Nobel per la medicina del 2013, quando Randy W. Schekman invitò a boicottare *Nature*, *Cell* e *Science* sostenendo che le riviste scientifiche più prestigiose fanno una selezione degli articoli totalmente artificiale, limitando il numero di quelli che vengono accettati

in base ai propri interessi di *marketing*, una linea di condotta che alimenta la domanda, ma compromette il livello della ricerca (si veda anche Benso, 2018).

Perché questi contributi della logica sono così importanti per un clinico?

È basilare ribadire e mantenere la consapevolezza che la scelta dei costrutti deriva dalle inferenze inverse e necessariamente dai pensieri abduttivi che esordiscono con semplici illazioni e che non è possibile avere certezze sulle funzioni rappresentate da determinati test perché non vi è la condizione di un rapporto uno-ad-uno (il “se e solo se” delle bi-implicazioni non esiste nel ragionamento abduttivo). Questo, come sostenevano Bernstein e Waber (2007), vale anche per le funzioni esecutive quando sono abbinate impropriamente in corrispondenza biunivoca con un singolo test.

I contributi della logica spiegano molte cose a livello di metodologia. La fallacia dell'*affermazione del conseguente* ovviamente interessa anche le linee di condotta durante la fase diagnostica. Nel frangente in cui si rilevano debolezze a una particolare prova, bisogna essere consapevoli che si è ancora a livello di prime illazioni; bisogna creare l'ipotesi e verificare con altre prove inerenti. Non a caso la metodologia insegna che una fragilità rilevata a una singola prova apre la strada a determinate ipotesi che vanno verificate (non emettere precipitosamente giudizi diagnostici!).

Inoltre, sempre per il motivo dell'incertezza delle funzioni misurate o delle cause (da cercare di disambiguare il più possibile), è bene poter contare e ragionare su più informazioni, sia di tipo neurobiologico che psicologico/esistenziale, oltre a valersi di batterie di test che devono comunque essere interpretate anche attraverso la conoscenza che la neuropsicologia fornisce con modelli e architetture funzionali. La sospensione di giudizio in attesa di nuove informazioni in molti casi è la cosa più saggia!

Analisi delle inferenze inverse applicate all'ADHD

Sempre con questi fondamenti di base logica si possono fare speculazioni sull'inquadramento di diversi disturbi. Prendiamo come esempio dimostrativo la classe dei soggetti definiti ADHD. Assumiamo come vero l'enunciato proposizionale: “Se un bambino viene definito ADHD allora dimostra alcuni disturbi di attenzione esecutiva” (3).

Ovviamente la proposizione diventa fallace se anteponiamo il conseguente e diciamo: “Se emergono problemi all’attenzione esecutiva allora il bambino è definibile come ADHD” (4).

Questa fallace affermazione (4) porterebbe a quel fraintendimento ‘strisciante’ in clinica dove si pensa che se un soggetto ha un disturbo di attenzione esecutiva sia per forza un ADHD (è una tendenza che sembra essere più frequente di quanto si pensi). A tal proposito si legge in alcuni siti dedicati all’ADHD che il 3% di individui avrebbero i disturbi attentivi senza apparire come ADHD e quindi non sarebbero coperti dalla certificazione. Chiaramente vi è un’inversione di punti di vista non condivisibile: tale percentuale ci appare come sottostimata e, inoltre, l’ADHD non è il soggetto principale, ma uno dei diversi profili nei disturbi di attenzione. Dovremmo dire che la percentuale rilevabile di soggetti con disturbi di attenzione (compresi gli ADHD) è indefinita perché, obiettivamente, molti centri non sono dotati di alcune informazioni e delle batterie adatte. Inoltre se si declina il tutto in “*executive attention*”, quando si valutano, in generale, le debolezze attentive esecutive vi sono anche da considerare le memorie di lavoro che, nei modelli più recenti (Cowan, 1995; Engle & Kane, 2004; Repovš & Baddeley, 2006; Hofmann, 2011), vengono descritte con componenti soprattutto attentive esecutive, come abbiamo accennato più sopra. Pertanto sosteniamo che vi è una ben più alta percentuale (indefinita) di soggetti deboli nell’attenzione esecutiva (alcuni dei quali non rientrano in disturbi specifici) che sono un sovra-insieme. Tale sovra-insieme contiene anche i profili diagnostici dell’ADHD, dell’autismo, dei Disturbi Specifici dell’Apprendimento, del motorio e altri ancora, compresi quelli non inquadrabili in nessun disturbo del neurosviluppo. Un soggetto con diagnosi di ADHD non rappresenta il disturbo dell’attenzione esecutiva in generale, ma un particolare profilo comportamentale, descritto nei manuali diagnostici, che evidenzia anch’esso, come diversi altri, debolezze attentive rilevate con adeguati strumenti di misura. Infatti, una volta isolati diversi soggetti che cadono ai test attentivi esecutivi, solo alcuni hanno i sintomi e le caratteristiche inclusive/esclusive richieste dai manuali per essere inquadrati come ADHD. Non c’è nessun test esecutivo attentivo che può dirimere le diagnosi nosografiche proprio per la trasversalità delle componenti attentive esecutive e della memoria di lavoro. A tal proposito citiamo Antonietti, Borgatti e Giorgetti (2022, p. 3) «Una gamma di caratteristiche fenotipiche può infatti essere collegata a molteplici esiti patologici. Per esempio l’iperattività/impulsività e la disattenzione sono costellazioni di caratteristiche comportamentali che costituiscono la base della diagnosi dell’ADHD, ma sono comuni ad altri disturbi (disturbi

dell'apprendimento, disturbi dello spettro autistico) e non potrebbero essere intese come difficoltà di natura discreta associate soltanto all'ADHD».

Sempre riprendendo il discorso, espresso anche nell'articolo-bersaglio, sulla variabilità degli individui classificati all'interno dello stesso disturbo, si propone ora una riflessione in tal senso sull'ADHD. Vi sono diversi indici anche solo del processo diagnostico che possono creare insiemi di individui con la stessa diagnosi, ma molto diversi tra loro. Tra i principali vi è la forte e possibile variabilità nell'individuazione (soggettiva) dei sintomi (altro problema serio per effettuare una classificazione più corretta possibile). Tuttavia, anche trascurando questo importante fattore, vi è un ulteriore indice di variabilità che può sfuggire e favorire *cluster* di tipologie diverse solo valutando intrinsecamente e seguendo le regole per formulare la diagnosi. In altri termini, ammettendo una situazione ideale (non sempre facilmente ottenibile) dove siano soddisfatti i principi di esclusione/inclusione e i sintomi siano presenti, condivisi e attendibili, ci si può accorgere che vi è un ulteriore fattore di variabilità. Riflettiamo sul fatto che su 9 sintomi di disattenzione ne bastano 6, 7, 8 o tutti e 9 per emettere diagnosi di ADHD.

Per trovare quante tipologie inquadrare come ADHD dal manuale diagnostico statistico vanno automaticamente a differenziarsi (chi più, chi meno), valutiamo le diverse possibilità (combinazioni semplici) che emergono considerando 9 elementi presi a 6 alla volta, 7 alla volta, 8 alla volta e tutti e 9. Svolgendo il calcolo si ottiene:

$${}_9C_6 = 84; {}_9C_7 = 36; {}_9C_8 = 9; {}_9C_9 = 1$$

I profili possibili di una diagnosi di ADHD solo nella dimensione "disattenzione" sono pertanto: $84 + 36 + 9 + 1 = 130$. Così 130 sono le altrettante tipologie riferibili all'iperattività! (Benso & Benso, in stampa).

Questo deve far riflettere sulle generalizzazioni indebite e sulle ipostatizzazioni dell'etichetta diagnostica (come si sosteneva più sopra) dove si cerca di esprimere una realtà che vorrebbe avvicinarsi alle patologie fisiche che la maggior parte dei disturbi del neurosviluppo non possono dimostrare per il modo con cui vengono inquadrati. Da questa 'fluidità' che emerge dalle etichette si conclude che non possono essere ignorati in funzione anche di un protocollo abilitativo i dati neurobiologici, emotivo-umorali, neuropsicologici e quelli dei processi attentivi esecutivi, memoria di lavoro compresa.

Ancora fallacie che colpiscono diagnosi e discussioni dei risultati delle ricerche

C'è un'altra fallacia logicamente equivalente a quella finora trattata (risulta simile anche nelle tabelle booleane della verità: Benso, 2018) che riserva anch'essa le sue incertezze interpretative e che forse colpisce ancora più subdolamente dell'affermazione del conseguente per la facilità con cui si presenta e si nasconde (anche in lavori su riviste scientifiche). Trattasi della *fallacia della negazione dell'antecedente*. Partiamo direttamente da un esempio per distinguerla.

Valutiamo come vera la proposizione condizionale enunciativa:

“Se piove, allora la strada è bagnata” (1).

Possiamo affermare che “Se non piove, allora la strada non è bagnata”? (5).

Stiamo descrivendo con la (5) la *fallacia della negazione dell'antecedente*. Riflettendo, comprendiamo che siamo nella stessa condizione di prima: “la molteplicità delle cause”. Può non piovere, ma se qualcuno inaffia, si rompe un tubo dell'acqua ecc., pur non piovendo la strada non sarà asciutta. Pertanto la proposizione condizionale enunciativa intesa come vera “Se il bambino cade nel test *Y* allora ha il disturbo *Z*” (6) diventa fallace se formulata come *negazione dell'antecedente*: “Se il bambino non cade nel test *Y* allora non ha il disturbo *Z*” (la 7 è come la 5).

Questa fallacia in clinica ha delle importanti ricadute. Per esempio, alcuni esperti di misura della memoria di lavoro sostengono che, essendo questo sistema multi-componenziale (dove si esprimono in interazione anche le diverse funzioni esecutive, come nei modelli dell'*executive attention* e della WMC; Engle & Kane, 2004; Hofmann et al., 2011), emergerebbe una chiara variabilità intra-individuale nell'*executive attention*. Suggestiscono quindi una corposa batteria di test per mettere in rilievo l'eventuale debolezza dell'individuo testato, sapendo che dove cade al test un soggetto potrebbe non cadere un altro e viceversa (Hofmann et al., 2011). Pertanto, se un soggetto supera una determinata prova, non si può ricadere nella ingenuità di pensare immediatamente che non c'è un problema in quell'ambito.

Pochi test non possono decidere l'integrità di un sistema iper-complesso. In effetti in clinica, se non si hanno insieme di osservazioni e batterie abbastanza corpose, è rischioso esprimersi nell'escludere delle possibili difficoltà in determinati domini neuropsicologici. Dunque è importante avere a disposizione una batteria di test (che non sarà mai esaustiva), come sostengono Hofmann et al. (2011).

Per portare un esempio pratico, possiamo immaginare di misurare l'attenzione esecutiva e la memoria di lavoro. Su 5 test a disposizione il soggetto A potrebbe cadere nel 2° e nel 4° mentre il soggetto B nel 3° e nel 5°. Entrambi sottoposti alla prova 1 (se fosse l'unica a disposizione) la supererebbero e ingenuamente verrebbe scritto per ognuno di loro "Non ha problemi in attenzione e in memoria di lavoro".

Ricordiamo le problematiche nell'isolare testisticamente i soggetti con trauma frontale che comunque avevano comportamenti inadeguati nella vita. In seguito è emerso che i test utilizzati in clinica neuropsicologica avevano una sensibilità molto bassa (Burgess, 2000; Watanabe & Funahashi, 2014, 2018). L'inferenza inversa e le incertezze funzionali portano a valutare che, per quanto riguarda le funzioni esecutive cosiddette *teoretiche* (così definite da Burgess, 1997, rispetto a quelle *operazionali* più immediate da individuare come il calcolo la lettura ecc.), è difficile trovare test che saturino la variabile latente più del 20-30% (es., lo studio di Miyake, Friedman, Emerson, Witzki, Howerter, & Wager, 2000). Ne deriva immediatamente che se, al superare di un test esecutivo attentivo e di memoria di lavoro viene immediatamente esclusa la fragilità del soggetto, vorrebbe significare che il test saturerebbe al 100% la funzione teoretica (impossibile anche solo pensarlo!).

Si sono visti tanti errori di valutazione dietro ad affermazioni avventate come "Non ha problemi di attenzione" o "di memoria" basate su strumenti di misura notoriamente poco efficaci e spesso inadeguati (ci riferiamo ad alcuni strumenti, importati in età dello sviluppo dallo studio dal trauma cranico frontale adulto, spesso utilizzati più per 'tradizione' che per la loro sensibilità; es., Watanabe & Funahashi, 2014).

Alcuni clinici – consapevoli delle inadeguatezze delle batterie, spesso forzatamente ridotte, per valutare superficialmente sistemi complessi come lo sono l'attenzione esecutiva e la memoria di lavoro – si pongono il problema di non voler scrivere il falso se il soggetto (che comunque manifesterebbe debolezze nel suo comportamento quotidiano) supera il test, scrivendo "Non ha problemi". La soluzione sta nella frase più realistica che non rischia di interpretare una complessità che non si è potuta misurare a fondo, dove si dice più semplicemente "Ha superato il test somministrato". Sembra una banalità, ma è una differenza importante che nel primo caso potrebbe emergere come una definizione diagnostica inesatta, se si usasse una batteria più completa.

La *negazione dell'antecedente* (di questo si sta parlando) è un errore molto frequente anche nelle conclusioni del linguaggio naturale (nessuno ne è immune). Odifreddi (2015) indica alcuni errori di questo tipo commessi dallo stesso Platone: ad esempio, quando dice: "Se vedere è

avere scienza, non vedere è non avere scienza” (*Teeteto*). Da un’attenta riflessione si può ora comprendere che tutto quanto può riguardare determinate diagnosi o l’isolamento di determinati gruppi di disturbi è inevitabilmente probabilistico.

Si vuole ulteriormente precisare che se vengono considerate le fallacie di affermazione del conseguente ((2) e (4)) e quelle della negazione dell’antecedente ((5) e (7)), non è detto che la prima illazione sia completamente sbagliata; si potrebbe valutarne la probabilità di verità (non la certezza che alcuni pensano). In clinica più la prova è potente, più è probabile che chi la supera non abbia il problema che il test isolerebbe. Tuttavia le singole prove di misura dimostrano sensibilità altalenanti dovute anche alle differenze individuali, come si diceva prima, e pertanto una batteria di prove, corredata di osservazioni comportamentali e altri dati ancora (compresi quelli emotivi motivazionali), sono preziosi alleati per comprendere le problematiche dei singoli soggetti. Stiamo preparando il terreno che ci collega agli aspetti metodologici dove emerge chiaramente l’analogia tra fallacia della negazione dell’antecedente e commento improprio dell’ipotesi nulla.

Con l’affermarsi dell’ipotesi nulla niente si dovrebbe commentare per non ricadere nella fallacia della negazione dell’antecedente

Quando da una sperimentazione viene accettata l’ipotesi nulla (non vi è differenza statistica significativa tra le proporzioni, mediane o medie, delle popolazioni implicate dai campioni) niente si dovrebbe affermare, dato che l’assenza di prove non è la prova dell’assenza.

Dal punto di vista clinico e della ricerca, la *fallacia della negazione dell’antecedente* ci guida su degli aspetti ancora molto importanti. Si considerino articoli o rassegne che si riferiscono ad esempio alle funzioni esecutive rappresentate da singoli test. Quando emergono basse dimensioni dell’effetto di un gruppo di test che vorrebbero misurare la funzione *Z* in un determinato disturbo del neurosviluppo (chiamiamolo disturbo *W*) si dice che i soggetti che hanno tale disturbo *W* non avrebbero problemi nella funzione *Z*. In tal caso si incorre in diversi errori o fallacie: 1) è discutibile il fatto che si sostituisca la funzione al test perché, come abbiamo visto prima, una prova psicométrica non potrà mai sostituire una funzione teoretica appieno (*fallacia dell’eccesso di analogia*); 2) si è fatto un commento improprio all’affermarsi dell’ipotesi nulla. Come espresso in precedenza, le regole dettate dalla metodologia dicono che niente si può affermare quando non vi è significatività

statistica (può essere il test poco potente e poco sensibile per isolare il disturbo, potrebbero essere i gruppi o i soggetti scelti in modo non appropriato). Quando si commenta l'ipotesi nulla (dove si dovrebbe tacere) si cade nella fallacia della negazione dell'antecedente come dalla proposizione (7).

Alcune riflessioni ricavate direttamente dalla letteratura per fissare gli ordinamenti metodologici

Iniziamo ponendoci questa domanda apparentemente neutra: “Che cosa misura il Wisconsin Card-Sorting Test?”. Ci accorgiamo che, sorprendentemente, la letteratura non ci aiuta in quanto dovremmo rispondere che misurerebbe un po' tutto, ma ciò non stupisce; è il ‘buon senso’ che cerca di trovare un costrutto unico in prove che per essere svolte hanno bisogno di ingaggiare immancabilmente più funzioni (tra le quali quelle citate singolarmente dai diversi autori). C'è chi sostiene che questo test misurerebbe lo shifting e la flessibilità, altri l'inibizione, il *problem solving*, il pensiero astratto o, ancora, la formazione dei concetti (i diversi autori sono citati in McCabe, Roediger, McDaniel, Balota, & Hambrick, 2010 e in Miyake et al., 2000). McCabe e colleghi (2010) notano la stessa contrapposizione tra autori e la frammentazione di funzioni proposte, valutando anche altri test (come la fluenza verbale). Essi concludono dicendo che «the approach of aligning specific tasks with specific EFs [executive functions] appears to oversimplify issues related to measuring EFs, given that no EF tasks appear to be process pure» (p. 223). Pertanto, per questi autori pensare di misurare una semplice funzione esecutiva con un test è una iper-semplificazione. Da queste apparenti contraddizioni si trovano vie d'uscita con modelli multi-componenziali analoghi a quelli dell'*executive attention* che sussumono tutte le funzioni proposte in interazione, che rappresentano sistemi multi-componenziali misurabili, ma solo nel loro complesso. Inoltre, come emerge in letteratura (es. Watanabe & Funahashi, 2018), tali test non sembrano essere sufficientemente sensibili per isolare, con una certa efficacia, soggetti con un disturbo esecutivo attentivo. Infatti si legge in Watanabe e Funahashi (2018, p. 13): «frontal patients with lesions in the anterior lateral prefrontal subtending Brodmann's areas 46 and 10 exhibited marked deficits in the simultaneous performance of multiple tasks, despite their relatively unaffected performance in conventional psychological tests such as a memory or IQ test, and even in some executive tasks that are normally associated with prefrontal function, such as the Wisconsin Card-Sorting test and the Verbal Fluency test».

Con le informazioni che abbiamo tratto proponiamo degli esempi centrati su quello che più interessa in linea di principio. Immaginiamo una rassegna su una serie di lavori che valuti i risultati delle somministrazioni di test a soggetti definiti ADHD confrontati con dei gruppi di controllo. Immaginiamo ancora che dai risultati si affermi che “i soggetti ADHD non sarebbero colpiti nella funzione flessibilità” perché si nota una bassa dimensione dell’effetto del test Wisconsin (cioè non sorprenderebbe, come ci suggerirebbero Watanabe e Funahashi, 2018). In altri termini i gruppi ADHD non si differenzerebbero significativamente dal punto di vista statistico dai controlli in tale test. Per quello che abbiamo argomentato fino a questo punto emergono chiaramente alcuni errori metodologici: 1) In primo luogo si afferma per un *eccesso di analogia* che il test misurerebbe la flessibilità, trascurando tutte le altre proposte della letteratura, sopra descritte, compresa quella di una multi-dimensionalità della prova (ad es. Costa et al., 2014); 2) un’altra inapproprietezza dell’asserzione precedente si manifesta con il *commento dell’ipotesi nulla* (dimensione dell’effetto bassa) e invece di tacere e pensare alla scarsa potenza del test si arriva a dire che gli ADHD della nostra simulazione non avrebbero disagi nella flessibilità.

Sono oramai diversi i lavori che incidono sulla modellistica neuropsicologica con le fallacie dei commenti impropri dell’ipotesi nulla. Portiamo come ultimo esempio lo studio di Carlson, Moses e Claxton (2004). In tale lavoro vi sono alcune criticità che a dire il vero gli autori stessi sembrano, almeno in parte, notare. Vengono somministrati test come la Torre di Hanoi a bambini di 4 anni (anche di 3 anni e 7 mesi) e il confronto viene fatto tra due funzioni esecutive, controllo inibitorio e pianificazione, che in teoria non si troverebbero allo stesso livello (viene il dubbio di una confusione tra tipi logici, diremmo noi, ma anche Miyake e colleghi (2000) fanno un certo tipo di distinguo) o, meglio ancora, quello che gli autori pensano siano i test che rappresentano il controllo inibitorio e la pianificazione. A livello di risultati non trovano correlazione tra i test che rappresentano l’inibizione e la pianificazione. Ciò non sorprende, essendo che questi ultimi test dimostrano un “effetto pavimento” e viene il sospetto che la mancanza di variabilità giustifichi l’impossibilità di correlare. Tuttavia, sfidando l’ipotesi nulla (dove non si potrebbe trarre nessun commento), concludono indebitamente che vi è separabilità tra le funzioni, ma sono almeno accorti nell’aggiungere “per i compiti scelti in questo lavoro” («*by the tasks included here*») (p. 312)!

Nonostante i numerosi lavori che continuano a promuovere e a sostenere la misura di singole funzioni esecutive, emergono sempre più spesso studi che si oppongono a questo *trend* ricco di *bias* metodologici.

Ovviamente la situazione è diversa, anche se criticabile, nel legittimo lavoro di Miyake e colleghi (2000) quando, attraverso analisi fattoriali, gli autori cercano di indagare le caratteristiche delle funzioni esecutive. Invece diventa poco sostenibile (anche se molto frequente) quando si vogliono esprimere misure e congetture con singoli test. Paradossalmente il lavoro di Miyake e colleghi (2000) viene impropriamente ‘saccheggiato’ quando viene citato per giustificare la scelta di un singolo test utilizzato per misurare una particolare funzione esecutiva. Nel lavoro del 2000 la comunaltà (ossia la varianza degli *item* spiegata dai fattori comuni) trovata tra i costrutti stessi induce gli autori a impiegare i termini *unità* e *separabilità* delle funzioni esecutive. Ciò porta a comprendere come uno qualsiasi dei singoli test scelti possa misurare anche aspetti appartenenti agli altri costrutti (oltre a quello a cui è stato assegnato).

In verità rimangono irrisolti diversi interrogativi che vanno oltre le singole funzioni esecutive. Per esempio, rimane da definire il concetto di *unità* che viene interpretato in diversi modi: funzione unica sottostante ai diversi costrutti oppure sistema multi-componenziale che accomuna alcune funzioni (in questo caso viene citato da Miyake e colleghi (2000) anche il modello della WMC e dell'*executive attention* di Engle, Kane e Tuhoski (1999)). Vi sarebbero ancora molti aspetti da puntualizzare e da definire: ci limitiamo a illustrare un concetto che ha la sua importanza nella ‘purezza’ delle misure, sempre a favore dell’incertezza funzionale che emerge dalla ‘*black box*’. Ci stiamo riferendo alla cosiddetta *impurità* dei test (*task impurity*) che vorrebbero valutare i sistemi centrali. Il termine *impurità* nasce con Weiskrantz (1992), poi viene ripreso ampiamente da Rabbitt (1997), Burgess (1997) e Miyake e colleghi (2000). Tali test sarebbero *impuri* in quanto: a) le prove esecutive attentive devono prima essere elaborate dai sistemi di *input* e di *output* (che possono interferire sui risultati); b) vi è un’interazione continua con altre funzioni durante l’applicazione del test (Benso, 2018; Costa et al., 2014; Rabbitt, 1997). Le funzioni richieste nelle istruzioni del compito sono accompagnate da diverse altre (la memoria di lavoro, il controllo esecutivo e l’attenzione sostenuta non mancherebbero praticamente mai). Inoltre, possiamo dire che anche i dati di Miyake e colleghi (2000) suscitano profonde perplessità. Essi, tutto sommato, sono sempre il frutto di prove scelte arbitrariamente, appartenenti a costrutti arbitrariamente denominati e trattati in seguito con analisi fattoriali confermativa, tanto è vero che nell’Appendice C gli Autori riportano i risultati di un’analisi fattoriale esplorativa (AFE) che almeno in parte contraddice i risultati ottenuti mediante analisi fattoriale confermativa (AFC), mostrando che l’imposizione di saturazioni uguali a zero da parte

dell'AFC (e dunque supponendo che i test siano indicatori 'puri' delle funzioni) non è supportata dai risultati dell'AFE, che invece suggeriscono una complessità fattoriale (o, appunto, *task impurity*; Benso e Chiorri, 2022).

Conclusioni

Si pensa che questo richiamo alla metodologia e alla necessità di attenersi al livello di argomentazioni (abduktive) abbia il compito di sostenere dai fondamenti le sollecitazioni, molto condivise, di Antonietti, Borgatti e Giorgetti (2022). Come si diceva all'inizio, tale articolo esprime delle riflessioni così importanti per la clinica e la ricerca che va sostenuto attraverso diversi punti di vista.

Per mettere ordine a queste criticità che esprimono una tendenza a semplificare evitando la reale complessità dei sistemi, si suggerisce, sia al ricercatore che al clinico, di tenere sempre presenti diversi aspetti logico metodologici irrinunciabili. Ricordando che:

- i. ci si muove in contesti dove necessariamente vale il ragionamento inverso abduktivo e pertanto non valgono le bi-implicazioni ("se e solo se") e le certezze che derivano da ragionamenti deduttivi (Coltheart, 2011; Poldrack, 2006). Ciò vuol dire che dobbiamo tener conto dell'impossibilità di arrivare ad inferenze certe, ma ci si muove attraverso asserzioni probabilistiche. Altre incertezze che richiedono maggiori dati ed osservazioni per essere almeno in parte disambiguate nascono dalle inevitabili interazioni dei diversi circuiti (più o meno attivati) come ad esempio avviene con i CEN, i SN e i DMN;
- j. le 'etichette diagnostiche' vanno gestite con cautela, altrimenti si rischia di cadere negli stereotipi e nelle spiegazioni circolari che poi emergono nelle valutazioni, sia in clinica che nella ricerca. I sintomi evidenziati in diverse patologie possono essere soprattutto osservativi e quindi molto soggettivi; questo aspetto lo si ritrova banalmente quando le diagnosi vengono confermate, disconfermate, riconfermate. Per questo motivo c'è bisogno di aggiungere informazioni più solide sulle quali lavorare con protocolli abilitativi. Si è cercato di capire quanto incerte potessero essere diverse diagnosi prendendo come esempio quella di ADHD (ricordiamo le 130 diverse tipologie solo per la componente "disattenzione");
- k. bisogna avere la consapevolezza che le inferenze abduktive esordiscono inevitabilmente con la *fallacia dell'affermazione del conseguente* (si vede il risultato e bisogna risalire alle cause). Questo aspetto va controllato con sperimentazioni necessarie ad isolare il meglio possibile (probabilisticamente) la causa stessa. Pertanto si

richiedono più conferme prima di accettare classificazioni diagnostiche che potrebbero essere ancora a livello di congettura o di illazione;

- l. I a *fallacia della negazione dell'antecedente*, cioè proposizioni del tipo “Non cade al test, quindi non ha il disturbo”, induce a valutare almeno due punti-chiave nelle condotte cliniche e di ricerca. La necessità di sospendere il giudizio quando si supera un test non supportato da un'adeguata batteria testistica (che per le funzioni teoretiche e la memoria di lavoro non sarà mai esaustiva). Analogò è il problema che tale fallacia induce quando non emerge una significativa differenza tra gruppi sperimentali con disturbo e gruppi di controllo. Quando la dimensione dell'effetto risulta bassa e si opta per l'ipotesi nulla, niente si dovrebbe affermare rivalutando invece la potenza del test utilizzato e come è avvenuto il reclutamento dei gruppi stessi. Invece questa infrazione è molto frequente e si costruiscono modelli e teorie sul commento improprio dell'ipotesi nulla (basta consultare un po' di letteratura per capire che non è un *bias* così infrequente);
- m. i costrutti ricavati dalla ‘*black box*’ (come sostengono Poldrack (2006) e Coltheart (2011)) sono arbitrari e dovuti al ‘buon senso’ dello sperimentatore. Pertanto nei diversi tentativi di studiare le funzioni esecutive, dopo la scelta (comunque arbitraria) dei costrutti e dei test che dovrebbero rappresentarli, sarebbe necessario esordire con analisi fattoriali esplorative, prima di quelle confermative (Mc Cabe et al., 2010; tali analisi riservano sorprese anche su lavori della letteratura, come in Benso e Chiorri, 2022).

La proposta che è stata fatta in questo scritto è il tentativo di arginare almeno in parte le deviazioni e i *trend* portatori di *bias* messi in evidenza dall'articolo-bersaglio. Essa si basa sulla scelta di ripartire dai fondamenti per far riflettere sulle manovre cliniche e sui protocolli di ricerca. I diversi punti declinati nell'articolo, se applicati nelle realtà cliniche e di ricerca, possono almeno in parte arginare *bias* e tendenze che nascono dall'ignorare, a volte anche implicitamente, certi necessari fondamenti dal punto di vista logico, metodologico e neuroscientifico.

Bibliografia

- Antonietti, A., Borgatti, R., & Giorgetti, M. (2022). Cambiare paradigma per i disturbi del neurosviluppo? Dalla ricerca alla pratica clinica. *Ricerche di Psicologia*, 45, 1-12. doi: 10.3280/rip2022oa14921.
- Bateson, G. (1976). *Verso un'ecologia della mente*. Milano: Adelphi.

- Benso, F. (2018). *Attenzione esecutiva, memoria e autoregolazione. Una riflessione neuroscientifica su funzionamento, assessment, (ri)abilitazione*. Firenze: Hogrefe.
- Benso, F., & Benso, E. (in stampa). *Trattato di neuroscienze sul Training Cognitivo Integrato (ICT). Proposte e cautele nella riabilitazione dell'attenzione esecutiva, della memoria e degli apprendimenti*. Firenze: Hogrefe.
- Benso, F., & Chiorri, C. (2022). *Funzioni esecutive attentive e working memory: Criticità nelle misure e nei modelli. Evidenze di bias logico metodologici confermati da appropriate analisi statistiche e ricadute sulle diagnosi e sui trattamenti*. Atti del Convegno Internazionale sui Disturbi del Neurosviluppo, Firenze. Firenze: Giunti Psychometrics.
- Benso, F., Moretti, S., Bellazzini, V., Benso, E., Ardu, E., & Gazzellini, S. (2021). Principles of integrated cognitive training for executive attention: Application to an instrumental skill. *Frontiers in Psychology, 12*, 647749. doi: 10.3389/fpsyg.2021.647749.
- Bernstein, J. H., & Waber, D. P. (2007). Executive capacities from a developmental perspective. In L. Meltzer (Ed.), *Executive function in education from theory to practice* (pp. 39-54). New York: Guilford Press.
- Borsboom, D., & Cramer, A. O. J. (2013). Network analysis: An integrative approach to the structure of psychopathology. *Annual Review of Clinical Psychology, 9*, 91-121. doi: 10.1146/annurev-clinpsy-050212-185608.
- Burgess, P. W. (1997). Theory and methodology in executive function research. In P. M. A. Rabbitt (Ed.), *Theory and methodology of frontal and executive function* (pp. 81-116). Hove: Psychology Press.
- Burgess, P. W. (2000). Strategy application disorder: The role of the frontal lobes in human multitasking. *Psychological Research, 63*(3-4), 279-288. doi: 10.1007/s004269900006.
- Carlson, S. M., Moses, L. J., & Claxton, L. J. (2004). Individual differences in executive functioning and theory of mind: An investigation of inhibitory control and planning ability. *Journal of Experimental Child Psychology, 87*(4), 299-319. doi: 10.1016/j.jecp.2004.01.002.
- Coltheart, M. (2011). Methods for modular modelling: Additive factors and cognitive neuropsychology. *Cognitive Neuropsychology, 28*(3-4), 224-240. doi: 10.1080/02643294.2011.587794.
- Copi, I. M., & Cohen, C. (1997). *Introduzione alla logica*. Bologna: il Mulino.
- Costa, A., Bagoj, E., Monaco, M., Zabberoni, S., De Rosa, S., Papantonio, A. M., ... Carlesimo, G. A. (2014). Standardization and normative data obtained in the Italian population for a new verbal fluency instrument, the phonemic/semantic alternate fluency test. *Neurological Sciences, 35*(3), 365-372. doi: 10.1007/s10072-013-1520-8.
- Cowan, N. (1995). *Attention and memory: An integrated framework*. Oxford: Oxford University Press.
- D'Esposito, M., & Postle, B. R. (2015). The cognitive neuroscience of working memory. *Annual Review of Psychology, 66*(1), 115-142. doi: 10.1146/annurev-psych-010814-015031.

- Dosenbach, N. U. F., Fair, D. A., Cohen, A. L., Schlaggar, B. L., & Petersen, S. E. (2008). A dual-networks architecture of top-down control. *Trends in Cognitive Sciences*, 12(3), 99-105. doi: 10.1016/j.tics.2008.01.001.
- Engle, R. W. (2002). Working memory capacity as executive attention. *Current Directions in Psychological Science*, 11(1), 19-23. doi: 10.1111/1467-8721.00160.
- Engle, R. W., & Kane, M. J. (2004). Executive attention, working memory capacity and a two-factor theory of cognitive control. In B. Ross (Ed.), *The psychology of learning and motivation* (Vol. 44, pp. 145-199). New York: Elsevier.
- Engle, R. W., Kane, M. J., & Tuhoski, S. W. (1999). Individual differences working memory capacity and what they tell us about controlled attention, general fluid intelligence and functions of the prefrontal cortex. In A. Miyake & P. Shah (Eds.), *Models of mechanism of active maintenance and executive control* (pp. 102-134). Cambridge University Press.
- Greicius, M. D., Supekar, K., Menon, V., & Dougherty, R. F. (2009). Resting-State Functional Connectivity Reflects Structural Connectivity in the Default Mode Network. *Cerebral Cortex*, 19(1), 72-78. doi: 10.1093/cercor/bhn059
- Hofmann, W., Friese, M., Schmeichel, B. J., & Baddeley, A. D. (2011). Working memory and self-regulation. In K. D. Vohs & R. F. Baumeister (Eds.), *Handbook of self-regulation. Research, theory and applications* (Vol. 2, pp. 204-225). New York: The Guilford Press.
- Kane, M. J., & Engle, R. W. (2002). The role of prefrontal cortex in working-memory capacity, executive attention, and general fluid intelligence: An individual-differences perspective. *Psychonomic Bulletin & Review*, 9(4), 637-671. doi: 10.3758/BF03196323.
- McCabe, D. P., Roediger, H. L., McDaniel, M. A., Balota, D. A., & Hambrick, D. Z. (2010). The relationship between working memory capacity and executive functioning: Evidence for a common executive attention construct. *Neuropsychology*, 24(2), 222-243. doi: 10.1037/a0017619.
- Menon, V. (2015). Large-scale functional brain organization. In A. W. Toga (Ed.), *Brain mapping. An encyclopedic reference* (Vol. 2, pp. 449-459). New York: Elsevier. doi: 10.1016/B978-0-12-397025-1.00024-5.
- Menon, V., & Uddin, L. Q. (2010). Saliency, switching, attention and control: A network model of insula function. *Brain Structure and Function*, 214(5-6), 655-667. doi: 10.1007/s00429-010-0262-0.
- Miyake, A., Friedman, N. P., Emerson, M. J., Witzki, A. H., Howerter, A., & Wager, T. D. (2000). The unity and diversity of executive functions and their contributions to complex "frontal lobe" tasks: A latent variable analysis. *Cognitive Psychology*, 41(1), 49-100. doi: 10.1006/cogp.1999.0734.
- Odifreddi, P. (2015). *Il diavolo in cattedra: La logica da Aristotele a Gödel*. Torino: Einaudi.
- Petersen, S. E., & Posner, M. I. (2012). The attention system of the human brain: 20 years after. *Annual Review of Neuroscience*, 35(1), 73-89. doi: 10.1146/annurev-neuro-062111-150525.

- Poldrack, R. (2006). Can cognitive processes be inferred from neuroimaging data? *Trends in Cognitive Sciences*, 10(2), 59-63. doi: 10.1016/j.tics.2005.12.004.
- Rabbitt, P. M. A. (1997). Methodologies and models in the study of executive function. In P. M. A. Rabbitt (Ed.), *Methodology of frontal and executive function* (pp. 1-38). Psychology Press.
- Repovš, G., & Baddeley, A. D. (2006). The multi-component model of working memory: Explorations in experimental cognitive psychology. *Neuroscience*, 139(1), 5-21. doi: 10.1016/j.neuroscience.2005.12.061.
- Sridharan, D., Levitin, D. J., & Menon, V. (2008). A critical role for the right fronto-insular cortex in switching between central-executive and default-mode networks. *Proceedings of the National Academy of Sciences*, 105(34), 12569-12574. doi: 10.1073/pnas.0800005105.
- Uddin, L. Q. (2015). The influence of brain state on functional connectivity in autism. *EBioMedicine*, 2(12), 1840-1841. doi: 10.1016/j.ebiom.2015.11.017
- Uddin, L. Q., Supekar, K., Lynch, C. J., Cheng, K. M., Odriozola, P., Barth, M. E., ... Menon, V. (2015). Brain State Differentiation and Behavioral Inflexibility in Autism. *Cerebral Cortex*, 25(12), 4740-4747. doi: 10.1093/cercor/bhu161.
- Watanabe, K., & Funahashi, S. (2014). Neural mechanisms of dual-task interference and cognitive capacity limitation in the prefrontal cortex. *Nature Neuroscience*, 17(4), 601-611. doi: 10.1038/nn.3667.
- Watanabe, K., & Funahashi, S. (2018). Toward an understanding of the neural mechanisms underlying dual-task performance: Contribution of comparative approaches using animal models. *Neuroscience & Biobehavioral Reviews*, 84, 12-28. doi: 10.1016/j.neubiorev.2017.08.008.
- Weiskrantz, L. (1992). Introduction: Dissociated issues. In A. D. Milner & M. D. Rugg (Eds.), *The neuropsychology of consciousness* (pp. 1-10). Londra: Academic Press.

Un nuovo paradigma: impressioni sulla clinica contemporanea

A new paradigm: Impressions on the contemporary clinical practices

Daniela Pia Rosaria Chieffo

Dipartimento di Scienze della Salute della Donna,
del Bambino e di Sanità Pubblica,
L.go F. Vito 1 00168 Roma
Unità di Psicologia
Clinica, Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRRCS,
Largo A. Gemelli 8, 00168 Roma;
e-mail: danielapiarosaria.chieffo@unicatt.it.

Ricevuto: 22.01.2023 - **Accettato:** 28.01.2023

Pubblicato online: 07.04.2023

Riassunto

Negli ultimi anni ed in particolare nell'attuale scenario post-pandemico, si evidenzia la necessità di un cambio di paradigma diagnostico per la psicologia evolutiva ed in specifico per i disturbi del neurosviluppo. Viene alla luce la necessità di definire i bisogni delle popolazioni cliniche anche in relazioni ad eventuali comorbidità in un'ottica biopsicosociale. In particolare è interessante notare che l'avvento delle nuove tecnologie ha avuto un impatto sullo sviluppo di alcune abilità cognitive specialmente nei nativi digitali. L'utilizzo di schermi virtuali, *touchscreen* e tecnologie digitali in maniera massiva va considerato come un elemento fondamentale nello sviluppo di nuovi profili cognitivi.

Parole-chiave: paradigma, diagnosi, disturbi del neurosviluppo, innovazione diagnostica

Daniela Pia Rosaria Chieffo / *Ricerche di Psicologia*, 2022, Vol. 45
ISSN 0391-6081, ISSNe 1972-5620, Doi:10.3280/rip2022oa15715

Copyright © FrancoAngeli

This work is released under Creative Commons Attribution - Non-Commercial –

No Derivatives License. For terms and conditions of usage

please see: <http://creativecommons.org>

Abstract

In recent years, and in particular in the current post-pandemic scenario, the need for a diagnostic paradigm shift has been highlighted for developmental psychology, and mainly for neurodevelopmental disorders. Defining the needs of clinical populations also in relation to any comorbidities from a bio-psycho-social perspective comes to light. In particular, it is interesting to consider how the advent of new technologies has impacted the development of some cognitive abilities especially in digital natives. The use of virtual screens, touchscreens, and digital technologies should be considered as a fundamental element in the investigation of new cognitive profiles.

Keywords: paradigm, diagnosis, neurodevelopmental disorders, advances in diagnostics

Cercando nel dizionario etimologico il termine “paradigma” risale alla parola greca παράδειγμα, che significa “mostrare, presentare, confrontare”. Un paradigma è dunque ciò che ci aiuta a presentare la realtà e a confrontarla con le nostre conoscenze pregresse. Per questa ragione il termine è uno dei più ricorrenti nella letteratura scientifica. Il paradigma era in origine definito da Aristotele come l’argomento, basato su un caso noto, a cui si ricorre per illustrare uno meno noto o del tutto ignoto. È facilmente comprensibile dunque come al crescere delle conoscenze mutino i paradigmi. Probabilmente oggi si è raggiunto uno snodo critico, un giro di boa nell’approccio alla psicopatologia dell’età evolutiva se in così tanti ci interroghiamo sulla necessità di una modifica del nostro “modello”.

I sistemi diagnostici internazionali sono ampiamente utilizzati dai clinici per categorizzare i sintomi, stabilire quale paziente meriti un supporto e quale sia il tipo di intervento più adeguato al singolo caso. Questi sistemi forniscono una quantità considerevole di indicazioni: assunti per orientare i protocolli di ricerca, una cornice di significato per lo sviluppo della concettualizzazione dei casi clinici, strategie per definire campioni e analizzare dati. Oggi lo strumento più diffuso per la diagnostica in campo clinico è il DSM 5 (APA, 2013). Già rispetto alla precedente edizione il sistema statistico e diagnostico dei disturbi mentali ha aperto ad un approccio maggiormente dimensionale rispetto al passato, dove era ravvisabile una più rigida categorizzazione come impronta nosografica. Secondo Astle e colleghi (2022) le diagnosi categoriali presentano fondamentali punti deboli. Il primo riguarda la capacità di cogliere i bisogni dell’intera classe di pazienti diagnosticata (e non soltanto di una parte di essa). Il secondo riguarda la definizione

dei bisogni di quell'intera popolazione in relazione al fatto che spesso negli studi di ricerca vengono identificate popolazioni "pure" mentre nella clinica reale l'indice di comorbidità (soprattutto tra individui con disturbi del neurosviluppo) è molto elevato, così come documentato da numerosi studi (Joshi et al., 2017; Lino e Chieffo, 2022, Mohammadi et al., 2021).

Recentemente molte ricerche si sono interessate all'elaborazione di modelli che possono identificare paradigmi diagnostici per i disturbi del neurosviluppo ampliando lo sguardo e consentendo di considerare anche sintomi e condizioni in comorbidità (Dalgleish et al., 2020). Allo stesso tempo, come sottolineato in un recente editoriale di Roy (2021), è necessario che vengano identificati approcci rigorosi che abbiano solide radici nella psicopatologia dell'età evolutiva allo scopo di definire i *set* di sintomi più significativi ed utili ad identificare le reali caratteristiche del paziente

Negli ultimi anni, ed in particolare a seguito dell'*outbreak* pandemico e dei suoi strascichi sulla popolazione in età evolutiva, si è affermata l'esigenza di un cambiamento nel processo di inquadramento diagnostico. La pandemia ha evidenziato quello che già da anni era stato messo in evidenza dai promotori di un approccio bio-psico-sociale. La multidimensionalità e la multifattorialità del benessere psicologico e della salute psichica si evidenziano come fattori imprescindibili, dal momento della diagnosi sino alla presa in carico terapeutica. La psicopatologia dell'età evolutiva necessita oggi più che mai di questa cornice, che considera una serie di processi organizzati in interazione reciproca sul piano biologico ed ambientale (Calkins et al., 2013).

Urge una nuova consapevolezza clinica che guardi alla promozione della salute prima ancora che alla diagnosi dei disturbi. Occorre un'attenzione maggiore rivolta ai prerequisiti del benessere psichico nei bambini e nei ragazzi. Urge lo sviluppo di modelli multidimensionali replicabili, che identifichino con accuratezza le variabili di rischio psicologico. Per arrivare ad un simile risultato sarebbe opportuno che le istituzioni potenziassero l'intervento dei professionisti della salute mentale nei contesti di vita quotidiana dei bambini/ragazzi formando gli adulti che hanno una responsabilità familiare, educativa o pedagogica (nelle scuole, nei centri sportivi, nei centri educativi). Si comprende facilmente come in una simile cornice sia opportuno avvicinare famiglie, educatori ed insegnanti a percorsi di psicoeducazione mirati all'identificazione del disagio. Per una clinica della coscienziosità che miri ad inquadrare e prendere in carico segni e sintomi in ottica preventiva.

Dal nostro osservatorio clinico presso la Fondazione Policlinico Gemelli a Roma notiamo quello che può essere definito come un nuovo *pattern* emergente che coinvolge tratti di personalità ed aspetti cognitivi ed emotivo-comportamentali. Questo può essere definito come un vero proprio *network* psicologico che disegna uno scenario difficilmente incasellabile con precisione in entità nosografiche predefinite. Sarebbe importante che ulteriori studi definissero le correlazioni tra tratti di personalità ed esiti psicologici nell'età dello sviluppo ed in particolare nell'adolescenza per identificare al meglio le possibili variabili di *outcome* in età adulta. Si avverte la necessità di studi che combinino aspetti cognitivi, emotivo-comportamentali e di personalità in età evolutiva per osservare al meglio eventuali correlazioni ed influenze reciproche (Krieger et al., 2020). Si tratta di un lavoro “sartoriale” che consenta di identificare punti di forza e punti di debolezza, una vera e propria “mappa” per ogni singolo caso con implicazioni dal punto di vista non solo clinico ma anche relazionale ed educativo (Herrera-Gutiérrez et al., 2021).

Un passo avanti a seguito della pandemia da Covid 19 è stato rappresentato dallo “sdoganamento” delle nuove tecnologie nel campo della salute mentale. Dai *tablet* consegnati al letto del paziente per consentire un contatto con i propri cari, ai sistemi di *videocall* per sedute di terapia. In ogni campo delle scienze la velocità con la quale le nuove tecnologie si sono fatte spazio nell'ultimo biennio è stata sorprendente. Il dado è ormai tratto per l'affermazione dell'uso di nuove tecnologie in campo diagnostico e terapeutico anche nel campo dei disturbi del neurosviluppo. La tecnologia, del resto, ha avuto un enorme ruolo nella determinazione di nuove abilità e nuove forme di intelligenza che sono in particolare riscontrabili nei nativi digitali. Studi neuroscientifici dimostrano che l'impatto dell'utilizzo delle nuove tecnologie ha dato nuove forme all'intelligenza. Questo processo di trasformazione possiede un correlato neurofisiologico che è da riferire al fenomeno della plasticità cerebrale che ci accompagna, seppur in misura diversa, durante tutto il corso dell'esistenza. Il cervello umano è molto più plastico di quanto non si ritenesse fino a qualche anno fa e si sviluppa in modo individuale e personale (Fischer et al., 2007). L'utilizzo delle nuove tecnologie modifica letteralmente le architetture cerebrali; ogni mezzo tecnologico sviluppa nuove capacità cognitive al costo di altre: stare molte ore al computer con un videogioco, ad esempio, potenzia la nostra capacità visuo-spaziale (Greenfield, 2009). Attraverso studi di neuro-immagine è oggi possibile identificare una modifica nelle aree di funzionamento cerebrale attivate durante l'uso di schermi interattivi rispetto a corrispettivi analogici. Questi dati rappresentano una preziosa

informazione anche dal punto di vista della didattica e dell'istruzione considerato il massiccio ricorso a strumenti di didattica digitale nel corso della trascorsa pandemia. Inoltre alcune aree cerebrali si sviluppano diversamente se sottoposte quotidianamente all'utilizzo di tecnologie digitali come dimostrato ad esempio da Koizumi (2006). In alcuni altri interessanti studi Gindrat e colleghi (2015) dimostrano che l'utilizzo della semplice tecnologia del *touchscreen* può produrre modifiche nella corteccia somato-sensoriale. All'interno di una simile cornice è facile immaginare la misura in cui il processamento cognitivo sia continuamente rimodulato, giorno dopo giorno, dall'utilizzo massivo delle tecnologie digitali. Un simile processo riguarda non solo la rappresentazione somato-sensoriale ma aspetti come le competenze visive, motorie, l'attenzione, il linguaggio e finanche l'empatia (Carrier et al., 2015; Gomez et al., 2019; Hutton et al., 2019; Korte, 2020; Moissala et al., 2016; Uncapher et al., 2017). La velocità e la proporzione di questi cambiamenti neuroanatomici e neurofunzionali è tale che, come affermato da Hutton e colleghi (2019) “data la misura in cui i media vengono utilizzati a casa e a scuola, appare necessario lo sviluppo di studi che identifichino le implicazioni dell'uso della tecnologia in particolare nelle fasi di dinamica crescita cerebrale della prima infanzia”. Allo stesso tempo, si avverte la necessità di studi longitudinali che possano indagare l'evoluzione nel tempo di questi cambiamenti. Dunque, oggi come mai prima d'ora appare appropriato ripensare con mente nuova il concetto di intelligenza in età evolutiva, un costrutto in rapida e continua evoluzione.

Riferimenti bibliografici

- American Psychiatric Association (2013). *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders. 5th ed.* Arlington, VA: American Psychiatric Publishing.
- Astle, D. E., Holmes, J., Kievit, R., Gathercole, S. E. (2022). The transdiagnostic revolution in neurodevelopmental disorders. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 63, 397-417. DOI: 10.1111/jcpp.13481.
- Calkins, S. D., Propper, C., & Mills-Koonce, W. R. (2013). A biopsychosocial perspective on parenting and developmental psychopathology. *Developmental Psychopathology*, 25, 1399-1414. DOI: 10.1017/S0954579413000680.
- Carrier, L. M., Spradlin, A., Bunce, J. P., Rosen, L. D. (2015). Virtual empathy: Positive and negative impacts of going online upon empathy in young adults. *Computers in Human Behavior*, 52, 39-48.

- Dalgleish, T., Black, M., Johnston, D., & Bevan, A. (2020). Transdiagnostic approaches to mental health problems: Current status and future directions. *Journal of Consulting and Clinical Psychology, 88*, 179-195. DOI: 10.1037/ccp0000482.
- Fischer, K. W., Bernstein, J. H., & Immordino-Young R.H. (2007). *Mind, brain and education in reading disorders*. Cambridge, UK: Cambridge University Press.
- Gindrat, A. D., Chytiris, M., Balerna, M., Rouiller, E. M., & Ghosh, A. (2015). Use-dependent cortical processing from fingertips in touchscreen phone users. *Current Biology, 25*, 109-116.
- Gomez, J., Barnett, M., & Grill-Spector, K. (2019). Extensive childhood experience with Pokémon suggests eccentricity drives organization of visual cortex. *Nature Human Behavior, 3*, 611-624.
- Greenfield, P. M. (2009). Technology and informal education: What is taught, what is learned. *Science, 323*(5910), 69-71.
- Ferri, P. (2013). Esiste un'intelligenza digitale? Si e può essere dimostrato. *Psichiatria e Psicoterapia, 32, 2*, 75-88.
- Herrera-Gutiérrez, E., Gómez-Amor, J., López-Ortuño, J., Navarro-Noguera, M., & Villanueva-Blasco, V. J. (2021). Cognitive and personality differences between adolescents with and without attention deficit/hyperactivity disorder. *Acta Psychologica, 219*, 103386. DOI: 10.1016/j.actpsy.2021.
- Hutton, J. S., Dudley, J., Horowitz-Kraus, T., DeWitt, T., & Holland, S. K. (2019). Associations between home literacy environment, brain white matter integrity and cognitive abilities in preschool-age children. *Acta Paediatrica*, December 18.
- Hutton, J. S., Dudley, J., Horowitz-Kraus, T., DeWitt, T., & Holland, S. K. (2019). Associations between screen-based media use and brain white matter integrity in preschool-aged children. *JAMA Pediatrics*, e193869.
- Joshi, G., Faraone, S. V., Wozniak, J., Tarko, L., Fried, R., Galdo, M., Furtak, S. L., & Biederman, J. (2017). Symptom profile of ADHD in youth with High-Functioning Autism Spectrum Disorder: A comparative study in psychiatrically referred populations. *Journal of Attention Disorders, 21*, 846-855. DOI: 10.1177/1087054714543368.
- Koizumi, H. (2006). [Present status and future of “brain-science & education”]. *No To Hattatsu, 38*(4), 253-257.
- Korte, M. (2020). The impact of the digital revolution on human brain and behavior: Where do we stand? *Dialogues in Clinical Neuroscience, 22* (2), 101-111.
- Krieger, V., Amador-Campos, J. A., & Guàrdia-Olmos, J. (2020). Executive functions, personality traits and ADHD symptoms in adolescents: A mediation analysis. *PLoS ONE, 6, 15*(5), e0232470. DOI: 10.1371/journal.pone.0232470.
- Lino, F., & Chieffo, D. P. R. (2022). Developmental Coordination Disorder and most prevalent comorbidities: A narrative review. *Children, 21, 9*(7), 1095. DOI: 10.3390/children9071095.

- Mohammadi, M. R., Zarafshan, H., Khaleghi, A., Ahmadi, N., Hooshyari, Z., Mostafavi, S. A., Ahmadi, A., Alavi, S. S., Shakiba, A., & Salmanian, M. (2021). Prevalence of ADHD and its comorbidities in a population-based sample. *Journal of Attention Disorders*, 25, 1058-1067. DOI: 10.1177/1087054719886372.
- Moisala, M., Salmela, V., Hietajarvi, L., et al (2016). Media multitasking is associated with distractibility and increased prefrontal activity in adolescents and young adults. *NeuroImage*, 134, 113-121.
- Roy, A. K. (2021). A call for developmental psychopathology approaches to diagnostic nosology. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 60, 343-345. DOI: 10.1016/j.jaac.2020.07.008.
- Uncapher, M. R., Lin, L., & Rosen, L. D., et al (2017). Media multitasking and cognitive, psychological, neural, and learning differences. *Pediatrics*, 140 (suppl 2), S62-S66.

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

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

Roberto Cubelli*, Giulia Balboni°

* Dipartimento di Psicologia e Scienze Cognitive, Università di Trento,
corso Bettini 31, 38068 Rovereto (TN);

e-mail: roberto.cubelli@unitn.it.

° Dipartimento di Filosofia, Scienze Sociali, Umane e della Formazione,
Università di Perugia, piazza G. Ermini 1, 06123 Perugia;

e-mail: giulia.balboni@unipg.it.

Ricevuto: 30.11.2022 - **Accettato:** 03.12.2022

Pubblicato online: 21.03.2023

Riassunto

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

Parole Chiave: neuropsicologia, diagnosi, transdiagnostica, dislessia

Abstract

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

Roberto Cubelli e Giulia Balboni / *Ricerche di Psicologia*, 2022, Vol. 45

ISSN 0391-6081, ISSNe 1972-5620, Doi: 10.3280/rip2022oa15628

Copyright © FrancoAngeli

This work is released under Creative Commons Attribution - Non-Commercial –
No Derivatives License. For terms and conditions of usage

please see: <http://creativecommons.org>

Keywords: neuropsychology, diagnosis; transdiagnostic approach; developmental dyslexia

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

Bibliografia

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

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

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

Valutazione e trattamento dei disturbi del neurosviluppo: dalle diagnosi nosografiche a quelle funzionali

Assessment and treatment of neurodevelopmental disorders: From nosographic diagnoses to functional diagnoses

Santo Di Nuovo

Dipartimento di Scienze della Formazione,
Università di Catania, via Ofelia 1, 95124 Catania;
e-mail: s.dinuovo@unict.it.

Ricevuto: 04.12.2022 - **Accettato:** 10.12.2022

Pubblicato online: 21.03.2023

Riassunto

La valutazione dei disturbi del neurosviluppo e il loro trattamento richiedono criteri funzionali piuttosto che nomotetici, dimensionali piuttosto che categoriali, come previsto dal modello ICF. Questi criteri, basandosi su un approccio multifattoriale che include anche aspetti emotivi e motivazionali, consentono di ponderare meglio nella diagnosi le comorbidità frequenti nei disturbi del neurosviluppo. Vengono portati alcuni esempi di funzioni deficitarie presenti in categorie diagnostiche diverse, riguardanti i deficit di elaborazione temporale e quelli di attenzione e concentrazione. Le implicazioni per la formazione comportano un approccio transdisciplinare che va implementato, nei futuri psicologi, avvalendosi anche del tirocinio professionalizzante previsto all'interno delle nuove lauree abilitanti.

Parole Chiave: neurosviluppo, diagnosi psicologica, valutazione, riabilitazione, formazione

Santo Di Nuovo / *Ricerche di Psicologia*, 2022, Vol. 45
ISSN 0391-6081, ISSN e 1972-5620, Doi: 10.3280/rip2022oa15629

Copyright © FrancoAngeli

This work is released under Creative Commons Attribution - Non-Commercial –

No Derivatives License. For terms and conditions of usage

please see: <http://creativecommons.org>

Abstract

The assessment and treatment of neurodevelopmental disorders involve functional rather than nomothetic, dimensional rather than categorical criteria, as required by the ICF model. These criteria, based on a multifactorial approach, also include emotional and motivational aspects and allow the frequent comorbidities in neurodevelopmental disorders to be weighed in the diagnosis. A few examples of functional impairment involved in different diagnostic categories are mentioned, e.g., temporal processing or attention and concentration deficits. The training processes require a transdisciplinary approach, to be implemented in future psychologists through the professional training required by the new habilitating degrees.

Keywords: neurodevelopment, psychological diagnosis, assessment, rehabilitation, education

Per rispondere ai quesiti posti da Antonietti, Borgatti e Giorgetti (2022) sui criteri e le metodologie necessari per valutare i disturbi del neurosviluppo e il loro trattamento vanno precisati i criteri per discriminare questi disturbi dalla disabilità. Criteri funzionali piuttosto che nomotetici, dimensionali piuttosto che categoriali, specificano meglio la valenza nella diagnosi, e quindi nel trattamento, degli aspetti di comorbidità, sia omotipica che eterotipica, cioè all'interno delle sindromi e tra sindromi diverse.

L'*International Classification of Functioning, Disability and Health* dell'Organizzazione Mondiale della Sanità (WHO, 2001) fa riferimento all'esame delle strutture e funzioni corporee e psicologiche, delle limitazioni nella attività e partecipazione sociale, e dei fattori contestuali che possono avere carattere ambientale o personale. A questi aspetti da valutare va aggiunto lo *svantaggio* che, se riconducibile soltanto a condizioni di deprivazione culturale e sociale o alla condizione di minore immigrato non configura certo una disabilità, ma comporta spesso *deficit* delle funzioni cognitive, dell'apprendimento e della vita di relazione, difficili da distinguere da quelli che fanno parte della disabilità vera e propria. E non vanno trascurate le turbe dell'emotività, dell'adattamento e del comportamento, che a loro volta implicano *deficit* dell'attività personale e della partecipazione sociale, pur senza evidente menomazione di organi o funzioni specifiche.

Considerando l'interazione di questi molteplici fattori nella condizione della singola persona, inquadrare in termini rigorosamente nosografici disturbi complessi e multidimensionali del neurosviluppo

quali iperattività, autolesionismo, depressione infantile, autismo, funzionamento intellettivo limite, ma anche i disturbi di apprendimento, diventa spesso un problema diagnostico rilevante e difficilmente permette di identificare campioni “puliti” per ogni categoria.

Di conseguenza, è stato da tempo sottolineata a livello internazionale (e.g., Watkins, 2007) l’esigenza di una revisione dei sistemi di valutazione e di assessment, sia psicometrici che criteriali, che devono basarsi su un approccio multifattoriale, come ribadito dalle proposte di *multiple deficit models* per lo studio di sindromi complesse e dei *Research Domain Criteria* come *framework* per la ricerca sui disturbi mentali.

Un esempio specifico deriva dai criteri proposti dal DSM-5 per la discriminazione fra disabilità – che nel sistema scolastico italiano richiede l’assegnazione di un insegnante specializzato – e ‘Funzionamento Intellettivo Limite’ o *borderline*, rientrante invece fra i Bisogni Educativi Speciali. Per questa diagnosi il grado di intelligenza non può più essere definito soltanto col criterio della soglia di 2 deviazioni standard del Q.I. dalla norma, ma va valutato in congiunzione con il livello funzionale di adattamento. *Deficit* del funzionamento adattivo è quello che si manifesta con il mancato raggiungimento degli *standard* evolutivi e socio-culturali per l’autonomia personale e la responsabilità sociale. I *deficit* adattivi limitano il funzionamento nelle attività della vita quotidiana – quali la comunicazione, la partecipazione sociale e la vita indipendente – in ambiti diversi come la casa, la scuola, il lavoro e la comunità

La necessità di integrare più criteri per la diagnosi porta alla definizione di soglie non nettamente delimitate, ma “mobili” in base ai diversi parametri utilizzati, con caratteristiche che si possono definire “fuzzy” (Sousa & Kaymak, 2002; Di Nuovo A. et al., 2014). È possibile prevedere una collocazione multipla in diversi *cluster* diagnostici con una definizione probabilistica di appartenenza a ciascuna delle categorie concorrenti. E va anche prevista la possibilità di modifica nel tempo delle proporzioni di comorbidità a seguito di specifici interventi.

La necessità di integrare criteri diversi (non solo neurocognitivi) per la valutazione di una categoria diagnostica si può estendere ai disturbi di apprendimento, a quelli del linguaggio, all’iperattività, ai disturbi dello spettro autistico, provocando l’aumento di diagnosi di comorbidità che rendono problematico il collocamento di un alunno in una casella precisa da cui discenderebbe per il suo trattamento un piano individualizzato precisabile *a priori*. Se i criteri di valutazione diventano più numerosi e complessi, ne consegue che le sovrapposizioni diagnostiche aumentano e formano la regola piuttosto che l’eccezione. Di conseguenza gli

interventi riabilitativi devono necessariamente riflettere – in ottica individualizzata – la molteplicità di aspetti su cui deve basarsi la diagnosi funzionale, prevalente su quella nosografica.

Assodato che *deficit* del neurosviluppo sono comuni – seppur in combinazione e proporzione diversa – a diagnosi differenti, la sovrapposizione di *deficit* funzionali in categorie diagnostiche diverse porta ad un'importante ricaduta operativa: la abilitazione/abilitazione di funzioni specifiche ma comuni a più gruppi categorie di disturbi può e deve essere condotta prescindendo dalle diagnosi di base e “pulite” che si trovano nei manuali. Non si tratta pertanto di definire che “alla diagnosi X corrisponde il trattamento Y” come se si trattasse di somministrare un farmaco adatto alla collocazione nosografica, ma di ammettere che “alle funzioni A, B, ... che l'*assessment* ha delineato come deficitarie corrisponde una specifica e appropriata riabilitazione funzionale di A, B, ... a prescindere dall'inquadramento nosografico in cui il soggetto è stato inserito”. Alcuni esempi al riguardo sono:

- Il deficit di elaborazione temporale (discriminazione e riproduzione di intervalli, ritmo) non riguarda solo – come inizialmente ipotizzato – la sindrome ADHD, ma anche altri disturbi del neurosviluppo (Di Nuovo e al., 2017).

- Il deficit di attenzione e concentrazione è presente in disturbi diversi, sia cognitivi che emotivi e di personalità; la focalizzazione impropria dell'attenzione nell'ansia da prestazione danneggia a propria volta il rendimento scolastico (Stöber & Pekrun, 2004).

Ne consegue che un *training* funzionale per la corretta elaborazione temporale o per l'attenzione e concentrazione può essere effettuato su gruppi eterogenei per diagnosi nosografica ma che condividono il *deficit* da trattare, ad esempio dislessici e iperattivi, la cui diagnosi peraltro è spesso collocata in comorbidità. Ai fini di un proficuo apprendimento cooperativo anche la presenza di alunni a sviluppo tipico può essere di utilità all'interno di questi piccoli gruppi di lavoro specializzato. Altra ricaduta importante per i clinici è che l'intervento sui disturbi del neurosviluppo non può riguardare soltanto la disabilità o i bisogni educativi speciali, ma anche altre forme di disagio (emotivo, motivazionale, relazionale) che con essi intersecano molte richieste e molte risposte.

Antonietti, Borgatti e Giorgetti (2022) chiedono come sviluppare nei discenti dei corsi universitari e di quelli *post-lauream* il senso critico riguardo ai limiti degli approcci tradizionali, favorendo lo sviluppo di una mente aperta a fonti informative ulteriori e modi più complessi di ragionamento clinico. Alla luce di quanto detto, e di quanto già ribadito tempo fa nelle linee guida europee per le politiche sulla disabilità e i

bisogni educativi speciali (NESSE, 2012), vanno non soltanto aggiornati gli operatori (psicologi, educatori, riabilitatori) già in servizio. Vanno anche formate, mediante appropriate esperienze di tirocinio pratico, le nuove generazioni che escono dai corsi di laurea di base, peraltro d'ora in avanti professionalizzanti per gli psicologi.

Accettando le conseguenze operative dell'approccio "transdiagnostico" al neurosviluppo, la logica cui formare è quella di un intervento specialistico che però va programmato e attuato quasi sempre all'interno di un'*équipe* multidisciplinare. Ogni professionista (insegnante, educatore, neuroriabilitatore, psicologo) usa modelli teorici, metodi e strumenti tipici della propria disciplina, senza sconfinamenti indebiti e fuorvianti. La cooperazione tra professioni diverse, che nei termini di Morin può essere chiamata "trans-disciplinare" (Bosio, Graffigna & Barello, 2021), non si limita a mettere insieme, tra diversi professionisti, le conoscenze tipiche delle loro discipline (*interdisciplinarietà*) e neppure ad associare, magari in tempi distinti, interventi tipici della specifica professionalità (*multidisciplinarietà*). *Transdisciplinare* è l'intervento progettato in comune tra professionisti diversi in collaborazione anche con i committenti (scuole, famiglie, comunità sociale), condotto dai vari operatori parallelamente all'interno del piano definito e monitorato con criteri e metodi congiunti. Non sono soltanto le conoscenze e le tecniche ad essere messe in comune, ma l'azione complessiva in vista di un obiettivo comune sul quale si basa la verifica di efficacia ed efficienza, da restituire congiuntamente al committente.

Anche per questo approccio transdisciplinare, ancora poco diffuso, i professionisti devono essere adeguatamente formati: esperienze del genere sono fondamentali durante il tirocinio pratico, interno ai corsi di base e a quelli di specializzazione. E allo stesso approccio vanno sensibilizzati committenti e *stakeholders*, che devono conoscere cosa aspettarsi da un'*équipe* multiprofessionale e che cosa chiederle in specifico.

È possibile così attivare azioni capaci di colmare i *gap* che si aprono nel comprendere la complessità e la comorbidità nei disturbi del neurosviluppo e su questa base impostare e orientare efficaci interventi riabilitativi.

Bibliografia

Antonietti, A., Borgatti, R., & Giorgetti, M. (2022). Cambiare paradigma per i disturbi del neurosviluppo? Dalla ricerca alla pratica clinica. *Ricerche di Psicologia*, 45, 1-12. doi: 10.3280/rip2022oa14921.

- Bosio A.C., Graffigna G. e Barelo S. (2021). Uno scenario transdisciplinare per la salute: nuovo paradigma per la psicologia e gli psicologi?. *Psicologia della Salute*, 24(2), 17-32.
- Di Nuovo, A., Di Nuovo, S., Buono, S., Cutello, V. (2014). Benefits of fuzzy logic in the assessment of intellectual disability. *IEEE International Conference Fuzzy Systems (FUZZ-IEEE)*, Beijing (pp. 1843-1850).
- Di Nuovo, S., Belluardo, G., Belluardo, D., Castiglia, D., Fanzone, M., Granata, S., & Notti, A. (2017). Le abilità di time processing nei Bisogni Educativi Speciali. *Psicologia Clinica dello Sviluppo*, 20, 121-141.
- NESSE - Network of Experts in Social Sciences of Education and Training (2012). *Education and Disability/Special Needs. Policies and practices in education, training and employment for students with disabilities and special educational needs in the EU*. European Commission, DG Education and Culture.
- Sousa, J. M., & Kaymak, U. (2002). *Fuzzy decision making in modeling and control*. World Scientific.
- Stöber, J., & Pekrun, R. (2004). Advances in test anxiety research. *Anxiety, Stress, and Coping*, 17, 205-211.
- Watkins, A. (Ed.), (2007). *Assessment in inclusive settings: Key issues for policy and practice*, EADSN.
- WHO - World Health Organization (2001). *International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF)*.

**L'evoluzione dei modelli di psicopatologia:
quali implicazioni nella clinica?**

**The evolution of the models in psychopathology:
Which implications for clinical practice?**

Margherita Lang, Clara Michelotti

A.R.P. Studio Associato di Psicologia Clinica,
piazza Sant'Ambrogio 16, 20123 Milano;
e-mail: margherita.lang@gmail.com;
e-mail: clara.michelotti.pc@gmail.com.

Ricevuto: 17.12.2022 - **Accettato:** 27.12.2022

Pubblicato online: 29.03.2023

Riassunto

Le criticità che si riscontrano nell'utilizzo dei modelli diagnostici categoriali più diffusi, quali l'ICD e il DSM, elicitano alcune riflessioni relative al modo di considerare la psicopatologia e di come il modello di psicopatologia influenzi la fase diagnostica e l'eventuale indicazione/controindicazione al trattamento. Le ricerche più recenti hanno sottolineato l'importanza di valutare non soltanto i segni e i sintomi dei disturbi, ma anche come essi si relazionino con il funzionamento neurobiologico e come si inseriscano in una prospettiva *developmental*. I nuovi orientamenti nei sistemi di classificazione, come la *Diagnostic Classification of Mental Health and Developmental Disorders of Infancy and Early Childhood* (DC: 0-5TM) e i *Research Domain Criteria* (RDoC) (Insel et al., 2010), si propongono di individuare criteri che siano utili al clinico e che permettano di superare i limiti che contraddistinguono i modelli tradizionali. L'articolo prende in considerazione gli aspetti principali dei modelli di psicopatologia più recenti ed evidenzia la modalità con cui tentano di integrare i diversi componenti del funzionamento della persona con i livelli *developmental* e neurobiologico in relazione all'ambiente di riferimento. Questi cambiamenti fanno riflettere i clinici sull'impiego di strumenti psicodiagnostici

Margherita Lang, Clara Michelotti / *Ricerche di Psicologia*, 2022, Vol. 45
ISSN 0391-6081, ISSN e 1972-5620, Doi:10.3280/rp2022oa15604

Copyright © FrancoAngeli

This work is released under Creative Commons Attribution - Non-Commercial –

No Derivatives License. For terms and conditions of usage

please see: <http://creativecommons.org>

nati in un contesto in cui prevalevano modelli di psicopatologia differenti. Gli autori sottolineano l'importanza di un impiego più consapevole dei test già esistenti, facendo riferimento a una visione della psicopatologia più attuale.

Parole Chiave: diagnosi, test, Diagnostic Classification of Mental Health and Developmental Disorders of Infancy and Early Childhood, Research Domain Criteria, pratica clinica

Abstract

The critical issues of the most widespread categorical diagnostic models, such as the ICD and the DSM, elicit some reflections: Clinicians must interface with the way psychopathology is considered and how the psychopathology model influences the diagnostic phase and the indication/contraindication to treatment. Recent research has emphasized the importance of embedding the signs and symptoms with neurobiological functioning and a developmental perspective. Recent classification systems [i.e., the Diagnostic Classification of Mental Health and Developmental Disorders of Infancy and Early Childhood - DC: 0-5TM and the Research Domain Criteria - RdoC (Insel et al., 2010)] aim to identify criteria that are useful to the clinician and that overcome the limitations of traditional models. The article outlines the main points of the most up-to-date models of psychopathology, particularly how they integrate different components of the person's functioning with the developmental and neurobiological levels and the environment. These radical changes make clinicians reflect on how to use psychodiagnostic instruments: Testing was born when different models of psychopathology prevailed. The authors emphasize the importance of using more consciously existing tests, referring to a more current view of psychopathology.

Keywords: diagnosis, testing, Diagnostic Classification of Mental Health and Developmental Disorders of Infancy and Early Childhood, Research Domain Criteria, clinical practice

Premessa

Per comprendere la natura dei disturbi del neurosviluppo, unitamente ad altri che si manifestano in età evolutiva, il clinico, come afferma El-Gabalawi (2014), deve fare riferimento a un modello di psicopatologia sia per l'indicazione al trattamento/intervento sia nel corso del trattamento stesso sia nella fase diagnostica. Questa affermazione,

apparentemente scontata, nella pratica clinica ha una declinazione complessa e pone vari problemi di non facile soluzione in quanto richiede di integrare informazioni e saperi differenti: conoscere le diverse classificazioni dei disturbi e, nello specifico, le differenze che caratterizzano i quadri psicopatologici, avere strumenti adeguati per formulare la diagnosi e impiegare, per la lettura dei dati che emergono sia dall'osservazione del paziente sia dalla somministrazione di strumenti diagnostici, i modelli che hanno il maggior potere esplicativo per la comprensione del funzionamento di quello specifico paziente. Questo implica fare riferimento a classificazioni della psicopatologia – sia in età evolutiva sia in età adulta – che tengano conto dei molteplici cambiamenti avvenuti negli ultimi decenni, cioè che siano aggiornate rispetto alle nuove conoscenze.

Sappiamo che nella clinica è fondamentale classificare i fenomeni che si osservano, perché questo permette di descriverli e favorisce la comunicazione tra gli operatori. Dobbiamo però domandarci quali siano le informazioni che i sistemi diagnostici a nostra disposizione abitualmente codificano e, di conseguenza, comunicano. Ad esempio, la diagnosi “disturbo dello spettro dell'autismo” oppure “disturbo da deficit di attenzione/iperattività (ADHD)” non può includere tutte le informazioni che spiegano il funzionamento di quello specifico soggetto e non è, nella maggior parte dei casi, sufficiente per decidere quale intervento potrebbe essere più efficace a fronte delle problematiche che si rilevano in quella singola persona.

I sistemi classificatori nosografico-descrittivi abitualmente impiegati (DSM-5 TR [APA, 2022] e ICD-11 [WHO, 2022]) presentano diverse criticità, che si ripercuotono sul lavoro del clinico e, di conseguenza, sulla formulazione della diagnosi (Rutter, 2011). Questi sistemi prendono in considerazione “*cluster* di comportamenti senza alcuna comprensione dell'eziologia e della patofisiologia” (ZERO TO THREE, 2016, tr. it. 2018, p. 21) cosicché hanno un'utilità limitata per la clinica perché la maggior parte delle manifestazioni psicopatologiche in età prescolastica e scolastica è descritta più efficacemente nei termini di un *continuum* piuttosto che avvalendosi di categorie diagnostiche.

Negli ultimi trent'anni sono cambiate le conoscenze relative ai disturbi del neurosviluppo: basti pensare ai paradigmi della neurodiversità e ai *cluster* transdiagnostici proposti da Antonietti, Borgatti e Giorgetti (2022). Diverse tendenze hanno contraddistinto questo periodo per cui si ritiene che

- le tradizionali spiegazioni dei disturbi del neurosviluppo abbiano un'utilità parziale per il clinico. Queste spiegazioni, infatti, non permettono di cogliere le molteplici variabili che concorrono, sia pure

in misura diversa, a un certo funzionamento, che è l'esito di processi che si discostano da quanto atteso e che presenta specificità non sempre rilevate da un sistema categoriale;

- i disturbi del neurosviluppo devono essere “declinati” seguendo la variabile età, dato che perdurano durante tutto l'arco di vita. Ad esempio, le manifestazioni di ADHD nella prima infanzia non equivalgono a quello che il clinico riscontra in adolescenza, in età adulta e in età senile poiché nel corso del ciclo di vita avvengono dei cambiamenti.

Se da una parte siamo consapevoli della specificità del momento storico in cui viviamo – periodo in cui “stanno avvenendo progressi senza precedenti” nel campo delle neuroscienze, della genetica, dell'immunologia, della biologia molecolare e sono comparsi progetti importanti, quali i *Research Domain Criteria* (RDoC) (Insel, Cuthbert, Garvey, Heinssen, Pine, Quinn, Sanislow & Wang, 2010) – non ci si deve esimere dal cercare possibili alternative nei sistemi di classificazione che facilitino il lavoro del clinico.

Nuovi orientamenti nei sistemi di classificazione

Antonietti, Borgatti e Giorgetti (2022) si interrogano se sia “utile” avvalersi dei sistemi diagnostici oggi in auge oppure se questi abbiano solo finalità classificatorie. Ripropongono quindi i temi che hanno contraddistinto un importante dibattito iniziato già negli anni '70 con la comparsa dei *Diagnostic criteria for the use in psychiatric research*¹ (Feighner, Robins, Guze, Woodruff, Winokur & Munoz, 1972).

L'annosa questione di un approccio categoriale vs dimensionale – ci riferiamo nello specifico alla diagnosi di soggetti adulti – continua a essere tuttora presente nella “storia evolutiva” dei sistemi di classificazione: basti pensare a Muller (2018) che ha ripreso i parametri di classificazione di A. Meyer e propone a propria volta una diversa classificazione dei disturbi psichici. È sotteso sempre il medesimo quesito: quali sono le indicazioni che il clinico può “ricavare” da un sistema di classificazione dei disturbi in modo da individuare precocemente degli elementi caratteristici che dovrebbero permettergli di ridurre gli esiti negativi dell'intervento (Lang, 1998).

Guidati da questo rationale, Antonietti, Borgatti e Giorgetti (2022) spostano l'attenzione verso altri due sistemi di classificazione, che si basano su assunti differenti: la *Diagnostic Classification of Mental Health and Developmental Disorders of Infancy and Early Childhood* (DC: 0-5™) (ZERO TO THREE, 2016, tr. it. 2018) e i *Research Domain*

¹ Il sistema di classificazione è abitualmente denominato *Feighner Criteria*.

Criteria (RDoC) (Insel et al., 2010). Il rationale che ha portato alla loro creazione è l'intenzione di trovare delle alternative che permettano di risolvere alcuni dei problemi riscontrati impiegando il *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders* (DSM) e la *International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems* (ICD).

A nostro parere potrebbe essere significativo, al fine di formulare alcune ipotesi in merito ai quesiti posti dagli autori dell'articolo, ripercorrere quanto avvenuto in ambito diagnostico negli ultimi vent'anni e prendere in considerazione la *developmental psychology and psychopathology* (DPP) (Beauchaine, Constantino & Hayden, 2018; Hinshaw, 2008, 2015, 2017), che ha importanti sinergie con gli RDoC. Se il clinico ha infatti la possibilità non soltanto di valutare specifiche variabili/funzionamenti in un'ottica dimensionale, ma anche di considerare che interazioni differenti tra elementi simili possono portare a esiti diversi, cambia il suo approccio al "disturbo".

Diagnostic Classification of Mental Health and Developmental Disorders of Infancy and Early Childhood (DC: 0-5™)

Come già esplicitato da Antonietti, Borgatti e Giorgetti (2022), la classificazione DC: 0-5™ è l'ultima revisione (2018) della DC: 0-3, originariamente pubblicata nel 1994 dall'organizzazione americana ZERO TO THREE, che si occupa di salute mentale nel bambino piccolo².

DC: 0-5™ ha due peculiarità: 1) propone un sistema di classificazione multiassiale³ "misto" ossia che include assi sia categoriali sia dimensionali (come peraltro avvenuto quando era stata introdotta nel DSM la *Global Assessment of Functioning Scale* [GAF]); 2) è ampliata la gamma di età rispetto alla versione iniziale, cosicché è rivolta a soggetti fino ai 5 anni (non più fino ai 3 anni). E' inevitabile che in questa fascia di età il clinico si focalizzi non soltanto sul bambino, ma anche sul *caregiver* e sull'ambiente nel quale questi vive e si sviluppa⁴.

Nella sua introduzione alla DC: 0-5™ Emde (2016, tr. it. 2018, p. 2) scrive: "In questa prefazione appare importante ricordare cos'è una classificazione diagnostica e cosa non lo è. La classificazione diagnostica rappresenta uno strumento per la comunicazione tra professionisti, che si

² Nel 2021 negli Stati Uniti, è pubblicata la DC:0-5™ 2.0 non ancora tradotta per l'Italia.

³ Asse I: Disturbi clinici, in cui sono inclusi i Disturbi del neurosviluppo; asse II: Contesto relazionale; asse III: Condizioni e considerazioni sulla salute fisica; asse IV: Agenti psicosociali di stress; asse V: Competenze di sviluppo.

⁴ Ulteriore elemento di rilievo dell'ultima edizione pubblicata in Italia è la possibilità di non formulare ipotesi diagnostiche in asse I (Disturbi clinici), ma di evidenziare sugli altri assi gli aspetti di rischio evolutivo sui quali realizzare trattamenti precoci.

collega alle conoscenze generali sui disturbi che derivano dalla ricerca e dalla pratica clinica. È descrittiva delle sindromi e dei sintomi che implicano disturbi e un difetto del funzionamento nel corso del tempo. Un sistema di classificazione diagnostica non è un “libro di testo” o, peggio ancora, una “bibbia” per i clinici o per gli utenti, come è stata invece talvolta interpretata. E, come i clinici ben sanno, sono i disturbi a essere classificati e non gli individui. Per gli individui, il compito principale del clinico è utilizzare il sistema di classificazione diagnostica come una tappa significativa del successivo processo di formulazione diagnostica”. Secondo Emde, quindi, l’impiego del sistema diagnostico è un momento di un processo e non può coincidere con la diagnosi intesa come categoria. Da qui la considerazione degli autori (p. 21) che “evidenze crescenti dimostrano che l’evoluzione dei costrutti diagnostici continuerà e che, dalla ricerca in corso e futura, saranno ricavate nuove riedizioni del sistema di classificazione diagnostica. [...]. Allo stato attuale della conoscenza, riteniamo che i criteri descrittivi della CD:0-5 siano clinicamente rilevanti e più utili per i professionisti rispetto ad approcci alternativi”.

Gli assi della DC: 0-5 sono pensati per coprire tutti gli aspetti dello sviluppo nell’ottica dell’integrazione tra approccio categoriale e dimensionale. La dimensione su cui è particolarmente interessante soffermarsi è l’asse II, che in quest’ultima edizione “comprende due parti: una valutazione del livello di adattamento della relazione con i *caregiver* primari e una valutazione del livello di adattamento dell’ambiente di accudimento, vale a dire, la rete relazionale familiare allargata (compresa la co-genitorialità) all’interno della quale il bambino si sviluppa” (ZERO TO THREE, 2016, tr. it. 2018, p. 9).

Gli autori partono dal fatto che, per comprendere il funzionamento emotivo di bimbi così piccoli, sia indispensabile considerare il contesto in cui hanno luogo le loro relazioni primarie. “Vista l’importanza fondamentale delle relazioni di accudimento per la salute e lo sviluppo nell’infanzia, la comprensione di questo contesto relazionale dovrebbe essere inclusa in ogni valutazione del bambino” (ZERO TO THREE, 2016, tr. it. 2018, p. 175).

Alla base vi sono due convinzioni⁵: 1) la relazione *caregiver* primario/bambino è un punto centrale della valutazione clinica e un indicatore clinico da cui non si può prescindere; 2) la rete delle relazioni familiari in cui il bambino cresce ha un’importanza fondamentale per il suo sviluppo. Da qui la scelta di

⁵ La cornice teorica è costituita, tra gli altri, anche dai lavori di Bowlby (1953), Fraiberg, Adelson & Shapiro (1975) e Ainsworth, Blehar, Waters & Wall (1978) e da quanto emerso dalle ricerche in cui si è impiegata la *Strage Situation Procedure* (SSP).

- mantenere anche nella nuova versione l'importanza attribuita ai disturbi della relazione codificati in asse I. Il disturbo relazionale deve manifestarsi con sintomi del bambino che compromettono il suo funzionamento e/o quello della famiglia. Questo si discosta dai parametri impiegati nelle due precedenti edizioni della DC: 0-5™ e dai parametri dei sistemi diagnostici in auge;
- avere un asse dimensionale specifico (asse II), che rileva la qualità affettiva della relazione diadica primaria. Si prendono quindi in considerazioni variabili, quali gli specifici contributi che il bambino e il *caregiver* danno alle loro percezioni e interazioni reciproche.

Per la valutazione della relazione diadica primaria gli autori fanno riferimento ai lavori di Sroufe (1989) e di Sameroff e di Emde (1989), secondo i quali 1) per uno sviluppo sano e per il benessere del bambino è necessaria la regolazione reciproca delle relazioni genitore-bambino e 2) i disturbi della regolazione che il clinico rileva nel bambino sono indicatori di difficoltà nella relazione. Questi disturbi possono essere codificati in modi diversi in base alla qualità della dis-regolazione (relazione regolata in modo eccessivo, sotto-regolata, regolata in maniera inappropriata ecc.) (Anders, 1989). Questo permette di fare riferimento a un *continuum* dei disturbi relazionali tra bambino e genitore:

- perturbazioni transitorie della relazione riconducibili a fattori di *stress*, ma circoscritte nel tempo, perché sono presenti i supporti adeguati o il livello di *stress* non è eccessivo;
- problemi di durata intermedia, legati a una regolazione inadeguata o poco attenta. Di solito sono circoscritti a un ambito dell'interazione;
- disturbi relazionali che perdurano nel tempo e sono associati a interazioni disadattive in diversi ambiti.

In asse II il clinico può valutare il contesto relazionale di accudimento del bambino da due prospettive:

- adattamento della relazione. Il clinico deve osservare le dimensioni che contraddistinguono il *caregiver* e che permettono al bambino di sviluppare una fiducia adeguata. Sono previsti quattro livelli ordinati da 1 a 4 in base al parametro di problematicità. È da notare che non sono punti equidistanti lungo un *continuum*;
- ambiente di accudimento e adattamento del bambino. I bambini costruiscono relazioni diverse con differenti *caregiver* e le valutazioni dell'ambiente di *caregiving* hanno lo scopo di rilevare il livello di coordinazione, integrazione e compatibilità tra le diverse relazioni di accudimento che il bambino sperimenta.

Nell'utilizzo di questa scala non si può prescindere dalle variabili culturali, che incidono sulla relazione. Come ricordano Zeneath e Lieberman (2016, p. 517), “il clinico è incoraggiato a considerare, sia per i comportamenti del *caregiver* sia per quelli del bambino, il grado in cui sono culturalmente legati e a pensare con attenzione ai valori e alle tradizioni culturali della famiglia che definiscono i comportamenti dei bambini piccoli e approvano o proibiscono specifici modi di fare i genitori”.

Research Domain Criteria (RdoC)

Nel 2009 il *National Institute of Mental Health* (NIMH) suggerisce di modificare l'attuale classificazione psichiatrica privilegiando un approccio biologico (Cuthbert, 2014; Insel et al., 2010; Sanislow et al., 2010). La proposta di un nuovo sistema di classificazione dimensionale evidenzia che è in atto un importante cambiamento nel pensiero diagnostico: in un futuro non troppo lontano, infatti, secondo Insel, Landis & Collins (2013), le malattie mentali potrebbero essere considerate in gran parte come disturbi di sistemi psicologici e neurobiologici correlati e non come fenomeni clinici organizzati in modo consensuale.

L'espressione di questo nuovo orientamento è la pubblicazione nel 2010 dei *Research Domain Criteria* (RDoC) (Insel et al., 2010): “La nostra aspettativa, basata sull'esperienza acquisita nel campo del cancro, delle malattie cardiache e delle malattie infettive, è che l'identificazione di sindromi basate sulla fisiopatologia possa [...] portare a migliori risultati” (Insel et al., 2010, p. 749). Si dovrebbe quindi poter sviluppare una nuova classificazione della psicopatologia basata su dimensioni che fanno riferimento a misure neurobiologiche e del comportamento al fine (almeno si auspica) di migliorare la comprensione dei disturbi mentali (Sanislow et al., 2010). Bisogna pertanto abbandonare i modelli più elementari di malattia mentale in funzione delle nuove scoperte (Constantino, 2018).

I tre assunti principali alla base degli RDoC riguardano i circuiti neuronali: 1) le malattie mentali sono disturbi dei circuiti cerebrali; 2) i metodi a disposizione permettono di identificare le disfunzioni presenti all'interno di questi circuiti; 3) conoscere le possibili anomalie di questi circuiti è determinante per la classificazione, la valutazione e l'intervento (Insel et al., 2010; Morris & Cuthbert, 2012; Sanislow et al., 2010). Da qui gli obiettivi della ricerca – individuare le possibili disfunzioni

trasversali a domini diversi (ad esempio, valenza positiva, valenza negativa, cognizione ecc.) e fare riferimento a vari livelli di analisi (dai geni alla fisiologia) – e il nuovo sistema di classificazione.

Questo sistema è contraddistinto da due caratteristiche: dimensionalità e ipotesi eziologiche dei disturbi. Avviene quindi un cambio di paradigma in quanto, nel tentativo di spiegare la malattia mentale, non si considerano segni patognomonic, cause universali e singoli livelli di analisi, ma una matrice che include costrutti comportamentali ed emozioni, facendo riferimento a unità di analisi che vanno dai dati della genetica a quelli che emergono dai test (Beauchaine & Constantino, 2017).

Particolare attenzione è rivolta allo sviluppo e, nello specifico, alle traiettorie evolutive nelle varie fasi dell'arco di vita. Le finalità del sistema pertanto diventano: a) rilevare processi evolutivi e traiettorie di sviluppo (anche dei disturbi) operazionalizzando dei costrutti dimensionali, b) cogliere l'emergere precoce di alterazioni comportamentali e/o compromissioni; c) identificare i possibili marcatori psicologici, biologici, molecolari e genomici associati ai disturbi nell'arco della vita (Auerbach, 2022). Nonostante la matrice non includa specificamente lo sviluppo come dominio o costrutto, le traiettorie sono un aspetto fondamentale del modello. Sono sottese alcune importanti considerazioni:

- lo sviluppo presenta numerose discontinuità che potrebbero essere più facilmente oggetto di ricerca dimensionale. Alcuni comportamenti, ad esempio, sono considerati normali durante alcune fasi dello sviluppo, ma in altre fasi possono essere segno di un disturbo;
- gli effetti di particolari esperienze hanno una forte influenza sul funzionamento cerebrale e sul comportamento, pertanto il clinico non può trascurare la rilevanza dei cosiddetti “periodi sensibili”;
- cambiare la linea di tendenza che ha contraddistinto il secolo scorso, ossia sviluppare prima modelli per diagnosticare soggetti adulti e, una volta verificati, estenderli “verso il basso” (Rutter, 2008).

Il clinico deve quindi avvalersi di più unità di analisi (ad esempio, misure fisiologiche, valutazioni comportamentali e dati sui circuiti neuronali) e misurare domini differenti (ad esempio, cognizione e sistemi sensomotori). Questo cambia la metodologia di indagine, che non può più basarsi su criteri dicotomici (presente vs assente). Se l'obiettivo è quello di pervenire a una comprensione maggiore dei disturbi e dei *deficit* conseguenti, è infatti fondamentale trovare connessioni tra i diversi sistemi, individuare le possibili sinergie, fino a che punto sono “indipendenti” e il loro cambiamento nell'arco della vita (Cuthbert & Insel, 2013).

Gli RDoC sono quindi “un approccio complementare da impiegare con i sistemi diagnostici esistenti al fine di identificare i fattori trasversali [...] che permettono di fare una diagnosi precoce dei disturbi della salute mentale e forniscono nuovi obiettivi di intervento/trattamento” (Auerbach, 2022, p. 377).

Il razionale sotteso è quello di rilevare l’eterogeneità che potrebbe essere presente nella categoria diagnostica e portare a esiti evolutivi differenti in base a variabili differenti come, ad esempio, i fattori di rischio e di protezione. Un esempio di categoria diagnostica contraddistinta da una forte eterogeneità è il Disturbo da Deficit di Attenzione/Iperattività (ADHD). Come sostenuto da diversi autori, sappiamo che le manifestazioni del disturbo non rimangono stabili nell’arco di vita e che è opportuno privilegiare un approccio diagnostico che tenga conto non soltanto dei sistemi cognitivi (ad esempio memoria di lavoro e funzionamento esecutivo), ma anche delle caratteristiche emotive (ad esempio l’irritabilità) unitamente ad altri sistemi inclusi negli RDoC, quale, ad esempio, la risposta motoria (Haslam, Williams, Prior, Haslam, Graetz & Sawyer, 2006; Martel, 2009; Matthews, Nigg & Fair, 2014; Nigg et al., 2002; Karalunas, Gustafsson, Dieckmann, Tipsord, Mitchell & Nigg, 2017; Cohen, 2019; Stevens, 2020; Schweizer, 2020).

Developmental psychology and psychopathology (DPP)

Le conseguenze dei limiti presenti nei DSM – descritte dai ricercatori che hanno collaborato alla stesura degli RDoC – sono state oggetto di attenzione anche da parte dei ricercatori che si sono occupati di *Developmental Psychology and Psychopathology* (DPP) (ad esempio Beauchaine, Klein, Erickson, & Norris, 2013; Richters & Cicchetti, 1993).

La DPP permette di “tradurre” e di “mediare” tra un modello finalizzato all’evoluzione dei sistemi diagnostici, lo sviluppo tipico e atipico e il pensiero clinico. Non descrive categorie diagnostiche o sindromi ma il modo in cui vulnerabilità (sia biologiche sia psicologiche) possono interagire nel corso dell’esistenza con i fattori ambientali (Cicchetti, 1993; Sroufe & Rutter, 1984). Sono oggetto di attenzione soprattutto i processi/funzionamenti psicopatologici trasversali alle diverse aree considerate e non la descrizione di categorie diagnostiche (Cicchetti, 1993; Rutter & Sroufe, 2000) e l’interazione dinamica delle diverse unità nell’arco di vita (Cicchetti, 2008; Cicchetti & Blender, 2004).

Nel 1989 Dante Cicchetti proponeva come principio centrale di questo approccio, la multidisciplinarietà, che a suo avviso avrebbe permesso di integrare i progressi scientifici della psichiatria (dell'infanzia, dell'adolescenza e dell'adulto), delle neuroscienze, della psicologia dello sviluppo e della genetica comportamentale e molecolare. Alla base vi è il presupposto che la natura “reciprocamente deterministica” dello sviluppo (sia tipico sia atipico) non sia adeguatamente rilevata dai sistemi diagnostici disponibili proprio a causa della loro “staticità”. Se non si rileva l'interazione tra i possibili componenti genetici, dei processi fisiologici e delle vulnerabilità biologiche rispetto alla psicopatologia, le forme più gravi di disturbo rimangono di difficile comprensione.

La finalità di questo approccio è quella di individuare i possibili processi ontogenetici nella progressiva evoluzione verso il disturbo, indicando i meccanismi sottesi allo sviluppo individuale. Da qui il principio di equifinalità⁶ (Cicchetti & Rogosch, 1996), termine utilizzato per descrivere molteplici percorsi causali che portano a sindromi comportamentali apparentemente diverse (Hinshaw, 2017).

Bisogna che il clinico sia consapevole del fatto che vulnerabilità e fattori di rischio interagiscono in modi specifici, ma in ultima analisi prevedibili (Beauchaine & Hinshaw, 2016; Beauchaine et al., 2013; Hinshaw, 2015). Al clinico spetta il complesso compito di collegare le caratteristiche genetiche, dei neurotrasmettitori e dello sviluppo neuroanatomico, alle differenze individuali di temperamento, di cognizione sociale e ai *pattern* di risposta emotiva. Come sostengono Caspi e colleghi (2002; 2003), sappiamo che i genotipi possono moderare l'effetto del contesto ambientale sulla psicopatologia, così come i fattori ambientali possono moderare l'espressione delle caratteristiche genetiche. È indispensabile, pertanto, integrare queste concezioni dal basso verso l'alto con una comprensione dall'alto verso il basso dei modi in cui modelli di interazione familiare, relazioni tra pari, fattori scolastici e variabili socioeconomiche – presenti nel contesto e nella comunità in cui la persona vive – influenzano il cervello in via di sviluppo. Da qui l'importanza di sforzi multidisciplinari per comprendere la molteplicità delle interazioni (Bakermans-Kranenburg & van Ijzendoorn, 2015).

⁶ Il principio di equifinalità nasce in biologia per descrivere sistemi viventi che possono raggiungere, e spesso raggiungono, punti di sviluppo simili attraverso processi causali diversi e complessi (Cicchetti & Rogosch, 1996; Mayr, 1964).

Ricadute nella pratica clinica

Nella pratica clinica la diagnosi non è altro che un momento di codifica “finale” di una lunga processualità diagnostica, che inizia con la richiesta di appuntamento da parte del paziente (o dei suoi *caregiver*) e che – in qualche misura – dovrebbe terminare con un intervento – di qualsivoglia genere e natura – volto a ridurre il livello di disagio/sofferenza della persona (Balestri, Orefice & Pandolfi, 1996; Orefice, 2002). Se, come abbiamo già scritto, la finalità della formulazione di una diagnosi categoriale è quella di individuare gli elementi comuni di un disturbo presenti in più soggetti, nella pratica clinica gli obiettivi sono differenti. Fondamentale è quindi cogliere le specificità particolarmente significative per il soggetto e che riguardano non soltanto segni e sintomi, ma anche possibili fattori causali, i vari elementi di protezione, il contesto familiare e quello sociale e così via. Tutte queste variabili dovrebbero permettere di individuare una possibile relazione tra il disturbo del singolo paziente e un intervento. Si deve quindi spostare l’attenzione dalla formulazione di un’ipotesi secondo un sistema classificatorio a quanto avviene nel corso del primo momento di incontro con il paziente.

I problemi del clinico, come sappiamo, iniziano quando apre la porta al paziente o lo va a prendere in sala di attesa. Se in quel momento la sua osservazione è precocemente orientata da specifiche categorie diagnostiche – che nel nostro caso potrebbero essere i disturbi del neurosviluppo – è plausibile che aumentino le probabilità di formulare una diagnosi impropria o anche, più semplicemente, inutile per il paziente.

In letteratura negli anni scorsi si è dedicata molta attenzione all’importanza di una valutazione diagnostica che effettivamente parta dalla “realtà del paziente” (ossia da tutte le sue specificità⁷) alla formulazione di ipotesi e che permetta di formulare delle indicazioni di intervento. Da qui alcune considerazioni:

- i parametri diagnostici sono cambiati perché sono mutate le ipotesi rispetto all’etiologia dei disturbi, al “funzionamento” del paziente che ne è affetto e, quindi, alle conseguenze che può avere nella vita quotidiana;
- i diversi parametri diagnostici hanno importanti ricadute in due aree: le aree o i funzionamenti oggetto di indagine – e quindi la scelta degli strumenti diagnostici – e i criteri che si impiegano per la lettura dei dati. Le caratteristiche del sistema diagnostico cui il clinico fa

⁷ Già più di un secolo fa in ambito psichiatrico la fenomenologia (e, alcuni anni dopo, la psicopatologia descrittiva) avevano dato centralità all’osservazione del paziente.

riferimento, infatti, orientano il suo agire, proprio perché lo inducono a rivolgere l'attenzione verso alcune aree di funzionamento (usiamo volutamente un termine impreciso) rispetto ad altre.

Le nuove conoscenze in ambito genetico e nel campo del *neuroimaging* hanno modificato l'approccio alla psicopatologia e, di conseguenza, l'impiego degli strumenti e la lettura dei dati. L'obiettivo non può essere soltanto la misurazione di un'abilità/costrutto che si ipotizza fondamentale per descrivere/comprendere il comportamento della persona, ma deve favorire la formulazione di ipotesi attendibili in merito alle possibili cause del comportamento in oggetto e fornire indicazioni, anche di natura prognostica, rispetto alle traiettorie evolutive. È quindi opportuno fare riferimento a un modello esplicativo di ampio respiro che permetta di differenziare tra comportamenti apparentemente simili, di ipotizzare cause differenti e di evidenziare potenziali fattori di protezione e di rischio.

Nel corso degli anni si è assistito a un progressivo interesse per:

- l'esistenza di una vulnerabilità genetica multifattoriale complessa. Le teorie oligogeniche e poligeniche sono state in gran parte abbandonate in favore di modelli complessi e multifattoriali che includono effetti ereditari, epigenetici e stocastici (Beauchaine et al., 2017; Iacono, 2018). Come nel caso delle malattie fisiche, le vulnerabilità biologiche e i fattori di rischio ambientali interagiscono in modo complesso nel tempo fino a produrre gli effetti psicopatologici osservati (Cicchetti, 1990; Constantino, 2018; Beauchaine, Zisner & Sauder, 2017; Beauchaine & McNulty, 2013);
- le emozioni, che hanno acquisito particolare rilevanza (pensiamo, ad esempio, ai “disturbi esternalizzanti”, così come sono definiti dai modelli dimensionali). Le influenze genetiche e/o le funzioni neuronali non sono direttamente osservabili attraverso il comportamento. I *bias* comportamentali sono infatti l'esito degli effetti indiretti di queste variabili emotive sulle condizioni temperamentali e psicologiche⁸ (Beauchaine et al., 2018);
- e diverse manifestazioni dello stesso disturbo nell'arco della vita, abbandonando l'idea che si tratti di disturbi differenti. Si può solo ipotizzare la presenza di una matrice comune, costituita da una

⁸ Molte forme di psicopatologia, tra cui i disturbi esternalizzanti, sono caratterizzate da risposte emotive e psicologiche troppo intense o che durano troppo a lungo per essere adattive (Beauchaine, 2015). I modelli attuali dei comportamenti esternalizzanti specificano il ruolo centrale dell'anedonia e dell'irritabilità – sotto-prodotti affettivi dell'insufficiente risposta striatale – che spiegano i comportamenti impulsivi, di ricerca di ricompensa e di abuso di sostanze (Beauchaine, Zisner & Sauder, 2017; Wakschlag, Perlman, Blair, Leibenluft, Briggs-Gowan & Pine, 2018; Zisner & Beauchaine, 2016).

common liability che presenta differenze nell'espressione dei sintomi che emergono a vari livelli di progressione della malattia, in interazione con i diversi fattori di rischio e di protezione (Beauchaine et al., 2016, Beauchaine & Cicchetti, 2016).

Quali strumenti, alternativi o aggiuntivi a quelli tradizionalmente impiegati, si potrebbero prendere in considerazione?

Ma in quale misura ci sono di aiuto queste nuove conoscenze quando dobbiamo scegliere lo strumento/ gli strumenti da somministrare e leggere i dati emersi? Data la lunga esperienza che ci contraddistingue non solo nella somministrazione, ma anche nella lettura dei dati che emergono dai test, riteniamo – forse impropriamente o in modo presuntuoso – che l'accento non debba essere posto sulla necessità di nuovi strumenti, quanto su un uso consapevole di quelli già esistenti sul mercato. Oggi abbiamo a disposizione molteplici test, che misurano costrutti diversi e che possono essere proficuamente impiegati facendo riferimento ai modelli teorici di ultima generazione.

Ci riferiamo non soltanto ai cosiddetti *performance-based test* (quali, ad esempio, le Scale Wechsler, le *British Ability Scales-Third Edition* [BAS3; Elliott & Smith, 2011, ad. it. 2021] e le *Reynolds Intellectual Assessment Scales-Second Edition* [RIAS-2; Reynolds & Kamphaus, 2003, ad. it. 2015]), ma anche ai *self-attribution test* (ad esempio, i *Personality Assessment Inventory* (Morey, 1997, ad. it. 2020; 2007a, ad. it. 2015; 2007b, ad. it. 2021; 2018), l'ultima versione dell'MMPI [MMPI-3; Tellegen & Ben-Porath, 2020] e lo Spectra [Blais & Sinclair, 2018, ad. it. 2021]) che in qualche misura costituiscono un ausilio per il clinico che fa riferimento ai modelli dimensionali di ultima generazione che prevedono un fattore generale di psicopatologia della personalità (Caspi et al., 2014). La finalità dei test è quella di permettere una sorta di “verifica” delle ipotesi cliniche formulate e/o di essere un ausilio per il clinico per orientarsi tra le differenti ipotesi al fine di pervenire a una migliore comprensione di quanto accade al paziente.

Al clinico si chiede non soltanto di avere una conoscenza approfondita dello strumento e, di conseguenza, di sapere quali sono i costrutti misurati, al di là della denominazione loro attribuita dagli autori, ma anche di essere in grado di fare un lavoro indiziario, che è possibile soltanto se si conoscono le basi neurobiologiche dei costrutti che si vorrebbero misurare e la possibile interazione con altre aree che vicariano funzionamenti critici. A nostro avviso l'elemento più importante che permette di creare un nesso tra funzionamento indagato e strumento è la conoscenza che il clinico ha di quei modelli della mente

che hanno il maggior potere esplicativo per quello specifico quesito diagnostico. Proprio questi modelli diventano il *frame* da impiegare per leggere i dati emersi.

Così come è cambiato l'approccio ai disturbi e si sono ormai abbandonate le classificazioni categoriali privilegiando quelle dimensionali, è cambiato anche il lavoro dello psicodiagnosta, il cui obiettivo non è più quello di rilevare specifiche abilità o costrutti, ma quello di considerare i differenti funzionamenti e le possibili interazioni tra di loro. Questi funzionamenti possono essere declinati in diversi modi, come si evince dai modelli di psicopatologia di ultima generazione. I cambiamenti avvenuti negli ultimi decenni in neurologia, ad esempio, hanno implicato importanti modificazioni, che derivano dalla ricerca di nessi tra modelli neurobiologici di funzionamento cerebrale e modelli cognitivi (Jewsbury, Bowden & Duff, 2017).

Ad esempio, i punteggi dei test cognitivi – che hanno numerosi impieghi (Gottfredson, 1997; Deary, Penke & Johnson, 2010) – sono risultati correlati con variabili cerebrali sia strutturali sia funzionali valutate con tecniche di *neuroimaging* (ad esempio, PET, fMRI, RM), con esami di genetica molecolare (Haier et al., 1988; Jung & Haier, 2007; Deary et al., 2010; Penke et al., 2012; Colom et al., 2013) e con studi inerenti la familiarità e/o l'ereditarietà genetica (Posthuma, De Geus, Baare, Hulshoff Pol, Kahn & Boomsma, 2002; Hulshoff Pol et al., 2006; Chiang et al., 2012; Chiang et al., 2009; Stein et al., 2012).

La realtà che abbiamo di fronte è molto diversa da quella che avevamo studiato ai tempi dell'università, come peraltro scrivono Antonietti, Borgatti e Giorgetti (2022). Grazie ai dati di ricerca sappiamo che la struttura e il funzionamento neuronale sono alla base delle differenze individuali a livello cognitivo. I nuovi modelli di intelligenza – ad esempio quello di Jung e Haier (2007) e di Kovacs e Conway (2016) – negli ultimi vent'anni hanno permesso di fare alcune riflessioni in merito al fatto che le variazioni che riscontriamo nelle abilità cognitive degli individui potrebbero derivare da differenze nel funzionamento cerebrale, poiché oggi sappiamo che alcuni compiti specifici dell'attività cerebrale non possono più essere associati esclusivamente ad aree specializzate.

Nel corso degli anni la stessa interazione tra clinico e paziente è stata oggetto di particolare attenzione: basti pensare a quanto è stato scritto sui cosiddetti *nontest factors*⁹. Attualmente le considerazioni in merito

⁹ Di *nontest factors* si sono occupati prima, tra gli altri, lo stesso Wechsler (1939, 1944), poi Naglieri e Das (1988, 1990). Nel 2011 Bornstein ne propone una importante revisione e introduce nel contesto della somministrazione alcune variabili legate alla specifi-

all'argomento hanno acquistato un particolare significato anche grazie alle scoperte delle neuroscienze, in particolare sul funzionamento dell'emisfero destro. Dal lavoro di Siegel (2020) e di Schore (2019) oggi sappiamo, infatti, quanto siano importanti sia la regolazione emotiva interattiva sia l'autoregolazione della persona a fronte di un compito che attiva aree cognitive differenti e come la presenza/assenza di questa modalità regolatoria possa incidere in maniera significativa sui risultati dei test.

Il lavoro del “clinico che fa diagnosi” non è soltanto “individuare un'etichetta secondo un sistema di classificazione dei sintomi lamentati dal paziente”, ma è l'esito di un processo diagnostico che prende in considerazione le caratteristiche cruciali per quella persona e che possono non esserlo per altri individui. Tali caratteristiche non riguardano soltanto (e nemmeno prevalentemente) i segni e i sintomi. Il clinico può rivolgere la sua attenzione ad altre variabili, quali ad esempio i possibili fattori causali, la presenza *vs.* assenza di fattori di protezione, il contesto familiare e sociale in cui la persona vive (soprattutto in caso di infanti, bambini e adolescenti), come ad esempio proposto dagli autori della DC:0-5™.

Nonostante l'attenzione che possiamo porre alle molteplici variabili in gioco, non possiamo basarci sull'assunto che la formulazione della diagnosi sia “sicuramente” corretta. Diventa pertanto necessario prevedere possibili indicatori di errori diagnostici ed eventuali rimedi, ossia come modificare la diagnosi e la pianificazione dell'intervento ad essa conseguente (Rutter & Pine, 2015).

Bibliografia

- Ainsworth, M. D. S., Blehar, M. S., Waters, E. & Wall, S. (1978). *Patterns of attachment: A psychological study of the strange situation*. Hillsdale, NJ: Erlbaum.
- 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.
- Anders, T. F. (1989). Clinical syndromes, relationship disturbances and their assessment. In A. J. Sameroff & R. N. Emde (Eds.), *Relationship disturbances in early childhood* (pp. 125-144). New York, NY: Basic Books.
- APA (American Psychiatric Association) (2013). *DSM-5. Diagnostic and statistical manual of mental disorders (5th Ed.)*. Washington, DC: APA. Tr.it. (2014). *DSM-5. Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali*. Milano: Raffaello Cortina Editore.

cità del singolo paziente.

- APA (American Psychiatric Association) (2022). *DSM-5-TR. Diagnostic and statistical manual of mental disorders. Text Revision* (5th Ed. TR). Washington, DC: APA.
- Auerbach, R. P. (2022). RDoC and the developmental origins of psychiatric disorders: How did we get here. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 63(4), 377-380. DOI: 10.1111/jcpp.13582.
- Bakermans-Kranenburg, M. J. & van IJzendoorn, M. H. (2015). The hidden efficacy of interventions: Gene × environment experiments from a differential susceptibility perspective. *Annual Review of Psychology*, 3(66), 381-409. DOI: 10.1146/annurev-psych-010814-015407.
- Balestri, L., Orefice, S. & Pandolfi, A. (1996). Il processo diagnostico. In F. Del Corno e M. Lang (a cura di), *Psicologia clinica. La relazione con il paziente (Vol. II)*. Milano: FrancoAngeli.
- Beauchaine, T. P. (2015). Future directions in emotion dysregulation and youth psychopathology. *Journal of Clinical Child & Adolescents*, 44, 875-96. DOI: 10.1080/15374416.2015.1038827.
- Beauchaine, T. P. & Cicchetti, D. (2016). A new generation of comorbidity research in the era of neuroscience and the Research Domain Criteria. *Development Psychopathology*, 28, 89-1894. DOI: 10.1017/S0954579416000602.
- Beauchaine, T. P. & Constantino, J. N. (2017). Redefining the endophenotype concept to accommodate transdiagnostic vulnerabilities and etiological complexity. *Biomark Med*, 11, 769-780. DOI: 10.2217/bmm-2017-0002.
- Beauchaine, T. P., Constantino, J. N. & Hayden, E. P. (2018). Psychiatry and developmental psychopathology: unifying themes and future directions. *Comprehensive Psychiatry*, 87, 143-152. DOI: 10.1016/j.comppsy.2018.10.014.
- Beauchaine, T. P. & Hinshaw, S. P. (2016). *The Oxford handbook of externalizing spectrum disorders*. New York, NY: Oxford University Press.
- Beauchaine, T. P., Klein, D. N., Erickson, N. L., Norris, A. L. (2013). Developmental psychopathology and the Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders. In T. P. Beauchaine & S. P. Hinshaw (Eds.), *Child and adolescent psychopathology* (2nd Ed., pp. 29-110). Hoboken, NJ: Wiley.
- Beauchaine, T. P. & McNulty, T. (2013). Comorbidities and continuities as ontogenic processes: Toward a developmental spectrum model of externalizing behavior. *Development Psychopathology*, 25, 1505-1528. DOI: 10.1017/S0954579413000746.
- Beauchaine, T. P., Zisner, A. & Sauder, C. L. (2017). Trait impulsivity and the externalizing spectrum. *Annual Review of Clinical Psychology*, 13, 343-68. DOI: 10.1146/annurev-clinpsy-021815-093253.
- Blais, M., & Sinclair, S. J. (2018). Spectra: Indices of Psychopathology. Psychological assessment resources. Lutz, FL: PAR. Trad. it. di L. Abbate, M. Lang & E. Francia (a cura di), *Spectra. Indices of Psychopathology*. Firenze: Hogrefe 2021.
- Bornstein, R. F. (2011). Toward a process-focused model of test score validity: Improving psychological assessment in science and practice. *Psychological Assessment*, 23(2), 532-544. DOI: 10.1037/a0022402.
- Bowlby, J. (1953). *Child care and the growth of love*. London: Penguin Books.

- Caspi, A., Houts, R. M., Belsky, D. W., Goldman-Mellor, S., Harrington, H., Israel, S., [...] & Moffitt, T. E. (2014). The p factor: One general psychopathology factor in the structure of psychiatric disorders?. *Clinical Psychological Science*, 2, 119-137. doi: 10.1177/2167702613497473.
- Caspi, A., McClay, J., Moffitt, T.E., Mill, J., Martin, J., Craig, I. W., Taylor, A. & Poulton, R. (2002). Role of genotype in the cycle of violence in maltreated children. *Science*, 297(5582), 851-854. DOI: 10.1126/science.1072290.
- Caspi, A., Sugden, K., Moffitt, T. E., Taylor, A., Craig, I. W., Harrington, H., McClay, J., Mill, J., Martin, J., Braithwaite, A. & Poulton, R. (2003). Influence of life stress on depression: Moderation by a polymorphism in the 5-HTT gene. *Science*, 18, 301(5631), 386-389. DOI: 10.1126/science.1083968.
- Chiang, M. C., Barysheva, M., McMahon, K. L., de Zubicaray, G. I., Johnson, K., Montgomery, G. W., Martin, N. G., Toga, A. W., Wright, M. J., Shapshak, P. & Thompson, P. M. (2012). Gene network effects on brain microstructure and intellectual performance identified in 472 twins. *Journal of Neuroscience*, 32(25), 8732-8745. DOI: 10.1523/JNEUROSCI.5993-11.
- Chiang, M. C., Barysheva, M., Shattuck, D. W., Lee, A. D., Madsen, S. K., Avedissian, C., Klunder, A. D., Toga, A. W., McMahon, K. L., de Zubicaray, G. I., Wright, M. J., Srivastava, A., Balov, N., Thompson, P. M., (2009). Genetics of brain fiber architecture and intellectual performance. *Journal of Neuroscience*, 29(7), 2212-2224. DOI: 10.1523/JNEUROSCI.4184-08.
- Cicchetti, D. (1989). How research on child maltreatment has informed the study of child development: Perspectives from developmental psychopathology. In D. Cicchetti & V. Carlson (Eds.), *Child maltreatment: Theory and research on the causes and consequences of child abuse and neglect* (pp. 377-431). Cambridge: Cambridge University Press. DOI: 10.1017/CBO9780511665707.014.
- Cicchetti, D. (1990). A historical perspective on the discipline of developmental psychopathology. In J. E. Rolf, A. S. Masten, D. Cicchetti, K. H. Nuechterlein & S. Weintraub (Eds.) . *Risk and protective factors in the development of psychopathology* (pp. 2-28). Cambridge: Cambridge University Press. DOI: 10.1017/CBO9780511752872.003.
- Cicchetti, D. (1993). Developmental psychopathology: Reactions, reflections, projections. *Developmental Review*, 13, 471-502. DOI: 10.1006/drev.1993.1021.
- Cicchetti, D. (2008). A multiple-levels-of-analysis perspective on research in developmental psychopathology. In T. P. Beauchaine & S. P. Hinshaw (Eds.), *Child and adolescent psychopathology* (pp. 27-57). Hoboken, NJ: Wiley.
- Cicchetti, D. & Blender, J. A. (2004). A multiple-levels-of-analysis approach to the study of developmental processes in maltreated children. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America*, 101, 17325-17326. DOI: 10.1073/pnas.0408033101.
- Cicchetti, D. & Rogosch, F. A. (1996) Equifinality and multifinality in developmental psychopathology. *Development Psychopathology*, 8, 597-600. DOI: 10.1017/S0954579400007318.

- Cohen, J. R. (2019). <https://reporter.nih.gov/project-details/9717605>. [last accessed 27 December 2021].
- Colom, R., Burgaleta, M., Roman, F. J., Karama, S., Alvarez-Linera, J., Abad, F. J., Martínez, K., Quiroga, M. A. & Haier, R. J. (2013). Neuroanatomic overlap between intelligence and cognitive factors: Morphometry methods provide support for the key role of the frontal lobes. *Neuroimage*, 72, 143-152. DOI: 10.1016/j.neuroimage.2013.01.032.
- Constantino, J. N. (2018). Deconstructing autism: From unitary syndrome to contributory developmental endophenotypes. *International Review of Psychiatry*, 30 (1), 18-24. DOI: 10.1080/09540261.2018.1433133.
- Cuthbert B. N. (2014). The RDoC framework: Facilitating transition from ICD/DSM to dimensional approaches that integrate neuroscience and psychopathology. *World Psychiatry: Official Journal of the World Psychiatric Association (WPA)*, 13(1), 28-35. DOI: 10.1002/wps.20087.
- Cuthbert, B. N. & Insel, T. R. (2013). Toward the future of psychiatric diagnosis: The seven pillars of RdoC. *BMC Medicine*, 14, 11-126. DOI: 1741-7015/11/126.
- Deary, I. J., Penke, L. & Johnson, W. (2010). The neuroscience of human intelligence differences. *Natural Review of Neuroscience*, 11, 201-211. DOI: 10.1038/nrn2793.
- El-Gabalawi, F. (2014). Child and adolescent psychiatry: Conceptual and diagnostic issues. In C. Perring & L. Wells (Eds), *Diagnostic dilemmas in child and adolescent psychiatry: Philosophical perspectives*. Oxford: Oxford Academic. DOI: 10.1093/med/9780199645756.003.0002.
- Emde, R. N. (2016). Foreword. In ZERO TO THREE: National Center for Infants Toddlers and Families (2016). *Diagnostic Classification of Mental Health and Developmental Disorders of Infancy and Early Childhood (DC: 0-5™)*. Tr. it. di Maestro, S. & Muratori, F. (a cura di) (2018). *CD: 0-5™ - Classificazione Diagnostica della Salute Mentale e dei Disturbi di Sviluppo nell'Infanzia* (pp. 1-3). Roma: Giovanni Fioriti Editore.
- Feighner, J. P., Robins, E., Guze, S. B., Woodruff, R. A., Winokur, G., Munoz, R. (1972). Diagnostic criteria for use in psychiatric research. *Archives of General Psychiatry*, 26 (1), 57-63. DOI: 10.1001/archpsyc.1972.01750190059011.
- Fraiberg, S., Adelson, E. & Shapiro, V. (1975). Ghosts in the nursery: A psychoanalytic approach to the problems of impaired infant-mother relationships. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 14(3), 387-421. DOI: 10.1016/s0002-7138(09)61442-4.
- Gottfredson, L. S. (1997). Intelligence and social policy [Special Issue]. *Intelligence*, 24(1).
- Haier, R. J., Siegel, B. V., Nuechterlein, K. H., Hazlett, E., Wu, J. C., Paek, J., Browning, H. L. & Buchsbaum, M. S. (1988). Cortical glucose metabolic-rate correlates of abstract reasoning and attention studied with positron emission tomography. *Intelligence*, 12, 199-217. DOI: 10.1016/0160-2896(88)90016-5.

- Haslam, N., Williams, B., Prior, M., Haslam, R., Graetz, B. & Sawyer, M. (2006). The latent structure of attention-deficit/ hyperactivity disorder: A taxometric analysis. *Australian and New Zealand Journal of Psychiatry*, 40, 639-647. DOI: 10.1111/j.1440-1614.2006.01863.x.
- Hinshaw, S. P. (2008). Developmental psychopathology as a scientific discipline: Relevance to behavioral and emotional disorders of childhood and adolescence. In T. P. Beauchaine & S. P. Hinshaw (Eds.), *Child and adolescent psychopathology* (pp. 3-26). New York, NY: John Wiley & Sons, Inc.
- Hinshaw, S. P. (2015). Developmental psychopathology, ontogenic process models, gene-environment interplay, and brain development: An emerging synthesis. *Journal of Abnormal Psychology*, 124, 771-775. DOI: 10.1037/abn0000110
- Hinshaw, S. P. (2017). Developmental psychopathology as a scientific discipline: A twenty-first century perspective. In T. P. Beauchaine & S. P. Hinshaw (Eds.), *Child and adolescent psychopathology* (Third Edition, pp. 3-32). Hoboken, NJ: Wiley.
- Hulshoff Pol, H. E., Schnack, H. G., Posthuma, D., Mandl, R. C. W., Baare, W. F., van Oel, C., van Haren, N. E., Collins, D. L., Evans, A. C., Amunts, K., Bürgel, U., Zilles, K., de Geus, E., Boomsma, D. I. & Kahn, R. S. (2006). Genetic contributions to human brain morphology and intelligence. *Journal of Neuroscience*, 26 (40), 10235-10242. DOI: 10.1523/JNEUROSCI.1312-06.2006.
- Iacono, W. G. (2018). Endophenotypes in psychiatric disease: prospects and challenges. *Genome Medicine*, 10, 11. DOI: 10.1186/s13073-018-0526-5.
- Insel, T. R., Cuthbert, B., Garvey, M., Heinssen, R., Pine, D. S., Quinn, K., Sanislow, C. & Wang, P. (2010). Research domain criteria (RDoC): Toward a new classification framework for research on mental disorders. *American Journal of Psychiatry*, 167, 748-751. DOI: 10.1176/appi.ajp.2010.09091379.
- Insel, T. R., Landis, S. C. & Collins, F. S. (2013). Research priorities. The NIH BRAIN Initiative. *Science*, 340 (6133), 687-688. DOI: 10.1126/science.1239276.
- Jewsbury, P. A., Bowden, S. C. & Duff, K. (2017). The Cattell-Horn-Carroll Model of Cognition for clinical assessment. *Journal of Psychoeducational Assessment*, 35 (6), 547-567. DOI: 10.1177/0734282916651360.
- Jung, R. E. & Haier, R. J. (2007). The Parieto-Frontal Integration Theory (P-FIT) of intelligence: Converging neuroimaging evidence. *Behavioral and Brain Sciences*. 30(2), 135-154. DOI: 10.1017/S0140525X07001185.
- Karalunas, S. L., Gustafsson, H. C., Dieckmann, N. F., Tipsord, J., Mitchell, S. H. & Nigg, J. T. (2017). Heterogeneity in development of aspects of working memory predicts longitudinal attention deficit hyperactivity disorder symptom change. *Journal of Abnormal Psychology*, 126, 774-792. DOI: 10.1037/abn0000292.
- Kaufman, A. S. (1979). *Intelligent Testing with the WISC-R*. New York, NY: Wiley & Sons.

- Kaufman, A. S. (1994). *Intelligent Testing with the WISC-III*. New York, NY: John Wiley & Sons.
- Kaufman, A. S. & Lichtenberger, E. O. (2002). *Assessing adolescent and adult intelligence* (2nd Edition). Boston, MA: Allyn & Bacon.
- Kaufman, A. S. & Lichtenberger, E. O. (2005). *Assessing adolescent and adult intelligence* (3rd Edition). Hoboken, NJ: Wiley & Sons.
- Kovacs, K. & Conway, A. R. A. (2016). Process Overlap Theory: A unified account of the general factor of intelligence. *Psychological Inquiry*, 27(3), 151-177. DOI: 10.1080/1047840X.2016.1153946.
- Lang, M. (1998). Gli esiti negativi delle psicoterapie. In F. Del Corno, M. Lang (a cura di), *Psicologia clinica I: Fondamenti storici e metodologici: Evoluzione della psicologia clinica, modelli diagnostici, disegni della ricerca, formazione* (pp. 504-548). Milano: FrancoAngeli.
- Martel, M. M. (2009). Research review: A new perspective on attention-deficit/hyperactivity disorder: Emotion dysregulation and trait models. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 50(9), 1042-1051. DOI: 10.1111/j.1469-7610.2009.02105.x.
- Matthews, M., Nigg, J. T. & Fair, D. A. (2014). Attention deficit hyperactivity disorder. *Current Topics in Behavioral Neurosciences*, 16, 235-266. DOI: 10.1007/7854_2013_249.
- Mayr E. (1964) The evolution of living systems. *The Proceedings of the National Academy of Sciences*, 51, 934-941. DOI: 10.1073/pnas.51.5.934.
- Morey, L. C. (1997). Personality Assessment Screener (PAS). Psychological Assessment Resources, Odessa, FL. Trad. it. di C. Pignolo, L. Abbate, M. Lang, M. Matta, P. Porcelli & A. Zennaro (2020), PAS. *Personality Assessment Screener. Manuale*. Hogrefe: Firenze.
- Morey, L. C. (2007a), PAI. Personality Assessment Inventory. Psychological Assessment Resources, Odessa, FL. Trad. it. di A. Zennaro, S. Di Nuovo, A. Lis, M. Fulcheri & C. Mazzeschi (2015), PAI. *Personality Assessment Inventory. Manuale*. Hogrefe: Firenze.
- Morey, L. C. (2007b), The Personality Assessment Inventory - Adolescent Professional Manual. Psychological Assessment Resources, Odessa, FL. Trad. it. di L. Pezzuti, L. Abbate, M. Lang, M. Lauriola, M.P. Andraos & F. E. Lopez Herrera (2021), PAI-A. *Personality Assessment Inventory - Adolescent. Manuale*. Hogrefe: Firenze.
- Morey, L. C. (2018), *Personality Assessment Screener-Observer (PAS-O)*. Psychological Assessment Resources: Odessa, FL.
- Morris, S. E. & Cuthbert, B. N. (2012). Research domain criteria: Cognitive systems, neural circuits, and dimensions of behavior. *Dialogues in Clinical Neuroscience*, 14, 29-37. DOI: 10.31887/DCNS.2012.14.1/smorris.
- Muller, R. J. (2018). *The four domains of mental illness. An alternative to DSM-5*. Routledge: London and New York.
- Naglieri, J.A. & Das, J.P. (1988). Planning-Arousal-Simultaneous-Successive (PASS): A model for assessment. *Journal of School Psychology*, 26, 35-48. DOI: 10.1016/0022-4405(88)90030-1.

- Naglieri, J.A. e Das, J.P. (1990). Planning, Attention, Simultaneous, and Successive (PASS) cognitive processes as a model for intelligence. *Journal of Psychoeducational Assessment*, 8(3), 303-337. DOI: 10.1177/073428299000800308.
- Nigg, J. T., John, O. P., Blaskey, L. G., Huang-Pollock, C. L., Willcutt, E. G., Hinshaw, S. P. & Pennington, B. (2002). Big five dimensions and ADHD symptoms: links between personality traits and clinical symptoms. *Journal of Personality and Social Psychology*, 83, 451-469. DOI: 10.1037/0022-3514.83.2.451.
- Orefice, S. (2002). *La sfiducia e la diffidenza. Metodologia clinica per i casi difficili*. Milano, IT: Raffaello Cortina.
- Penke, L., Maniega, S. M., Bastin, M.E., Hernandez, M.C.V., Murray, C., Royle, N.A., Starr, J. M., Wardlaw, J. M. & Deary, I. J. (2012). Brain white matter tract integrity as a neural foundation for general intelligence. *Molecular Psychiatry*, 17(10), 1026-1030. DOI: 10.1038/mp.2012.66.
- Posthuma, D., De Geus, E. J., Baare, W. F., Hulshoff Pol, H. E., Kahn, R. S. & Boomsma, D. I. (2002). The association between brain volume and intelligence is of genetic origin. *Natural Neuroscience*, 5(2), 83-84. DOI: 10.1038/nn0202-83.
- Richters, J., Cicchetti, D. (1993). Mark Twain meets DSM-III-R: Conduct disorder, development, and the concept of harmful dysfunction. *Development & Psychopathology*, 5(1-2), 5-29. DOI: 10.1017/S0954579400004235.
- Rutter, M. (2008). Developing concepts in developmental psychopathology. In J. J. Hudziak (Ed.), *Developmental psychopathology and wellness: Genetic and environmental influences* (pp. 3-19). Washington, DC: American Psychiatric Publishing Inc.
- Rutter, M. (2011). Research review: Child psychiatric diagnosis and classification: Concepts, findings, challenges and potential. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 52(6), 647-660. DOI: 10.1111/j.1469-7610.2011.02367.x.
- Rutter, M. & Pine, D. S. (2015). Diagnosis, diagnostic formulation and classification. In A. Thapar, D. S. Fine, J. F. Leckman, S. Scott, M. J. Snowling & E. Taylor (Eds), *Rutter's child and adolescent psychiatry* (6th Edition) (pp. 17-30). Ltd: JohnWiley & Sons, DOI: 10.1002/9781118381953.ch2.
- Rutter, M. & Sroufe, L. A. (2000). Developmental psychopathology: Concepts and challenges. *Development and Psychopathology*, 12, 265-296. DOI: 10.1017/S0954579400003023.
- Sameroff, A. J., & Emde, R. N. (1989). *Relationship disturbances in early childhood*. New York, NY: Basic Books.
- Sanislow, C. A., Pine, D. S., Quinn, K. J., Kozak, M. J., Garvey, M. A., Heinssen, R.K., [...] & Cuthbert, B. N. (2010). Developing constructs for psychopathology research: Research domain criteria. *Journal of Abnormal Psychology*, 119, 631-639. DOI: 10.1037/a0020909.

- Schore, A. (2019). *Right brain psychotherapy. Illustrated edition*. New York, NY: W. W. Norton & Company.
- Schweitzer, J.B. (2020). <https://reporter.nih.gov/project-details/10064501>. [last accessed 27 December 2021].
- Siegel, D. J. (2020). The interconnection of mind, consciousness, and well-being. In D. J. Siegel & M. F. Solomon (Eds.), *Mind, consciousness, and well-being* (pp. 294-332). New York, NY: W. W. Norton & Company.
- Sroufe, L. A. (1989). Relationships and their disturbances. In A. Sameroff & R.N. Emde (Eds.), *Relationship disturbances in early childhood* (pp. 97-124). New York, NY: Basic Books.
- Sroufe, L. A. & Rutter, M. (1984). The domain of developmental psychopathology. *Child Development*, 55(1), 17-29. DOI: 10.1111/j.1467-8624.1984.tb00271.x.
- Stein, J. L., Medland, S. E., Vasquez, A. A., Hibar, D. P., Senstad, R. E., Winkler, A. M., Toro, R., Appel, K., Bartecek, R., Bergmann, Ø., Bernard, M., Brown, A. A., Cannon, D. M., Chakravarty, M. M., Christoforou, A., Domin, M., Grimm, O., Hollinshead, M., Holmes, A. J., Homuth, G., [...] & Enhancing Neuro Imaging Genetics through Meta-Analysis Consortium (2012). Identification of common variants associated with human hippocampal and intracranial volumes. *Nature Genetics*, 44(5), 552-561. DOI: 10.1038/ng.2250.
- Stevens, M. C. (2020). <https://reporter.nih.gov/project-details/9897171>. [last accessed 27 December 2021].
- Tellegen, A. & Ben-Porath, Y. S. (2020). *MMPI-3. Manual for Administration, Scoring, and Interpretation*. Minneapolis, MN: University of Minnesota Press.
- Wakschlag, L. S., Perlman, S. B., Blair, R. J., Leibenluft, E., Briggs-Gowan, M. J. & Pine, D. S. (2018). The neurodevelopmental basis of early childhood disruptive behavior: Irritable and callous phenotypes as exemplars. *American Journal of Psychiatry*, 175, 114-130. DOI: 10.1176/appi.ajp.2017.17010045.
- Wechsler, D. (1939). *The Measurement and appraisal of adult intelligence*. Baltimore, MD: Williams & Wilkins.
- Wechsler, D. (1944). *The measurement of adult intelligence (3rd Edition)*. Baltimore, MD: Williams & Wilkins.
- W H O (WORLD HEALTH ORGANIZATION) (2022). *ICD-11. International classification of diseases*. <https://icd.who.int/en>.
- Zeneath C. H. & Lieberman A. (2016). Defining relational pathology in early childhood: the Diagnostic Classification of mental Health and developmental disorders of infant and early childhood DC:0-5 approach. *Infant Mental Health Journal*, 37(5), 509-517.
- ZERO TO THREE: National Center for Infants Toddlers and Families (1994). *Diagnostic classification of mental health and developmental disorders of infancy and early childhood (DC: 0-3)*. Arlington, VA: Author.

- ZERO TO THREE: National Center for Infants Toddlers and Families (2005). *Diagnostic classification of mental health and developmental disorders of infancy and early childhood: Revised edition (DC: 0-3R)*. Tr. it. AA.VV. (a cura di) (2008). *CD: 0-R 1° Revisione - Classificazione Diagnostica della Salute Mentale e dei Disturbi di Sviluppo nell'Infanzia*. Roma: Giovanni Fioriti Editore.
- ZERO TO THREE: National Center for Infants Toddlers and Families (2016). *Diagnostic Classification of Mental Health and Developmental Disorders of Infancy and Early Childhood (DC: 0-5™)*. Tr. it. Maestro, S. & Muratori, F. (a cura di) (2018). *CD: 0-5™ - Classificazione Diagnostica della Salute Mentale e dei Disturbi di Sviluppo nell'Infanzia*. Roma: Giovanni Fioriti Editore.
- ZERO TO THREE: National Center for Infants Toddlers and Families (2021). *Diagnostic Classification of Mental Health and Developmental Disorders of Infancy and Early Childhood. 2.0 Version*. Washington, DC: Author
- Zisner, A. & Beauchaine, T. P. (2016). Neural substrates of trait impulsivity, anhedonia, and irritability: Mechanisms of heterotypic comorbidity between externalizing disorders and unipolar depression. *Developmental Psychopathology*, 28(4pt1), 1177-1208. DOI: 10.1017/S0954579416000754.

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°, 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;

° 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

Copyright © FrancoAngeli

This work is released under Creative Commons Attribution - Non-Commercial –

No Derivatives License. For terms and conditions of usage

please see: <http://creativecommons.org>

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 computazione, 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 si 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,

attenzionale, 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 attenzionale (attenzione visuo-spaziale; e.g., Vidyasagar e Pammer, 2010; un deficit attenzionale 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 disturbi 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)*

<p>Eziologia</p> <p>I sistemi di classificazione sono stati talvolta interpretati come rappresentanti dell’idea che</p> <p>(a) i disturbi mentali sono malattie distinte con confini definiti, così come il cancro e la malaria sono malattie distinte;</p> <p>(b) le cause dei diversi disturbi mentali sono altrettanto chiare;</p> <p>(c) la corretta classificazione – e, per estensione, il trattamento – delle malattie mentali sarà chiara una volta scoperta “la causa fondamentale” di ciascun disturbo.</p>
<p>Categorie e dimensioni</p> <p>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.</p>
<p>Soglie</p> <p>La definizione di soglie per la classificazione dei disturbi mentali è difficile per diverse ragioni:</p> <ul style="list-style-type: none"> - 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 (oltretutto 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 (Flaughnacco 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 prescindano 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 indagine (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 possono 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

colge 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*).

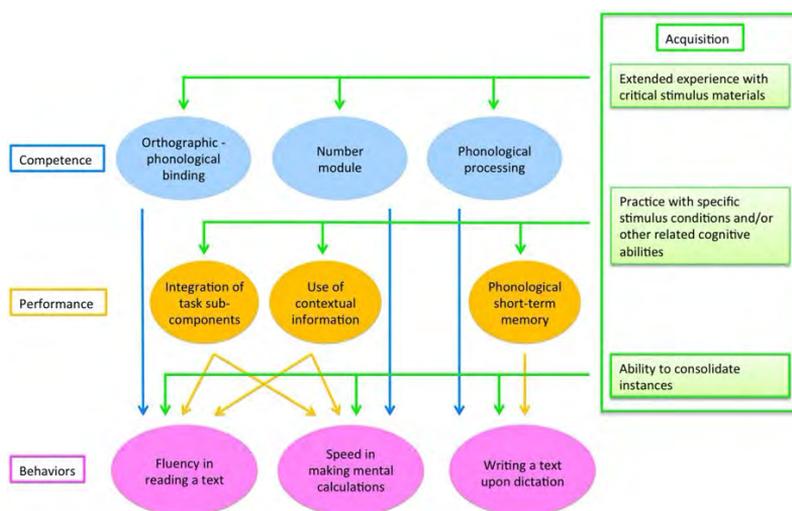


Fig. 1 - Un modello multi-livello delle abilità cognitive di apprendimento (da Zoccolotti et al., 2020). I comportamenti-target sono espressi in termini di compiti specifici; per quanto riguarda le abilità matematiche, viene mostrato solo il caso della velocità di calcolo. Sono indicati in modo separato i processi relativi alla “competenza”, alla “performance” e alla “acquisizione”. Si osservi, in particolare, come le diverse “competenze” 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-specifico* 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*.

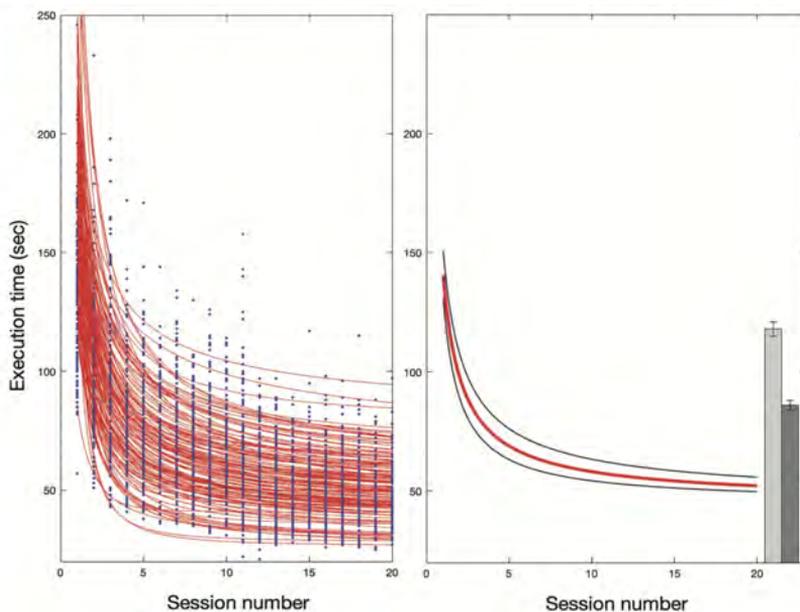


Fig. 2 - A sinistra sono presentati i dati individuali nel corso dell'apprendimento delle 20 matrici. I dati sono fittati con curve a potenza individuali (sono mostrati solo i fit con $R^2 > .30$). A destra è presentata la curva a potenza che fitta la prestazione mediana del gruppo di soggetti con un $R^2 = .95$ (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 specifico* 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
Letture	Decisione ortografica	< 0.01	_*	_*
Scrittura	Parole a trascrizione ambigua	< 0.01	Pseudo-parole	n.s.
Matematica	Fatti aritmetici	< 0.01	Giudizio di numerosità	n.s.
	Tabelline	< 0.05		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'augmentata 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. *Graefe's 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., Brizzolaro, 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., & Berlinger, 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.
- Liberman, 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.

- Szmalec, 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., & Rispens, 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.

Disturbi del neurosviluppo e autismo: possibile integrazione tra approccio dimensionale e categoriale

Neurodevelopmental disorders and autism: A possible integration between dimensional and categorical approaches

Filippo Muratori*, Sara Calderoni°

* Dipartimento di Neuroscienze dello Sviluppo, IRCCS Fondazione Stella Maris, Viale del Tirreno 331, 56128 Pisa, Italia; email: filippo.muratori@fsm.unipi.it.

° Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università di Pisa, via Roma 55, 56126 Pisa, Italia; e-mail: sara.calderoni@fsm.unipi.it.

Ricevuto: 13.02.2023 - **Accettato:** 28.2.2023

Pubblicato online: 11.04.2023

Riassunto

Negli ultimi anni gli studi clinici e di neuroscienze hanno messo in luce alcuni punti di debolezza delle attuali categorie psicopatologiche incluse nei disturbi del neurosviluppo, sia dal punto di vista diagnostico che della presa in carico terapeutica. In tale contesto il presente lavoro analizza gli aspetti dimensionali e categoriali dei Disturbi dello Spettro Autistico (ASD) all'interno dell'ultima edizione del Manuale Diagnostico e Statistico dei disturbi mentali (DSM-5). Se da un lato il DSM-5 ha introdotto il concetto dimensionale di "spettro", dall'altro la presenza degli "specificatori" permette di categorizzare il variegato gruppo dei ASD in sotto-gruppi più omogenei. Gli specificatori, infatti, oltre a descrivere l'espressione fenotipica del disturbo ed essere indici predittivi dell'evoluzione clinica della persona autistica in termini di autonomia e qualità di vita, potranno aiutare nell'identificazione di pazienti che condividono un substrato neurale comune, potenziale bersaglio di futuri interventi terapeutici. Si auspica quindi di potere ampliare il numero degli specificatori, al fine di caratterizzare ancora meglio i pazienti e ridurre l'eterogeneità che ha fino ad oggi impedito lo sviluppo di biomarcatori sia diagnostici che prognostici.

Daniela Traficante / *Ricerche di Psicologia*, 2022, Vol. 45

ISSN 0391-6081, ISSN e 1972-5620, Doi: 10.3280/rip2022oa15717

Copyright © FrancoAngeli

This work is released under Creative Commons Attribution - Non-Commercial - No Derivatives License. For terms and conditions of usage

please see: <http://creativecommons.org>

Parole chiave: Disturbi dello Spettro Autistico, disturbi del neurosviluppo, DSM-5, dimensionale, sotto-tipo, specificatore

Abstract

In recent years clinical and neuroscience studies have highlighted some weaknesses of the current psychopathological categories included in neurodevelopmental disorders, both from a diagnostic and therapeutic point of view. In this context, the present work analyzes the dimensional and categorical aspects of Autism Spectrum Disorders (ASD) within the latest edition of the Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders (DSM-5). If on the one hand the DSM-5 introduced the dimensional concept of “spectrum”, on the other, the presence of “specifiers” makes it possible to categorize the variegated group of ASDs into more homogeneous subgroups. In fact, the specifiers, in addition to describing the phenotypic expression of the disorder and being predictive indices of the clinical evolution of the autistic person in terms of autonomy and quality of life, will be able to help in the identification of patients who share a common neural substrate, potential target of future therapeutic interventions. It is therefore hoped to be able to expand the number of specifiers, in order to better characterize patients and reduce the heterogeneity that has so far prevented the development of both diagnostic and prognostic biomarkers.

Keywords: Autism Spectrum Disorders, Neurodevelopmental Disorders, DSM-5, Dimension, Subtype, Specifier

Uno degli obiettivi più ambiziosi dell'ultima edizione del *Manuale Diagnostico e Statistico dei disturbi mentali* (DSM-5; APA, 2013) – a rischio di superbia secondo Allen Frances (2013) – è stato quello di voler introdurre un radicale cambiamento di paradigma cercando di collegare la diagnosi psichiatrica alle scoperte delle neuroscienze. Questo è effettivamente ciò che era nell'aria e che i clinici si aspettavano: uscire dalla classificazione categoriale e creare ponti tra diagnosi psichiatrica e funzionamento cerebrale. Ma il DSM-5 non ha potuto fare altro che constatare che questo processo di avvicinamento tra conoscenza del cervello e diagnosi psichiatrica è ancora agli inizi. La comunità scientifica ha preso atto delle, spesso insuperabili, problematiche incontrate nel tentativo di mappare a livello cerebrale, in maniera riproducibile e generalizzabile, le basi neuroanatomiche e neurofunzionali dei disturbi psichiatrici identificati dalle varie edizioni

del DSM fino al DSM-5 (Kapur et al., 2012); la risoluzione di questi problemi è prerequisito essenziale per lo sviluppo di *imaging biomarker* delle patologie psichiatriche.

La letteratura scientifica del resto suggerisce che atipie neuroanatomiche e dei circuiti neurali sono frequentemente condivise tra disturbi psichiatrici differenti. Ad esempio, uno studio di Risonanza Magnetica (RM) strutturale condotto su un campione di 404 pazienti con varie diagnosi psichiatriche (disturbo post-traumatico da stress, psicosi, depressione unipolare e disturbo ossessivo-compulsivo) ha rilevato che tutti i gruppi diagnostici condividevano un incremento della densità di sostanza grigia nel putamen che risultava direttamente correlato alla gravità della sintomatologia (Gong et al., 2018). Anche nelle acquisizioni di RM funzionale, l'attivazione del circuito cortico-striato-talamo-corticale, implicato nei processi di autoregolazione, è stato documentato come alterato in diversi disturbi psichiatrici appartenenti allo spettro compulsivo-impulsivo (Hollander & Wong, 1995), che a livello comportamentale sono accomunati dall'incapacità di inibire un comportamento motorio in risposta a uno stato emotivo. A rendere ulteriormente complesso l'argomento vi è il fatto che pazienti con una stessa diagnosi psichiatrica, ma appartenenti a sottotipi diversi del disturbo, possono presentare il coinvolgimento di circuiti neurali differenti. In uno studio di RM funzionale (Mataix-Cols et al., 2004) è stato ad esempio messo in luce che soggetti con disturbo ossessivo-compulsivo mostrano un'attivazione di differenti aree cerebrali in base al fenotipo delle compulsioni presentate (di lavaggio, di controllo, di accumulo).

Un altro aspetto da considerare è che nella realtà clinica è presente spesso una sovrapposizione tra disturbi psichiatrici, sia in età evolutiva (in cui ad esempio i disturbi del neurosviluppo sono frequentemente associati tra di loro), che nelle fasi successive dell'arco di vita, in cui circa la metà degli individui soddisfa i criteri per due o più patologie psichiatriche (Bijl et al., 1998). Pertanto, la ricerca di *biomarker* per la diagnosi e la prognosi di singole e specifiche patologie psichiatriche rischia di non essere applicabile a quella moltitudine di pazienti che non presentano un disturbo "puro", ma una psicopatologia più complessa in cui si intersecano varie categorie diagnostiche. Una futura classificazione delle patologie psichiatriche non sulla base dell'insieme di sintomi, ma delle dimensioni psicopatologiche coinvolte potrebbe contribuire a migliorare la comprensione dei correlati neurali sottostanti alle manifestazioni cliniche e quindi a personalizzare la terapia in base allo specifico meccanismo fisiopatologico alterato.

Tale visione è stata proposta negli ultimi anni dalla prospettiva transdiagnostica (Insel, 2014) che riconosce le limitazioni dell'attuale nosografia dei disturbi psichiatrici suggerendo di focalizzarsi sulle caratteristiche comportamentali non necessariamente riconducibili alle convenzionali categorie diagnostiche (Astle et al., 2022). In tal senso, sono sempre più frequenti studi che reclutano il campione clinico non in base alla diagnosi psichiatrica ma alla dimensione psicopatologica interessata (come l'impulsività o le funzioni esecutive). Ad esempio, l'inattenzione e l'iperattività risultano sintomi tipici non soltanto dei soggetti con ADHD, ma anche dei bambini con altri disturbi del neurosviluppo quali ASD e dislessia (Sokolova et al., 2017); bisogna però considerare che tali aspetti dimensionali a cui diamo lo stesso nome possono apparire molto diversi a seconda dei contesti psicopatologici e necessitare pertanto di modalità di trattamento che non prescindano dal disturbo di base.

Un altro aspetto da considerare è l'allargamento dei confini della psichiatria clinica nel momento in cui l'attenzione è stata spostata dalle descrizioni *full-blown* alla descrizione degli esordi dei disturbi, al fine di sviluppare terapie preventive. Qui l'esempio più pertinente è quello della schizofrenia, la cui concettualizzazione come disturbo del neurosviluppo è ormai ampiamente condivisa (Murray & Lewis, 1987; Owen et al., 2011; Owen et al., 2017). Il DSM-5 ha cercato di introdurre all'inizio del capitolo dedicato ai disturbi dello spettro schizofrenico la "Sindrome di rischio psicotico", poi diventata "Sindrome di psicosi attenuata", caratterizzata dalla presenza di almeno uno dei classici sintomi della schizofrenia (deliri, allucinazioni, eloquio disorganizzato), ma in forma attenuata e con concomitante test di realtà relativamente conservato (Criterio A) e con la precisazione che tali sintomi: siano presenti almeno una volta a settimana nell'ultimo mese (Criterio B), siano iniziati o peggiorati nell'ultimo anno (Criterio C), siano sufficientemente disturbanti e disabilitanti per il soggetto o per il tutore tanto da portarlo a richiedere aiuto (Criterio D). I rischi dell'introduzione di questo disturbo, e cioè il rischio di diagnosticare persone che poi non svilupperanno un disturbo psicotico e quindi da considerare sane (scarsa specificità), la mancanza di una terapia efficace per prevenire e la somministrazione di terapie non necessarie hanno portato a spostare questa diagnosi, come altre su questa direzione, in un'area in attesa di verifiche.

Il DSM-5 si è anche proposto di rendere la diagnosi psichiatrica più agevole, quantificando numericamente i disturbi invece di dar loro semplicemente un nome. A tale proposito però le valutazioni dimensionali proposte si sono rivelate troppo complesse per poter essere usate in clinica. E così l'altra attesa (quella di un DSM-5 maggiormente

dimensionale) è andata profondamente delusa. Si parla ad esempio di disturbi dello spettro schizofrenico, ma al suo interno restano descritte malattie attraverso il classico modello categoriale.

Se in generale molti degli ambiziosi obiettivi del DSM-5 non sono stati raggiunti, le cose sono andate diversamente per i Disturbi dello Spettro Autistico (ASD). Tali disturbi sono stati collocati tra i Disturbi del Neurosviluppo (NDD) in apertura del DSM-5, in accordo con la sua organizzazione di tutti i disturbi psichiatrici in una ottica *lifespan* dall'infanzia all'età adulta e senile. Il termine NDD non è semplicemente un termine diverso per descrivere quelli che nel DSM-IV (APA, 1994) erano i disturbi ad esordio nell'infanzia (e che poi erano diventati disturbi della psichiatria infantile di cui gli psichiatri degli adulti potevano disinteressarsi), bensì un chiaro tentativo di spostare il concetto di "sviluppo" a tutte le età della vita e non soltanto a quella infantile. Ciò è evidente nella descrizione sia della sequenza di tutti i disturbi nel DSM-5 che dei singoli disturbi all'interno di ciascuna categoria che viene fatta in base alla loro più frequente comparsa nelle età più precoci. Ma esso è anche evidente nel collocare tra loro vicine categorie ipoteticamente simili perché da intendere come NDD (ad esempio i Disturbi dello spettro schizofrenico ed i Disturbi bipolari). Ciò fa intravedere che in futuro i disturbi del neurosviluppo andranno ad occupare molti dei disturbi psichiatrici a mano a mano che sarà più chiara la loro connessione con alterati meccanismi cerebrali precoci (è da notare che diversi studi sulle basi neurobiologiche hanno riavvicinato i disturbi dello spettro autistico a quelli dello spettro schizofrenico).

I NDD (termine introdotto da Rutter nella quinta edizione del suo Manuale di psichiatria infantile edito nel 2008) sono identificati come disturbi precoci dello sviluppo cerebrale (*brain disorders* o meglio *developmental brain disorders*) la cui espressione è mentale: il concetto di NDD vede i segni e sintomi comportamentali come espressione di uno stadio tardivo di una precocissima organizzazione atipica (delle connessioni) del cervello. Il criterio età allora non ha più senso: i sintomi comportamentali possono manifestarsi ad una età precoce come nell'autismo, ma anche nel corso dell'infanzia come nell'ADHD, o durante e dopo l'adolescenza, come nella schizofrenia. In ogni caso essi implicano la necessità di diagnosi e di intervento precoce prima che i sintomi comportamentali diventino chiaramente manifesti: per questo è stato introdotto il nuovo interessante concetto di *pre-emptive strategy*, che prevede la possibilità e l'auspicio di poter mettere in atto strategie che impediscano la creazione del "vuoto" creato dal processo patologico cerebrale (un po' come in medicina si cerca di fare prevenzione primaria per i tumori o i disturbi cardiovascolari).

Tra i NDD sono collocati i Disturbi dello Spettro Autistico (ASD) a partire dal soddisfacente accordo tra i membri della *task force* del DSM-5 dedicata a questi disturbi e dalla scarsa evidenza che le categorie precedentemente collocate dal DSM-IV all'interno dei disturbi pervasivi dello sviluppo rappresentassero effettivamente delle categorie correlabili a nuove specifiche entità neurobiologiche (cioè non avevano costruito autonomo per fattori biologici, genetici o neuropsicologici). Così si è preferito azzerare le vecchie categorie e considerare i disturbi autistici come disturbi in attesa di una migliore comprensione sia in senso diagnostico che di traiettorie evolutive nel corso dello sviluppo. Il concetto di disturbo “emergente” (Anderson 2008 e 2009, ripreso da Green 2022) pare più appropriato alla variabilità delle traiettorie evolutive dei disturbi e potrebbe evitare di continuare ad opporre il punto di vista categoriale con quello dimensionale; esso costituisce infatti un modello maggiormente dinamico nel quale lo “stato” autistico emerge da varianti dimensionali.

Gli ASD sono ora descritti come disturbi che interessano due dimensioni: quella socio-comunicativa (Criterio A) e quella degli interessi ristretti, dei comportamenti stereotipati e dei disturbi sensoriali (Criterio B). In particolare la dimensione socio-comunicativa viene descritta, anche al suo interno, in modo dimensionale come caratterizzata da tre indici (reciprocità socio-emotiva, comportamenti comunicativi non verbali, sviluppo e mantenimento di relazioni appropriate al livello di sviluppo) che devono essere tutti interessati ma secondo livelli diversi che vanno a descrivere uno spettro clinico molto ampio di soggetti (Santocchi e Muratori, 2012). Il Criterio B risente maggiormente della precedente descrizione categoriale, ma vi sono almeno due punti da sottolineare: per prima cosa esso ha la stessa dignità del Criterio A diventando indispensabile per il processo diagnostico (da sottolineare che nel DSM-5 non esiste più la possibilità di una categoria NAS, fonte di grande confusione e responsabile di sovra-diagnosi); in secondo luogo in questo criterio (oltre alle già ben note eccessiva aderenza a *routines*, *pattern* ritualizzati di comportamenti verbali o non verbali, eccessiva resistenza al cambiamento, movimenti motori o uso degli oggetti stereotipati o ripetitivi, interessi ristretti e anormali per intensità o focalizzazione) viene introdotta una nuova area clinica sino ad ora assente tra i criteri per l'autismo: la iper- o ipo-reattività ad *input* sensoriali o interessi inusuali per aspetti sensoriali dell'ambiente (come indifferenza al dolore/freddo/caldo, risposte avversive a specifici rumori o stimoli visivi, eccessivo uso dell'odorato o del tatto con oggetti, fascinazione da parte di luci od oggetti in movimento rapido).

In accordo con il concetto di NDD, il DSM-5 indica gli ASD come disturbi i cui sintomi possono essere presenti molto precocemente, ma che possono non essere pienamente manifesti fino a che le richieste sociali non eccedono le limitate capacità del soggetto, e quindi possono diventare chiari e motivo di consultazione anche soltanto in età scolastica o adolescenziale o anche in età adulta.

Infine, le difficoltose abilità socio-comunicative e la rigidità degli interessi e dei comportamenti ripetitivi entrano in una diagnosi di ASD solo se limitano il funzionamento quotidiano: cioè la limitazione funzionale (con diversi livelli di chiara necessità di aiuto) è criterio obbligatorio e non accessorio. Se la sintomatologia non comporta limitazione funzionale e necessità di aiuto non si può fare diagnosi di ASD. D'altra parte, se la compromissione del funzionamento dipende dell'interazione tra le caratteristiche dell'individuo e le richieste dell'ambiente/contesto, una stessa persona potrebbe vivere senza necessità di supporto con i propri sintomi autistici in un contesto o in un'età in cui essi non risultano limitanti, ma essere da loro ostacolato in un altro contesto maggiormente richiestivo dal punto di vista sociale (Happé & Frith, 2020).

In tale cornice si inserisce il movimento della neurodiversità, secondo cui l'autismo può essere considerato una variazione nello sviluppo e nel funzionamento neurologico ("neurodivergenza") non necessariamente patologica ma che può diventare una disabilità nel contesto delle richieste del mondo neurotipico (Jaarsma e Welin, 2012; Leadbitter et al., 2021) che sono estremamente stressanti ed ansiogene per il soggetto autistico. Anche per questo motivo la comunità autistica si oppone alla prospettiva categoriale perché associata ad un modello medico riduttivo che non tiene in considerazione le difficoltà di un soggetto autistico nel relazionarsi nel mondo sociale.

Quindi nel caso degli ASD la preoccupazione che i criteri del DSM-5 siano troppo larghi è molto ridotta. Anzi i criteri più (e secondo alcuni troppo) stringenti rispetto a quelli del DSM-IV potrebbero far sì che una quota consistente di soggetti con pregressa diagnosi di autismo secondo i criteri del DSM-IV escano dallo spettro dell'autismo seguendo i criteri del DSM-5 (Mandy et al., 2012; McPartland et al., 2012; Worley & Matson, 2012). È esattamente la preoccupazione opposta rispetto a quella di un DSM-5 il cui rischio maggiore potrebbe essere quello di iper-diagnosticare soggetti sani. Effettivamente, una serie di studi hanno messo in luce una buona specificità del DSM-5, ma anche una bassa sensibilità rispetto al DSM-IV, con una conseguente ridotta identificazione di bambini che potrebbero beneficiare di un trattamento riabilitativo (Matson et al., 2012; Mattila et al., 2011). Questo aspetto

sembra riguardare soprattutto i bambini con forme più lievi del disturbo, i soggetti con un funzionamento cognitivo più elevato e i bambini piccoli che potrebbero non mostrare ancora l'intera gamma di sintomi: per questo motivo alcuni sostengono la necessità di un abbassamento della soglia al fine di andare a catturare una gamma più alta di disturbi all'interno dello spettro (Barton et al., 2013). Ciò è particolarmente sostenuto da chi non è d'accordo con l'eliminazione dal DSM-5 della sindrome di Asperger che, al pari delle altre categorie, è stata esclusa perché non ancora sufficientemente definita nelle sue caratteristiche neuropsicologiche differenziali rispetto ad esempio agli autismi ad alto funzionamento (Miller & Ozonoff, 2000). Questo problema è stato parzialmente risolto introducendo tra i disturbi della comunicazione il disturbo socio-pragmatico della comunicazione in cui il disturbo socio-comunicativo del tutto simile a quello dei ASD non si associa all'interessamento dell'area degli interessi ristretti e delle stereotipie (Swineford et al., 2014).

Il DSM-5 avrebbe voluto poter introdurre il concetto dimensionale di spettro in modo molto più esteso, ma esso è stato in realtà utilizzato appieno solo per gli ASD. È allora necessario porsi alcune domande su cosa intendiamo per "spettro", termine sul quale lo stesso DSM-5 non è del tutto chiaro, anche se pare riferirsi soltanto ad alcuni dei tre possibili significati. Innanzi tutto "spettro" può riferirsi alla natura dimensionale delle caratteristiche principali dell'autismo all'interno di una popolazione clinica (ad esempio differenze nella gravità, nelle modalità di presentazione dei sintomi ecc.). Qualcosa di simile era già stato proposto negli anni 1970, in epoca pre-DSM-III (APA, 1980), da Lorna Wing che aveva sottolineato la diversità di presentazione dei disturbi autistici (i bambini "ritirati", quelli "passivi", quelli "attivi ma bizzarri" e i *loners*).

In secondo luogo, "spettro" può riferirsi alla continuità tra popolazione generale e popolazione clinica. Questo punto di vista implica il concetto di "tratti autistici" che riguardano, con diverse gradazioni, tutti gli esseri umani. Chi ha più esplorato questo significato di spettro è Simon Baron-Cohen che ha sviluppato questionari specifici per indagare queste dimensioni come il *Quantitative Checklist for Autism in Toddlers* (Q-CHAT per bambini sotto i 24 mesi di vita; Allison et al., 2008) e l'*Autism Spectrum Quotient* (Baron-Cohen et al., 2001) per bambini, adolescenti e adulti. Questi questionari indagano i tratti autistici attraverso domande che attraversano il funzionamento normale di bambini e adulti del tipo: "tende a notare dettagli che altri non notano" oppure "diventa irritato in situazioni con troppi stimoli". Si tratta di questionari che arrivano a descrivere una distribuzione continua

dei punteggi, sostenendo l'idea che l'autismo sia uno spettro che, a partire dall'estremo della patologia, si estende in tutta la popolazione generale. In questo contesto è importante tenere in considerazione che la soglia che definisce il passaggio dai "tratti autistici" all'"autismo" è arbitraria, come del resto avviene in altri campi della medicina (per esempio *cut-off* del valore glicemico per definire la diagnosi di diabete mellito). Dallo studio dei tratti deriva l'ampia letteratura sul fenotipo autistico allargato (BAP) che ha aperto nuove vie per l'indagine genetica. In tali situazioni il criterio D (limitazioni del funzionamento) diventa centrale per evitare diagnosi cliniche laddove non necessario.

In terzo luogo, "spettro" può riferirsi alla presenza di sotto-gruppi: sempre più si parla e si parlerà di "autismi" per esplicitare la grande eterogeneità dei disturbi che insistono dentro lo spettro. Il DSM-5 ha cercato di svincolarsi dai sotto-gruppi intesi come categorie diagnostiche, anche consapevole del rischio di creare un coacervo di disturbi che condividono alcune caratteristiche centrali ma che in realtà sono molto diversi tra di loro. Per questo motivo sono stati introdotti gli "specificatori" attraverso i quali il clinico è invitato a personalizzare la diagnosi all'interno dell'etichetta di "spettro autistico" e quindi a mettere in luce non soltanto le somiglianze tra diversi disturbi, ma anche le differenze che potranno portare a creare nuovi sotto-gruppi più consistenti dal punto di vista sia neurobiologico che neuropsicologico (Lombardo et al., 2019).

Il DSM-5 sembra fare riferimento alla prima e alla terza definizione di spettro ed in particolare pare raccomandare da una parte la collocazione del paziente all'interno di uno spettro di gravità e dall'altro di andare a specificare le caratteristiche cliniche che vanno al di là dei sintomi autistici in senso stretto, come il linguaggio e l'intelligenza. Quest'ultima operazione è quella che in futuro potrebbe aprire la strada a nuove e più coerenti categorie. Gli specificatori proposti dal DSM-5 sono la gravità dei sintomi, il livello del linguaggio, le capacità intellettive, l'età e la modalità di comparsa (e quindi la valutazione di un eventuale esordio regressivo), le condizioni genetico/mediche e le condizioni ambientali. In futuro è probabile che questi specificatori siano ulteriormente precisati ed allargati al fine di arrivare a definire gli ASD in sotto-gruppi di "autismi".

Ad esempio c'è chi ha già proposto altri specificatori (Lai et al., 2013). Uno di questi è il profilo di sviluppo (*developmental pattern*) che cerca di superare il problema della regressione (limitata a pochi casi) per arrivare a descrivere le modalità di sviluppo (spesso caratterizzate di arresti, stagnazione e riprese) linguistiche ed intellettive che possono avere importanti implicazioni etiologiche, prognostiche e di trattamento

oltreché aprire la strada allo sviluppo di *biomarker* prognostici, in particolare per lo sviluppo del linguaggio (Lombardo et al., 2015). A questo proposito, un recente studio longitudinale che ha seguito dai 2 ai 25 anni una coorte di soggetti con sintomi autistici tramite valutazioni seriate in cieco ha evidenziato che la traiettoria di sviluppo dell'ASD è altamente eterogenea e comprende al suo interno anche soggetti che “perdono” la diagnosi in età adulta (19% degli individui ad alto funzionamento e 5% di coloro che hanno un $QI < 70$), così come individui che “acquistano” con la crescita una diagnosi di ASD (10% degli individui ad alto funzionamento e 5% di coloro che hanno un $QI < 70$). Al di là dei pur importanti dati sui cambiamenti categoriali, i risultati di questo studio ci forniscono anche un *take-home message* non scontato: i soggetti che raggiungono un buon *outcome* in termini di vita indipendente, lavoro e amicizie non appartengono soltanto al gruppo di coloro che perdono la diagnosi, ma sono presenti anche tra coloro che hanno mantenuto una diagnosi di autismo per più di 20 anni e in coloro che l'hanno acquisita nel corso delle valutazioni. Quindi il mantenere o acquisire una diagnosi formale di autismo non necessariamente riflette una qualità di vita peggiore rispetto a chi perde la diagnosi. La recente letteratura sulle abilità di *camouflage* sembrerebbe in linea con questi dati: una quota di soggetti ad alto funzionamento può mettere in atto in maniera conscia o inconscia una serie di strategie volte ad attenuare e camuffare i propri comportamenti autistici nell'ambiente sociale (forse una parte di coloro che perdono la diagnosi appartiene a questa categoria?). Tuttavia tale comportamento, pur permettendo ai soggetti autistici di districarsi nel difficile ed imprevedibile mondo sociale, può provocare una serie di spiacevoli conseguenze, tra cui ansia, stress e sentimenti di inautenticità che impattano negativamente sulla qualità di vita.

Un secondo specificatore è relativo alle differenze di sesso/genere (s/g). Diversi fattori legati al s/g (comportamento, intelligenza, genetica, neuroanatomia) contribuiscono all'eterogeneità degli ASD. Il sesso non è solo una caratteristica demografica, ma un elemento essenziale nella definizione dei sotto-gruppi. Vi è bisogno di indici normativi dei tratti autistici che tengano conto del s/g: attualmente il DSM-5 è cieco alle differenze di s/g dal momento che i criteri diagnostici sono gli stessi per maschi e femmine e ciò impedisce qualsiasi identificazione dei meccanismi legati al sesso. Inoltre gli strumenti diagnostici *gold standard* per l'autismo (i.e., ADOS-2: Lord et al., 2012; ADI-R: Rutter et al., 2003) sono stati validati utilizzando campioni costituiti prevalentemente da maschi e pertanto potrebbero non catturare la presentazione fenotipica delle femmine con ASD. Per cercare di superare

questo limite è stata suggerita la necessità di differenziare le modalità di valutazione tra femmine e maschi, in termini di *item* specifici, criteri e *cut-off* differenziati per s/g sia negli strumenti di *screening* che di diagnosi di ASD (Hull et al., 2017; Lai et al., 2015). Alcuni strumenti sono già stati creati con lo scopo specifico di identificare meglio le femmine ASD, tra cui la *Social Responsiveness Scale-2* (SRS-2) (Constantino, 2012), il *Questionnaire for Autism Spectrum Conditions* (Q-ASC) (Ormond et al., 2018) e l'*Autism Spectrum Screening Questionnaire (ASSQ)-Revised Extended Version* (ASSQ-REV) (Kopp et al., 2011): tali strumenti potrebbero costituire un primo passo verso la costituzione di una batteria completa di misure di screening e diagnosi per l'ASD tarate in base al s/g. Questo è di grande importanza per capire la prevalenza maschile del disturbo e per rimediare alla probabile sottostima del disturbo autistico nelle femmine, soprattutto in quelle con buon funzionamento cognitivo e linguistico. Più in generale, esiste un crescente numero di studi che suggerisce che le femmine con ASD tendono a non essere diagnosticate, diagnosticate erroneamente o diagnosticate in ritardo, probabilmente a causa delle differenze nella presentazione fenotipica rispetto ai maschi (Rivet e Matson, 2011), tra cui una migliore comunicazione non-verbale (Rynkiewicz et al., 2016) e una minore quantità di comportamenti ristretti e ripetitivi (Tillmann et al., 2018).

Un altro specificatore è costituito dal Profilo Cognitivo che non consideri solo intelligenza e linguaggio, ma anche altri aspetti come: mentalizzazione/teoria della mente, processazione emotiva, orientamento sociale e sistemi di *reward*, funzioni esecutive (pianificazione, flessibilità cognitiva, controllo inibitorio), attenzione, funzioni percettive, coerenza centrale, sistematizzazione. Infine sarà necessario considerare come specificatori i fattori genetici (con l'obiettivo di individuare sottogruppi a livello genetico; sindromi genetiche, anomalie cromosomiche; varianti genetiche rare *de novo* and non-*de novo*; forme *simplex* e *mutliplex*) e i fattori ambientali che interagiscono con i fattori genetici (esposizione e *timing* della esposizione a tali fattori; ruolo della deprivazione sociale).

In conclusione, l'identificazione delle caratteristiche nucleari del disturbo attraverso l'uso del termine di spettro (che è dimensionale per natura) non deve far dimenticare la forte eterogeneità dei Disturbi dello Spettro Autistico. Essa ha il vantaggio di far tornare il clinico agli aspetti nucleari del disturbo, anziché soffermarsi su inutili problemi categoriali, ma è importante che possa aprire nuove strade verso l'identificazione di sotto-gruppi attraverso l'uso costante ed esaustivo degli specificatori (che sono categoriali per natura). Potremmo affermare che, nel caso dei

Disturbi del Neurosviluppo ed in particolare dei Disturbi dello Spettro Autistico, la superbia del DSM-5 è stata mitigata dalla forza decisionale e di rinnovamento che il gruppo di lavoro ha saputo affrontare: per tali disturbi il DSM-5 ha rappresentato senza dubbio un importante giro di boa.

Riferimenti bibliografici

- Allen, F. (2013). *Saving normal. An insider's revolt against out-of-control psychiatric diagnosis*. Trad. It. Bollati Boringhieri.
- Allison, C., Baron-Cohen, S., Wheelwright, S. (2008). The Q-CHAT (quantitative checklist for autism in toddlers): a normally distributed quantitative measure of autistic traits at 18-24 months of age: preliminary report. *J Autism Dev Disord*, 38, 1414-1425.
- American Psychiatric Association (1980). *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders* (3rd ed.).
- American Psychiatric Association. (1994). *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders* (4th ed.).
- American Psychiatric Association (2013). *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders* (5th ed.).
- Anderson, G.M. (2008). The potential role for emergence in autism. *Autism Res*, 1, 18-30. DOI: 10.1002/aur.214.
- Anderson, G.M. (2009). Conceptualizing autism: the role for emergence. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*, 48, 688-691. DOI: 10.1097/CHI.0b013e3181a5e3d5.
- Astle, D.E., Holmes, J., Kievit, R., Gathercole, S.E. (2022). The transdiagnostic revolution in neurodevelopmental disorders. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 63, 397-417.
- Baron-Cohen, S., Wheelwright, S., Skinner, R., Martin, J., Clubley, E. (2001). The autism-spectrum quotient (AQ): evidence from Asperger syndrome/high-functioning autism, males and females, scientists and mathematicians. *J Autism Dev Disord*, 31 (1), 5-17.
- Barton, M.L., Robins, D.L., Jashar, D., Brennan, L., Fein, D. (2013). Sensitivity and specificity of proposed DSM-5 criteria for autism spectrum disorder in toddlers. *J Autism Dev Disord*, 43(5), 1184-1195.
- Constantino, J. N. (2012). (*SRS™-2*) *Social Responsiveness Scale. Second Edition*. Torrance, CA: Western Psychological Services.
- Elias, R., & Lord, C. (2021). Diagnostic stability in individuals with autism spectrum disorder: insights from a longitudinal follow-up study. *J Child Psychol Psychiatry*, DOI: 10.1111/jcpp.13551.

- Goodkind, M., Eickhoff, S.B., Oathes, D.J., Jiang, Y., Chang, A., Jones-Hagata, L.B., Ortega, B.N., Zaiko, Y.V., Roach, E.L., Korgaonkar, M.S., Grieve, S.M., Galatzer-Levy, I., Fox, P.T., Etkin, A., (2015). Identification of a common neurobiological substrate for mental illness. *JAMA Psychiatry*, 72(4), 305-315.
- Green, J. (2022). Autism as emergent and transactional. *Front. Psychiatry*, 13, 988755. DOI: 10.3389/fpsy.2022.988755.
- Happé, F., & Frith, U. (2020). Annual research review: looking back to look forward. Changes in the concept of autism and implications for future research. *J Child Psychol Psychiatry*, 61(3), 218-232.
- Hull, L., Mandy, W., & Petrides, K. V. (2017). Behavioural and cognitive sex/gender differences in autism spectrum condition and typically developing males and females. *Autism*, 21, 706-727.
- Insel, T. R. (2014): The NIMH Research Domain Criteria (RDoC) Project: precision medicine for psychiatry. *Am J Psychiatry*, 171, 395-397.
- Jaarsma, P., & Welin, S. (2012). Autism as a natural human variation: Reflections on the claims of the neurodiversity movement. *Health Care Analysis*, 20(1), 20-30.
- Kopp, S., & Gillberg, C. (2011). The Autism Spectrum Screening Questionnaire (ASSQ)-Revised Extended Version (ASSQ-REV): an instrument for better capturing the autism phenotype in girls? A preliminary study involving 191 clinical cases and community controls. *Research in Developmental Disabilities*, 32(6), 2875-2888.
- Lai, M. C., Lombardo, M., Auyeung, B., Chakrabarti, B., & Baron-Cohen, S. (2015). Sex/gender differences and autism: Setting the scene for future research. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 54, 11-24.
- Lai, M.-C., Lombardo, M. V., Chakrabarti, B., & Baron-Cohen, S. (2013). Subgrouping the Autism Spectrum: Reflections on DSM-5. *PLoS Biol*, 11(4)
- Leadbitter, K., Buckle, K. L., Ellis, C., & Dekker, M. (2021). Autistic self-advocacy and the neurodiversity movement: Implications for autism early intervention research and practice. *Front. Psychol.*, 12, 635690.
- Lombardo, M. V., Pierce, K., Eyler, L. T., Carter Barnes, C., Ahrens-Barbeau, C., Solso, S., Campbell, K., & Courchesne, E. (2015). Different functional neural substrates for good and poor language outcome in autism. *Neuron*, 22, 86(2), 567-577.
- Lombardo, M. V., Lai, M. C., & Baron-Cohen, S. (2019). Big data approaches to decomposing heterogeneity across the autism spectrum. *Molecular Psychiatry*, 24, 1435-1450.
- Lord, C., Rutter, M., DiLavore, P. C., Risi, S., Luyster, R. J., Gotham, K., Bishop, S. L., & Guthrie W. (2012). *ADOS-2. Autism Diagnostic Observation Schedule. Second Edition*. Torrance, CA: Western Psychological Services.
- Mandy, W. P., Charman, T., & Skuse, D. H. (2012). Testing the construct validity of proposed criteria for DSM5 Autism Spectrum Disorder. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 51, 41-50.

- Matson, J. L., Kozlowski, A. M., Hattier, M. A., Horovitz, M., Sipes, M. (2012). DSM-IV versus DSM-5 diagnostic criteria for toddlers with autism. *Developmental Neurorehabilitation*, 15(3), 185-190.
- Mattila, M. L., Kielinen, M., Linna, S. L., Jussila, K., Ebeling, H., Bloigu, R., Joseph, R. M., & Moilanen, I. (2011). Autism spectrum disorders according to DSM-IV-TR and comparison with DSM-5 draft criteria: an epidemiological study. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 50(6), 583-592.
- McPartland, J. C., Reichow, B., & Volkmar, F. R. (2012). Sensitivity and specificity of proposed DSM-5 diagnostic criteria for autism spectrum disorder. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 51(4), 368-383.
- Miller, J. N., & Ozonoff, S. (2000). The external validity of Asperger disorder: Lack of evidence from the domain of neuropsychology. *Journal of Abnormal Psychology*, 109(2), 227-238.
- Murray, R. M., & Lewis, S. W. (1987). Is schizophrenia a neurodevelopmental disorder?. *BMJ (Clin Res Ed)*, 295, 681-682.
- Ormond, S., Brownlow, C., Garnett, M. S., Rynkiewicz, A., & Attwood, T. (2018). Profiling autism symptomatology: an exploration of the Q-ASC parental report scale in capturing sex differences in autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 48 (2), 389-403.
- Owen, M. J., O'Donovan, M. C., Thapar, A., Craddock, N. (2011). Neurodevelopmental hypothesis of schizophrenia. *Br J Psychiatry*, 198 (3), 173-175.
- Owen, M. J., & O'Donovan, M. C. (2017). Schizophrenia and the neurodevelopmental continuum: Evidence from genomics. *World Psychiatry*, 16 (3), 227-235.
- Rivet, T. T., & Matson, J. L. (2011). Review of gender differences in core symptomatology in autism spectrum disorders. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 5 (3), 957-976.
- Rutter, M., LeCouteur, A., & Catherine Lord, C. (2003). (*ADI™-R*) *Autism Diagnostic Interview-Revised*. Torrance, CA: Western Psychological Services.
- Rynkiewicz, A., Schuller, B., Marchi, E., Piana, S., Camurri, A., Lassalle, A., & Baron-Cohen, S. (2016). An investigation of the 'female camouflage effect' in autism using a computerized ADOS-2 and a test of sex/gender differences. *Molecular Autism*, 7(1), 1-8.
- Santocchi, E. and Muratori, F. (2012). L'autismo nel DSM-5. *Infanzia e Adolescenza*, 11(3), 158-174.
- Sokolova, E., Oerlemans, A. M., Rommelse, N. N., Groot, P., Hartman, C. A., Glennon, J. C., ... & Buitelaar, J. K. (2017). A causal and mediation analysis of the comorbidity between Attention Deficit Hyperactivity Disorder (ADHD) and Autism Spectrum Disorder (ASD). *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 47, 1595-1604.

- Swineford, L. B., Thurm, A., Baird, G., Wetherby, A. M., Swedo, S. (2014). Social (pragmatic) communication disorder: A research review of this new DSM-5 diagnostic category. *Journal of Neurodevelopmental Disorders*, 6, 41.
- Tillmann, J., Ashwood, K., Absoud, M., B.ite, S., Bonnet-Brilhault, F., Buitelaar, J.K., Charman, T., (2018). Evaluating sex and age differences in ADI-R and ADOS scores in a large European multi-site sample of individuals with autism spectrum disorder. *J. Autism Dev. Disord.*, 48, 2490-2505.
- Worley, J. A., & Matson, J. L. (2012). Comparing symptoms of autism spectrum disorders using the current DSM-IV-TR criteria and the proposed DSM V diagnostic criteria. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 6, 965-970.

**Le implicazioni di una prospettiva transdiagnostica.
Per orientare e impostare gli interventi**

**The implications of a transdiagnostic perspective.
To devise and guide interventions**

Margherita Orsolini*, Francesca Federico*, Micaela Capobianco°,
Sergio Melogno§*

* Dipartimento di Psicologia dei Processi di Sviluppo e Socializzazione,
Università di Roma “La Sapienza”,
piazzale A. Moro 5, 00185 Roma;
e-mail: margherita.orsolini@uniroma1.it;
e-mail: francesca.federico@uniroma1.it.

° Facoltà di Psicologia, Università Telematica Internazionale Uninettuno,
corso Vittorio Emanuele II 39, 00186 Roma;
e-mail: micaela.capobianco@uninettunouniversity.net.

§ Facoltà di Psicologia, Università degli Studi Niccolò Cusano,
via Don Carlo Gnocchi 3, 00166 Roma;
e-mail: sergio.melogno@unicusano.it;
e-mail: sergio.melogno@uniroma1.it.

Ricevuto: 3.12.2022 - **Accettato:** 6.12.2022

Publicato online: 14.02.2023

Riassunto

Esploriamo le implicazioni della prospettiva transdiagnostica riflettendo in particolare sulle novità che questa prospettiva suggerisce per la ricerca sugli effetti degli interventi e per la prassi clinica di identificare le priorità di un intervento. Argomentiamo che l’approccio transdiagnostico apre una prospettiva sistemica nella sperimentazione di interventi, sollecitando ad esplorare le relazioni tra diverse dimensioni evolutive e a stimolare una stessa dimensione (es. il funzionamento esecutivo) utilizzando compiti diversi e domini diversi. Concludiamo che nel definire un intervento gli operatori dovrebbero identificare le dimensioni da rafforzare prioritariamente al fine di supportare i processi di

Margherita Orsolini et al. / *Ricerche di Psicologia*, 2022, Vol. 45
ISSN 0391-6081, ISSNe 1972-5620, Doi:10.3280/rip2022oa15371

Copyright © FrancoAngeli

This work is released under Creative Commons Attribution - Non-Commercial –
No Derivatives License. For terms and conditions of usage

please see: <http://creativecommons.org>

apprendimento e facilitare longitudinalmente lo sviluppo di abilità complesse. Dovrebbero anche identificare i contesti da arricchire perché vi sia una partecipazione attiva del bambino all'esperienza.

Parole chiave: Prospettiva transdiagnostica; sviluppo cognitivo atipico; effetti degli interventi; linee-guida per gli interventi

Abstract

We explore the transdiagnostic approach (TA), focusing on its innovative suggestions for research on the intervention's effects and the clinical practice of selecting priorities for intervention. We argue that TA involves a systemic perspective by investigating the relationships between different developmental dimensions and focusing on stimulating a specific cognitive dimension (e.g., executive functioning) with various tasks and in more than one domain. We conclude that, to orient an intervention, practitioners should select the developmental dimensions to enhance to support the learning processes that facilitate the development of complex abilities. They should also identify the contexts to enrich to promote a child's active involvement in the experience.

Keywords: transdiagnostic approach; atypical cognitive development; intervention's effects; guidelines for intervention

Ogni diagnosi porta con sé un prototipo di intervento?

L'interessante articolo-bersaglio di Antonietti, Borgatti e Giorgetti (2022) sollecita una riflessione sulla prospettiva *transdiagnostica* e sulle implicazioni cliniche e di ricerca che ne derivano. C'è molto bisogno nella pratica clinica di superare l'idea, ancora molto comune, che la classificazione diagnostica sia l'operazione essenziale per cogliere la natura delle difficoltà di un bambino e per impostare un intervento. Per molti anni i ricercatori si sono impegnati a identificare il *core deficit* di un disturbo, piuttosto che la relazione tra una particolare funzione e la combinazione di meccanismi e condizioni che contribuiscono al suo sviluppo o alla sua compromissione. All'idea di un deficit fondamentale alla base del disturbo si è fatto spesso corrispondere un tipo di intervento che agisce sia in maniera diretta sulla difficoltà (ad esempio, esercitando la lettura nella dislessia) sia stimolando il *core deficit* (ad esempio, stimolando le abilità fonologiche).

Un'esperienza comune di chi compie valutazioni dei disturbi del neurosviluppo è osservare una forte eterogeneità dei profili individuali e una compresenza di sintomi tipici di più disturbi. Come affermano gli autori dell'articolo-bersaglio, alcune funzioni cognitive e dimensioni del comportamento tendono ad essere deboli o compromesse in molte diagnosi diverse. L'attenzione, il controllo esecutivo, la memoria di lavoro, la regolazione emotiva sono spesso estremamente fragili nei bambini che ricevono diagnosi di ADHD, disturbo dello spettro dell'autismo, disabilità intellettiva. Nonostante queste fragilità comuni, ogni diagnosi porta con sé un prototipo di intervento che spesso non si indirizza a quelle manifestazioni comportamentali (es. disattenzione) considerate *non centrali* in un dato disturbo. Così, in bambini che hanno avuto una diagnosi di disabilità intellettiva, l'attenzione non tende ad essere particolarmente stimolata negli interventi, nonostante questa funzione sia fondamentale sia per lo sviluppo del linguaggio (in particolare, l'attenzione socialmente condivisa ad un oggetto, un'azione o un argomento) sia per l'apprendimento.

La prospettiva transdiagnostica – e il programma *Research Domain Criteria* (RDoC; Pacheco, Garvey, Sarampote, Cohen, Murphy e Friedman-Hill, 2022) che da svariati anni cerca di mettere a punto categorie diagnostiche più fortemente connesse ai meccanismi neurali e psicologici sottostanti ai comportamenti osservabili – indicano un orizzonte di considerazioni empiriche e di riflessione teorica innovativo e complesso.

Descrivere profili e traiettorie di sviluppo

Uno degli obiettivi di una prospettiva transdiagnostica (Asle, Holmes, Kievit e Gathercole, 2022) è descrivere i profili di sviluppo individuale attraverso uno *spazio* multidimensionale in cui non ci sono valori-soglia che qualificano un disturbo ma piuttosto combinazioni di variazioni continue in alcune *dimensioni* rilevanti dello sviluppo.

Quest'operazione è particolarmente utile nei casi in cui non c'è una singola difficoltà che rientra nelle soglie previste da una specifica categoria diagnostica, ma si osserva invece un insieme di lievi fragilità che determinano però un forte impatto nello sviluppo. In molti casi di bambini di 3-5 anni, il numero delle difficoltà presenti, piuttosto che la severità delle singole difficoltà, risulta fortemente predittivo di successivi disturbi dell'apprendimento (Hayiou-Thomas, Smith-Woolley e Dale, 2021). Dunque la prospettiva transdiagnostica può essere

importante per identificare le condizioni che costituiscono un elevato fattore di rischio, anche quando il singolo caso non rientra chiaramente in alcun tipo di diagnosi.

Anche per diagnosi come quella di disabilità intellettiva l'approccio transdiagnostico può introdurre riflessioni di cui si sentiva l'esigenza. Nonostante il DSM 5 (2013) preveda che questa diagnosi non sia più ancorata soltanto a un basso livello di QI, ma anche a una compromissione del funzionamento adattivo, l'idea veicolata dal QI è che si possa interpretare un vasto insieme di abilità compromesse – tipico delle persone con diagnosi di disabilità intellettiva – come espressione di un deficit nella capacità generale di ragionare (abbiamo discusso ampiamente questo punto in Orsolini, Federico e Melogno, 2022). Com'è noto, l'idea si basa su un'ipotesi piuttosto controversa (Cornoldi, 2011; Gardner, 2011; Sternberg, 2020, 2021; van der Maas et al., 2017; Zigler, 1986): il famoso fattore “g” – che matematicamente spiega le intercorrelazioni tra i vari subtest di una batteria di valutazione del QI – è espressione dell'intelligenza generale (Spearman, 1927).

Ciò che oggi preferiamo definire sviluppo cognitivo atipico, o *neurodiverso*, e che può comprendere profili caratterizzati da sintomi molto differenti, tende ad essere interpretato come espressione di una scarsa intelligenza se un basso QI è uno dei criteri associati alla diagnosi. Le conseguenze dell'equazione basso QI = scarsa intelligenza sono state molto pesanti per le persone, come ci ha mostrato uno dei tanti casi che abbiamo avuto modo di valutare e coinvolgere in un intervento. Quando abbiamo proposto per Lorenzo, un bambino di 9 anni con una diagnosi di disabilità intellettiva lieve, di stimolare la risoluzione di problemi aritmetici, la sua insegnante rispose “Lorenzo potrà imparare le tabelline, potrà forse fare calcoli semplici, ma non potrà *mai* risolvere un problema. Il *problem solving* richiede logica e pensiero astratto”. La diagnosi di Lorenzo indicava, secondo l'insegnante, che c'erano limiti insuperabili riguardanti il ragionamento e il pensiero. E' stato invece interessante osservare nei mesi successivi che Lorenzo, avendo appreso adeguate strategie, poteva risolvere in autonomia semplici problemi con una struttura moltiplicativa (Orsolini et al., 2009). Quel *mai* pronunciato dall'insegnante si traduceva purtroppo in pratiche didattiche caratterizzate da estrema semplificazione e ripetitività. Un intervento ispirato da concetti derivanti dalla psicologia dello sviluppo mostrava invece che Lorenzo poteva sviluppare e usare capacità di ragionamento.

L'approccio transdiagnostico, così come quello neuro-costruttivista (D'Souza, D'Souza & Kamiloff-Smith, 2017), assumono che ci siano traiettorie longitudinali di sviluppo cognitivo atipico in cui uno o più meccanismi cognitivi di base possono influenzare longitudinalmente lo

sviluppo di abilità complesse. Karmiloff-Smith e colleghi (2018) hanno messo in discussione profili che si ritenevano consolidati in condizioni come la Sindrome di Down e la Sindrome di Williams (Karmiloff-Smith, Thomas & Johnson, 2018). Ad esempio, quello che era apparso come un punto di forza nelle persone con Sindrome di Williams, e cioè il riconoscimento dei visi, si è sempre più delineato come la risultante di una traiettoria di sviluppo atipico caratterizzato da una modalità di elaborazione delle informazioni meno olistica – ossia meno configurale – fin dall’età precoce. Esplorando con l’*eye tracker* le fissazioni oculari nell’osservare scene filmate è emerso un *bias* verso la regione oculare del viso già nei bambini piccoli. Sono evidenti le implicazioni di questi fattori per un intervento: se il “guardare” del bambino con Sindrome di Williams è atipico, può essere tanto disfunzionale quanto il “non guardare” del bambino con Disturbo dello Spettro dell’Autismo ed essere erroneamente inteso come una competenza sociale (apparente) sulla quale non intervenire. Un’attenzione atipica per gli occhi – fissati più a lungo – potrebbe infatti mascherare una difficoltà di *shifting* attentivo verso altre regioni del volto che in molte situazioni sono altrettanto o addirittura maggiormente informative, con conseguenze importanti sulla comprensione sociale (Karmiloff-Smith, Thomas & Johnson, 2018).

Tornando alle capacità di ragionamento studiato con compiti simili alle Matrici di Raven, è evidente ad esempio che persone con disabilità intellettiva sono particolarmente sensibili all’interferenza di stimoli irrilevanti (Curie, Brun, Cheylus, Reboul, Nazir, Busy et al., 2016): compiono più errori in item semplici ma che richiedono un controllo inibitorio dell’interferenza, piuttosto che in item complessi in cui non ci sono però stimoli interferenti. Questo suggerisce che una capacità di ragionare (in particolare, inferire regolarità o regole che non vengono esplicitamente insegnate) è presente nelle persone con disabilità intellettiva, ma l’applicazione di questa capacità a varie situazioni e compiti è molto ostacolato da una grande difficoltà di inibire l’interferenza di stimoli irrilevanti. Rafforzare varie forme di controllo inibitorio e analizzarne gli effetti longitudinali in altre dimensioni evolutive, come il ragionamento, sarebbe molto importante per individuare linee guida *evidence-based* negli interventi con bambini che ricevono una diagnosi di disabilità intellettiva.

La ricerca sull'efficacia degli interventi

Scorrendo i report del servizio universitario di consulenza del *Laboratorio della volpe rossa*, presso il Dipartimento di Psicologia dei Processi di Sviluppo e Socializzazione della “Sapienza” Università di Roma, notiamo che ogni diagnosi degli ultimi dieci anni non è mai stata disgiunta da una serie di specificazioni con cui si delineavano i punti di fragilità e di forza di un bambino. Tuttavia la prospettiva transdiagnostica suggerisce che non si tratta soltanto di aggiungere a una diagnosi la descrizione di un insieme di prestazioni deficitarie e di prestazioni in norma. Si tratta semmai di chiedersi quale combinazione di *dimensioni* evolutive rilevanti caratterizzino il profilo cognitivo e comportamentale di un bambino. Per fare un esempio, una prestazione deficitaria in un test di flessibilità cognitiva quale dimensione evolutiva coinvolge? La flessibilità misurata dal test è espressione di un meccanismo neurobiologico molto specifico, di un più generale funzionamento esecutivo (implicando una difficoltà a compiere uno *shifting* attentivo) oppure è parte di una più generale rigidità dei processi cognitivi che impedisce alla persona di analizzare una stessa situazione nei suoi diversi aspetti?

La prospettiva transdiagnostica è impegnata nel cercare un livello di descrizione adeguato per identificare dimensioni evolutive continue rilevanti. In una tabella proposta da Asle, Holmes, Kievit e Gathercole (2022) le dimensioni evolutive tendono ad avere un livello di specificità analogo a quello di sintomi: iperattività e impulsività, disattenzione, comunicazione sociale, funzionamento esecutivo, elaborazione fonologica. Questo insieme ristretto di dimensioni definisce in modo graduato e variabile un ampio spazio in cui possono collocarsi gruppi che mostrano differenti disturbi del neurosviluppo, dall'ADHD allo spettro dell'autismo, al disturbo della comunicazione sociale (pragmatica), ai disturbi evolutivi del linguaggio, alla dislessia e discalculia. Ad esempio nella dislessia, le difficoltà di attenzione e di elaborazione fonologica sono compresenti ma ci sono bambini che a queste due dimensioni, caratterizzate da forti fragilità, uniscono difficoltà nel funzionamento esecutivo. La relazione tra lettura e funzionamento esecutivo, soprattutto nelle fasi iniziali dell'apprendimento, può suggerire quale abilità sia da rafforzare prioritariamente in un intervento al fine di supportare il processo di lettura (Benso, 2018).

Quali passi nuovi può permetterci di compiere l'approccio transdiagnostico nella ricerca sull'efficacia degli interventi? Probabilmente un primo passo è sperimentare interventi che riguardino

specifiche dimensioni (per esempio la memoria di lavoro) studiandone i possibili effetti sia in altre dimensioni (per esempio l'impulsività e l'irritabilità, il linguaggio) sia in alcuni compiti di vita quotidiana (per esempio la comprensione di istruzioni), coinvolgendo gruppi di bambini che hanno diverse diagnosi. L'approccio transdiagnostico ci sembra possa aprire una prospettiva sistemica nella sperimentazione di interventi, in qualche modo spingendo il ricercatore ad esplorare maggiormente le relazioni tra diverse dimensioni evolutive e a stimolare una stessa dimensione (per esempio il funzionamento esecutivo) utilizzando compiti diversi e in domini diversi.

Sulla base di quali informazioni impostare e orientare gli interventi (ri)abilitativi?

Tornando a una delle domande formulate nell'articolo-bersaglio, per strutturare un intervento in ambito clinico (piuttosto che per sperimentarlo nella ricerca) ci sembra sia necessario considerare due fondamentali fattori: l'apprendimento e l'esperienza. Nell'approccio neuro-costruttivista (D'Souza, D'Souza & Karmiloff-Smith, 2017) i profili evolutivi e le caratteristiche individuali emergono da processi di apprendimento stimolati dall'esperienza e influenzati da un vasto insieme di fattori interni ed esterni che sono molto interconnessi e che determinano la specializzazione funzionale e neurale della mente adulta. L'osservazione delle traiettorie evolutive e le ipotesi della prospettiva neurocostruttivista indirizzano gli interventi attraverso due domande: In che misura alcune abilità di base sostengono i processi di apprendimento permettendo al bambino di sviluppare abilità più complesse? In che misura l'ambiente, con le sue caratteristiche socio-affettive e culturali, permette al bambino un coinvolgimento attivo nell'esperienza?

In un bambino nel primo anno di vita, l'abilità di afferrare e manipolare autonomamente oggetti offre l'opportunità di raccogliere informazioni sulle caratteristiche percettive e funzionali, contribuendo a porre le basi per una categorizzazione semantica della realtà. L'esperienza sociale di interazione con un *caregiver* offre l'opportunità per esplorare le espressioni facciali e le variazioni sia prosodiche sia fonetiche della voce. Il ruolo del bambino nel compiere elaborazioni sia degli oggetti sia di espressioni facciali e vocali è influenzato molto dal primo sviluppo di alcune funzioni basilari, come l'attenzione uditiva e visiva, la motricità, il controllo dei movimenti oculari. Lo stato iniziale di alcune funzioni di base è un determinante cruciale (D'Souza, D'Souza & Karmiloff-Smith, 2017) dei processi di apprendimento resi possibili dall'esperienza.

D'altra parte, fattori ambientali, inclusa la relazione di attaccamento genitori-bambino, hanno un ruolo fondamentale nel coinvolgimento del bambino nell'esperienza e nell'attivazione che può così sostenere i processi di apprendimento. Se in momenti di incertezza o paura il bambino trova raramente nel viso di un genitore segnali di calma e di incoraggiamento, si strutturerà una tendenza a cercare di "fare da solo" evitando le situazioni nuove che inducono stati emotivi di ansia e incertezza poco regolabili. Dunque nel definire un intervento gli operatori dovrebbero non soltanto chiedersi quali dimensioni sia necessario prioritariamente rafforzare al fine di supportare i processi di apprendimento e facilitare longitudinalmente lo sviluppo di abilità complesse.

Una seconda importante domanda è quali contesti vadano arricchiti perché vi sia una partecipazione attiva del bambino all'esperienza. Ci sono casi in cui un intervento focalizzato sulle pratiche di *parenting* e sulle strategie di comunicazione genitore-bambino è la priorità. E casi di preadolescenti in cui l'insegnamento di abilità sociali è la priorità per favorire la partecipazione a contesti di interazione sociale tra pari, con conseguenze importanti sia per il benessere emotivo sia per lo sviluppo degli usi conversazionali e narrativi del linguaggio.

Per i bambini con ampie compromissioni del funzionamento adattivo è necessario aggiungere almeno altre due domande alla programmazione di un intervento: quali abilità molto specifiche insegnare (ad esempio, essere autonomo nell'infilarci una maglietta o nel selezionare *app* in un *tablet*) e come alternare questi specifici *training* alla stimolazione di funzioni (per esempio l'attenzione) e meccanismi (come il controllo inibitorio) che possono sostenere i processi di apprendimento sia a scuola sia nelle situazioni informali della vita quotidiana? Come coinvolgere i partecipanti stessi (preadolescenti o giovani adulti) e i genitori nella scelta delle abilità da rafforzare e dei contesti a cui partecipare, tenendo conto di preferenze, desideri, possibile impatto nell'innalzamento della qualità di vita della persona (Ruggerini, Musci e Moretti, 2022)?

In conclusione, sia la ricerca sull'efficacia degli interventi sia la costruzione di protocolli di intervento in ambito clinico possono beneficiare di una prospettiva transdiagnostica che ha però bisogno di coniugarsi anche con altre prospettive e con il coinvolgimento dei diretti interessati alla scelta dei contenuti e dei contesti con cui promuovere lo sviluppo e il benessere personale.

Riferimenti bibliografici

- 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). The transdiagnostic revolution in neurodevelopmental disorders. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 63, 397-417. doi: 10.1111/jcpp.13481. Epub 2021 Jul 23.
- Benso, F. (2018). *Attenzione esecutiva, memoria e autoregolazione. Una riflessione neuroscientifica su funzionamento, assessment, (ri)abilitazione*. Firenze: Hogrefe.
- Cornoldi, C. (2011). Le basi cognitive dell'intelligenza. *Giornale Italiano di Psicologia*, 2, 267-290. doi: 10.1421/35156.
- Curie, A., Brun, A., Cheylus, A., Reboul, A., Nazir, T., Busy, G. et al. (2016) A novel analog reasoning paradigm: New insights in intellectually disabled patients. *PLoS ONE*, 11(2), e0149717. doi: 10.1371/journal.pone.0149717.
- D'Souza, D., D'Souza, H., & Karmiloff-Smith, A. (2017). Precursors to language development in typically and atypically developing infants and toddlers: the importance of embracing complexity. *Journal of Child Language*, 44, 591-627. doi: 10.1017/S030500091700006X.
- Gardner, H. (2011). *Frames of mind: The theory of multiple intelligences*. New York: Basic Books.
- Hayiou-Thomas, M. E., Smith-Woolley, E., & Dale, P. S. (2021). Breadth versus depth: Cumulative risk model and continuous measure prediction of poor language and reading outcomes at 12. *Developmental Science*, 24, e12998. doi: 10.1111/desc.12998. Epub 2020 Jun 22.
- Karmiloff-Smith, A., Thomas, M. S.C., & Johnson M.H. (2018). *Thinking developmentally from Constructivism to Neuroconstructivism. Selected works of Annette Karmiloff-Smith*. New York: Routledge.
- Orsolini, M., Toma, C., & De Nigris, B. (2009) Treating arithmetical text problem-solving in a child with intellectual disability: an observative study. *The Open Rehabilitation Journal*, 2, 58-72. doi: 10.2174/1874943700902010064.
- Orsolini, M., Federico, F. & Melogno, S. (2022). Is intelligence a general mental capacity? In M. Orsolini & C. Ruggerini (Eds.), *Understanding intellectual disability* (pp. 34-63). New York: Routledge.
- Pacheco, J., Garvey, M. A., Sarampote, C. S., Cohen, E. D., Murphy, E. R. & Friedman-Hill, S. R. (2022). Annual Research Review: The contributions of the RDoC research framework on understanding the neurodevelopmental origins, progression and treatment of mental illnesses. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 63, 360-376. doi: 10.1111/jcpp.13543. Epub 2022 Jan 3.
- Ruggerini, C., Musci, S. & Moretti, A. (2022). Personal identity, desire, life project. In M. Orsolini & C. Ruggerini (Eds.), *Understanding Intellectual disability* (pp. 194-219). New York: Routledge.

- Spearman, C. E. (1927). *The Abilities of man: Their nature and measurement*. London: Macmillan.
- Sternberg, R. J. (Ed.) (2020). *Human intelligence: An Introduction*. New York: Cambridge University Press.
- Sternberg, R. J. (2021). *Adaptive intelligence*. Cambridge: Cambridge University Press.
- van der Maas, H. L. J., Kan, K.-J., Marsman, M., & Stevenson, C. E. (2017). Network models for cognitive development and intelligence. *Journal of Intelligence*, 5(2), 16.
- Zigler, E. (1986). Intelligence: a developmental approach. In R. J. Sternberg, & D. K. Detterman (Eds.), *What is intelligence?* (pp. 149-152). Norwood, NJ: Ablex Publishing.

Il progressivo ridimensionamento dell'uso di categorie diagnostiche nei disturbi del neurosviluppo: alcune riflessioni a partire dall'intervento di Antonietti, Borgatti e Giorgetti

The progressive redrafting of the use of diagnostic categories in neurodevelopment disorders: Some reflections starting with the intervention of Antonietti, Borgatti, and Giorgetti

Anna Maria Re*, Cesare Cornoldi°, Enrico Toffalini°

Dipartimento di Psicologia, Università di Torino,
via Verdi 10, 10124 Torino;
e-mail: annamaria.re@unito.it;

° Dipartimento di Psicologia Generale, Università di Padova,
via Venezia 8, 35131, Padova;
e-mail: cesare.cornoldi@unipd.it;
e-mail: enrico.toffalini@unipd.it.

Ricevuto: 17.12.2022 - **Accettato:** 27.12.2022

Pubblicato online: 20.03.2023

Riassunto

In risposta all'articolo bersaglio "Cambiare paradigma per i disturbi del neuro sviluppo? Dalla ricerca alla pratica clinica" abbiamo scritto un contributo sull'approccio dimensionale *versus* l'approccio categoriale. Nell'articolo vengono sviluppate delle riflessioni sia sul piano metodologico e di ricerca che su quello clinico.

Parole Chiave: approccio dimensionale, approccio categoriale, disturbi del neurosviluppo

Anna Maria Re et al. / *Ricerche di Psicologia*, 2022, Vol. 45
ISSN 0391-6081, ISSN e 1972-5620, Doi:10.3280/rip2022oa15606

Copyright © FrancoAngeli

This work is released under Creative Commons Attribution - Non-Commercial –

No Derivatives License. For terms and conditions of usage

please see: <http://creativecommons.org>

Abstract

In response to the target article “A paradigm shift for neurodevelopmental disorders? From research to clinical practice” we wrote a contribution on the dimensional versus categorical approach. The article develops reflections both on a methodological and research level and on a clinical level.

Keywords: dimensional approach, categorical approach, neurodevelopmental disorders

Interveniamo volentieri sul lavoro “Cambiare paradigma per i disturbi del neuro sviluppo? Dalla ricerca alla pratica clinica” di Alessandro Antonietti, Renato Borgatti, Marisa Giorgetti (2022) per l’importanza delle problematiche sollevate. Fra esse vogliamo soprattutto soffermarci su quella discussione dell’approccio dimensionale che in qualche modo guida l’intero intervento, sollevando problematiche sempre più attuali e su cui ci siamo soffermati più volte in passato, per esempio sul piano teorico in occasione di un dibattito sul DSM 5 avvenuto sulla rivista *Psicologia Clinica dello Sviluppo* (Ammaniti, Cornoldi e Vicari, 2015) e sul piano empirico con una serie di recenti indagini relative a discalculia (Mammarella et al., 2021) e dislessia (Carretti et al., 2022).

Ci pare di vedere una crescente condivisione dell’idea che l’approccio categoriale, che separa “tipicità” e “disturbo” e assimila gli individui che rientrano nella categoria di disturbo, ha una semplice funzione descrittiva e chiarificatrice. Del resto anche in passato pochi avrebbero messo in dubbio che ogni caso è a sé, con specifiche importanti che non riguardano soltanto un tratto prevalente ma anche tratti associati, e che un disturbo potrebbe presentarsi a diversi livelli di gravità. Tuttavia molti avrebbero però continuato a insistere (e l’idea è tuttora diffusa e giustificata) sul fatto che, anche se la stima della dimensione che descrive un tratto psicopatologico ha carattere continuo e si può parlare di diversi livelli di gravità, la diagnosi è clinica e quindi si basa non soltanto sugli indici psicometrici, ma anche su tratti qualitativi e sintomi che hanno carattere dicotomico e che distinguono chiaramente un disturbo da un altro disturbo, una posizione che comunque anche a livello clinico aveva trovato posizioni di natura ben diversa. In psicologia clinica, infatti, anche per disturbi maggiori se ne accetta ormai ampiamente il carattere dimensionale anche dal punto di vista clinico (si vedano le analisi tassometriche, ad esempio Haslam, Holland e Kuppens, 2011).

Indubbiamente un approccio di tipo categoriale presenta dei grossi vantaggi, motivo per cui ha dominato fino ad oggi. Questo tipo di approccio infatti è molto pratico e semplifica il lavoro del clinico, consentendo una maggiore possibilità di confronto fra clinici sia nelle situazioni di *équipe* (in cui diverse figure professionali si confrontano per affrontare al meglio ogni singolo caso) sia nelle situazioni di confronti tra professionisti della stessa categoria. Tuttavia, che una clinica di tipo categoriale presenti diverse criticità è ormai evidente. Come viene ben sottolineato dal presente articolo-bersaglio, le maggiori criticità riguardano la non completa considerazione delle diverse sfumature di ogni disturbo, con le seguenti conseguenze:

- un eccessivo ricorso al concetto di comorbidità, cosicché a volte una diagnosi sembra un elenco di disturbi associati;
- una difficile collocazione delle situazioni cliniche più lievi o, meglio, “*borderline*”, ossia che non soddisfano appieno i criteri diagnostici pur non rientrando pienamente nella norma;
- una scarsa visione evolutiva, cosicché non si tiene conto in maniera appropriata dei cambiamenti che lo sviluppo comporta e delle conseguenti diverse espressività del disturbo nei diversi momenti di vita.

Già l'ultima edizione del DSM (DSM 5, APA 2013) mostra un'apertura verso un'ottica maggiormente dimensionale, come mostrano alcuni cambiamenti sia nella struttura dello stesso manuale sia nella descrizione dei criteri diagnostici dei principali disturbi. Rispetto al primo punto gli stessi autori sottolineano nell'introduzione: “sebbene il DSM 5 rimanga una classificazione categoriale di disturbi distinti, siamo consapevoli che i disturbi mentali non sempre rientrano completamente all'interno di confini di un singolo disturbo” (Prefazione LIV). Inoltre sottolineano la nuova organizzazione dei capitoli del manuale che vorrebbe meglio rispecchiare l'approccio basato sull'arco di vita: infatti vengono presentati per primi i disturbi del neurosviluppo e per ultimi i disturbi neurocognitivi (che verosimilmente si presentano in fasi più avanzate dell'età adulta). Rispetto al secondo punto, possiamo riportare alcuni esempi come il riconoscimento che un disturbo possa presentarsi con diversi livelli di gravità, concetto esteso per la prima volta anche ad esempio ai Disturbi Specifici dell'Apprendimento (DSA) e non soltanto – come nella precedente versione – alla disabilità intellettiva. Un altro esempio è la maggior importanza data alla continuità tra la psicopatologia dello sviluppo e quella dell'adulto, con riferimento sia al fatto che un disturbo presente in età precoce non possa non lasciare degli strascichi anche in età adulta, sia in relazione alla diversa espressività del disturbo nelle diverse fasce di età (Ammaniti, Cornoldi e Vicari, 2015). In relazione a quest'ultimo punto un ottimo esempio è dato dal caso dei

criteri diagnostici per l'ADHD, in cui diversi criteri sono stati modificati in un'ottica di consentire una più facile individuazione dei sintomi tipici del disturbo anche nei casi in cui la valutazione venga fatta in età adulta o durante la tarda adolescenza, periodi in cui alcuni tratti del disturbo, come l'iperattività, si manifestano in maniera molto diversa rispetto alla fanciullezza. Ad esempio, lo spostamento dell'età di insorgenza dei sintomi passa dai 7 ai 12 anni, per consentire anche a chi si avvicina per la prima volta ad una valutazione di ricordare comportamenti della fanciullezza e non soltanto dell'infanzia. Un altro elemento è dato dall'accortezza di specificare la presenza di un minor numero di sintomi (da 6 a 5) in caso di diagnosi in età adolescenziale (dai 17 anni in su). Tutti questi cambiamenti nei criteri diagnostici non fanno altro che sottolineare l'importanza di tenere in considerazione la diversa espressività del disturbo nelle diverse fasce di età. Questo è particolarmente importante per i disturbi del neurosviluppo in cui possiamo dire che “il disturbo cambia insieme al bambino” che cresce e cambia a propria volta. Un ottimo esempio di quanto appena sottolineato ci viene dato dal caso dei DSA. Il grande interesse, sia di ricerca sia clinico, che questi disturbi hanno suscitato negli ultimi dieci-venti anni ha fatto sì che sempre più bambini fossero stati riconosciuti e fossero stati seguiti con trattamenti sempre più efficaci. In questo modo il numero di studenti con DSA che ha proseguito gli studi è cresciuto in maniera esponenziale. Soprattutto nei casi di studenti di scuola di ordine superiore o nei casi di passaggio ad esempio dalla scuola di secondo grado all'università, il disturbo può sembrare molto ridimensionato grazie ai percorsi di trattamento sempre più efficaci e alle diagnosi precoci. Questo miglioramento in molti casi potrebbe portare la prestazione dello studente non più al di sotto dei *cut-off* individuati per segnalare la differenza tra “normalità” e “disturbo”, ma comunque decisamente sotto la media. Questo pone spesso il clinico in una situazione di “imbarazzo” poiché i criteri per la valutazione non rispecchiano realmente quella che è la multi-sfaccettatura della problematica. In questi casi quindi, paradossalmente, “la valutazione può mascherare un disturbo che si manifesta in modo differente rispetto alla prima valutazione ma che continua a persistere” (Carretti e Re, 2014, p. 101).

Oltre che a riflessioni di tipo clinico, il dibattito categoriale-dimensionale ha trovato di recente un affinamento metodologico notevole su cui ci sembra opportuno riflettere. Gli autori dell'intervento – sulla base di altre recenti proposte fra cui quella di Astle, Holmes, Kievit e Gathercole (2022) – hanno affrontato la tematica di metodi dimensionali e metodi di *clustering*, affermando “che si prefigurano

come un possibile cambio di paradigma e ambiscono a portare a nuove visioni della prevalenza relativa e dei tassi di co-occorrenza di diverse difficoltà e disturbi. Per il primo approccio (ossia i metodi dimensionali) lo sviluppo viene inteso in termini di molteplici dimensioni evolutive continue. Ciò che rientra nell'area dei disturbi del neurosviluppo dovrebbe quindi fare riferimento a bassi livelli di capacità in più dimensioni. Queste dimensioni corrispondono alla varianza comune a plurime misure, che presumibilmente sottendono il medesimo costrutto latente. I disturbi del neurosviluppo sarebbero quindi da intendersi come uno spazio multidimensionale e non come una serie di categorie discrete non relate tra loro.” Conveniamo con questa affermazione e vorremmo precisare che, secondo noi, in una prospettiva completamente dimensionale la popolazione generale in età evolutiva è quindi da intendersi come uno spazio multivariato/multidimensionale, lungo il quale, in base a certi *cut-off* psicometrici combinati con le dovute considerazioni cliniche sull'effettivo adattamento alle richieste della vita reale, è possibile identificare dei sottogruppi che definiamo disturbi del neurosviluppo.

Gli autori dell'intervento esemplificano questo ragionamento affermando che “una gamma di caratteristiche fenotipiche può infatti essere collegata a molteplici esiti patologici. Per esempio l'iperattività/impulsività e la disattenzione sono costellazioni di caratteristiche comportamentali che costituiscono la base della diagnosi dell'ADHD, ma sono comuni ad altri disturbi (disturbi dell'apprendimento, disturbi dello spettro autistico) e non potrebbero essere intese come difficoltà di natura discreta associate soltanto all'ADHD. Un altro esempio possono essere le difficoltà nell'uso pragmatico del linguaggio, osservabili nell'autismo, nell'ADHD, nei disturbi dell'apprendimento, oltre che nei ritardi del linguaggio”. Conveniamo con la esemplificazione relativa all'ADHD, e già in effetti ci siamo pronunciati anche noi in questo senso (Cornoldi, 2019), e in parte anche sulla esemplificazione relativa all'uso pragmatico del linguaggio, anche se in questo caso non siamo sicuri che la natura del sintomo sia la stessa e comunque ci viene naturale, anche per il vizio del pensiero che è portato a considerare le cose di cui ci si occupa, includere anche il disturbo non-verbale.

Gli autori dell'intervento prendono in considerazione, sulla base della stimolazione presente nella letteratura internazionale e in particolare di Astle e colleghi, anche un secondo approccio, quello dei *cluster* transdiagnostici, “volto a identificare, nella popolazione di riferimento, il modo ottimale per raggruppare gli individui sulla base delle loro

caratteristiche note. Un paziente viene quindi assegnato a un gruppo (*cluster*) che è definito da un particolare profilo di punteggi negli strumenti impiegati per il suo *assessment*.”

La domanda sulle possibili “strade alternative” a quelle *standard* ci porta al cuore della questione. Nel momento in cui spostiamo il *focus* dal “disturbo” (come categoria) alle dimensioni sottostanti (come tratti continui lungo tutta la popolazione) cambiamo il modo in cui facciamo ricerca. Anziché focalizzarci su confronti casi-controlli su campioni altamente selezionati (e generalmente piccoli), ci concentriamo sulla rete di dimensioni cognitive (ma anche sociali, emotive, motivazionali ecc.) sottostanti, e sul modo in cui esse sono correlate tra loro e con i tratti “problematici” di interesse, non in ristretti campioni, ma nell’intera popolazione intesa come ampio spazio multivariato (Carretti et al., 2022; Mammarella et al., 2021; Peters & Ansari, 2019). Si potrà poi sempre “tradurre” un approccio nell’altro: ad esempio, se esiste una certa differenza media tra dislessia e controllo, a parità di QI, nella memoria fonologica, questo implica che nella rete di relazioni dimensionali l’abilità di lettura dovrebbe avere una determinata relazione con la memoria fonologica e una (minore) relazione con il fattore generale di intelligenza. Questo approccio avrebbe l’indubbio vantaggio di incrementare la potenza statistica (riducendo peraltro la sovrastima degli effetti), ma renderebbe anche i risultati molto più generalizzabili sia in ottica trans-diagnostica che di conoscenza sul processo generale. Un altro indiretto vantaggio sarà quello di stimolare lo sviluppo di strumenti di misura validi e sensibili a tutti i livelli di funzionamento: nel momento in cui non dobbiamo più soltanto individuare *deficit* in ottica neuropsicologica, ma valutare competenze lungo un continuo, stimoliamo la creazione di misure con buone proprietà psicometriche e possibilmente su scale a intervalli. Infine, se la corrispondenza esemplificata sopra risultasse violata, potremmo sempre concludere che la dislessia è davvero una popolazione “distinta” – ovvero non prevedibile in base a un parametro generale che descrive la popolazione, almeno su quel tratto.

Ci sembra che i metodi di ricerca della letteratura recente siano già in fase di transizione verso un approccio multidimensionale, anche se non sempre in modo esplicito. Accantonata la ricerca dei “*core deficit*”, ad esempio, assistiamo a un crescente interesse verso i *deficit* “multipli” (e.g. McGrath et al., 2020). Da un punto di vista dimensionale questo è facilmente comprensibile. Nel momento in cui i disturbi diventano “code” di dimensioni variamente correlate tra loro e con una serie di processi cognitivi sottostanti, è naturale attendersi fenomeni come la loro comorbilità, la somiglianza dei profili di funzionamento tra diagnosi

diverse, e la presenza di *deficit* cognitivi multipli. Nell'ottica dello studio dell'intelligenza umana, in cui l'intercorrelazione positiva – e mai perfetta – tra tutti i domini di abilità intesi come tratti continui è un dato fondamentale, questo approccio era naturale fin dal principio.

La seconda soluzione proposta da Astle e colleghi (2022) sull'uso di metodi di *clustering* (non supervisionati) ci sembra invece più dubbia. Apparentemente essa rappresenta la via maestra per affrontare la questione cruciale: esistono discontinuità lungo le dimensioni di interesse? Una transizione dall'attuale classificazione categoriale a un'altra sarebbe davvero interessante e clamorosa. Tuttavia, gli scenari reali della ricerca psicologica rendono praticamente impercorribile questa strada. L'ampia numerosità delle osservazioni, la quantità di indicatori ortogonali richiesti e l'ampiezza della dimensione degli effetti richieste per il funzionamento dei metodi di *clustering* non supervisionato (e.g. Tein et al., 2013) li rendono sostanzialmente impraticabili in psicologia. È stato mostrato che in presenza di correlazioni (anche deboli) tra gli indicatori, scenario pressoché inevitabile in psicologia soprattutto se si trattano dimensioni cognitive, è molto più probabile che i metodi di uso comune inducano a inferire l'esistenza di *cluster* che non esistono (falsi positivi) che non di *cluster* che eventualmente esistano, e questo accade perfino usando approcci, come quello dei profili latenti, che teoricamente dovrebbero modellare la covarianza tra gli indicatori, ma in pratica lo fanno solo con campioni estremamente più ampi di quelli usati in psicologia clinica (Toffalini et al., 2022). Va infine notato che i *cluster*, laddove si presentino in ampie varietà, possono comportarsi nei fatti come dimensioni continue. Ad esempio, se ad un certo tratto concorrono non uno, ma numerosi geni additivamente, le singole cause sottostanti sono discrete (ciascuna variante genica c'è o non c'è), ma il risultato nei fatti è un tratto continuo. Un'ipotesi del genere sembra confermata, ad esempio, nel caso dell'ADHD (Levy et al., 1997).

Vi è infine una considerazione più generale, rivolta soprattutto ai clinici e ai formatori. Servono le categorie? Forse sì, perfino in ottica dimensionale. Ma la domanda è: fino a che punto? Crediamo che la necessità di categorizzare lungo un continuo nasca dalla contraddizione tra l'esigenza della società di standardizzare certi processi (ad esempio di insegnamento), trattando gli individui come sostanzialmente intercambiabili, e la neurodiversità che ci caratterizza invece come condizione naturale e fondamentale. Se avessimo classi con un insegnante per alunno o una perfetta sensibilità alle differenze individuali, forse non servirebbero diagnosi. In caso contrario, alzare argini per distinguere tra chi in qualche modo si può adattare e chi

certamente ha bisogno di aiuto diventa necessario. Ma, usando la metafora proposta da Celi (2017), talvolta i fiumi straripano. Data la varietà di possibili dimensioni del funzionamento individuale, potremmo dire di essere tutti sulla coda di almeno una distribuzione, e potremmo dare un'etichetta a ciascuna. Ma allora, si può obiettare, se alziamo argini sempre più alti per delimitare una "normalità" sempre più ristretta potremmo, alla fine, scoprire che nella "normalità" non resta più nessuno. Pertanto, nella pratica, è forse più vantaggioso promuovere una maggiore sensibilità alle differenze inter-individuali, che moltiplicare all'infinito vecchie e nuove categorie (trans-)diagnostiche nel tentativo di incasellare tutte le sfumature della realtà. Questo non deve però trascurare il fatto che certe dimensioni e problematiche sono particolarmente centrali – per rilevanza, per conseguenze adattive, per presenza di bisogni – e isolarne i casi estremi ha una forte capacità di semplificazione e aiuta a focalizzare meglio il problema e quindi a studiarlo e a intervenire su di esso.

Bibliografia

- American Psychology Association, DSM-5 Task Force (2013). *DSM-5: Diagnostic and statistical manual of mental disorders, 5th Edition*. Washington, C.C.: American Psychiatric Association.
- Ammaniti, M., Cornoldi, C., & Vicari, S. (2015). Novità nell'approccio alla psicopatologia dello sviluppo nel DSM-5. *Psicologia Clinica dello Sviluppo, 19*, 297-299.
- 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). The transdiagnostic revolution in neurodevelopmental disorders. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, 63*, 397-417.
- Carretti, B., Cornoldi, C., Antonello, A., Di Criscienzo, L. & Toffalini, E. (2022). Inferring the Performance of Children with Dyslexia from that of the General Population: The Case of Associative Phonological Working Memory. *Scientific Studies of Reading, 26*, 47-60. DOI: 10.1080/10888438.2021.1897596.
- Carretti, B., & Re, A.M. (2014). Alcuni commenti sulle linee-guida: implicazioni per il trattamento. *Psicologia Clinica dello Sviluppo, 18*, 99-103.
- Celi, F. (2017). *Talvolta i fiumi straripano*. Trento: Erickson.
- Cornoldi, C. (a cura di) (2019). *I disturbi dell'apprendimento*. Bologna: il Mulino.

- Haslam, N., Holland, E., & Kuppens, P. (2012). Categories versus dimensions in personality and psychopathology: A quantitative review of taxometric research. *Ruf ej qnqi kecrn'O gf kelpg.*'64.'5, 903-920. DOI: 10.1017/S0033291711001966.
- Levy, F., Hay, D.A., Mcstephen, M., Wood, C., & Waldman, I. (1997). Attention-Deficit Hyperactivity Disorder: A category or a continuum? Genetic analysis of a large-scale twin study. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 36, 6, 737-744. DOI: 10.1097/00004583-199706000-00009.
- Mammarella, I.C., Toffalini, E., Caviola, S., Colling, & L., Szűcs, D. (2021). No evidence for a core deficit in developmental dyscalculia or mathematical learning disabilities. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 62, 704-714. DOI: 10.1111/jcpp.13397.
- McGrath, L., Peterson, R., & Pennington, B. (2020). The multiple deficit model: Progress, problems, and prospects. *Scientific Studies of Reading*, 24, 7-13. DOI:10.1080/10888438.2019.1706180.
- Peters, L., & Ansari, D. (2019). Are specific learning disorders truly specific, and are they disorders?. *Trends in Neuroscience and Education*, 17, 100115. DOI: 10.1016/j.tine.2019.100115.
- Tein, J.-Y., Coxe, S., & Cham, H. (2013). Statistical power to detect the correct number of classes in latent profile analysis. *Structural Equation Modeling: A Multidisciplinary Journal*, 20, 640-657. DOI: 10.1080/10705511.2013.824781.
- Toffalini, E., Girardi, P., Giofrè, D., Altoè, G. (2022). *Entia non sunt multiplicanda ...* Shall I look for clusters in my cognitive data?. *PLoS ONE*, 17, 6, DOI: 10.1371/journal.pone.0269584.

**Dalle categorie alle dimensioni:
riflessioni a margine, in attesa di un nuovo paradigma**

**From categories to dimensions:
Some considerations, waiting for a new paradigm**

Daniela Traficante

Dipartimento di Psicologia, Università Cattolica del Sacro Cuore,
Largo Gemelli 1, 20123 Milano;
e-mail: Daniela.traficante@unicatt.it.

Ricevuto: 13.12.2022 - **Accettato:** 16.12.2022

Pubblicato online: 20.03.2023

Riassunto

Il presente contributo propone una sintesi dell'evoluzione del sistema di classificazione diagnostica del DSM, mettendola in relazione al contesto epistemologico di riferimento, per arrivare a cogliere che cosa induca, ora, a ritenere che sia in atto un cambiamento di paradigma, come suggerito dall'articolo-bersaglio di Antonietti, Borgatti e Giorgetti (2022). Il progetto RDoC (2009) e il progetto Human Connectome (2011) promossi dall'NHI hanno aperto nuove prospettive per la diagnosi dei disturbi mentali e, in particolare, per i disturbi del neurosviluppo. Tuttavia questi nuovi approcci non sembrano essere ancora giunti ad una fase di sviluppo che consenta di trovare in essi, per ora, delle alternative in grado di portare al completo superamento del sistema DSM/ICD. Sulla base di queste considerazioni il contributo si conclude con il suggerimento di continuare, per il momento, a insegnare e a utilizzare le categorie diagnostiche dei manuali di riferimento in quanto esse svolgono un ruolo importante in termini di comunicazione della diagnosi all'individuo e alla sua famiglia, di tutela, di attivazione dei servizi. La consapevolezza dei limiti di tali categorie induce, però, a privilegiare fin d'ora una pratica di *assessment* volta a cogliere anche il funzionamento complessivo dell'individuo, in ottica transdiagnostica e multidimensionale, per ricavare informazioni utili per il trattamento e per promuovere un migliore livello di adattamento e di benessere nell'individuo nel suo contesto di vita.

Daniela Traficante / *Ricerche di Psicologia*, 2022, Vol. 45
ISSN 0391-6081, ISSNe 1972-5620, Doi: 10.3280/rip2022oa15608

Copyright © FrancoAngeli

This work is released under Creative Commons Attribution - Non-Commercial –

No Derivatives License. For terms and conditions of usage

please see: <http://creativecommons.org>

Parole-chiave: DSM, neopositivismo, rivoluzione scientifica, assessment, transdiagnostica

Abstract

This contribution offers a brief overview about the development of the nosology of the mental diseases proposed by the DSM system, taking into consideration the epistemological background of such evolution. The aim of this overview is to understand whether a change in the scientific paradigm is actually taking place, as Antonietti, Borgatti and Giorgetti's (2022) paper suggests. RDoC (2009) and Human Connectome (2011) projects, supported by NHI, are proposing alternative ways to carry out a diagnostic process in the case of mental diseases and, in particular, in the case of neurodevelopmental disorders. However, the thesis of this contribution is that, so far, these new perspectives cannot be considered valid substitutions of the DSM/ICD systems yet. Hence, for the moment, it seems wise to keep teaching and using diagnostic categories listed in manuals, as they play a relevant role in the communication of the diagnosis and provide normative means to support the person with special needs and his/her family. The awareness of the drawbacks of such categories, though, currently suggests applying and promoting an assessment procedure aimed to get the representation of the whole functioning profile of the person according to a transdiagnostic and multidimensional perspective. Such integration of categories and dimensions is expected to offer the best way to plan interventions to support adaptive behavior and wellbeing in people with special needs.

Keywords: DSM, neo-positivism, scientific revolution, assessment, transdiagnostic perspective

Premessa

L'articolo-bersaglio di Antonietti, Borgatti e Giorgetti (2022) offre l'opportunità di fermarsi a riflettere sulle basi epistemiche della diagnosi dei disturbi del neurosviluppo e sulle finalità che tale diagnosi persegue, fornendo una sintesi del cambiamento di prospettiva sostenuto dal progetto RDoC rispetto al sistema di classificazione diagnostica proposto dal DSM.

Per capire il cambiamento in atto e coglierne limiti e potenzialità, può essere utile richiamare brevemente, qui di seguito, i motivi che hanno portato all'evoluzione del sistema di classificazione del DSM e quali sono gli elementi di continuità o di innovazione che il progetto RDoC presenta rispetto al precedente sistema.

Sulla base di queste considerazioni, si cercherà di trarre elementi utili per indirizzare la formazione e la pratica dell'*assessment* psicodiagnostico in questo momento, in attesa che si consolidino nuove pratiche e nuovi paradigmi.

L'orizzonte epistemico del DSM

Il sistema di classificazione DSM è nato dalla necessità di creare un insieme di categorie nosologiche che potesse costituire una base condivisa per l'identificazione dei disturbi mentali e per accumulare conoscenza a partire da dati derivanti da esperienze cliniche e di ricerca diverse. La principale finalità del DSM-I (1952) era quella di proporre una descrizione dei disturbi in relazione alla loro eziologia. Erano quindi descritti sia disturbi la cui eziologia era di tipo psicobiologico (secondo una caratterizzazione derivante dalla teoria dello psichiatra Adolf Meyer e ampiamente influenzata dalla psicanalisi freudiana), sia disturbi riferibili ad anomalie nel funzionamento cerebrale (Aragona, 2015). Il DSM-II (1968), pur ponendosi in continuità con la precedente edizione, ridusse i riferimenti a un particolare approccio teorico e cercò piuttosto di uniformare la classificazione al documento che la WHO stava pubblicando in quegli anni, l'ICD-8, per fornire una descrizione transculturale dei disturbi mentali.

Il primo grande cambiamento di prospettiva si realizzò con il DSM-III (1980), che a suo tempo venne considerato un "cambiamento di paradigma" (Kawa e Giordano, 2012), "la costruzione del primo paradigma scientifico nella nosologia psichiatrica" (Aragona, 2006). In esso si potevano individuare due elementi caratterizzanti: da un lato l'adesione a una epistemologia neo-positivista, dall'altro un approccio neo-kraepeliniano, di stampo biomedico. In particolare, il DSM-III si poneva l'obiettivo di ricondurre, tramite criteri di inclusione-esclusione, specifiche costellazioni di comportamenti osservabili ai corrispondenti disturbi mentali, in analogia a quanto veniva attuato dalla psicometria, nell'ambito dell'individuazione del costrutto di 'intelligenza', attraverso le tecniche di analisi fattoriale.

In questa operazione diventava essenziale verificare, prima di tutto, l'*attendibilità* delle osservazioni condotte, in termini di accordo tra giudici (tramite la stima dell'indice *kappa* di Cohen), così come in

psicometria è necessario valutare l'attendibilità delle misure utilizzate. Era poi altrettanto importante verificare la *validità* diagnostica delle categorie individuate, così come in psicometria si valuta la validità di costrutto delle variabili latenti ricavate dall'analisi fattoriale. Questo tipo di approccio portò progressivamente a pensare che le categorie psichiatriche potessero essere considerate non solo sindromi costituite da comportamenti co-occorrenti, ma entità cliniche reali di cui andare a indagare e verificare l'eziopatogenesi (Zachar e Jablensky, 2015). Robins e Guze (1970) avevano proposto dieci criteri per determinare la validità delle categorie diagnostiche identificate nel sistema di classificazione, ma questa lista molto rigorosa e puntuale dal punto di vista metodologico è rimasta un obiettivo mai raggiunto né dal sistema DSM, né da quello ICD. Kendell e Jablensky (2003), più di trent'anni dopo, proposero che una categoria diagnostica può costituire un elemento di una tassonomia (*taxon*) se sono individuabili delle distinzioni di tipo biologico tra il disturbo diagnosticato, altri disturbi e la normalità. Nel caso in cui tali distinzioni di natura biologica non siano note, il disturbo diagnosticato dovrebbe essere associabile a caratteristiche patognomiche qualitativamente distintive, indipendentemente dall'eziopatogenesi. Questi autori, inoltre, hanno proposto di distinguere il concetto di *validità* di una diagnosi, riferibile alle possibilità distintive sopra descritte, dall'*utilità* di una diagnosi, cioè il suo valore informativo da un punto di vista clinico. Hyman (2010), qualche anno dopo, sollecitò a prendere coscienza del fatto che né il DSM né l'ICD-10 erano stati in grado di promuovere il raggiungimento di un sistema di classificazione scientificamente valido, che seguisse i criteri metodologici proposti nel corso degli anni. Inoltre, l'autore sottolineava che l'obiettivo di aumentare l'attendibilità delle classificazioni aveva portato alla proliferazione di categorie diagnostiche sempre più specifiche, producendo molti casi di comorbidità, senza giungere a scoprire l'eziopatogenesi dei disturbi.

La quarta edizione del DSM (1994) si differenziò dalla precedente edizione (DSM-III-R, 1987) soltanto per la scelta metodologica di basare prevalentemente sull'analisi della letteratura scientifica la scelta dei sintomi e l'individuazione delle sindromi, manifestando quindi l'adesione del sistema di classificazione all'approccio *evidence-based* che stava diventando prevalente in medicina (Fischer, 2012). In generale, comunque, si può affermare che mantenne lo stesso impianto metodologico ed epistemico del DSM-III.

Aragona (2015) fa notare che, negli ultimi quarant'anni, si sono ottenuti pochi successi nel realizzare una connessione tra attendibilità e validità e questo è uno dei motivi che hanno messo in crisi il progetto del

DSM-III. I curatori del DSM 5 affermano che “la ricerca esclusivamente focalizzata nel precisare le sindromi definite dal DSM non potrà mai avere successo nello scoprire le cause sottostanti. Affinché questo accada, un nuovo, ancora ignoto cambiamento di paradigma deve accadere” (Kupfer et al., 2002).

Nelle speranze di molti, il DSM 5 avrebbe dovuto appunto introdurre un *cambiamento di paradigma* (Kupfer et al., 2002) che superasse i limiti della categorizzazione sindromica delle precedenti versioni, per aprire a prospettive nuove che stavano emergendo dal progetto RDoC. In realtà, le proposte più innovative non sono state accolte e l’impianto di base del sistema è rimasto quello fondato sulla costellazione di sintomi. In sintesi, Aragona (2015) afferma che sebbene il DSM 5 si autodefinisca come “un ponte verso nuovi approcci diagnostici senza lo smantellamento dell’attuale pratica clinica e della ricerca” (APA, 2013, pag. 13), l’implementazione di procedure diagnostiche alternative è marginale e il nucleo centrale del sistema rimane “la definizione di singoli disturbi costituiti da insiemi operazionalizzati di criteri diagnostici” (APA, 2013, pag. 10). In questo quadro di riferimento, tuttavia, i sintomi non sono né patognomici, né fondamentali (nel significato di Bleuler) e non è possibile trovare il *core deficit* dei disturbi descritti (Aragona, 2006). Inoltre, le costellazioni di sintomi spesso si fondono l’una con l’altra (Kendell, 2002) e i criteri diagnostici creano dei tagli netti in fenomeni multiformi e continui, seguendo criteri di inclusione e di esclusione convenzionali, che producono però un’eccessiva presenza di casi di comorbidità.

Dalla comorbidità al superamento delle categorie nosologiche

In questo quadro di riferimento, la comorbidità non può essere interpretata come avviene per i disturbi fisici nel campo della medicina interna perché non è il prodotto di fattori eziopatogenetici distinti ma è il derivato di una selezione di indicatori e di sintomi stabiliti per convenzione e/o sulla base della letteratura scientifica per la diagnosi di quel disturbo.

Il fenomeno della comorbidità sta diventando un elemento di criticità crescente per l’eccessiva frequenza con cui viene riportata, che va ben oltre la probabilità casuale che due disturbi possano essere diagnosticati nello stesso individuo. Una comorbidità così pervasiva riduce la credibilità del sistema di classificazione e, invece di aumentare il livello di informazioni su un caso, rischia di ridurre il valore informativo dei dati rilevati (Aragona, 2009). La comorbidità si è progressivamente trasformata da un’opportunità di cogliere elementi informativi

importanti, che rischiavano di venire sottovalutati in un sistema categoriale rigidamente orientato a escludere diagnosi multiple, ad essere una sfida per la psichiatria, fino ad essere considerata da alcuni un'anomalia, nei termini proposti da Khun (1991), che mette in discussione la credibilità stessa del DSM ed evoca una possibile crisi di questo sistema di classificazione.

Un modo per superare la visione della comorbidità come problema è quello di registrare tutti i sintomi senza criteri di esclusione e senza categorie diagnostiche definite *a priori*. Per la ricerca tale ricchezza di informazioni non costituirebbe una difficoltà, essendoci strumenti statistici in grado di affrontare elevati livelli di complessità dei dati da analizzare, come ben illustrato da Astle e colleghi (2022). Le tecniche fattoriali permettono infatti di raggruppare le variabili osservate in modo da ottenere un numero minore di variabili latenti, o dimensioni (per esempio disattenzione, iperattività, competenza sociale, competenza fonologica ecc.), che caratterizzano in modo trasversale più di una delle attuali categorie diagnostiche (per esempio ADHD, DSA, ASD). Il confronto tra più modelli fattoriali, riferiti a fasce di età diverse, può inoltre permettere di formulare ipotesi sulle traiettorie evolutive dei disturbi.

Questo approccio, che può avere ricadute positive sulla presa in carico e sul trattamento delle persone coinvolte in un processo di *assessment*, presenta però alcuni limiti. Prima di tutto per poter accumulare conoscenze scientifiche su campioni rappresentativi di popolazioni appartenenti a contesti socio-culturali diversi è necessario utilizzare un sistema di misurazione condiviso, in cui sia nota e riconosciuta la corrispondenza tra le prove somministrate e l'abilità misurata. Infatti, se lo stesso tipo di abilità (memoria di lavoro, velocità di elaborazione ecc.) viene valutata con prove diverse, si possono ottenere esiti anche molto differenti. Per quanto riguarda il funzionamento cognitivo, ad esempio, la teoria CHC (Schneider e McGrew, 2012) può essere considerata un modo per superare questo limite: essa ha prodotto un sistema di corrispondenze, condiviso dalla comunità scientifica, tra la risposta osservata in una specifica prova e le abilità ampie e ristrette emerse dalla tradizione psicometrica sul costrutto di intelligenza. Facendo riferimento a sistemi simili, si possono confrontare profili di funzionamento derivati da studi diversi per ricavare dati generalizzabili e utili a realizzare studi di efficacia su modelli di intervento e di presa in carico. Il modello fattoriale ha però in sé un altro limite che, nel caso di applicazioni alla clinica, può risultare particolarmente critico, cioè il fatto che le caratteristiche presenti in pochi individui e che, pertanto, non spiegano una quota rilevante di

varianza, vengono eliminate come poco rilevanti. Questo potrebbe non far emergere proprio quegli elementi che hanno un impatto maggiore nel caratterizzare il singolo individuo, riducendo la possibilità di mettere in atto un trattamento mirato ed efficace. Utilizzando tecniche di *clustering*, d'altro canto, si possono raggruppare le persone i cui profili di funzionamento risultano più simili, ottenendo gruppi relativamente omogenei. Anche in questo caso, però, il rischio è che i raggruppamenti vengano effettuati sulla base delle variabili che riescono a spiegare la quota di varianza maggiore e che enfatizzano le differenze tra gruppi, con il rischio di avere elevata variabilità entro il gruppo su aspetti meno discriminativi.

In sintesi, l'effettivo valore informativo di tecniche che giungono a descrivere profili di funzionamento tipici oppure a individuare raggruppamenti di casi simili dipende molto dalla validità delle misure utilizzate e rischia di produrre una descrizione semplificata della realtà. Quest'ultimo aspetto può risultare coerente e adeguato nell'ambito della ricerca scientifica, laddove lo scopo del lavoro è quello di trovare dati generalizzabili, che siano applicabili alla maggior parte della popolazione di riferimento e che, pertanto, possano spiegare la maggior parte della varianza. Tuttavia, in ambito clinico, lo scopo dovrebbe essere quello di cogliere l'unicità e la peculiarità della persona, compiendo un *assessment* individualizzato e predisponendo una presa in carico e un trattamento che tengano conto degli elementi caratterizzanti il funzionamento e l'adattamento di quella persona.

Più in linea con questa esigenza di conoscenza dei meccanismi di funzionamento del singolo individuo sembrano essere le possibilità di analisi dei circuiti corticali che stanno emergendo dallo Human Connectome Project (www.humanconnectome.org), un progetto sponsorizzato dal 2011 dall'agenzia National Institutes of Health del Dipartimento della Salute degli Stati Uniti, finalizzato alla mappatura dei circuiti corticali coinvolti nel funzionamento mentale. L'attendibilità dei risultati e la ricchezza delle informazioni ricavabili da questa piattaforma sono state incrementate dall'applicazione della teoria dei grafi all'analisi dei dati ricavati dagli studi di neuro-immagine condivisi sulla piattaforma. Grazie a questo modello matematico è stato possibile stabilire la correlazione di ciascun *voxel* dell'immagine (nodo) con tutti gli altri. Un nodo o un *cluster* di nodi che mostrano correlazioni con molti altri nodi è detto *hub*. La forza di ciascuna connessione (*edge*) è determinata dal valore della correlazione tra i nodi o gli *hub*. Correlando misure derivate da prove comportamentali (per esempio punteggi a test) con la forza degli *hub* e delle connessioni si può avere una stima di quanto i circuiti corticali individuati siano in relazione con i processi

cognitivi elicitati dalle prove stesse (Haier, 2017). Grazie a queste nuove tecniche di raccolta e analisi dei dati si sta progressivamente ampliando il numero di studi in grado di cogliere la relazione tra la maturazione e il funzionamento dei circuiti corticali e specifici disturbi (Auerbach, Pagliaccio et al., 2022) e di accedere alla caratterizzazione neurobiologica di meccanismi alla base del funzionamento mentale. Per ora questo livello di analisi è in una fase iniziale, ma potrebbe diventare una valida opportunità per superare la necessità di ricorrere a una tassonomia dei disturbi mentali.

Conclusioni

Concludendo questa sintetica panoramica sulle funzioni e sui limiti del sistema nosologico in cui ci troviamo ad operare attualmente e sulle prospettive alternative che si stanno configurando a partire dal progetto RDoC e dal progetto Human Connectome, personalmente ritengo che in questo momento il modo migliore che abbiamo per realizzare un *assessment* che sia effettivamente funzionale a tutelare e supportare le persone che presentano un disturbo mentale – e in particolare un disturbo del neurosviluppo (secondo la categorizzazione del DSM 5) – sia quello di utilizzare al meglio gli strumenti attualmente a nostra disposizione. Da un lato, il sistema DSM/ICD consente di riferirsi a categorie diagnostiche riconosciute in strumenti normativi e in servizi a tutela delle persone con bisogni speciali e costituiscono anche un potente organizzatore di significato non soltanto per gli operatori e i ricercatori, ma anche per i pazienti e per le loro famiglie. Un’*‘etichetta diagnostica’* permette alla persona di *‘dare senso’* alle proprie difficoltà, diventando parte della rappresentazione di sé – cosa particolarmente importante in adolescenza – e offrendo l’opportunità di sviluppare un senso di appartenenza a gruppi di persone (o famiglie) con problematiche analoghe (Fletcher-Watson, 2022; Lombardi et al., 2021; Maitland et al., 2021). Ovviamente questo processo di elaborazione della diagnosi può essere molto critico e deve essere opportunamente supportato, ma spesso costituisce una *‘prova di realtà’* necessaria per sviluppare strategie a tutela della persona e della famiglia e per promuovere percorsi di accompagnamento e di trattamento necessari per favorire processi adattivi. D’altro canto, la consapevolezza dei limiti epistemologici del sistema DSM sopra discussi e le interessanti prospettive aperte dai progetti RDoC e HC inducono a credere che, per avere migliori strumenti di comprensione del funzionamento mentale dell’individuo e proporre interventi e trattamenti più efficaci e mirati rispetto alle

caratteristiche specifiche della persona presa in carico, l'individuazione dei sintomi e dei criteri di inclusione-esclusione elencati dal DSM non sia assolutamente sufficiente.

Il lavoro di ricerca finanziato dal progetto RDoC indica che l'analisi di profili di funzionamento che si riferiscano a componenti dominio-generalis come memoria, attenzione, linguaggio, funzioni esecutive ecc. sia assolutamente necessaria per andare oltre i confini indicati dal DSM. Le categorie nosologiche basate sulla presenza di sintomi non possono, infatti, rappresentare effettivamente le caratteristiche delle persone e sono poco utili nel tradurre la diagnosi in proposte operative per il trattamento e il miglioramento del benessere e dei processi adattivi nella persona. D'altra parte, anche la nuova LG per la gestione dei DSA (SNLG-ISS, 2021) raccomanda in più punti di attuare una valutazione completa delle componenti dominio-generalis per la diagnosi, la presa in carico e il trattamento dei DSA.

In questo momento, quindi, penso che chi si occupa di formazione di professionisti che siano in grado di porre diagnosi di disturbi mentali – in generale – e di disturbi del neurosviluppo – in particolare – non possa che promuovere la conoscenza e l'analisi critica di DSM/ICD, ma anche il consolidamento di conoscenze e competenze in procedure di *assessment* finalizzate ad ottenere informazioni sul funzionamento complessivo dell'individuo. La scelta di tenere insieme categorie e dimensioni mi sembra essere quella più ragionevole, in attesa del consolidarsi di procedure e tecniche di neuro-immagine che diano effettivamente la possibilità di applicare nella pratica clinica l'approccio della neurodiversità, promuovendo il superamento dell'attuale paradigma, i cui limiti diventano sempre più evidenti.

Riferimenti bibliografici

- American Psychiatric Association (1952). *Diagnostic and Statistical Manual. Mental disorders*. Washington, DC: American Psychiatric Association.
- American Psychiatric Association (1968). *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, Second Edition*. Washington, DC: American Psychiatric Association.
- American Psychiatric Association (1980). *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, Third Edition*. Washington, DC: American Psychiatric Association.
- American Psychiatric Association (1987). *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, Third Edition, Revised*. Washington, DC: American Psychiatric Association.

- American Psychiatric Association (1994). *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, Fourth Edition*. Washington, DC: American Psychiatric Association.
- American Psychiatric Association (2013). *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, Fifth Edition*. Washington, DC: American Psychiatric Association.
- 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.
- Aragona, M. (2006). *Aspettando la rivoluzione. Oltre il DSM-V: Le nuove idee sulla diagnosi tra filosofia della scienza e psicopatologia*. Roma: Editori Riuniti.
- Aragona, M. (2009). About and beyond comorbidity: does the crisis of the DSM bring on a radical rethinking of descriptive psychopathology?. *Philosophy, Psychiatry & Psychology*, 16, 29-33. DOI: 10.1353/ppp.0.0214.
- Aragona, M. (2015). Rethinking received views on the history of psychiatric nosology: Minor shifts, major continuities. In P. Zachar, D. S. Stoyanov, M. Aragona & A. Jablensky (Eds.), *Alternative perspectives on psychiatric classification* (pp. 27-46). Oxford: Oxford University Press.
- Astle, D. E., Holmes, J., Kievit, R., & Gathercole, S. E. (2022). The transdiagnostic revolution in neurodevelopmental disorders. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 63, 397-417. DOI: 10.1111/jcpp.13481.
- Auerbach, R.P., Pagliaccio, D., Hubbard, N. A., Frosch, I., Kremens, R., Cosby, E., . . . & Pizzagalli, D. A. (2022). Reward related circuitry in depressed and anxious adolescents: A human connectome project. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 61, 308-320. DOI: 10.1016/j.jaac.2021.04.014.
- Fischer, B. A. (2012). A review of American psychiatry through its diagnoses: the history and development of the diagnostic and statistical manual of mental disorders. *Journal of Nervous & Mental Disease*, 200, 1022-1030. DOI: 10.1097/nmd.0b013e318275cf19.
- Fletcher-Watson, S. (2022). Transdiagnostic research and the neurodiversity paradigm: commentary on the transdiagnostic revolution in neurodevelopmental disorders by Astle et al. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 63, 418-420. DOI: 10.1111/jcpp.13589.
- Haier, R. J. (2017). *The neuroscience of intelligence*. New York: Cambridge University Press.
- Hyman, S. E. (2010). The diagnosis of mental disorders: The problem of reification. *Annual Review of Clinical Psychology*, 6, 155-179.
- Kawa, S., and Giordano, J. (2012). A brief historicity of the Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders: Issues and implications for the future of psychiatric canon and practice. *Philosophy, Ethics, and Humanities in Medicine*, 7, 2. DOI: 10.1186/1747-5341-7-2.

- Kendell, R. E. (2002). Five criteria for an improved taxonomy of mental disorders. In J. E. Helzer & J. J. Hudziak (Eds.), *Defining psychopathology in the 21st century. DSM-V and beyond* (pp. 3-17). Washington, DC: American Psychiatric Publishing.
- Kendell, R. E., and Jablensky, A. (2003). Distinguishing between the validity and utility of psychiatric diagnoses. *American Journal of Psychiatry*, *160*, 4-12. DOI: 10.1176/appi.ajp.160.1.4.
- Khun, T.S. (1991). The road since structure. In A. Fine, M. Forbes, & L. Wessels (Eds.), *Proceedings of the 1990 biennial meeting of the philosophy of science association* (Vol. II, pp. 3-13). East Lansing, MI: Philosophy of Science Association.
- Kupfer, D. J., First, M. B., & Regier, D. A. (2002). Introduction. In D. J. Kupfer, M. B. First, & D. A. Regier (eds), *A research agenda for DSM-V* (pp. xv–xxiii). Washington, DC: American Psychiatric Association.
- Lombardi, E., Traficante, D., Bettoni, R., Offredi, I., Vernice, M. & Sarti, D. (2021). Comparison on well-being, engagement and perceived school climate in secondary school students with learning difficulties and specific learning disorders: An exploratory study. *Behavioral Science*, *11*, 103. DOI: 10.3390/bs11070103.
- Maitland, C.A., Rhodes, S., O’Hare, A., & Stewart, M.E. (2021). Social identities and mental well-being in autistic adults. *Autism*, *25*, 1771-1783. DOI: 10.1177/13623613211004328.
- Robins, E., & Guze, S. B. (1970). Establishment of diagnostic validity in psychiatric illness: Its application to schizophrenia. *American Journal of Psychiatry*, *126*, 983-986. DOI: 10.1176/ajp.126.7.983.
- Schneider, J.W., & McGrew, K.S. (2012). The Cattell-Horn-Carroll theory of cognitive abilities. In P.D. Flanagan & P.L. Harrison (Eds.), *Contemporary intellectual assessment: Theories, tests, and issues. Third edition* (pp. 99-144). New York: Guilford Press.
- Sistema Nazionale Linee Guida dell’Istituto Superiore di Sanità (2022). *Linea guida sulla gestione dei Disturbi Specifici dell’Apprendimento*. https://snlg.iss.it/wp-content/uploads/2022/03/LG-389-AIP_DSA.pdf.
- Zachar, P., & Jablensky, A. (2015). Introduction: The concept of validity in psychiatry and psychology. In P. Zachar, D. S. Stoyanov, M. Aragona & A. Jablensky (Eds.), *Alternative perspectives on psychiatric classification* (pp. 3-24). Oxford: Oxford University Press.
- World Health Assembly, 19 (1966). *Eighth revision of the International Classification of Diseases*. World Health Organization. <https://apps.who.int/iris/handle/10665/89390>.

I disturbi del neurosviluppo: i limiti della diagnosi categoriale e la ricerca dei costrutti di base del funzionamento

Neurodevelopmental disorders: The limits of categorical diagnosis and the search for basic constructs of functioning

Claudio Vio*, Valeria Olla^o

* Dipartimento Psicologia dello Sviluppo e della Socializzazione,
Università di Padova, via Venezia 8, 35131 Padova;
e-mail: claudio.vio@ordinepsicologivento.it.
^o Studio di Psicologia,
Galleria Kennedy 10/B, 20831 Seregno (MB);
e-mail: Valeriaolla@yahoo.it.

Ricevuto: 28.11.2022 - **Accettato:** 05.12.2022

Pubblicato online: 20.03.2023

Riassunto

Il contributo, in risposta ai quesiti dell'articolo-bersaglio di Antonietti, Borgatti e Giorgetti (2022), analizza in dettaglio i problemi sollevati dalla diagnosi così come indicata dai manuali diagnostici internazionali e propone un approccio integrato che fa riferimento alla ricerca di dissociazioni/associazioni tra sintomi all'interno di specifiche dimensioni di funzionamento. Da qui la necessità di non limitarsi all'osservazione delle caratteristiche fenotipiche del disturbo, ma di individuare i costrutti di base dello sviluppo, le dimensioni sottostanti, e come queste si influenzano tra loro nel corso dello sviluppo. Lo studio delle dimensioni vede quindi, nella definizione dell'endofenotipo, gli aspetti misurabili e altamente specifici del comportamento situati nella posizione intermedia tra sintomi e meccanismi neurobiologici all'interno delle diverse patologie. Per predisporre quindi di un intervento efficace l'attenzione del clinico si deve spostare dalle caratteristiche fenotipiche del disturbo alla descrizione del funzionamento e alla diagnosi di sviluppo.

Parole Chiave: disturbi del neurosviluppo, caratteristiche fenotipiche, endofenotipo, diagnosi categoriale/dimensionale

Claudio Vio e Valeria Olla / *Ricerche di Psicologia*, 2022, Vol. 45
ISSN 0391-6081, ISSN e 1972-5620, Doi: 10.3280/rip2022oa15609

Copyright © FrancoAngeli

This work is released under Creative Commons Attribution - Non-Commercial –

No Derivatives License. For terms and conditions of usage

please see: <http://creativecommons.org>

Abstract

This contribution, in response to the questions of the target article by Antonietti, Borgatti and Giorgetti (2022), analyzes in detail the problems raised by the diagnosis as indicated by international diagnostic manuals and proposes an integrated approach which refers to the search for dissociations/associations between symptoms within specific dimensions of functioning. Hence, it is necessary the need not to limit oneself to the observation of phenotypic features of the disorder, but to identify the basic developmental constructs, the underlying dimensions, and how these influence each other throughout development. The study of dimensions thus sees in the definition of the endophenotype the measurable and highly specific aspects of behavior located in the intermediate position between symptoms and neurobiological mechanisms within different disorders. Thus, to prepare for an effective intervention, the clinician's attention must shift from the phenotypic features of the disorder to the description of functioning and to the developmental diagnosis.

Keywords: neurodevelopmental disorders, phenotypic features, endophenotype, categorial/dimensional diagnosis

Si avverte l'esigenza di riconcettualizzazione della natura dei disturbi del neurosviluppo?

È condiviso da tutti gli operatori del settore, clinici e ricercatori, che i segni ed i sintomi con i quali viene descritta la psicopatologia dello sviluppo non possono essere definibili solo in termini descrittivi, empirici (diagnosi categoriale) a causa dell'estrema variabilità delle manifestazioni dei disturbi; non soltanto, è particolarmente difficile, soprattutto in età precoce (0-5 anni), riferirsi ad una sola caratteristica osservabile, misurabile e oggettiva del problema per comprendere il significato dei sintomi in termini prognostici: ad esempio un comportamento definito come disfluenza verbale a 3 anni può essere interpretato come "fisiologico", ma potrebbe essere anche un segno del disturbo della balbuzie con esordio nell'infanzia; oppure un comportamento motorio ripetitivo potrebbe essere espressione di un tic motorio singolo transitorio, ma anche una stereotipia motoria semplice appartenente ad un interesse ristretto come nel caso dell'autismo; quando non si conosce il meccanismo alterato diviene difficile identificare i segni che rappresentano un elemento di discontinuità con la "normalità" (Vio e Salmaso, 2007).

Tuttavia, la classificazione dei disturbi psichici è importante, anche se in termini induttivi, perché consentirebbe di organizzare i problemi che si intende descrivere (Ammaniti, 2001). Nonostante la raccolta

sistematica di dati ed osservazioni cliniche, basate sull'esperienza, i primi sistemi diagnostici godevano di bassa attendibilità. Una tappa importante nel miglioramento dell'attendibilità¹ e della validità² delle diagnosi arriva con la terza edizione del manuale DSM (APA, 1980): la semeiotica dei “disturbi” definiti fenomenicamente, senza cioè la conoscenza dei meccanismi biologici alterati, è complessa. Per questo motivo i sintomi clinici delle diverse categorie diagnostiche potrebbero assumere significati differenti a seconda della loro interpretazione: ad esempio i segni comportamentali osservabili – quali inciampare, far cadere oggetti, la lentezza nell'esecuzione di compiti motori, come la difficoltà ad afferrare un oggetto – possono essere dovuti sia alla presenza di un Disturbo della Coordinazione Motoria, ma gli stessi comportamenti potrebbero anche essere un effetto del Disturbo da Deficit di Attenzione/Iperattività (ADHD).

I sistemi diagnostici attualmente disponibili sono il frutto di idee condivise tra clinici e ricercatori sui criteri di inclusione e di esclusione del disturbo (diagnosi differenziale): un punto di partenza, non di arrivo, del procedimento diagnostico. Infatti, la diagnosi andrebbe poi caratterizzata in relazione ai meccanismi coinvolti nel problema in grado di interpretarne le cause.

In breve, il clinico si trova ad utilizzare descrizioni di sintomi che possono regredire nel tempo e/o modificare la loro espressività in relazione alle fasi dello sviluppo, perché età-dipendenti; stiamo infatti osservando comportamenti che sono espressione di una struttura neurale in evoluzione (Caspi et al., 2020); non soltanto, la loro descrizione “operazionale” può sovrapporsi all'interno di disturbi differenti e definire quadri clinici molto eterogenei all'interno della stessa categoria diagnostica. Per questi motivi, tra i criteri di inclusione/esclusione, si deve tener conto dell'età, del numero di sintomi che definiscono il quadro clinico, della presenza di altre problematiche di cui si conosce la causa (ad esempio disturbi sensoriali) che possono interferire con lo sviluppo. La scelta cioè di descrivere in termini operativi, molecolari, i problemi che caratterizzano il disturbo, attraverso un elenco discreto di comportamenti problema, importante per la valutazione del funzionamento, determina allo stesso tempo un'elevata variabilità dell'espressività del disturbo all'interno delle categorie diagnostiche a

¹ L'attendibilità si riferisce al grado di accuratezza e di precisione da parte di clinici diversi nell'arrivare ad individuare la stessa diagnosi con le descrizioni disponibili dei segni e dei sintomi del disturbo.

² Per validità delle diagnosi ci si riferisce alla consistenza dei segni e dei sintomi psicopatologici del disturbo e dalla possibilità di disporre di test indipendenti (ad esempio esami di laboratorio), studi genetici e sul decorso del disturbo.

seconda di quali segni e sintomi sono espressi dal paziente: ad es. il DSM 5 (APA, 2013) nel caso del Disturbo da Deficit di Attenzione/Iperattività riporta 18 sintomi, mentre 7 sono quelli indicati per l'autismo; ciò comporta, in termini empirici, che questi sintomi si possono aggregare tra loro in modo molto diverso da paziente a paziente, così da determinare profili di funzionamento differenti, espressività del disturbo eterogenea, con livelli di gravità diversa e, spesso, con la tendenza a sovrapporsi a compromissioni associate in altri ambiti dello sviluppo (ad esempio attenzione versus apprendimento).

È ovvio quindi che un insieme di caratteristiche fenotipiche che definiscono il profilo clinico del disturbo possono essere collegate a molteplici esiti dello sviluppo, non soltanto in base alle specificazioni del disturbo, all'età in cui viene espressa la diagnosi, alla comorbidità vera³ con altre problematiche, alla storia clinica del paziente, ma anche all'intervento di fattori sociali, biologici, del contesto (ad esempio resilienza familiare, stile di attaccamento, *parenting* ecc.), fino agli effetti che possono essere dovuti ad un trattamento specialistico. Per definire cioè la prognosi dello sviluppo, secondo il principio di multifattorialità, si dovrebbe tenere presente sia fattori protettivi che di rischio. In tal modo si declina il principio di equifinalità, in cui diverse combinazioni di fattori di rischio possono condurre allo stesso disturbo, o di multifinalità in cui l'effetto di ogni fattore di rischio dipende da come interviene e dalla combinazione con altri fattori (Muratori e Lambruschi, 2020).

Nella psicopatologia dello sviluppo si osserva dunque un processo dinamico, flessibile, in cui i fattori di rischio possono essere modulati attraverso un intervento specifico volto a ridurre delle problematiche influenzate dal contesto (ad esempio controllo dell'aggressività nei casi di Disturbo Oppositivo Provocatorio, così come l'intervento e la stimolazione del contesto, le esperienze cui viene sottoposto il bambino, nei Disturbi Primari di Linguaggio). Anche i Disturbi del Neurosviluppo (DNS) non fanno eccezione a questi rilievi, per quanto riguarda la ricerca delle cause (genetiche, neurobiologiche, cognitive) e la descrizione della costellazione sindromica dei sintomi. I DNS influenzano l'acquisizione di abilità cognitive, l'andamento scolastico, il comportamento e le interazioni sociali dei bambini. Secondo il NICE (2019) circa il 10% dei

³ Si intende per "comorbidità vera" la condizione nella quale lo stesso sintomo è espressione di due differenti disturbi, sostenuto da meccanismi indipendenti; mentre per "comorbidità falsa" intendiamo quando un sintomo condiziona lo sviluppo di altre problematiche e, in questo caso, è ipotizzabile una remissione delle problematiche associate al disturbo primario che si potrebbero manifestare in un dato momento dello sviluppo e non in periodo successivi.

bambini viene identificato come affetto da uno o più disturbi del DNS e molti di questi richiedono sostegno all'interno o all'esterno della scuola ed uno specifico supporto *caregiver*.

I sistemi diagnostici internazionali utilizzati per la classificazione dei disturbi non ci dicono nulla circa il significato delle differenti associazioni tra categorie diagnostiche, né sui meccanismi che intervengono nelle manifestazioni cliniche. Il fatto però che queste associazioni tra disturbi – ad esempio Autismo con Disabilità Intellettiva, ADHD con DSA ecc. – non interessi tutti i casi studiati, lascia ipotizzare che vi siano alterazioni nel funzionamento dovute a processi distinti ed indipendenti. Nel tempo i sistemi di classificazione hanno subito modifiche importanti, si sono evoluti sulla base della ricerca del “come” si manifesta il problema, tra questi il Manuale Diagnostico e Statistico dei Disturbi Mentali (DSM 5; American Psychiatric Association, 2013), relativamente ai Disturbi del Neurosviluppo, propone una modifica dei confini tra le diverse patologie e sui criteri per la loro classificazione, riconoscendo il criterio della variabilità dimensionale dei sintomi, l'uso di specificatori nelle diagnosi (ad esempio età di esordio, livello di gravità, altre condizioni cliniche) così da monitorare il decorso del disturbo e la stessa sintomatologia. L'attenzione, cioè, all'associazione dei sintomi in modo dinamico dovrebbe orientare all'individuazione dell'area funzionale compromessa nel tempo. In termini operativi si tratta di effettuare un'analisi componenziale delle funzioni indagate in modo da verificarne i cambiamenti nel tempo.

I DNS, dal punto di vista delle funzioni indagate, non sono ancora tutti definiti da quanto riportato dai manuali diagnostici: vi sono infatti contributi di ricerca che evidenzerebbero chiaramente distinzioni neuropsicologiche e neuroanatomiche tra bambini con Disturbo Visuo-Spaziale vs. altri Disturbi dello sviluppo (Fine et al., 2014; Cardillo et al., 2018; Semrud-Clikeman et al., 2010; 2013), così come gli studi sul funzionamento intellettuale Limite (Emerson et al., 2010; Vianello et al., 2014; Vianello e Cornoldi, 2017; Bargagna e Perelli, 2020) (Figura 1).

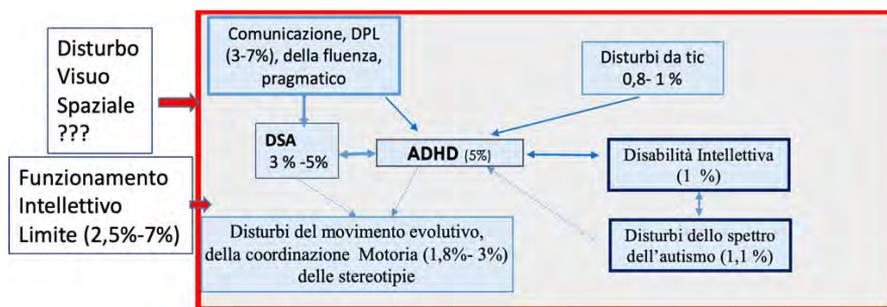


Figura 1- *Disturbi del Neurosviluppo e possibili relazioni tra patologie*

Legenda e dati epidemiologici: DSA (Disturbi Specifici dell'Apprendimento): 3,2 % riportato da Barbiero e al. (2019) per Dislessia; 5% dato riportato per tutti i disturbi nel DSM 5 (2013); Disturbo da Deficit di Attenzione/Iperattività (ADHD): 5% in età evolutiva, 2,5% in età adulta (DSM 5, 2013). Disturbo Primario del Linguaggio (DPL): 3-7% in età prescolastica secondo Bishop et al. (2017); Disturbo della fluenza: 1,4 % da 2 a 10 anni, per scendere allo 0,53% dagli 11 anni (Craig et al., 2022). Disturbo da tic: 1% secondo Eapen et al. (2022); Disturbo dello Spettro dell'Autismo: 1 ; la mediana della prevalenza oscilla dallo 0,62% allo 0,70 % (Zeidan et al., 2022); Disabilità Intellettiva: 1%; grave 0,6% secondo Bargagna e Perelli (2020); Funzionamento Intellettivo Limite (FIL): 2,5-7% secondo Bargagna e Perelli (2020); Disturbo dello Sviluppo della coordinazione: 1,8-3% dall'età di 7 anni, 1,8% nella forma severa.

Di particolare rilevanza, all'interno di questo orientamento, dove si apprezza maggiormente l'orientamento dimensionale della diagnosi, sono le proposte relative al fenotipo del Disturbo dello Spettro dell'Autismo a cui sono state aggiunte opzioni diagnostiche e l'integrazione con altre categorie cliniche (ad esempio il Disturbo della Comunicazione Sociale).

Tuttavia le attuali classificazioni non appaiono descrittive dei bisogni dell'intera popolazione, in particolare dell'età evolutiva, in cui si associano difficoltà generalizzate o relative a specifici domini significativi per il percorso di vita (apprendimenti, comportamento, funzionamento sociale) su cui impattano aspetti socio-culturali quali disuguaglianze a base socio-economica o etnica. Inoltre i sistemi di classificazione attuali rilevano dei limiti relativi alla presenza di variabilità dei sintomi all'interno delle categorie diagnostiche, alla sovrapposizione nell'espressività di disturbi che apparentemente appaiono distinti, e con evidenti difficoltà riguardo alla scelta dell'intervento riabilitativo. Sussiste anche la possibilità, con una classificazione così organizzata, che i bambini a rischio di DNS riportino caratteristiche definite "sotto soglia" (in relazione all'età, allo sviluppo, alla presenza di alcuni sintomi ma non in quantità sufficiente per definire il disturbo) e, per questo motivo, le problematiche oggetto di consulenza clinica sono poco studiate e documentate. In realtà questi quadri, definiti

“subclinici”, potrebbero, al contrario, consentire lo studio di una serie di componenti utili alla comprensione dei meccanismi sottostanti allo sviluppo e, in qualche modo, fornire un apporto alle tassonomie. Infatti le caratteristiche fenotipiche dei disturbi neuroevolutivi possono essere governate da una gamma di sottostanti dimensioni, la cui combinazione varia nel corso dello sviluppo stesso, e non necessariamente rispettano i confini tracciati dai sistemi diagnostici categoriali. Si pone cioè l’opportunità di studiare le traiettorie evolutive fin dalle prime fasi di sviluppo per affrontare il problema di come, a partire da *deficit* o acquisizioni faticose nello sviluppo di funzioni di base simili, possano strutturarsi nel tempo fenotipi comportamentali diversi e complessi: ciò permetterebbe di studiare meglio l’evoluzione nella prestazione in due compiti tra cui si ipotizza una certa dipendenza funzionale. Si noti che sia il recupero che il deterioramento progressivo sono informativi alla luce di valutazioni ripetute nel tempo. Un esempio di questo approccio è lo studio delle differenze nelle predisposizioni sociali visive tra neonati a basso e alto rischio di autismo. Di Giorgio, Frasnelli e colleghi (2016), studiando le predisposizioni a prestare attenzione agli stimoli sociali in neonati con un alto rischio familiare di autismo, hanno scoperto che le preferenze visive per gli stimoli sociali differiscono in modo sorprendente tra i neonati ad alto rischio e quelli a basso rischio: si tratta di un biomarcatore dovuto ad un’alterazione dell’attivazione precoce dei meccanismi sottocorticali di orientamento. L’attenzione visiva atipica agli stimoli sociali è quindi un potenziale marcatore precoce dei deficit sociali e comunicativi, portando a un declino nel successivo funzionamento tipico dei meccanismi di apprendimento (Di Giorgio et al., 2021). La scoperta cioè di meccanismi isolati, indipendenti nello sviluppo, consentirebbe di identificare per tempo, processi specifici compromessi, i quali potrebbero essere presenti in più disturbi categoriali (ad esempio Disturbo dello Spettro vs Disturbo della Pragmatica) e influenzare diversi ambiti dello sviluppo (ad esempio l’acquisizione delle abilità sociali). Da queste ricerche deriva la necessità di definire i costrutti latenti all’interno dei DNS e, non solo, in tutti gli ambiti della psicopatologia (Borsboon, 2017).

L’approccio transdiagnostico, di matrice più attuale, nasce quindi con lo scopo di caratterizzare i disturbi in termini di dimensioni anziché di categorie discrete, di meccanismi esplicativi che dovrebbero essere in grado di specificare come si manifestano e come possono essere trattati in modo ottimale. In questo ambito, si inserisce la prospettiva definita *Research Domain Criteria* (RDoC; Cuthbert e Insel, 2013), che ne sostiene l’orientamento nella ricerca dei costrutti relativi alle dimensioni di base dello sviluppo. In altre parole, si tratta di studiare il profilo di

funzionamento del soggetto, per descrivere i meccanismi compromessi (diagnosi di secondo livello o diagnosi funzionale), utilizzando le conoscenze relative all'acquisizione di uno specifico costrutto (ad esempio percezione, memoria, costrutti "ombrello" come le funzioni esecutive ecc.), quell'insieme di sintomi e/o di segni che compongono nel loro complesso un'alterazione funzionale relativamente specifica. In questo modo le categorie diagnostiche vengono descritte in modo più omogeneo sul piano del funzionamento. Inoltre, le caratteristiche di questo approccio riflettono maggiormente il funzionamento adattivo, quotidiano, consentendo un allineamento con gli eventuali interventi da effettuare. La particolarità dell'approccio dimensionale è proprio la considerazione delle continuità multiple e sovrapposte delle caratteristiche, ridisegnando i DNS come uno spazio multidimensionale piuttosto che come una serie di disturbi discreti e non correlati.

L'insieme delle caratteristiche fenotipiche sono collegate agli esiti del neurosviluppo, come ad esempio lo sviluppo del linguaggio, i processi di apprendimento, il funzionamento sociale, correlabili ad ampie dimensioni continue, complesse nella loro struttura, perché organizzate in modo gerarchico (ad esempio processi *bottom up* e *top down*, con diversi gradi di sovrapposizione). Il costrutto, tuttavia, con il quale definire le variabili osservative del quadro clinico dovrebbe combinare l'approccio cognitivo ed emotivo-relazionale con quello neurobiologico (Sonuga-Barke et al., 2016): l'attivazione della corteccia dorsolaterale per la memoria di lavoro, la corteccia prefrontale mediale (compreso il cingolo anteriore) per la flessibilità cognitiva, la corteccia prefrontale ventrale, comprese le porzioni orbitofrontali e ventromediali, per l'inibizione ecc. Le dimensioni da indagare in relazione ai DNS potrebbero riguardare le capacità cognitivo-linguistiche, la memoria, l'apprendimento accademico, il controllo dell'attenzione, la comunicazione sociale e l'evoluzione affettivo-relazionale (Astle et al., 2022).

Le tradizionali spiegazioni dei disturbi del neurosviluppo 'reggono' ancora nel lavoro clinico?

Il percorso diagnostico consente di inquadrare il disturbo nella categoria nosografica di appartenenza, ponendo l'attenzione al livello del funzionamento neuropsicologico/psicologico al fine di identificare le ricadute sul piano del funzionamento adattivo (ad esempio scolastico, sociale) dell'individuo (Vio e Lo Presti, 2014).

Il contributo della neuropsicologia dello sviluppo contribuisce alla comprensione del funzionamento degli aspetti cognitivi attraverso i processi utilizzati per elaborare un'informazione, a loro volta organizzati in domini cognitivi (ad esempio il linguaggio). Tali processi consentono di validare o falsificare i modelli attraverso procedure sperimentali con dati *evidence-based*.

L'avvio della fase diagnostica pone come quesito iniziale il problema determinato come principale, in cui, nel corso dell'indagine, viene identificato il *locus* del danno funzionale e le ricadute sull'adattamento al fine di modificare l'evoluzione del disturbo con parziale remissione dei sintomi o riduzione degli effetti negativi sull'adattamento al contesto di vita.

La diagnosi posta al termine dell'indagine consente di definire un quadro clinico riconosciuto che consenta la predisposizione di un intervento efficace, con dati basati sulle evidenze, che possa contrastare quindi le conseguenze del disturbo modificando la prognosi della patologia. In questo senso la diagnosi categoriale, pur necessaria nelle fasi iniziali del percorso diagnostico, non è tuttavia sufficiente nella scelta dei percorsi che dovrebbero consentire la modificazione degli esiti del Disturbo. Non solo, possiamo anche pensare che i sintomi di un disturbo possano condividere la stessa causa, o quantomeno siano determinati da un'unica condizione psicologica o biologica. In pratica, il fenotipo nei DNS, ma in generale in tutti gli ambiti della psicopatologia, sarebbe frutto dell'interazione tra sviluppo neurologico, stimolazioni ambientali, caratteristiche individuali personologiche, temperamentali. Tuttavia all'interno delle categorie diagnostiche è necessario conoscere i processi che mediano/moderano l'influenza degli eventi ambientali sull'espressività biologica nel corso dello sviluppo: riconoscere cioè l'endofenotipo del disturbo.

Quali pensieri e azioni vengono attivate per colmare i *gap* che si aprono nel comprendere la complessità e la comorbidità nei disturbi del neurosviluppo?

Il concetto di endofenotipo è particolarmente utile per comprendere l'eziologia di disturbi complessi in cui diversi geni e fattori ambientali influenzano il fenotipo. Lo studio delle dimensioni vede nell'endofenotipo gli aspetti misurabili e altamente specifici del comportamento situati nella posizione intermedia tra sintomi e meccanismi neurobiologici, ad esempio la variabilità dei tempi di reazione in compiti cognitivi rappresentati nei soggetti con ADHD (Castellanos e Tannock, 2002; Karalunas, Geurts, Konrad, Bender e

Nigg, 2014; Tamm et al., 2012). Inoltre l'iperattività/impulsività e la disattenzione, caratteristiche che costituiscono la base primaria della diagnosi del disturbo, sono comuni anche ad altri DNS, ad esempio nei bambini con difficoltà di apprendimento o con autismo (Hawkins, Gathercole, Astle, CALM Team e Holmes, 2016; Arnett et al., 2018; van Steijn et al., 2012), pur riconoscendo che si tratta di comportamenti distribuiti in modo continuo nella popolazione (Marcus e Barry, 2011).

I criteri diagnostici presentano chiare distinzioni tra i sintomi principali di ADHD e di DSA (APA, 2013) ma alcune caratteristiche possono rendere tali confini sfocati (Jensen et al., 1997), in cui le 'somiglianze' dei sintomi comportamentali si riferiscono a problemi di disattenzione e iperattività, bassa tolleranza alla frustrazione, scarsa autostima, *deficit* nelle abilità sociali, compromissione del rendimento scolastico, aumento dell'abbandono scolastico e scarso rendimento professionale (Epstein et al., 1991; Jensen et al., 1997). Come risultato della sovrapposizione dei sintomi, ai pazienti viene spesso diagnosticata una condizione concomitante di ADHD e di DSA: si tratterebbe cioè di una comorbidità che si esprimerebbe con un profilo neuropsicologico distinguibile da quello della 'somma' dei due disturbi isolati, caratterizzato dall'interessamento di più domini cognitivi (funzioni esecutive, linguaggio, apprendimento, attenzione, memoria), con ampia compromissione funzionale generale.

La comorbidità appare di rilevante importanza sia nella psicopatologia dello sviluppo che nell'adulto in riferimento alla classificazione ed interpretazione dei disturbi e relative cause che li generano. La comorbidità è definita omotipica quando interessa i disturbi dello stesso gruppo diagnostico, (ad esempio tra i diversi disturbi d'ansia o quella tra distimia e depressione maggiore) oppure eterotipica quando interessa disturbi provenienti da diversi raggruppamenti diagnostici (ad esempio tra disturbo della condotta, disturbo appartenente al dominio "esternalizzante", e depressione, disturbo appartenente al dominio "internalizzante"; Angold et al., 1999).

Da qui la necessità di approfondire lo studio sulle traiettorie evolutive fin dalle prime fasi di sviluppo per comprendere come, a partire da *deficit* di funzioni di base simili, nel tempo possano strutturarsi in fenotipi comportamentali diversi e complessi e i disturbi cognitivi si collochino lungo un *continuum* tra abilità che divengono specifiche per dominio, non soltanto come conseguenza di un processo biologico ma anche come espressione delle interazioni ambientali nel processo di sviluppo.

Il DSM 5 riporta che “l’origine biologica comprende un’interazione di fattori genetici, epigenetici e ambientali, che colpisce le abilità cerebrali di percepire o processare informazioni verbali o non verbali in modo efficiente e preciso (p. 79) [...] con un interessamento dei processi di elaborazione cognitiva, con un profilo di ‘abilità irregolari’” (p. 81).

Nei DNS la comorbidità è frequente e riscontrabile più che in alcune categorie diagnostiche; ad esempio nell’ADHD si rileva una frequenza con DSA fino a sei volte più elevata rispetto ai bambini senza ADHD, oppure la combinazione di ADHD e DSL presenta un’incidenza del 60% maggiore rispetto ai bambini senza ADHD.

Per questo motivo, come affronteremo più avanti, la diagnosi dei DNS deve prevedere, oltre alla descrizione del profilo di funzionamento, anche la componente diagnosi di sviluppo, ovvero come i sintomi espressi in un particolare momento della vita del bambino si modificano nel tempo.

Quali strumenti, alternativi o aggiuntivi a quelli tradizionalmente impiegati, si potrebbero prendere in considerazione?

Negli ultimi decenni questa tassonomia si è evoluta sotto diversi aspetti: il DSM 5 ha attenuato alcuni dei confini tra i disturbi, ha diminuito l’enfasi sui criteri di inclusione ed esclusione e ha aumentato il riconoscimento della variabilità all’interno dei disturbi (ad esempio l’autismo in cui sono presenti due domini variabili di potenziali difficoltà: nell’uso sociale del linguaggio e negli interessi ristretti, ripetitivi, descrizioni presenti anche in altri disturbi). Infatti, la costellazione dei sintomi comportamentali, come nel caso dell’ADHD, può essere comune anche ad altri disturbi (disturbi dell’apprendimento, disturbi dello spettro autistico); ancora, le difficoltà nell’uso pragmatico del linguaggio sono osservabili nell’autismo, nell’ADHD, nei disturbi dell’apprendimento, oltre che nei ritardi del linguaggio. Ma anche costrutti neuropsicologici come le funzioni esecutive possono essere compromessi, in una o più componenti, nell’ADHD, nell’autismo, nei disturbi linguistici e comunicativi.

Le caratteristiche fenotipiche dei disturbi neuroevolutivi possono essere governate da una gamma di sottostanti dimensioni, la cui combinazione varia nel corso dello sviluppo e non necessariamente rispettano i confini tracciati dai sistemi diagnostici tradizionali. Si ritiene pertanto necessario lo studio delle traiettorie evolutive fin dalle prime fasi di sviluppo per affrontare il problema di come, a partire da *deficit* di funzioni di base simili, possano strutturarsi nel tempo fenotipi comportamentali diversi e complessi. I disturbi cognitivi si potrebbero

collocare su un *continuum* di problematicità ma, allo stesso tempo, possono presentarsi diverse manifestazioni racchiuse in dimensioni critiche (ad esempio un *cluster* con gravi disturbi della lettura, problemi di motricità fine e problemi di scrittura a mano; un altro *cluster* caratterizzato da controllo del movimento e pianificazione motoria compromessi).

Assume quindi particolare importanza l'indagine neuropsicologica allo scopo di poter inquadrare meglio i percorsi diagnostici dei disturbi evolutivi e consentire di strutturare un percorso di intervento al fine di modificare il disturbo individuato e/o condurre alla remissione dei sintomi. La ricerca si è quindi focalizzata sulla dissociabilità delle funzioni, intesa come prestazione carente in relazione all'età del soggetto (dissociazione forte).

I criteri diagnostici presentano chiare distinzioni tra i sintomi principali di due DNS, ad esempio ADHD e DSA (APA, 2013), tuttavia le somiglianze dei sintomi, dal punto di vista fenotipico, tra questi disturbi includono problemi di disattenzione e iperattività, bassa tolleranza alla frustrazione, scarsa autostima, *deficit* nelle abilità sociali, compromissione del rendimento scolastico, aumento dell'abbandono scolastico e scarso rendimento professionale (Epstein et al., 1991), così da renderne i confini sfocati (Jensen et al., 1997). Come risultato della sovrapposizione dei sintomi, agli individui viene spesso diagnosticata una condizione concomitante di ADHD e DSA in cui è presente una condizione di comorbidità che si esprime con un profilo neuropsicologico distinguibile da quello dei due disturbi isolati e caratterizzato dall'interessamento di più domini cognitivi (funzioni esecutive, linguaggio, apprendimento, attenzione, memoria), con ampia compromissione funzionale.

L'associazione tra più DNS nello stesso individuo (comorbidità), e/o la presenza di un numero elevato di soggetti che presentano quadri clinici non ben definiti e non chiaramente riconducibili ad un singolo disturbo o che nel tempo si sposta da un disturbo all'altro, evidenzia la possibilità dell'evoluzione di un disturbo verso altri quadri clinici ad esso strettamente adiacenti e tra loro collegati da un sottostante processo psicopatologico e la conseguente possibilità di descrivere diversi spettri o *continuum* clinici (ad esempio spettro depressivo, spettro dissociativo; Siracusano, 1997), spiegata dal fatto che ciascun disturbo si esprimerebbe con manifestazioni di gravità diverse seconda dell'età (ad esempio disturbo depressivo maggiore a 18 anni, prima disturbo depressivo persistente) o più precoce (come potrebbe essere vero per la relazione tra disturbo d'ansia da separazione e successiva fobia sociale).

A tal fine l'utilizzo dei metodi di *clustering*⁶⁶ negli studi transdiagnostici e in relazione ai DNS consentirebbe di verificare un insieme di caratteristiche neurologiche, genetiche, cognitive ecc. delle difficoltà. Il raggruppamento di dimensioni compromesse del funzionamento potrebbe riflettere un comune costrutto latente. Pertanto, l'utilizzo di varie tecniche di *clustering* aiuterebbe a distinguere i fenotipi di tali disturbi (e.g. Astle, Bathelt e Holmes, 2019; Bathelt, Vignoles e Astle, 2021; Kernbach et al., 2018; Poletti, Carretta, Bonvicini e Giorgi-Rossi, 2018; Siugzdaite, Bathelt, Holmes e Astle, 2020). L'approccio dimensionale attraverso il raggruppamento delle variabili spiega la varianza all'interno di un campione di sviluppo; gli approcci di raggruppamento o *clustering* spiegano i profili esistenti all'interno della popolazione nel neurosviluppo. I *cluster*, o dimensioni, potrebbero tra loro combinarsi per evidenziare la variabilità dei sintomi senza necessariamente essere collocati in una categoria diagnostica.

Conclusioni ad interim

Le versioni del DSM 5 (APA, 2013) e dell'ICD 11 (<https://icd.who.int>), attraverso la ricerca di segni e di sintomi definiti in termini dimensionali, hanno sicuramente facilitato il lavoro del clinico nel percorso diagnostico, rendendolo più attendibile rispetto al passato. Tuttavia l'ampia variabilità dei profili che possono essere descritti all'interno di una stessa categoria diagnostica e le differenti risposte rispetto ai trattamenti indicati per disturbo (Hollon et al., 2014) suggeriscono con sempre più forza l'idea che i confini delle diagnosi espresse in questo modo potrebbero non cogliere i meccanismi principali della disfunzione nella psicopatologia (Insel et al., 2010).

All'interno delle differenti diagnosi categoriali, numerosi studi hanno inizialmente sondato la possibilità di identificare uno specifico *core deficit* causa del disturbo, ad esempio la Teoria della Mente nel caso dell'autismo, alcune componenti delle funzioni esecutive o dei processi di inibizione nell'ADHD, abilità fonologiche per la dislessia, senso del numero per la discalculia. Questo approccio, tuttavia, ha messo in

⁶⁶ Il *clustering*, o analisi dei gruppi, è un insieme di tecniche di analisi multivariata volte alla selezione e raggruppamento di campioni omogenei in un insieme di dati. È utilizzato negli studi dimensionali per individuare i costrutti latenti che caratterizzano un campione. In base agli studi effettuati (e.g. Bathelt et al., 2021), è stata rilevata la possibilità di modificare le manifestazioni delle difficoltà nel corso dello sviluppo. I metodi di clusterizzazione sono stati utilizzati anche nei casi di popolazioni con difficoltà negli apprendimenti, nella matematica o linguistiche, e nei casi di bambini con autismo per l'identificazione di sottotipi all'interno del DNS (Lombardo et al., 2016; Stevens et al., 2019).

evidenza la presenza di differenti *deficit* all'interno di domini generali (ad esempio memoria, attenzione), sia di domini specifici (ad esempio fluenza nella lettura, *deficit* di inibizione ecc.); in breve, è prevalso un approccio che dal punto di vista del funzionamento cognitivo invita la ricerca di cause multiple del disturbo.

Anche all'interno di questo orientamento vi sono contributi che, attraverso l'approccio neuropsicologico della dissociazione doppia, cercano di identificare nel profilo di funzionamento singole componenti compromesse. L'approccio prevede di somministrare specifiche prove (ad esempio relative al funzionamento esecutivo, alle abilità fonologiche ecc.) in campioni di soggetti con un solo disturbo diagnosticato (ad esempio ADHD o DSA), in gruppi con i disturbi in comorbidità vs. gruppo di controllo a sviluppo normotipico. La doppia dissociazione, nella sua forma classica, prevede la somministrazione di due compiti (A e B) rispetto ai quali il paziente 1 (o gruppo selezionato per una sola diagnosi, per esempio ADHD) evidenzerebbe un *deficit* nel compito A (per esempio prova di inibizione) mentre il compito B verrebbe eseguito allo stesso modo dei soggetti a sviluppo normotopico, mentre il paziente 2 (o gruppo individuato per una sola diagnosi, ad esempio DSA) esegue bene questo compito, ma fallirebbe nella prova B (esempio la consapevolezza fonologica). Le prestazioni di un paziente con diagnosi in comorbidità dovrebbero essere compromesse, ovviamente, in entrambe le prove.

Tra le prime ricerche con questo approccio ricordiamo il contributo olandese di de Jong, Osterlaan e Sergeant (2006), con il quale i ricercatori intendono approfondire il ruolo della doppia dissociazione nella ricerca di endofenotipi per la comorbidità nel Deficit di Attenzione e Iperattività e nella disabilità di lettura. I risultati trovano una sovrapposizione dei *deficit* del funzionamento esecutivo, in particolare dell'inibizione e della memoria di lavoro nell'ADHD ma anche nel campione con DSA, mentre la denominazione rapida e le abilità fonologiche sembrano separare le prestazioni di soggetti con ADHD, in quanto adeguate in riferimento al campione normotipico, dal gruppo con DSA, in cui le prove appaiono compromesse rispetto al gruppo di controllo e agli altri campioni clinici (doppia dissociazione, definita "forte").

Questo dato, in realtà è già presente in un precedente lavoro di Willcutt e colleghi (2001) nel quale il gruppo di soggetti dislessici evidenzia effetti negativi anche su compiti di inibizione, considerati *marker* cognitivi dell'ADHD, mentre i compiti di consapevolezza fonologica risultano carenti nel gruppo di dislessici ed in quello con dislessia ed ADHD (*marker* "fonologico" del disturbo di

apprendimento). In breve, sia l'ADHD che il DSA sono associati nel *deficit* dell'inibizione e della decisione lessicale, anche se queste abilità risultano essere più gravemente compromesse nei soggetti con DSA rispetto a quelli con ADHD (dato non atteso). In questo studio non viene dunque riscontrata una doppia dissociazione tra ADHD e DSA per quanto riguarda la decisione lessicale e l'inibizione, mentre il gruppo con solo ADHD presenta maggiori difficoltà nel compito memoria di lavoro visuo-spaziale rispetto ai soggetti con DSA che, indipendentemente dall'ADHD, sono più lenti nell'elaborazione della decodifica rispetto ai controlli. In breve, la memoria di lavoro visuo-spaziale e l'elaborazione della decodifica sembrerebbero candidati più utili per dimostrare una doppia dissociazione tra prove e disturbi (de Jong et al., 2009).

Più di recente Langer e colleghi (2019) confermano studi precedenti che dimostrano prestazioni inferiori dei soggetti DSA in compiti di inibizione con richieste verbali, nella memoria di lavoro, nella denominazione rapida ed elaborazione fonologica, mentre le numerose prove (8 complessivamente: per esempio prove di Stroop, flessibilità cognitiva, ricerca di lettera) delle funzioni esecutive evidenziano delle difficoltà diffuse in tutti i campioni clinici rispetto al gruppo di controllo: maggiori difficoltà nel gruppo con ADHD nelle prove del funzionamento esecutivo che richiedono *input/output* verbali. In breve, il modello della doppia dissociazione appare debole o parziale, nella misura in cui le problematiche nelle funzioni esecutive sono trasversali ai vari DNS, tuttavia con alcune specificazioni che possono determinare una particolare traiettoria di sviluppo atipico.

Crisci, Caviola e colleghi (2021) propongono un lavoro nel quale 4 gruppi di ricerca, tre clinici ed uno di controllo, sono confrontati sui risultati ottenuti con misure di inibizione, *shifting*, memoria di lavoro verbale e visuo-spaziale (quest'ultima variabile non considerata nella ricerca di Langer e colleghi, 2019). I ricercatori si attendono che bambini con ADHD e DSA abbiano difficoltà sia nell'inibizione che nello spostamento dell'attenzione, con differenze specifiche nella memoria di lavoro, a seconda del formato di presentazione dello stimolo: verbale o visuospatiale (Willcutt et al., 2001; de Jong et al., 2009). Si aspettano, cioè, che i bambini con ADHD avessero prestazioni peggiori rispetto ai soggetti con DSA nell'aggiornamento dei dati presentati secondo un codice visuo-spaziale (de Jong et al., 2009). Al contrario, bambini con DSA dovrebbero manifestare maggiori difficoltà nell'aggiornamento verbale delle informazioni (Kibby e Cohen, 2008). Nei confronti tra gruppi, i risultati evidenziano che tutti i campioni clinici ottengono risultati peggiori rispetto al gruppo normotopico e non emergono differenze tra gruppi clinici sulle misure di inibizione e spostamento

attentivo. Soggetti con ADHD (con o senza DSA) ottengono risultati significativamente peggiori rispetto ai bambini con DSA nelle prove di memoria di lavoro visuo-spaziale (*updating* visuo-spaziale). Al contrario, i bambini con DSA risultano significativamente più compromessi dei bambini con ADHD nelle prove di *updating* verbale. I dati, dunque, sosterebbero la possibilità di individuare, anche se attraverso una doppia dissociazione definita “debole” (perché i risultati ottenuti dai soggetti alle prove sono inferiori sempre anche al gruppo di controllo e si differenziano in modo specifico e significativo soltanto all’interno dei tre campioni clinici), differenti profili di funzionamento. Gli autori, infatti, ritengono che sia possibile individuare componenti dominio-specifiche compromesse in modo più severo rispetto ad altre meno debilitate all’interno di un particolare disturbo.

La strada, dunque, per cercare di individuare una precisa e coerente descrizione del profilo di funzionamento (punti di forza e di debolezza), e le migliori proposte di trattamento al fine di contenere per quanto possibile le traiettorie evolutive negative del disturbo, è quella di approfondire il profilo clinico dimensionale del paziente ed avere a disposizione candidati endofenotipi per individuare le componenti dominio specifiche o dominio generali compromesse. Questa procedura è particolarmente utile nel definire, in caso di comorbidità vera, la compromissione. Ad esempio, nel caso di soggetti con ADHD e con DSA, le prove di velocità nel processamento dell’informazione, di denominazione rapida (RAN), di memoria di lavoro e di fluenza verbale, di aggiornamento dati che utilizzano un codice visuo-spaziale sono compromesse in entrambi i gruppi di pazienti. La stessa operazione andrebbe condotta anche per gli altri DNS.

Infine, dal punto di vista metodologico, nell’analisi del caso è indicata una descrizione clinica dettagliata ed esaustiva dei sintomi, la ricerca di misure ‘indipendenti’ quali segni del problema (per esempio test di laboratorio, test neuropsicologici dominio-specifici, dominio-general), l’indagine relativa al riconoscimento della familiarità del problema, il monitoraggio del decorso dei sintomi nel tempo (Robins e Guze, 1970). La diagnosi clinica cioè dovrebbe essere sempre corredata da elementi del funzionamento e dello sviluppo, così da individuare aspetti dovuti all’esposizione delle esperienze, all’ambiente nel quale il bambino è inserito, distinguerli da quelli ‘costituzionali’, genetici. Lo sforzo è quello di individuare la gamma di dimensioni che caratterizzano lo sviluppo, come queste si combinano tra loro nel tempo. Le dimensioni così descritte non sembrano certo rispettare i confini tracciati dai sistemi diagnostici categoriali.

Titolo provvisorio titolo

- American Psychiatric Association (1980). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders (3rd ed)*. Washington, DC: American Psychiatric Pub.
- American Psychiatric Association. (2013). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders (DSM-5)*. Washington, DC: American Psychiatric Pub.
- Ammaniti, M. (2001). *Manuale di psicopatologia dell'infanzia*. Milano: Raffaello Cortina Editore.
- 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.
- Arnett, E., Weaver, A. M., Woodyard, K. C., Montoya, M. J., Li, M., Hoang, K. V., Hayhurst, A., Azad, A. K., & Schlesinger, L. S. (2018). PPAR γ is critical for *Mycobacterium tuberculosis* induction of Mcl-1 and limitation of human macrophage apoptosis. *Journals Plos*. doi: 10.1371/journal.ppat.1007100.
- Astle, D. E., Bathelt, J., CALM Team, & Holmes, J. (2019). Remapping the cognitive and neural profiles of children who struggle at school. *Dev Sci*, 12747. doi: 10.1111/desc.12747.
- Astle, D. E., Holmes, J., Kievit, R., & Gathercole, S. E. (2022). The transdiagnostic revolution in neurodevelopmental disorders. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 63, 397-417.
- Bathelt, J., Holmes, J. H., & Astle, D.E. (2018). Data-driven subtyping of executive function-related behavioral problems in children. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 252-262.e4.
- Bathelt, J., Johnson, A., Zhang, M., & Astle, D. E. (2018). The cingulum as a marker of individual differences in neurocognitive development. *Sci Rep*, 9 (1), 2281. doi: 10.1038/s41598-019-38894-z.
- Bathelt, J., Vignoles, A., & Astle, D. E. (2021). Just a phase? Mapping the transition of behavioural problems from childhood to adolescence. *Soc Psychiat Epidemiol*, 56(5), 821-836.
- Bargagna, S., & Perelli, V. (2020). Disabilità intellettiva. in C. Pecini. e D. Brizzolaro. *Disturbi e traiettorie atipiche del neurosviluppo* (pp. 181-210). Milano: McGraw- Hill.
- Bishop, D. V. M., Snowling, M. J., Thompson, P. A., Greenhalgh, T., & the CATALISE-2 consortium (2017). Phase 2 of CATALISE: a multinational and multidisciplinary Delphi consensus study of problems with language development: Terminology. *J Child Psychol Psychiatry*, 58(10), 1068-80.
- Bledsoe, J. C., Semrud-Clikeman, M., & Pliszka, S. R. (2013). Anterior cingulate cortex and symptom severity in attention-deficit/hyperactivity disorder. *Journal of Abnormal Psychology*, 122(2), 558-565.
- Borsboom, D. (2017). A network theory of mental disorders. *World Psychiatry*, 16(1), 5-13.
- Cardillo, R., Caviola, S., Meneghetti, C., & Mammarella, I. C. (2022). Un training sulle abilità di rotazione mentale in bambini della scuola primaria *Giornale Italiano di Psicologia*, 801-814. doi: 10.1421/79058.

- Caspi, A., Houts, R. M., Ambler, A., Danese, A., Elliott, M. L., Hariri, A., Harrington, H. L., Hogan, S., Poulton, R., Ramrakha, S., Rasmussen, L. J. H., Reuben, A., Richmond Rakerd, L., Sugden, K., Wertz, J., Williams, B. S., & Moffitt, T. E. (2020). Longitudinal assessment of mental health disorders and comorbidities across 4 decades among participants in the dunedin birth cohort study. *JAMA Network Open*, 3(4), e 203221. doi: 10.1001/jamanetworkopen.2020.3221.
- Castellanos, F. X., & Tannok, R. (2002). Neuroscience of attention-deficit/hyperactivity disorder: the search for endophenotypes. *Nat. Rev0 Neurosci0* 3(8). doi: 10.1038/nrn896.
- Coghill, D., & Sonuga-Barke, E. J. (2012). Annual research review: Categories versus dimensions in the classification and conceptualisation of child and adolescent mental disorders-implications of recent empirical study. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 53, 469-489.
- Craig, A., Hancock, K., Tran, Y., Craig, M., & Peters, K. (2002). Epidemiology of stuttering in the community across the entire life span. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, 45, 1097-1105.
- Crisci, G., Caviola, S., Cardillo, R., & Mammarella, I. C. (2021). Executive functions in neurodevelopmental disorders: Comorbidity overlaps between attention deficit and hyperactivity disorder and specific learning disorders. *Frontiers in Human Neuroscience*, 15, 594234.
- Cuthbert, B. N., & Insel, T. R. (2013). Toward the future of psychiatric diagnosis: The seven pillars of RDoC. *BMC Medicine*, 11(1), 1-8.
- Dagleish, T., Black, M., Johnston, D., & Bevan, A. (2020). Transdiagnostic approaches to mental health problems: Current status and future directions. *Journal of Consulting and Clinical Psychology*, 88, 179-195.
- De Jong, C. G., Van De Voorde, S., Roeyers, H., Raymaekers, R., Oosterlaan, J., & Sergeant, J. A. (2009). How distinctive are ADHD and RD? Results of a double dissociation study. *Journal of Abnormal Child Psychology*, 37, 1007-1017.
- Di Giorgio, E., Frasnelli, E., Rosa Salva, O., Luisa Scattoni, M., Puopolo, M., Tosoni, D., Simion, F., & Vallortigara, G. (2016). Difference in visual social predispositions between newborns at low-and high-risk for autism. *Scientific Reports*, 6(1), 1-9.
- Di Giorgio, E., Rosa-Salva, O., Frasnelli, E., Calcagni, A., Lunghi, M., Scattoni, M. L., Simion, F., & Vallortigara, G. (2021). Abnormal visual attention to simple social stimuli in 4-month-old infants at high risk for Autism. *Scientific Reports* 11.
- Doyle, A. E., Faraone, S. V., Seidman, L. J., Willcutt, E. G., Nigg, J. T., Waldman, I. D., Pennington, B.F., Peart, J., & Biederman, J. (2005). Are endophenotypes based on measures of executive functions useful for molecular genetic studies of ADHD?. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 46, 774-803.
- Emerson, E., Einfeld, S., & Stancliffe, R. J. (2010). The mental health of young children with intellectual disabilities or borderline intellectual functioning. *Social Psychiatry & Psychiatric Epidemiology*, 45, 579-587.

- Epstein, C. J., Korenberg, J. K., Antonarakis, S. E., Aymé, S., Courchesne, E., Epstein, I. B., Fowler, A., & Groner, Y. (1991). Protocols to establish genotype-phenotype correlations in Down syndrome. *Am J Hum Genet.*, 49(1), 207-35.
- Fine, J. G., Semrud-Clikeman, M., Bledsoe, J. C., & Musielak, K. A. (2013). A critical review of the literature on NLD as a developmental disorder. *Child Neuropsychology. Journal on Normal and Abnormal Development in Childhood and Adolescence*, 16(2), 190-223.
- Fine, J. G., & Sung, C. (2014). Neuroscience of child and adolescent health development. *Journal of Counseling Psychology*. psycnet.apa.org.
- Hollon, S. D., Areán, P. A., Craske, M. G., Crawford, K. A., Kivlahan, D. R., Magnavita, J. J., Ollendick, T. H., Sexton, T. L., Spring, B., Bufka, L. F., Galper, D. I., & Kurtzman, H. (2014). Development of clinical practice guidelines. *Annual Review of Clinical Psychology*, 10, 213-241.
- Hawkins, E., Gathercole, S., Astle, D. E., The CALM Team, & Holmes, J. (2016). Language problems and ADHD symptoms: How specific are the links?. *Brain Science*, 6(4). doi: 10.3390/6040050.
- ICD-11 International Classification of Diseases 11th Revision (<https://icd.who.int>).
- Insel, T., Cuthbert, B., Garvey, M., Heinssen, R., Pine, D. S., Quinn, K., Sanislow, C., & Wang, P. (2010). Research domain criteria (RDoC): Toward a new classification framework for research on mental disorders. *American Journal of Psychiatry*, 167, 748-751.
- Jensen, P. S., & Martin, D. P. (1997). Comorbidity in ADHD: implications for research, practice, and DSM-V. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*, 36(8), 1065-79. doi: 10.1097/00004583-199708000-00014.
- Karalunas, S., Geurts, H. M., Konrad, K., Bender, S., & Nigg, J. T. (2014). Annual research review: Reaction time variability in ADHD and autism spectrum disorders: measurement and mechanisms of a proposed transdiagnostic phenotype. *Journal Child Psychology Psychiatry*, 55(6). doi: 10.1111/jcpp.12217.
- Kernbach, J. M., Satterthwaite, T. D., Bassett, D. S., Smailwood, J., Margulies, D., Krall, S., Shaw, P., Varoquaux, G., Thirion, B., Konrad, K., & Bzdok, D. (2018) Shared endo-phenotypes of default mode dysfunction in attention deficit/hyperactivity disorder and autism spectrum disorder. *Translational Psychiatry*, 8, 133.
- Kibby, M. Y., & Cohen, M. J. (2008). Memory functioning in children with reading disabilities and/or attention deficit/hyperactivity disorder: a clinical investigation of their working memory and long-term memory functioning. *Child Neuropsychol*, 14, 525-546.
- Kofler, M. J., Rapport, M. D., Sarver, D. E., Raiker, J. S., Orban, S. A., Friedman, L. M., & Kolomeyer, E. G. (2013). Reaction time variability in ADHD: A meta-analytic review of 319 studies. *Clinical Psychology Review*, 33, 795-811.

- Kushki, A., Anagnostou, E., Hammill, C., Duez, P., Brian, J., Iaboni, A., Schachar, R., Crosbie, J., Arnold, P., & Lerch, J. P. (2019). Examining overlap and homogeneity in ASD, ADHD, and OCD: a data-driven, diagnosis-agnostic approach. *Translational Psychiatry*, 9.
- Langer, N., Benjamin, C., Becker, B. L., & Gaab, N. (2019). Comorbidity of reading disabilities and ADHD: Structural and functional brain characteristics. *Human Brain Mapping*, 40(9), 2677-269.
- Langmaid, R.A., Papadopoulos, N., Johnson, B. P., Phillips, J., & Rinehart, N. J. (2014). Handwriting in children with ADHD. *Journal of Attention Disorders*, 18(6). doi: 10.1177/1087054711434154.
- Lombardo, M. V., Lai, M. C., Auyeung, B., Holt, R. J., Allison, C., Smith, P., Chakrabarti, B., Ruigrok, A. N. V., Suckling, J., Bullmore, E. T., MRC AIMS Consortium, Bailey, A. J., Baron-Cohen, S., Bolton, P. F., Carrington, S., Catani, M., Craig, M. C., Daly, E. M., Deoni, S. C., Ecker, C., Happè, F., Henty, J., Johnston, P., Jones, D. K., Madden, A., Mullins, D., Murphy, C. M., Murphy, D. G. M., Pasco, G., Ruigrok, A. N. V., Sadek, S. A., Spain, D., Stewart, R., Sickling, J., Wheelwright, S. J., Williams, S. C., Wilson, S. C., Ecker, C., & Craig, M. G. (2016). Unsupervised data-driven stratification of mentalizing heterogeneity in autism. *Scientific Reports*, 6.
- Macdonald, S. J., & Deacon, L. (2019). Twice upon a time: Examining the effect socio-economic status has on the experience of dyslexia in the United Kingdom. *Dyslexia*, 25, 3-19.
- Marcus, D. K., & Barry, T. D. (2011). Does attention-deficit/hyperactivity disorder have a dimensional latent structure? A taxometric analysis. *Journal of Abnormal Psychology*, 120(2), 427-442. doi: 10.1037/a0021405.
- Muratori, P., Lambruschi, F. (2020). *I disturbi del comportamento in età evolutiva*. Trento: Edizioni Erickson.
- Newby, J. M., McKinnon, A., Kuyken, W., Gilbody, S., & Dalgleish, T. (2015). Systematic review and meta-analysis of transdiagnostic psychological treatments for anxiety and depressive disorders in adulthood. *Clinical Psychology Review*, 40, 91-110.
- NICE (2019). <https://www.nice.org.uk/guidance/ng87/chapter/Context>.
- Poletti, M., Carretta, E., Bonvicini, L., & Giorgi-Rossi, P. (2018). Cognitive clusters in specific learning disorders. *Journal of Learning Disabilities*, 51(1), 32-42. doi: 10.1177/0022219416678407.
- Reininghaus, U., Böhnke, J. R., Chavez-Baldini, U., Gibbons, R., Ivleva, E., Clementz, B. A., Godfrey D. P., Matcheri S. K., Sweeney, J. A., & Tamminga, C. A. (2019). Transdiagnostic dimensions of psychosis in the Bipolar-Schizophrenia Network on Intermediate Phenotypes (B-SNIP). *World Psychiatry*, 18, 67-76.
- Robins, E., & Guze, S. B. (1970). Establishment of diagnostic validity in psychiatric illness: its application to schizophrenia. *Am J Psychiatry*, 126, 983-987.

- Rommelse, N. J., Geurts, H. M., Franke, B., Buitelaar, J. K., & Hartman, C. A. (2011). A review on cognitive and brain endophenotypes that may be common in autism spectrum disorder and attention-deficit/hyperactivity disorder and facilitate the search for pleiotropic genes. *Neurosci Biobehav Rev*, 35(6), 1363-96.
- Semrud-Clikeman, M., Walkowiak, J., Wilkinson, A., & Butcher, B. (2010). Executive functioning in children with Asperger Syndrome, ADHD-combined type, ADHD-predominately inattentive type, and controls. *Journal of autism and Developmental Disorders*, 40, 1017-1027. Springer.
- Semrud-Clikeman, M., Walkowiak, J., Wilkinson, A., & Portman Minne, E. (2010). Direct and indirect measures of social perception, behavior, and emotional functioning in children with Asperger's Disorder, Nonverbal Learning Disability, or ADHD. *Journal of Abnormal Child Psychology*, 38, 509-519. Springer.
- Siracusano, A., & Ciminelli, P. M. (1997). *Lo spettro dell'isteria*. *Nóos*, 1, 3-20.
- Silva, D., Colvin, L., Glauert, R., Stanley, F., Srinivas Jois, R., & Bower, C. (2020). Literacy and numeracy underachievement in boys and girls with ADHD. *Journal of Attention Disorders*, 24, 1392-1402.
- Siugzdaite, R., Bathelt, J., Holmes, J., & Astle, D. E. (2020). Transdiagnostic brain mapping in developmental disorders. *Curr. Biol.*, 30(7), 1245-1257.34. doi: 10.1016/j.cub.2020.01.078.
- Sonuga-Barke, E. J., Cortese, S., Fairchild, G., & Stringaris, A. (2016). Annual Research Review: Transdiagnostic neuroscience of child and adolescent mental disorders-differentiating decision making in attention-deficit/hyperactivity disorder, conduct disorder, depression, and anxiety. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 57(3), 321-349.
- Stevens, B., Satoh, M., Auger, L., Bieramp, J., Bretherton, C. S., Chen, X., Düben, P., Judt, F., Khairoutdinov, M., Kloche, D., Kodama, C., Lornblueh, L., Lin, S. J., Neumann, P., Putman, W. M., Röber, N., Shibuya, R., Vanniere, B., Vidale, P. L., Wedi, N., & Zhou, L. (2019). DYAMOND: the Dynamics of the atmospheric general circulation modeled on non-hydrostatic domains. *Progress in Earth and Planetary Science*, 6.
- Tamm, A., Tempei, E., Tenjes, P., Tihhonova, O., & Tuvikene, T. (2012). *Stellar mass map and dark matter distribution in M31*. Cornell University.
- Van Steijn et al. (2012). The co-occurrence of autism spectrum disorder and attention-deficit/hyperactivity disorder symptoms in parents of children with ASD or ASD with ADHD. *Child Psychol Psychiatry*, 53(9), 954-63. doi: 10.1111/j.1469-7610.2012.02556.x. Epub 2012 Apr 27.
- Vianello, R., Di Nuovo, S., & Lanfranchi, S. (2014). *Bisogni Educativi Speciali: Il Funzionamento Intellettivo Limite o borderline. Tipologia, analisi di casi e indicazioni operative*. Bergamo: Edizioni Junior.
- Vianello, R., & Cornoldi, C. (2017). Riflessioni sul Funzionamento Intellettivo Limite o Borderline: proposta per una Discussione. *Psicologia Clinica dello Sviluppo*, 2, 257-265.

- Vio, C., & Salmaso, A. (2007). Problemi nella diagnosi del disturbo psichico sulla base dei sistemi DSM e ICD. *Psicologia Clinica dello Sviluppo*, 11(1), 117-132.
- Vio, C., & Lo Presti, G. (2014). *Diagnosi dei disturbi evolutivi*. Trento: Edizioni Erickson.
- Willcutt, E. G., Pennington, B. F., Boada, R., Ogline, J. S., Tunick, R. A., Chhabildas, N. A., & Olson, R. K. (2001). A comparison of the cognitive deficits in reading disability and attention-deficit/hyperactivity disorder. *Journal of Abnormal Psychology*, 110, 157-172.
- Zeidan, J., Fombonne, E., Scolah, J., Ibrahim, A., Durkin, M. S., Saxena, S., Yusuf, A., Shih, A., & Elsabbagh, M. (2022). Global prevalence of autism: a systematic review update. *Autism Research*, 15, 778-790.

**Plusdotazione e prospettive transdiagnostiche:
l'esperienza clinica del Labtalento**

**Giftedness and transdiagnostic prospect:
Clinical experience of Labtalento**

Maria Assunta Zanetti, Sara Sparaciari

Dipartimento di Scienze del Sistema Nervoso e del Comportamento,
Università di Pavia, Piazza Botta 11, 27100 Pavia;
e-mail: zanetti@unipv.it;
e-mail: sara.sparaciari01@universitadipavia.it.

Ricevuto: 21.12.2022 - **Accettato:** 02.01.2023

Pubblicato online: 21.03.2023

Riassunto

Per ampliare il dibattito e la ricerca di nuove prospettive di approccio ai disturbi del neurosviluppo in età evolutiva portiamo l'attenzione sulla tematica della plusdotazione attraverso l'esperienza clinica del Laboratorio Italiano di Ricerca e Sviluppo del Potenziale, Talento e Plusdotazione dell'Università degli Studi di Pavia (LabTalento). La plusdotazione o *giftedness* interessa il 5% della popolazione e si connota per un funzionamento atipico, caratterizzato sia da punti di forza che da debolezze, rispetto a quelli dei loro coetanei a sviluppo tipico e con QI medio, che talvolta necessitano di supporto specifico in ambito scolastico e educativo, con i interventi specifici e personalizzati. Nel presente lavoro, a partire da una breve descrizione di valutazioni di tre casi clinici in cui è stata indagata la presenza di alto potenziale cognitivo, emergono riflessioni sull'importanza di approfondire e integrare il protocollo di *assessment* non soltanto per valutarne i diversi aspetti dell'area cognitiva, ma anche di analizzarne aspetti emotivi e comportamentali al fine di completare il profilo di funzionamento. Inoltre dall'analisi clinica dei risultati emerge la necessità di interpretarli non soltanto i risultati ottenuti del singolo nel confronto con il campione normativo di riferimento ma anche poter individuare modalità di funzionamento che potrebbero non rientrare nelle soglie comunemente utilizzate per definire *deficit* o disturbi. Infine, arricchire l'analisi dei punteggi con

Maria Assunta Zanetti e Sara Sparaciari / *Ricerche di Psicologia*, 2022, Vol. 45
ISSN 0391-6081, ISSN e 1972-5620, Doi: 10.3280/rip2022oa15627

Copyright © FrancoAngeli

This work is released under Creative Commons Attribution - Non-Commercial –

No Derivatives License. For terms and conditions of usage

please see: <http://creativecommons.org>

osservazioni qualitative raccolte in fase di colloquio anamnestico e durante la somministrazione permette di interpretare il significato di alcuni risultati in modo più ampio per poter così fornire, in ambito educativo e scolastico, eventuali indicazioni specifiche in base alle caratteristiche del soggetto.

Parole Chiave: plusdotazione, doppia eccezionalità, RDoC, *iter* valutativo

Abstract

In order to broaden the debate about new perspectives and approaches to neurodevelopmental disorders, especially in developmental age, we bring the topic of giftedness through the clinical experience of Labtalento (Italian Laboratory of Research and Development of Potential, Talent, and Giftedness) of University of Pavia. Giftedness concerns 5% of the population and involves professionals working in scholastic and educational environments, since giftedness may require specific and customized interventions. We present the evaluations of three clinical cases, reported to investigate the presence of high cognitive potential, from which emerge reflections of importance of proposing, especially in these cases, a rich and varied assessment, which allows not only to investigate different aspect of the cognitive area, but also to analyze emotional and behavioral characteristics in order to complete the functioning profile. Moreover, the clinical analysis of the results should take into account the individuality and not only the comparison with the normative reference sample, in order to be able to identify, even in particularly developed cognitive profiles, areas of fragility or specific difficulties that might not fall within the thresholds commonly used to define deficits or disorders. Lastly, enriching the analysis of the scores with qualitative observations gathered during the anamnestic interview and during the assessment allows the meaning of certain results to be interpreted in order to be able to provide, in the educational and scholastic environmental, possible specific indications based on the subject's characteristics.

Keywords: giftedness, twice-exceptionality, RDoC, assessment

Introduzione

Plusdotazione e doppia eccezionalità

Per tutti coloro che lavorano nell'ambito dell'età dello sviluppo e del ciclo di vita dell'individuo, sia in campo di ricerca che nel contesto clinico e di intervento, è importante conoscere i differenti disturbi del neurosviluppo, ma anche considerare con uno sguardo più ampio tutte le caratteristiche che possono coesistere in ciascun individuo. Tra queste, possiamo citare la plusdotazione, o *giftedness*, che caratterizza "coloro che mostrano, o hanno il potenziale per mostrare, un livello eccezionale di abilità (definita come eccezionale capacità di ragionamento e

apprendimento) o competenza (documentate con prestazioni superiori alla media per il 10% o meno) in uno o più domini. I domini includono ogni area strutturata di attività che utilizza un proprio specifico sistema simbolico (matematica, musica, linguaggio) e/o un insieme di capacità sensorimotorie (pittura, danza, sport)¹¹.

In Italia si parla di alto potenziale cognitivo (o APC) quando il punteggio del QI è uguale o superiore a 120, mentre si parla di plusdotazione quando il QI risulta uguale o superiore a 130. In letteratura molte sono le definizioni e i modelli teorici proposti rispetto alla *giftedness*; tuttavia è bene precisare che non tutti i modelli considerano esclusivamente il QI come unico parametro di identificazione (Olivieri, 2018; Smedsrud, 2020), anche se spesso risulta uno dei criteri maggiormente utilizzati. Diventa inoltre importante uscire dall'approccio nomotetico, che presuppone che tutte le caratteristiche umane, incluso il potenziale umano o l'attitudine, possano essere viste come normalmente distribuite e quindi soggette a misurazione oggettiva per adottare, invece, un approccio idiografico, centrato sulla persona che tiene conto della funzionalità dell'intera persona rispetto a contesti specifici. Questa prospettiva ci consente di superare una visione stereotipata della plusdotazione che presuppone che possedere un APC sia garanzia di successo nel percorso scolastico e di vita dell'individuo (Achter, Lubinski, & Benbow, 1996) o pregiudizi legati alla difficoltà nella gestione emotiva e comportamentale, soprattutto a causa dell'asincronia dello sviluppo che li porta spesso ad essere considerati strani, bizzarri e anche ingestibili. La precocità nell'acquisizione di abilità e competenze relativamente al linguaggio, elevate abilità di ragionamento astratto, estrema curiosità e ottima memoria rispetto ai pari rendono talvolta difficile il riconoscimento, con conseguenze sull'adattamento sociale. Inoltre, la discrepanza che presentano tra sviluppo cognitivo e socio-emotivo comporta difficoltà nella gestione e regolazione emotiva, unita a un estremo perfezionismo e a un'attivazione cognitiva intensa che li espone al rischio di esclusione o di mis-diagnosi (Zanetti, 2014). Inoltre, l'eccezionale abilità dimostrata in un certo campo non necessariamente si estende anche in altre aree: a livello scolastico è frequente che i bambini *gifted* mostrino interessi e capacità eccellenti in un determinato ambito e che in altre discipline raggiungano invece risultati nella media o addirittura al di sotto (Reis & Renzulli, 2009). Per questo la plusdotazione non sempre può essere considerata un punto di forza, ma a

¹ Definizione proposta dal National Association for Gifted Children (NAGC), organismo governativo USA per sostenere e sviluppare politiche e pratiche che incoraggiano e rispondere alle diverse espressioni di doni e talenti in bambini e giovani di tutte le culture, etnie e gruppi socioeconomici.

volte è accompagnata da fattori di rischio, come lo sviluppo asincrono tra abilità cognitive e abilità socio-emotive (Webb, 2005), conflitti e isolamento sociale (Neihart, 2002), o sentimenti di inadeguatezza e incomprendimento a causa del peso delle aspettative (Preuss & Dubow, 2004). L'elevata intensità emotiva e sensibilità estrema portano talvolta ad avere reazioni apparentemente esagerate, tipiche di bambini con un'età cronologica inferiore (Pfeiffer & Stocking, 2000) e ad adottare comportamenti più reattivi di fronte a stimoli che, in altri bambini della stessa età, non provocherebbero particolari reazioni e ciò li porta ad essere facilmente sopraffatti dai propri sentimenti, con una conseguente dis-regolazione emotiva (Lovecky, 2009). I contesti di crescita, come quello familiare o quello scolastico, sembrano avere un ruolo determinante nel permettere al bambino di sviluppare ed esprimere a pieno le sue capacità (Renati & Zanetti, 2012), soprattutto se propongono percorsi di supporto personalizzati in base alle caratteristiche e alle necessità che il singolo bambino manifesta, in modo da accogliere le richieste di approfondimenti o contenuti sfidanti, ma anche di supportare e potenziare le abilità più fragili, come le competenze socio-emotive (Sękowski & Łubianka, 2005).

Proprio a partire dalle caratteristiche socio-emotive mostrate sono stati proposti da Betts e Neihart (1988; 2010) sei profili di studenti *gifted*, che si articolano non tanto in base al punteggio di QI, ma rispetto a caratteristiche socio-emotive specifiche, differenze nella personalità e nei bisogni, e soprattutto nelle modalità di espressione e manifestazione del loro potenziale. Tra i sei profili è compreso quello dello studente doppiamente eccezionale, cioè un individuo che, associato alla plusdotazione, presenta un'altra caratteristica atipica del neurosviluppo, come ad esempio Disturbi Specifici di Apprendimento, Disturbi dell'Attenzione e dell'Iperattività, Disturbi Oppositivo Provocatori, Disturbi Ossessivo-Compulsivi, disturbi d'ansia, disturbi dell'umore o disturbi nello spettro autistico. Quello che si può verificare è che una delle due condizioni tenda a mascherare l'altra: il potenziale potrebbe essere non riconosciuto a causa della presenza di un disturbo oppure quest'ultimo potrebbe non essere precocemente individuato a causa di una compensazione data dalla plusdotazione. Può verificarsi inoltre uno scarto considerevole tra le capacità intellettive e le prestazioni scolastiche, che potrebbero anche essere appena sufficienti, se non addirittura insufficienti. Questa situazione può portare il bambino a sperimentare una forte incertezza e confusione rispetto alle sue abilità, un senso di frustrazione e fallimento, e bassi livelli di autostima ed autoefficacia.

Prospettiva transdiagnostica tra comorbidità e diagnosi differenziale

Alla luce di quanto osservato precedentemente, emerge l'importanza di identificare precocemente i casi in cui, oltre ad una plusdotazione, sono presenti anche uno o più disturbi dello sviluppo, in modo da poter intervenire il prima possibile e accompagnare il bambino nel suo percorso scolastico e di vita, tenendo conto dei suoi bisogni e delle sue necessità. Tuttavia il processo di identificazione non è sempre facile in quanto una delle due condizioni potrebbe mascherare l'altra, influenzando così i percorsi di valutazione che solitamente vengono messi in atto. Indipendentemente dal caso da approfondire – che sia un sospetto di plusdotazione, DSA, ADHD o altra condizione – la maggior parte degli *iter* di valutazione è costituita da una prima fase necessaria ad indagare il funzionamento cognitivo. Se nel caso della plusdotazione il punteggio di QI risulta essere il criterio principale e il più comune, anche se non l'unico (Winner, 2000; Smedsrud, 2020), utile a determinare la presenza di un alto potenziale, anche all'interno di un *iter* diagnostico per i disturbi dello sviluppo – come DSA, ADHD o disturbo dello spettro autistico – una valutazione del QI è utile per poter operare un'eventuale diagnosi differenziale e ottenere un inquadramento generale delle risorse cognitive possedute dal soggetto (Marzocchi, Re & Cornoldi, 2010). Inoltre, prendendo d'esempio il caso dei Disturbi Specifici di Apprendimento, è necessario verificare che la difficoltà coinvolga “uno specifico dominio di abilità, lasciando intatto il funzionamento intellettivo generale” (Consensus Conference, 2010).

Nel caso dei disturbi dell'apprendimento, ad esempio, è stato riscontrato che frequentemente i bambini con DSA presentano un'importante discrepanza tra le prove di ragionamento costituenti l'Indice di Abilità Generale della scala WISC-IV (Wechsler, 2003), che risultano ampiamente in norma, e quelle relative alla memoria di lavoro e alla velocità di elaborazione, area di fragilità specifica per i DSA (Cornoldi, 2019), che risultano inferiori (Giofrè & Cornoldi, 2015). Questi valori influiscono sul risultato del punteggio finale di QI totale, che potrebbe non descrivere a pieno le reali risorse cognitive che i bambini hanno a disposizione. Per questo, potrebbe risultare più utile fare riferimento all'IAG piuttosto che al QI nel descrivere le abilità di ragionamento dell'individuo (Flanagan & Kaufman, 2004), in modo da poter dare indicazioni più efficaci, anche in ottica di intervento clinico o scolastico. Anche nei profili dei bambini con ADHD si possono riscontrare cadute in alcuni indici specifici (Cornoldi, Giofrè, Calgaro & Stupiggia, 2013): è possibile che, rispetto al resto del profilo, si osservino prestazioni inferiori nei subtest dell'Indice di Velocità di

Elaborazione, specialmente nel Cifrario (Calhoun & Mayes, 2005). Anche in questo caso, il QI totale potrebbe non descrivere a pieno le reali risorse cognitive di questi soggetti.

La discrepanza tra gli indici della scala WISC-IV risulta ancora più determinante quando ci si trova davanti a un caso di doppia eccezionalità. Infatti, una grande disparità tra IAG e ICC, o una caduta significativa in uno dei quattro indici principali, potrebbero far sospettare la presenza di una doppia eccezionalità (Rimm, Gilman & Silverman, 2008). È importante sottolineare che i punteggi più bassi non necessariamente si collocano al di sotto della norma: infatti, essendo profili con abilità cognitive elevate, il punto di debolezza identificato potrebbe risultare solo a livello individuale nel confronto ipsativo, risultando comunque in media rispetto al confronto con il campione normativo (McCoach, Kehle, Bray & Siegle, 2001). Soprattutto in questi casi, il QI potrebbe non essere rappresentativo delle abilità cognitive del soggetto, risultando inferiore a 130 (soglia convenzionalmente identificata per la plusdotazione) a causa delle aree di fragilità, non mostrando così la plusdotazione (Moon, 2002). D'altra parte, le risorse cognitive eccellenti potrebbero parzialmente compensare le difficoltà dovute al disturbo specifico, le quali potrebbero non emergere in maniera così significativa. In particolare, sembra che inizialmente i bambini doppiamente eccezionali mostrino abilità di memoria di lavoro apparentemente simili ai pari *gifted* con sviluppo tipico, presentando però un peggioramento con la crescita; viceversa, la velocità di elaborazione inizialmente sembra più compromessa, anche se poi viene compensata nel tempo raggiungendo prestazioni simili ai pari *gifted* con sviluppo tipico. Pertanto, alcune fragilità specifiche della memoria di lavoro, che potrebbero indicare la presenza di un possibile DSA, sembrerebbero essere apparentemente compensate nei primi anni di scolarizzazione, ritardando il riconoscimento di essere e il conseguente intervento di potenziamento e supporto (Toffalini, Pezzuti & Cornoldi, 2017).

Il criterio della discrepanza, tuttavia, non è da considerarsi l'unico strumento di identificazione di doppia eccezionalità. In uno studio condotto da Morrone, Pezzuti, Lang e Zanetti (2019) si conferma la tendenza del campione *gifted* a ottenere dei punteggi particolarmente elevati nelle prove di ragionamento, in particolare quelle che prediligono il canale verbale, e a mostrare punteggi più bassi nelle prove di memoria di lavoro e velocità di elaborazione. Rispetto ai singoli subtest, talvolta la prestazione in *Memoria di cifre* sembrano inferiori rispetto a quelle in *Riordinamento lettere e numeri*. Probabilmente questo si verifica in quanto il secondo subtest viene percepito come particolarmente

motivante, ingaggiando maggiormente il bambino plusdotato, che invece potrebbe annoiarsi durante la somministrazione del primo subtest. Prestazioni più basse nelle prove di velocità di elaborazione potrebbero essere attribuite invece alla tendenza dei bambini *gifted* a ricontrollare spesso il compito e svolgerlo in maniera particolarmente accurata (Holdnack, Weiss & Entwistle, 2006), spesso a causa di elevati livelli di perfezionismo che caratterizza questa tipologia di soggetti (Dixon, Lapsley, & Hanchon, 2004).

Nei casi di soggetti *gifted* non soltanto risulta complesso il processo di valutazione per indagare eventuali casi di doppia eccezionalità, ma appare fondamentale procedere con accuratezza per poter fornire eventuali diagnosi differenziali accurate. Infatti l'ampia gamma di caratteristiche proprie della plusdotazione può portare ad un mancato riconoscimento di essa e alla possibilità che si verifichino diagnosi errate o mis-diagnosi, confondendo questa condizione con altri disturbi. Ad esempio, un bambino plusdotato a volte può manifestare un alto livello di energia, insofferenza nel dover aspettare il proprio turno di parola e disorganizzazione, oppure apparire svogliato e annoiato se non stimolato adeguatamente. Tali comportamenti possono essere anche riscontranti nei bambini con un profilo ascrivibile all'ADHD (Zanetti, 2016): per questo motivo sono frequenti diagnosi errate di questo tipo, dove si scambiano l'energia e l'attivazione mentale proprie della plusdotazione per iperattività o labilità attentiva (Nelson, Rinn & Hartnett, 2006). Allo stesso modo l'alta sensibilità, il perfezionismo, la polemica e la sfida verso l'autorità adulta, che spesso caratterizzano alcuni bambini ad alto potenziale, potrebbero essere facilmente associabili alle caratteristiche e ai comportamenti di bambini con Disturbo Oppositivo Provocatorio, causando poi l'attuazione di piani di intervento che non corrispondono al profilo completo del bambino (Castelli, Torriani, Spinelli & Meloni, 2017). L'alta sensibilità che spesso i soggetti plusdotati manifestano può tradursi anche in una serie di comportamenti internalizzanti, soprattutto durante l'adolescenza, che potrebbero far pensare ad un Disturbo dell'Umore. Infine si possono verificare diagnosi errate di Disturbi nello Spettro Autistico poiché le difficoltà a livello emotivo- relazionale, la tendenza ad isolarsi e la fervida immaginazione possono caratterizzare sia l'una che l'altra popolazione (Beljan et al., 2006).

Tenendo conto di tali osservazioni, le proposte avanzate da programmi come l'RDoC (<https://www.nimh.nih.gov/research/research-funded-by-nimh/rdoc>) per comprendere al meglio l'individuo in fase di *assessment* e di intervento possono fornire spunti interessanti nella pratica clinica per rispondere alla complessità che un profilo di studente

plusdotato può manifestare. La prospettiva transdiagnostica e l'utilizzo di programmi che permettano di approcciare le atipicità in termini dimensionali e non categoriali invitano a prendere in considerazione differenti variabili, tra cui aspetti neuropsicobiologici, fattori contestuali e ambientali e cambiamenti interni al processo di sviluppo dell'individuo, integrandoli tra loro (Insel et al., 2010; Astle, Holmes, Kievit & Gathercole, 2022). Nei casi citati precedentemente un *assessment* approfondito e vario potrebbe essere d'aiuto per analizzare al meglio il funzionamento dell'individuo ed evitare possibili mis-diagnosi. Inoltre, un approccio che metta in luce le difficoltà del soggetto, anche se queste non raggiungono la soglia empiricamente definita per confermare il disturbo, potrebbe permettere il riconoscimento di comorbidità associate ad un profilo *gifted*, fornendo poi, in ottica di intervento, piani personalizzati in base alle singole esigenze e realmente efficaci per l'individuo.

Casi clinici

L'esperienza clinica del LabTalento

Sperando di contribuire positivamente al dibattito e al confronto proposti da Antonietti, Borgatti e Giorgetti (2022) sia per il campo della ricerca che per quello della pratica clinica nei cambiamenti di paradigmi per i disturbi del neurosviluppo, portiamo l'esperienza del LabTalento dell'Università degli Studi di Pavia (<http://labtalento.unipv.it/>). Il Laboratorio Italiano di Ricerca e Sviluppo del Potenziale, Talento e Plusdotazione nasce il 22 gennaio 2009 sotto la direzione scientifica della professoressa Maria Assunta Zanetti e del professor Eliano Pessa con l'intento di svolgere attività di ricerca e di intervento nell'ambito della valorizzazione del potenziale, del talento e della plusdotazione. Il LabTalento si occupa di promozione del tema dell'alto potenziale offrendo formazioni specifiche alle scuole e ai professionisti; inoltre organizza attività laboratoriali con bambini e adolescenti sia in ambito cognitivo e creativo che socio-emotivo e supporta le famiglie con incontri per genitori per favorire lo scambio di esperienze e riflessioni su tematiche specifiche. Oltre a tutto ciò, presso il LabTalento è possibile svolgere valutazioni testistiche atte ad approfondire sia le risorse cognitive del bambino o dell'adolescente, sia il profilo di funzionamento globale per indagare punti di forza e aree di debolezza e restituire sia alla famiglia che alla scuola suggerimenti utili per accompagnarlo nello sviluppo delle sue potenzialità.

L'iter di valutazione proposto alle famiglie di bambini e adolescenti che si rivolgono al LabTalentò è costituito da diversi strumenti e adotta un approccio multi-metodo al fine di ottenere una valutazione non soltanto cognitiva ma anche di funzionamento sociale/interpersonale proprio per poter indagare meglio gli aspetti citati precedentemente. Dopo un inquadramento del profilo cognitivo ottenuto con la somministrazione della scala WISC-IV e delle Matrici Colorate di Raven, vengono approfonditi i processi cognitivi e le funzioni esecutive attraverso alcune scale tratte da CAS e NEPSY-II: tale indagine permette di riscontrare, o escludere, eventuali fragilità a carico di aree attentive o processi cognitivi particolarmente implicati nelle attività scolastiche (Dunn, Georgiou & Das, 2020), per poter fornire alla famiglia e alla scuola eventuali indicazioni più specifiche. Oltre alla sfera cognitiva, si approfondiscono anche gli aspetti emotivi tramite la scala di Percezione Sociale tratta dalla NEPSY-II o il test Roberts-2 e questionari come EQ-i:YV, QBS, AMOS per indagare al meglio vissuti emotivi, anche nello specifico per il contesto scolastico, area di intervento principale del LabTalentò. I risultati ottenuti vengono poi contestualizzati e arricchiti di informazioni con i questionari CBCL e TRF, proposti rispettivamente a genitori e insegnanti, e strumenti come PSI, SIPA o FACES-IV per indagare lo stress genitoriale e il funzionamento familiare. Ogni risultato viene poi commentato alla luce di osservazioni qualitative emerse durante l'iter valutativo: si integrano le informazioni acquisite dai colloqui anamnestici con i genitori e dai comportamenti riscontrati durante la somministrazione messi in atto dal bambino, per formulare eventuali ipotesi che possano contestualizzare alcuni risultati emersi, e fornire sia ai genitori che agli insegnanti alcune informazioni utili nel rapporto con il bambino.

L'esperienza clinica maturata all'interno del LabTalentò ha permesso di rilevare alcune caratteristiche ricorrenti in soggetti ad alto potenziale, a conferma di quanto presente nella letteratura, ma anche di mettere in evidenza le differenze e le peculiarità che ogni individuo presenta sia a livello comportamentale che dai risultati ottenuti dagli strumenti somministrati. In un lavoro discusso al XXX Congresso AIRIPA (Zanetti & Sparaciari, Discrepanze all'interno di profili cognitivi: strumenti a confronto, 2022) condotta su un campione di 445 bambini e ragazzi di età compresa tra i 6 e i 16 anni è emerso che circa un quarto dei profili (N=114) presenta una discrepanza maggiore di 30 punti tra gli indici IAG e ICC della scala WISC-IV, con un punteggio di ICC (minore di 115) in norma e un punteggio di IAG superiore alla norma (maggiore di 130). Tale dato permette di osservare come, anche nei casi di plusdotazione, si possano riscontrare discrepanze all'interno dei profili

cognitivi dovute a differenti traiettorie di sviluppo delle singole competenze, ma anche a interferenze di fattori emotivi e comportamentali, come alla possibile presenza di altre caratteristiche peculiari ascrivibili ad un disturbo del neurosviluppo. Tali discrepanze, essendo all'interno di un quadro con risorse cognitive elevate, possono non necessariamente tradursi in punteggi inferiori alla norma ma evidenziarsi come prestazione in linea rispetto al campione normativo di riferimento ma distanti rispetto alle abilità cognitive più sviluppate, che appaiono superiori alla media. Da qui la necessità non soltanto di arricchire il più possibile l'*iter* valutativo, per permettere di approfondire diversi aspetti del funzionamento dell'individuo, ma anche di interpretare con occhio critico e clinico i risultati emersi, senza fermarsi al valore numerico e contestualizzando il tutto alla luce di quanto appreso e osservato.

Di seguito verranno brevemente presentati tre casi clinici differenti in cui simili risultati nella scala WISC-IV sono stati interpretati alla luce di diverse osservazioni tratte sia dai colloqui con i genitori sia dalle informazioni qualitative raccolte durante la somministrazione. Si specifica che, a tutela della *privacy*, non saranno riportati dati sensibili e verranno utilizzati nomi di fantasia.

Caso clinico 1: Giulio, 11 anni

Giulio giunge presso il LabTalento nell'estate del 2021 all'età di 11 anni. Ha concluso la classe prima della scuola secondaria di primo grado. I genitori si rivolgono sotto consiglio della scuola in quanto alcuni professori sembrano riscontrare alcune caratteristiche ascrivibili ad un profilo di alto potenziale. I genitori sono molto scettici rispetto alla possibilità che Giulio possa effettivamente essere plusdotato: a casa lo vedono molto distratto, interessato solo ai videogiochi e poco capace di organizzarsi e gestirsi autonomamente. Inoltre tende a rispettare poco le regole, contrattando spesso con i genitori e arrivando frequentemente allo scontro. Durante il colloquio con la famiglia viene segnalato che Giulio è molto disordinato nella gestione del materiale e nella scrittura, mostrando inoltre una "brutta grafia", anche se leggibile. Inoltre Giulio spesso lamenta fatica alla mano e al polso poco dopo che ha iniziato a scrivere. Tale comportamento viene letto dai genitori come una pigrizia da parte del ragazzo, che sembra non volersi sforzare e impegnare specialmente in questo genere di attività. Tuttavia i professori a scuola permettono a Giulio di utilizzare l'ausilio tecnologico quando deve scrivere molto poiché hanno visto una produzione più ricca rispetto a quando esegue compiti scritti a mano.

Dalla somministrazione della scala WISC-IV emergono i seguenti risultati: QI: 150; IAG: 147; ICC: 139; Indice di Comprensione Verbale: 152 (Somiglianze: 19; Vocabolario: 18; Comprensione: 19); Indice di Ragionamento Visuo-Percettivo: 130 (Disegno con i cubi: 15; Concetti illustrati: 17; Ragionamento con le matrici: 12); Indice di Memoria di Lavoro: 127 (Memoria di Cifre: 15; Riordinamento di lettere e numeri: 14); Indice di Velocità di Elaborazione: 135 (Cifrario: 10 sostituito da Cancellazione: 17; Ricerca di simboli: 15).

Durante la somministrazione delle prove di velocità di elaborazione è stata riscontrata molta fatica da parte del ragazzo nello svolgere il subtest *Cifrario*: Giulio è apparso molto rallentato dalla scrittura, particolarmente incerta e a tratti poco leggibile. L'impugnatura della penna era poco corretta e per tracciare i simboli è stata riscontrata eccessiva pressione sul foglio e fatica a rimanere nello spazio indicato dalla casella. Inoltre Giulio si è interrotto più di una volta per muovere il polso, dicendo di avere male alla mano. Tale comportamento non è stato riscontrato nelle altre due prove (*Ricerca di simboli* e *Cancellazione*) in cui il ragazzo è sembrato più veloce nell'esecuzione, dovendo soltanto indicare gli stimoli corretti con un segno, senza scrivere lettere o simboli. Pertanto, per avere un punteggio che fosse coerente con le reali capacità del ragazzo di velocità di elaborazione e non influenzato dalle fragilità nella scrittura, il subtest *Cifrario* è stato sostituito dal subtest *Cancellazione*. Tale difficoltà è stata riscontrata anche in altre prove somministrate (come quelle della scala di Pianificazione del CAS), pertanto questa osservazione è stata riportata ai genitori in sede di restituzione. Dal confronto con la famiglia è emersa la necessità di procedere con una valutazione specifica di tale dominio in modo da poterne chiarire la natura per fornire a Giulio gli strumenti più adatti per gestire tale difficoltà, e poter esprimere al meglio le proprie potenzialità.

Caso clinico 2: Elena, 8 anni

Elena giunge presso il LabTalentò nell'autunno 2021 all'età di 8 anni. Frequenta la classe terza della scuola primaria. I genitori si rivolgono sotto consiglio della scuola in quanto alcuni insegnanti sembrano riscontrare alcune caratteristiche ascrivibili ad un profilo di alto potenziale. La difficoltà maggiore riportata dai genitori, e in parte dalla scuola, riguarda la gestione delle regole: Elena viene descritta come una bambina molto orgogliosa, testarda e perfezionista, che vuole sempre essere assecondata e decidere che cosa fare e come farlo. Quando non viene accontentata, spesso diventa aggressiva, mostrando forti reazioni di

rabbia sia verbale che fisica. A scuola, con l'inizio della classe terza sembra che la bambina sia migliorata nella regolazione del suo comportamento, mentre a casa le difficoltà permangono.

Dalla somministrazione della scala WISC-IV si ottengono i seguenti risultati: QI: 135; IAG: 142; ICC: 113; Indice di Comprensione Verbale: 142 (Somiglianze: 19; Vocabolario: 17; Comprensione: 15); Indice di Ragionamento Visuo-Perceptivo: 132 (Disegno con i cubi: 14; Concetti illustrati: 16; Ragionamento con le matrici: 15); Indice di Memoria di Lavoro: 124 (Memoria di Cifre: 12; Riordinamento di lettere e numeri: 15); Indice di Velocità di Elaborazione: 100 (Cifrario: 9; Ricerca di simboli: 11). L'Indice di Velocità di Elaborazione, seppur in norma rispetto al campione di riferimento, risulta essere il più basso in confronto agli altri tre indici tanto che il punteggio totale di QI risulta statisticamente non interpretabile. Durante l'esecuzione delle prove scritte Elena ha insistito per utilizzare una penna portata da casa, con la possibilità di scrivere con inchiostri di vari colori. Nonostante sia stata più volte ripetuta la consegna di procedere rapidamente nella compilazione, la bambina è apparsa estremamente determinata nel procedere nel modo che riteneva corretto. Elena ha mostrato un estremo perfezionismo sia nell'esecuzione del tratto (in *Cifrario* tentava di riprodurre quasi alla perfezione ogni simbolo) che soprattutto nell'aspetto 'estetico' delle schede: per ogni simbolo o crocetta da segnare Elena ha cambiato colore di inchiostro, prestando anche attenzione all'accostamento cromatico. Tutti questi comportamenti hanno portato la bambina a procedere molto lentamente, con prestazioni finali in norma ma poco coerenti con le reali abilità della bambina. Tali osservazioni sono state condivise con i genitori, che hanno riconosciuto gli stessi comportamenti nella quotidianità di Elena, sia nel perfezionismo che nella fatica a seguire le regole e i suggerimenti lontani dal suo pensiero.

Caso clinico 3: Alessio, 10 anni

Alessio giunge presso il LabTalento nell'estate 2022 all'età di 10 anni. Deve iniziare la classe quinta della scuola primaria. I genitori si rivolgono sotto consiglio della scuola, in quanto l'insegnante prevalente, dopo aver seguito un nostro corso di formazione, ha riconosciuto nel bambino alcune caratteristiche ascrivibili ad un profilo di APC. Nel contesto scolastico Alessio mostra un ottimo rendimento, anche è spesso disordinato e frettoloso nel completare le attività assegnate, commettendo qualche errore di distrazione e annoiandosi poi in attesa che finisca anche il resto della classe. Emergono ottime capacità relazionali: Alessio, infatti, ha stretto buoni rapporti sia con i compagni

che con maestre e educatori. Nel contesto familiare non vengono segnalate difficoltà particolari: il bambino è generalmente autonomo nell'organizzazione della routine quotidiana, anche se a volte appare 'nel suo mondo'. Si relaziona positivamente sia con i pari che con gli adulti anche in ambito extra-scolastico; pratica diversi sport e frequenta un gruppo *scout*.

Dalla somministrazione della scala WISC-IV emergono i seguenti risultati: QI: 129; IAG: 135; ICC: 111; Indice di Comprensione Verbale: 130 (Somiglianze: 14; Vocabolario: 14; Comprensione: 17); Indice di Ragionamento Visuo-Perceptivo: 132 (Disegno con i cubi: 14; Concetti illustrati: 15; Ragionamento con le matrici: 16); Indice di Memoria di Lavoro: 124 (Memoria di Cifre: 10; Riordinamento di lettere e numeri: 18); Indice di Velocità di Elaborazione: 94 (Cifrario: 7; Ricerca di simboli: 11). L'Indice di Velocità di Elaborazione, seppur in norma rispetto al campione di riferimento, risulta essere il più basso in confronto agli altri tre indici: in particolare la prova di *Cifrario* presenta un punteggio ai limiti di norma.

Osservando il bambino nell'esecuzione del compito, Alessio è apparso particolarmente lento nella compilazione e molto preciso, controllando più volte di aver inserito il simbolo corretto e curando anche l'aspetto formale di quanto riportato. Questo tipo di approccio al compito ha permesso al bambino di non commettere errori di distrazione, d'altra parte però ha rallentato molto la sua esecuzione. Lo stesso comportamento è stato riscontrato anche nel subtest *Ricerca di simboli*, anche se sembra aver influenzato meno l'esito finale della prova, forse perché la parte di scrittura è meno coinvolta. Tale comportamento è stato letto in relazione a quanto riportato nel colloquio anamnestico dai genitori, che invece hanno parlato di Alessio come un bambino molto sbrigativo, che spesso a scuola viene ripreso poiché esegue molto velocemente i compiti commettendo errori di distrazione. Nel colloquio di restituzione con la famiglia è stato ipotizzato che Alessio, memore dei rimproveri ricevuti a scuola, abbia cercato di procedere più lentamente per evitare di sbagliare, mostrando però ancora scarsa consapevolezza strategica nella gestione del tempo. Tale ipotesi è stata condivisa con gli insegnanti, per aiutare Alessio nello sviluppo delle competenze strategiche e metacognitive.

Inoltre si osserva un IML statisticamente non interpretabile, con una prova in norma in *Memoria di cifre* a differenza di una prestazione eccellente in *Riordinamento di lettere e numeri*. Nello svolgimento del primo subtest Alessio è apparso più distratto, come se avesse sottovalutato la difficoltà della prova, commettendo numerosi errori di distrazione. Nel secondo subtest, invece, Alessio è apparso

maggiormente ingaggiato e stimolato dal compito, forse perché ritenuto più complesso e impegnativo. Questo tipo di approccio differente per le due prove di memoria di lavoro è stato spesso riscontrato anche in altri soggetti durante le valutazioni presso il LabTalento, e come accennato precedentemente, potrebbe dipendere dalla ricerca dei bambini e ragazzi plusdotati di compiti stimolanti che possano incuriosirli, attivando motivazione e impegno.

Discussione e conclusioni

Le recenti proposte di Astle e colleghi (2022), tratte dalla prospettiva transdiagnostica, propongono importanti spunti di riflessione sia per clinici che per ricercatori che operano nel campo dei disturbi del neurosviluppo, al fine di trovare e perfezionare indicazioni che possano supportare l'individuo in uno sviluppo armonico all'interno del suo ciclo di vita. Diventa perciò fondamentale destreggiarsi tra norme e sistemi di classificazione condivisi, frutto di ricerca ed elaborazioni statistiche, e pratiche, necessità e osservazioni emerse nella pratica clinica, dove i profili riscontrati risultano più complessi, richiedendo approcci maggiormente personalizzati. Tra le diverse caratteristiche che si osservano nel campo del neurosviluppo, e per chi specialmente opera nei contesti scolastici e educativi, la plusdotazione risulta interessante da conoscere e approfondire. Infatti, in base alla distribuzione normale dell'intelligenza, la *giftedness* sembra interessare statisticamente il 5%-della popolazione. Si può dunque stimare, a livello probabilistico, la presenza di circa un bambino *gifted* per classe, tenendo conto sia del profilo cognitivo che delle altre caratteristiche attribuibili a tali soggetti (Vinci & Sgambelluri, 2020).

Nonostante il punteggio di QI sia uno dei criteri maggiormente utilizzati per riscontrare la presenza di plusdotazione, l'*iter* valutativo non dovrebbe limitarsi alla sola somministrazione di test per valutarne tale aspetto. Infatti, la plusdotazione può presentare, oltre a elevate risorse cognitive, altre caratteristiche sia legate alle funzioni esecutive che ad aspetti emotivi, relazionali e comportamentali, che meritano di essere approfondite per comprendere al meglio il funzionamento del singolo individuo. Inoltre, anche un profilo *gifted* può essere accompagnato ad altre eccezionalità ascrivibili a disturbi del neurosviluppo. Pertanto un'indagine più approfondita può confermare o escludere la presenza di doppie eccezionalità. Nei casi di plusdotazione un *assessment* che preveda non soltanto approfondimenti per competenze cognitive e funzioni esecutive, ma anche per fattori emotivi e comportamentali, può essere particolarmente indicato per individuare

eventuali asincronie dello sviluppo che potrebbero portare a una maggior vulnerabilità del soggetto, che si può manifestare sia nelle competenze socio-relazionali che nella comprensione e gestione delle proprie emozioni, talvolta difficoltose a causa di un'elevata sensibilità. Tutto ciò che emerge da una valutazione può essere poi letto e contestualizzato alla luce di questionari, interviste e colloqui alle figure di riferimento che vivono e si interfacciano con il soggetto nei diversi contesti di vita (nel caso di bambini e ragazzi, sia la famiglia che la scuola).

Nei casi clinici presentati precedentemente grande importanza viene data al confronto ipsativo dei punteggi emersi dalla valutazione, poiché non ci si riferisce esclusivamente al campione normativo di riferimento nell'osservare i punteggi emersi ma ogni valore viene letto alla luce del funzionamento del soggetto e alle altre caratteristiche che presenta. Questo tipo di approccio può essere d'aiuto nell'identificare eventuali aree di difficoltà che potrebbero non emergere dalla somministrazione di test specifici a causa di punteggi che non raggiungono i *cut-off* empiricamente definiti. Specialmente in casi di risorse cognitive elevate, queste potrebbero parzialmente compensare il *deficit*, che non risulta evidente se si considerano le soglie comunemente utilizzate; se invece si tiene conto del profilo nel suo insieme, anche valori in norma possono rappresentare cadute specifiche se confrontanti con gli altri punteggi emersi significativamente superiori alla media. Inoltre ogni prestazione viene contestualizzata alla luce di osservazioni qualitative raccolte durante la somministrazione e nel colloquio con la famiglia: tali informazioni rappresentano risorse-chiave nell'interpretare determinati punteggi, numericamente simili, ma frutto di caratteristiche completamente differenti, da cui possono derivare ipotesi cliniche e diagnostiche, ma anche suggerimenti per strategie e accorgimenti da mettere in atto per permettere all'individuo di manifestare al meglio le proprie potenzialità nei diversi contesti in cui è inserito.

Antonietti, Borgatti e Giorgetti (2022) propongono diverse domande sulle quali riflettere alla luce delle diverse prospettive che si stanno delineando e delle proprie esperienze e necessità. Nei casi proposti, abbiamo cercato di contribuire con l'esperienza del LabTalento alla riflessione rispetto a due punti in particolare, legati alla dimensione clinica:

1. Quali pensieri e azioni vengono attivate per colmare i gap che si aprono nel comprendere la complessità e la comorbidità nei disturbi del neurosviluppo?

Come indicato da Astle e colleghi, anche nei casi di plusdotazione può essere utile prestare attenzione alle difficoltà osservate nel soggetto, anche se queste potrebbero non rientrare nella soglia di pervasività solitamente utilizzata per riscontrare il *deficit*. Inoltre un'osservazione attenta permette di cogliere eventuali interferenze di aspetti cognitivi, emotivi e comportamentali e può essere d'aiuto nell'interpretazione dei risultati emersi. Inoltre le informazioni raccolte da colloqui anamnestici e questionari per genitori e insegnanti possono fornire ulteriori dati fondamentali per 'leggere' quando ottenuto dalla somministrazione testistica.

2. Quali strumenti, alternativi o aggiuntivi a quelli tradizionalmente impiegati, si potrebbero prendere in considerazione?

L'eventuale presenza di un profilo *gifted* andrebbe valutata attraverso un *assessment* ricco e diversificato che tenga in considerazione non soltanto le risorse cognitive, ma anche funzioni esecutive e abilità metacognitive, che possono essere più fragili e non del tutto sviluppate anche in profili cognitivi con risorse elevate. Inoltre approfondire la sfera socio-emotiva, relazionale e comportamentale permette di indagare una possibile asincronia nello sviluppo, per intervenire adeguatamente garantendo all'individuo uno sviluppo armonico e adeguato alle sue necessità.

In conclusione, ci auguriamo che l'esperienza clinica presentata abbia fornito un utile contributo nel dibattito avviato anche per chi si occupa di ricerca e intervento, al fine di integrare il più possibile informazioni e conoscenze per avere basi metodologiche solide a cui riferirsi, ma anche uno sguardo verso la strutturazione di piani di intervento, in modo che la pratica clinica possa rappresentare insieme ad essi un tassello utile nel processo di accompagnamento all'autorealizzazione di ogni individuo.

Bibliografia

- Achter, J. A., Lubinski, D., & Benbow, C. P. (1996). Multipotentiality among the intellectually gifted: "It was never there and already it's vanishing". *Journal of Counseling Psychology*, 43, 65.
- 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). The transdiagnostic revolution in neurodevelopmental disorders. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 63, 397-417.

- Beljan, P., Webb, J. T., Amend, E. R., Web, N. E., Goerss, J., & Olenchak, F. R. (2006). Misdiagnosis and dual diagnoses of gifted children and adults: ADHD, bipolar, OCD, Asperger's, depression, and other disorders. *Gifted and Talented International*, 21(2), 83-86.
- Betts, G. T., & Neihart, M. (1988). Profiles of the gifted and talented. *Gifted Child Quarterly*, 32, 248.
- Betts, G. T., & Neihart, M. (2010). Revised profiles of the gifted and talented. Retrieved October, 19, 2012.
- Calhoun, S., & Mayes, S. (2005). Processing speed in children with clinical disorders. *Psychology in the Schools*, 42, 333-343.
- Castelli, V., Torriani, A., Spinelli, S., & Meloni, R. (2017). *Ad alto potenziale: Storie di bambini plusdotati*. Reggio Emilia: Imprimatur editore.
- Consensus Conference. (2010, 6-7 Dicembre). *Raccomandazioni cliniche sui DSA*. Tratto da Airipa: <https://www.airipa.it/link-utili/cosa-sono-i-dsa/>.
- Cornoldi, C. (2019). *I disturbi dell'apprendimento*. Bologna: il Mulino.
- Cornoldi, C., Giofrè, D., Calgaro, G., & Stupiggia, C. (2013). Attentional WM is not necessarily specifically related with fluid intelligence: the case of smart children with ADHD symptoms. *Psychological Research*, 77, 508-515.
- Dixon, F., Lapsley, D., & Hanchon, T. (2004). An empirical typology of perfectionism in gifted adolescents. *Gifted Child Quarterly*, 48, 95-106.
- Dunn, K., Georgiou, G., & Das, J. P. (2020). The relationship of cognitive processes with reading and mathematics achievement in intellectually gifted children. *Roeper Review*, 42(2), 126-135.
- Flanagan, D., & Kaufman, S. (2004). *Essentials of Assessment With WISC-IV*. New York, NY: Wiley.
- Giofrè, D., & Cornoldi, C. (2015). The structure of intelligence in children with specific learning disabilities is different as compared to typically development children. *Intelligence*, 52, 36-43.
- Holdnack, J., Weiss, L., & Entwistle, P. (2006). Advanced WISC-IV and WISC-IV integrated interpretation in context with other measurement. In L.G. Weiss, D. Saklofske, A. Prifitera, & J. Holdnack, *WISC-IV advances clinical interpretation* (pp. 276-369). San Diego, CA: Elsevier Academic Press.
- Insel, T., Cuthbert, B., Garvey, M., Heinssen, R., Pine, D., Quinn, K., . . . Wang, P. (2010). Research domain criteria (RDoC): Toward a new classification framework for research on mental disorders. *American Journal of Psychiatry*, 167, 748-751.
- Lovecky, D. V. (2009). Moral Sensitivity in Young Gifted Children. In D. Ambrose, & T. Cross, *Morality, ethics and gifted minds* (pp. 161-176). New York: Springer Science.
- Marzocchi, G. M., Re, A. M., & Cornoldi, C. (2010). *BIA. Batteria italiana per l'ADHD per la valutazione dei bambini con deficit di attenzione-iperattività*. Trento: Edizioni Erickson.

- McCoach, D. B., Kehle, T. J., Bray, M. A., & Siegle, D. (2001). Best practices in the identification of gifted students with learning disabilities. *Psychology in the Schools*, 38, 403-411.
- Moon, S. (2002). Gifted children with attention deficit hyperactivity disorder. In N. Neihart, S. Reis, N. Robinson & S. Moon, *The social and emotional development of gifted children: What do we know?* (pp. 193-204). Waco, TX: Prufrock Press.
- Morrone, C., Pezzuti, L., Lang, M., & Zanetti, M. A. (2019). Analisi del profilo WISC-IV in un campione italiano di bambini e adolescenti intellettualmente gifted. *Psicologia Clinica dello Sviluppo*, 23, 71-96.
- Neihart, M. (2002). Gifted children and depression. In M. Neihart, S. R. Reis & S. Moon, *The social and emotional development of gifted children*. (pp. 93-103). Waco, TX: Prufrock Pres.
- Nelson, J. M., Rinn, A. N., & Hartnett, D. N. (2006). The possibility of misdiagnosis of giftedness and ADHD still exists: A response to Mika. *Roepers Review*, 28, 243-248.
- Olivieri, D. (2018). Modelli di plusdotazione e sviluppo dei talenti: i gifted children. *Formazione & Insegnamento*, 16(2), 153-172.
- Pfeiffer, S. I., & Stocking, V. B. (2000). Vulnerabilities of academically gifted students. *Special Services in the Schools*, 6(1-2), 83-93.
- Preuss, L. J., & Dubow, E. F. (2004). A comparison between intellectually gifted and typical children in their coping responses to a school and a peer stressor. *Roepers Review*, 26(2), 105-111.
- Reis, S. M., & Renzulli, J. S. (2009). Myth 1: The gifted and talented constitute one single homogeneous group and giftedness is a way of being that stays in the person over time and experiences. *The Gifted Child Quarterly*, 53(4), 233.
- Renati, R., & Zanetti, M. (2012). L'universo poco conosciuto della plusdotazione. *Psicologia e Scuola*, 18-24.
- Rimm, S., Gilman, B., & Silverman, L. (2008). In J. Van Tassel-Baska, *Alternative assessment with gifted and talented students* (pp. 175-202). Waco, TX: Prufrock Press.
- Sękowski, A., & Lubińska, B. (2005). Psychological perspectives on gifted education-selected problems. *Polish Psychological Bulletin*, 46(4), 624-632.
- Smedsrud, J. (2020). Explaining the Variations of Definition in Gifted Education. *Studies in Education*, 40(1), 79-97.
- Toffalini, E., Pezzuti, L., & Cornoldi, C. (2017). Einstein and dyslexia: Is giftedness more frequent in children with a specific learning disorder than in typically developing children?. *Intelligence*, 62, 175-179.
- Vinci, V., & Sgambelluri, R. (2020). Riconoscere e promuovere il talento e l'alto potenziale di studenti Gifted: dai test di valutazione alle strategie didattiche personalizzate. *Formazione & Insegnamento*, 18(2), 253-269.
- Webb, J. (2005). *Misdiagnosis and dual diagnoses of gifted children and adults: ADHD, bipolar, OCD, Asperger's, depression, and other disorders*. Great Potential Press.

- Wechsler, D. (2003). *Wechsler Intelligence Scale for Children – Fourth Edition (WISC-IV)*. San Antonio: TX: Pearson Education Inc.
- Winner, E. (2000). The origins and ends of giftedness. *American Psychologist*, 55, 159-169.
- Zanetti, M. (2014). Bambini ad alto potenziale (gifted children): impariamo a riconoscerli. *QI: Questioni e Idee in Psicologia*, 20.
- Zanetti, M. (2016). Una doppia difficoltà in classe: i bambini ad alto potenziale. *Journal of Applied Radical Behavior Analysis*, 16-21.
- Zanetti, M., & Sparaciari, S. (2022). Discrepanze all'interno di profili cognitivi: strumenti a confronto. *Atti XXX Congresso AIRIPA* (p. 12). Padova.

**Nuovi paradigmi e i disturbi del neurosviluppo:
le linee di cambiamento che emergono dal dibattito**

**New paradigms and development disorders:
Lines of change emerging from the debate**

Marisa Giorgetti*, Renato Borgatti°, Alessandro Antonietti*

* Dipartimento di Psicologia, Università Cattolica del Sacro Cuore,
Largo Gemelli 1, 20123 Milano;
e-mail: marisa.giorgetti@unicatt.it;
e-mail: alessandro.antonietti@unicatt.it.

° Dipartimento Brain and Behavioral Sciences,
Università degli Studi di Pavia, via Bassi 21, 27100 Pavia;
IRCCS Fondazione Mondino, via Mondino 2, 27100 Pavia;
e-mail: renato.borgatti@unipv.it.

Riassunto

Il contributo qui presentato si propone come sintesi dei numerosi e ricchi contributi ricevuti a commento dell'articolo-bersaglio di Antonietti et al. (2022) sulla possibilità/necessità di cambiare paradigma per affrontare e comprendere i disturbi del neurosviluppo. Il dibattito, con l'integrazione con quanto disponibile in letteratura, ha permesso di evidenziare linee di cambiamento per affrontare la complessità che caratterizza le traiettorie di sviluppo a vari livelli d'analisi. L'approccio multi-livello è qui analizzato attraverso tre costrutti: 1) la vulnerabilità biologica e/o psicologica in interazione con l'ambiente; 2) lo sviluppo come organizzazione atipica delle connessioni del cervello; 3) la visione processuale della realtà. Gli approfondimenti proposti nel dibattito hanno consentito di evidenziare fattori che si ritengono rilevanti per la ricerca, per il lavoro clinico diagnostico e per l'intervento. La formazione accademica e degli operatori sanitari può essere lo strumento funzionale per promuovere conoscenze e competenze finalizzate a una maggiore consapevolezza del cambiamento che è in atto.

Marisa Giorgetti et al. / *Ricerche di Psicologia*, 2022, Vol. 45
ISSN 0391-6081, ISSNe 1972-5620, Doi:10.3280/rip2022oa16047

Copyright © FrancoAngeli

This work is released under Creative Commons Attribution - Non-Commercial –
No Derivatives License. For terms and conditions of usage
please see: <http://creativecommons.org>

Parole Chiave: Disturbi del neurosviluppo, diagnosi, ricerca transdiagnostica, sistemi di classificazione delle psicopatologie, Research Domain Criteria (RDoC), comorbidità

Abstract

This paper provides a synthesis of the several, significant articles received as a comment on the editorial by Antonietti et al. (2022) about the possibility and/or need to change paradigm to address and understand neurodevelopment disorders. The debate, together with reference to the relevant literature, has made it possible to highlight lines of change to address the complexity that characterizes the developmental trajectories at various levels of analysis. The multi-level approach is analyzed here through three constructs: 1) the biological and/or psychological vulnerability in interaction with the environment; 2) the development as an atypical organization of brain connections; 3) the procedural vision of reality. The proposed in-depth analysis starting from the choral comparison of the articles mentioned here allowed to highlight factors that are considered relevant for research, clinical diagnostic process and therapeutic intervention. Both academic and healthcare professionals training can be the way to promote knowledge and skills aimed at increased awareness of the change that is taking place.

Keywords: neurodevelopmental disorders, diagnosis, transdiagnostic research, psychopathology classification systems, Research Domain Criteria (RDoC) Comorbidity

Le tematiche proposte nell'articolo-bersaglio (Antonietti et al., 2022) non potevano non sollecitare riscontri numerosi e ricchi di approfondimenti che scaturiscono da comprovata professionalità e esperienza sul campo. La natura stessa delle questioni poste interroga chi a vario titolo (ricercatori, studiosi e clinici) ha a che fare con bambini e ragazzi che manifestano nelle proprie traiettorie di sviluppo segni e sintomi di atipicità. L'obiettivo, per certi versi provocatorio, della proposta editoriale sulla possibilità/necessità di cambiare paradigma per affrontare e comprendere i disturbi del neurosviluppo può ritenersi così raggiunto.

L'aver dato il via a un confronto aperto e al dibattito sul cambio di paradigma richiede, da una parte, di analizzare come le discipline di interesse concepiscono il loro oggetto di studio e come interagiscono con esso e, dall'altra, di comprendere come la comunità dei professionisti che si occupano di disturbi del neurosviluppo abbia colto la portata e la

valenza della discussione su questi temi. Gli autori dell'articolo-bersaglio ringraziano coloro che hanno voluto esprimere le proprie considerazioni. Negli interventi si riscontra un consenso generale rispetto alle criticità evidenziate. Emerge la condivisa insoddisfazione per le pratiche correnti, ma differenziate sono le proposte per farvi fronte. La questione principale che si pone è stabilire che cosa, delle attuali impostazioni sul versante della diagnosi e dell'intervento, vada mantenuto e che cosa vada cambiato. Senza avere la pretesa di riassumere in maniera esaustiva tutte le idee espresse nel dibattito, in questo contributo finale si cercherà di soffermarsi su alcune puntualizzazioni che vale la pena riprendere e ricontestualizzare per individuare possibili linee di sviluppo.

Paradigma e manuali di classificazione

Il termine “paradigma”, come ricorda Chieffo (2022), risale alla parola greca παράδειγμα che rimanda all'atto del mostrare, presentare, confrontare: un paradigma consente di comparare la realtà con le nostre conoscenze pregresse. Un paradigma fa infatti riferimento al complesso di assunti, principi, procedimenti metodologici e concezioni culturali riconosciuti e condivisi dalla comunità scientifica di una determinata epoca (Kuhn, 1962). L'enfasi è posta sia sul consenso condiviso per orientare coerentemente il lavoro di ricerca, sia sul definire il periodo storico culturale in cui ciò avviene. Innovazioni tecnologiche, strategie di ricerca, scambi interdisciplinari favoriscono l'accumularsi di dati che mettono alla prova il paradigma dominante. I ricercatori e i professionisti di un determinato settore scientifico esercitano un'influenza particolare sulla scelta del paradigma da sostenere in un dato momento. Balconi (2022) sottolinea la stretta relazione tra scelta di paradigma e la possibilità di accedere, sul piano conoscitivo, a fattori osservabili se questi non sono previsti e indagati dal paradigma stesso. In altri termini, una modalità non adeguata di rilevare e di osservare la manifestazione morbosa, e noi aggiungiamo l'espressività del disturbo, sarebbe conseguente a un'incapacità di adottare paradigmi sufficientemente potenti e inclusivi, a partire dal contesto entro cui l'osservazione viene condotta e dalle metodologie di ricerca adottate per leggere il dato medesimo.

Benché i cambiamenti di paradigma costituiscano uno spartiacque nel modo in cui una disciplina si relaziona con il proprio oggetto di studio, è anche vero che i cambiamenti implicano delle fasi (Kuhn, 1962) ognuna delle quali comporta delle conseguenze nel settore in questione. Quando

un numero sufficiente di “anomalie” si sono accumulate e sono difficili da risolvere dal paradigma corrente, la disciplina scientifica si trova in uno stato di stallo o di crisi.

Durante queste crisi nuove idee, a volte scartate in precedenza, sono messe alla prova. Cambiare regole e prospettive, adeguare il proprio sguardo a un modo nuovo di interpretare la realtà può determinare una battaglia intellettuale, non priva di contrasti. E prima che si stabilisca un nuovo paradigma, una nuova “normalità”, esiste un momento in cui tutte le possibilità sono aperte fino a quando una nuova prospettiva prevale sulle altre a partire da fattori che sono scientifici, ma anche storico-culturali.

Questa processualità di fasi che caratterizzano un cambiamento di paradigma è ripercorribile e rintracciabile in taluni passaggi delle varie edizioni del DSM. L’orizzonte epistemico del DSM – descritto nel contributo di Traficante (2022), ma richiamato in buona parte dei contributi al dibattito – consente di individuare alcuni punti di snodo della ricerca scientifica che la storia del manuale diagnostico in parte rappresenta. Si passa dall’esigenza post-bellica di porre fine alla “torre di Babele” diagnostica (Blashfield et al., 2014) della prima edizione del manuale (DSM-I) alla pubblicazione del DSM-III che ha introdotto i cosiddetti *operational criteria* o *diagnostic criteria* (Nordgaard & Parnas, 2013; Shorter, 2022) in cui l’insieme delle conoscenze cliniche e delle descrizioni psicopatologiche fino ad allora disponibili sono state sintetizzate in categorie e sindromi psichiatriche definite, disponibili, accessibili e prive di un *background* teorico (Frances, 2014). Il contributo di Traficante (2022), nel ripercorrere la successione delle edizioni del manuale, evidenzia la metodologia usata, le criticità e le aspettative disattese. Criticità ed aspettative, per disturbi psichiatrici che si presentano su un *continuum*, sono stati oggetto di numerosi articoli ed editoriali. Alcune di queste fanno riferimento alla possibilità di indagare e verificare l’eziopatogenesi dei disturbi psichiatrici e di aderire all’approccio *evidence-based* che stava diventando prevalente nel modello medico.

Dalla terza edizione del manuale il modello prevalente per rendere conto dei disturbi mentali (come disturbi personali e interpersonali, così come definiti dal DSM-5) è stato quello biomedico, calibrato su presenza/assenza di segni e di sintomi che si aggregano in categorie diagnostiche. Ora questo modello/paradigma pare essere saturo ma la quinta edizione del DSM ha soltanto in parte superato l’approccio categoriale disattendendo quella che è stata l’aspettativa per un sistema dimensionale. L’analisi condotta (Lang & Michelotti, 2022; Marinelli et al., 2022; Muratori & Calderoni, 2022; Traficante, 2022; Vio & Olla,

2022) circa la mancanza di fattori eziopatogenetici da una parte e una comorbidità pervasiva dall'altra rischia di mettere in discussione la credibilità stessa del DSM ed evoca una possibile crisi di questo sistema di classificazione riducendo il valore informativo dei dati rilevati (Aragona, 2009). Le anomalie sono tuttavia da disambiguare perché Il DSM-5 è il riflesso di un cambiamento, già iniziato seppur non concluso e compiuto nel DSM stesso.

Muratori e Calderoni (2022) ricordano, infatti che la revisione del DSM-5 introduce il termine “spettro”, da riferirsi prevalentemente alla natura dimensionale delle caratteristiche principali di un disturbo all'interno di una popolazione clinica ma anche alla eterogeneità all'interno di una popolazione clinica in cui ciascun individuo presenta le proprie specificità fenotipiche. Il concetto teorico di “spettro”, e nello specifico “spettro autistico”, evidenzia non soltanto le somiglianze, la parte comune condivisa di un disturbo, ma anche le differenze che potranno portare a creare nuovi sotto-gruppi dal punto di vista sia neurobiologico che neuropsicologico. L'introduzione degli “specificatori” avrebbe pertanto la funzione di evidenziare tali differenze e di intercettare l'eterogeneità. Più in generale, gli autori propongono di pensare ai disturbi del neurosviluppo come a degli stati che emergono da varianti dimensionali.

Riferimenti teorici e ricadute cliniche

La riflessione che scaturisce dai contributi di Re, Cornoldi e Toffalini (2022), Marinelli e colleghi (2022), Muratori e Calderoni (2022) e Vio e Olla (2022) e la letteratura da essi citata consente di ritenere che la contrapposizione tra dimensionale e categoriale non sia, in fondo, il vero problema, bensì lo sia l'integrare variabilità e eterogeneità e creare dei ponti tra la manifestazione comportamentale e la componente neurobiologica. Riteniamo che andare “oltre il DSM” (Hayes & Hoffam, 2022) sia un'opportunità che si sta già realizzando. Importante è avere una direzione. Quella al momento disponibile, e che è stata da noi segnalata nell' articolo-bersaglio (Antonietti et al., 2022), è il *framework* Research Domain Criteria (RDoC). È bene ribadire che questo ambizioso progetto sostenuto economicamente dall'US National Institute of Mental Health (NIMH; Insel et al., 2010; Kozak & Cuthbert, 2016; Sanislow et al., 2010), non è un sistema di classificazione e non è stato concepito per sostituire il DSM nella pratica clinica (Lilienfeld & Treadway, 2016; Yee et al., 2015). L'approccio del RDoC è un tentativo imponente di fare ricerca usando varie unità d'analisi (dai geni al comportamento) per studiare domini/dimensioni che sono rappresentativi

del funzionamento della persona (dai sistemi senso-motori a quelli cognitivi, sociali ecc.). L'incrocio tra domini e livelli di analisi rappresenta la "matrice" RDoC (<https://www.nimh.nih.gov/research/research-funded-by-nimh/rdoc/constructs/rdoc-matrix>) che dovrebbe integrare in modo coerente ed esaustivo il comportamento umano.

Questo approccio, non recentissimo, pare, proprio per aver introdotto una nuova prospettiva (forse più che un nuovo paradigma), essere stato più citato che approfondito e compreso. Ampia è la letteratura (Iacono, 2016; Lilienfeld, 2014; Miller, Rockstroh, Hamilton, & Yee, 2016; Weinberger, Glick & Klein, 2015; Yee, Javitt & Miller, 2015) circa i "misunderstanding RDoC" (Lake, Yee & Miller, 2017). In sintesi possiamo dire che la motivazione che ha portato il maggior ente americano finanziatore della ricerca a destinare fondi a questo progetto è la prospettiva transdiagnostica, rilevando che la ricerca su specifiche categorie diagnostiche ha ottenuto risultati poco soddisfacenti (Hayes, 2022, p. 37) nel ridurre il problema complessivo dei disturbi mentali (Insel, 2009). Anche il tentativo di trovare "the gene for" è stato infruttuoso e, sebbene i geni svolgano sicuramente un ruolo centrale nella malattia mentale, questi ruoli genetici sono mediati da fattori ambientali che attivano e disattivano i geni (McEwen, 2012).

La prospettiva RDoC non mette in primo piano la biologia a spese della psicologia, ma si focalizza sulla comprensione dei costrutti funzionali che mettono in rapporto biologia e comportamento. Come riportano Muratori e Calderoni (2022), questo processo di avvicinamento tra conoscenza del cervello e diagnosi psichiatrica è ancora agli inizi, rilevando che il tentativo di mappare a livello cerebrale le basi neuroanatomiche e neurofunzionali dei disturbi psichiatrici pone ancora delle criticità. Inoltre, se per lo sviluppo di *imaging biomarker* delle patologie psichiatriche ci sono ancora impedimenti, Muratori e Calderoni (2022) ricordano che atipie neuroanatomiche e dei circuiti neurali sono frequentemente condivise tra disturbi psichiatrici differenti. Infatti un *biomarker* da solo non dice nulla rispetto all'eziologia. In assenza di una chiara specificazione della relazione di una tale misura (o di qualsiasi altra misura, anche comportamentale o prestazionale) con un costrutto ipotetico o teoria trovare una correlazione tra una misura biologica e un fenomeno comportamentale può essere di scarsa rilevanza. In assenza di una chiara specificazione della relazione di una tale misura (o di qualsiasi altra misura, anche comportamentale) con un costrutto ipotetico, trovare una correlazione tra una misura biologica e un fenomeno comportamentale può essere di scarsa rilevanza. A ciò si può poi aggiungere che il disturbo mentale non è una "cosa" che si autodefinisce nell'"etichetta" che lo designa.

La semeiotica dei “disturbi” definiti fenomenicamente è complessa e sostenere un’ottica multi-livello che tenga conto dell’analisi del comportamento, dei processi cognitivi, di quelli neurali e di quelli eziologici (genetici) non è di immediata realizzazione. Nell’ampio e articolato contributo di Marinelli e colleghi (2022) sono presentate interessanti argomentazioni circa questa complessità ripercorrendo i limiti di approcci metodologici alla ricerca che in momenti storici, probabilmente necessari e inevitabili, sono prevalsi per lo studio di alcuni disturbi del neurosviluppo. Queste considerazioni partono dalle ricerche nell’ambito dei disturbi dell’apprendimento per evidenziare che la logica ampiamente utilizzata è stata quella dei “*deficit* singoli” per i processi di lettura, scrittura e calcolo. Il tentativo di individuare per ciascun processo il “*core deficit*” ha prodotto numerosi dati e plurime e possibili spiegazioni, ma non una causa unica.

I limiti per questa prospettiva, in parte mutuata dalla neuropsicologia cognitiva dei disturbi acquisiti, sono già stati evidenziati dai lavori che fanno delle associazioni tra processi l’unica chiave per comprendere lo sviluppo (Karmiloff-Smith, 1998; Thomas & Karmiloff-Smith, 2002) e dai lavori che assumono la prospettiva della comorbidità e la logica “*deficit* multipli”, non soltanto tra disturbi nello stesso gruppo diagnostico (comorbidità omotipica) ma anche tra altri disturbi evolutivi (comorbidità eterotipica) quali l’ADHD o i disturbi della comunicazione (Pennington, 2006; Pennington & Bishop, 2009). Elaborare un modello di *deficit* multipli da applicare in generale ai disturbi evolutivi ha significato non soltanto tener conto di più processi coinvolti nel disturbo, ma anche indagare l’espressività fenomenica a più livelli d’analisi: a livello comportamentale, cognitivo e biologico. Per alcuni autori (Morton & Frith, 1995) è fondamentale tenere in considerazione tutti i livelli di analisi (incluso quello biologico) per comprendere appieno un disturbo, per altri (Pennington, 2006) i vari livelli non necessariamente devono concatenarsi e possono rimanere distinti.

L’ottica multi-livello, sia che i livelli di analisi siano quelli di Morton e Frith, sia che siano quelli maggiormente dettagliati presenti nella matrice RDoC, può tenere i livelli distinti e separati se l’obiettivo è di ricerca. Conveniamo con Cubelli e Balboni (2022) che per questa finalità la teoria sia decisiva per individuare modelli di funzionamento per singole componenti, quali per esempio le funzioni esecutive o l’elaborazione delle informazioni fonologiche (per esempio, procedure di conversione grafema-fonema e assemblaggio fonologico, accesso al lessico fonologico, mantenimento delle sequenze fonemiche ecc.).

Diversamente, se l'obiettivo è il processo diagnostico per cogliere il fenotipo comportamentale di quella specifica persona, allora avere sistemi che integrino i multipli livelli sarebbe auspicabile. Al momento lo strumento disponibile pare essere la “mente” del clinico che può integrare più informazioni che provengono da più fonti per descrivere le caratteristiche del paziente con il quale si trova ad interagire. Lang e Michelotti (2022) ricordano che “al clinico spetta il complesso compito di collegare le caratteristiche genetiche, dei neurotrasmettitori e dello sviluppo neuroanatomico, alle differenze individuali di temperamento, di cognizione sociale e ai *pattern* di risposta emotiva”.

Il clinico, allenato ad osservare similarità/differenze e a discriminare segni/sintomi che caratterizzano in modo idiosincratico il proprio interlocutore nel suo ambiente di vita, può avvicinarsi con buona approssimazione alla atipicità della persona che si trova di fronte. Diversamente potrebbe capitare di fare una “diagnosi impropria”. Infatti se il clinico ha la possibilità non soltanto di valutare specifiche variabili/funzionamenti in un’ottica dimensionale, ma anche di considerare che interazioni differenti tra elementi simili possono portare a esiti diversi, cambia il suo approccio al “disturbo” (Lang & Michelotti, 2022).

L’approfondimento che Lang e Michelotti (2022) propongono circa la *Developmental Psychology and Psychopathology* (DPP) – che non descrive categorie diagnostiche o sindromi – consente di mettere a tema alcune questioni che l’approccio multi-livello propone, con la necessità di tenere insieme l’intreccio di plurimi componenti e le loro reciproche relazioni che pervadono e caratterizzano una persona nel suo divenire.

- *Vulnerabilità* – Le vulnerabilità (sia biologiche, sia psicologiche) possono interagire nel corso dell’esistenza con i fattori ambientali (Cicchetti, 1993; Sroufe & Rutter 1984). L’epigenetica e lo studio degli endofenotipi (o fenotipi intermedi) associati al disturbo e, rispetto al fenotipo osservabile, maggiormente influenzati dai geni (Goldberg & Weinberger, 2004; Gottesmann & Gould, 2003), possono essere tratti neuroanatomici, neuropsicologici o cognitivi non osservabili, ma misurabili, specifici del comportamento. Da qui la necessità, suggerita ed auspicata da Vio e Olla (2022), di non limitarsi all’osservazione delle caratteristiche fenotipiche del disturbo, ma di individuare i costrutti di base dello sviluppo, le dimensioni sottostanti, e come queste si influenzano tra loro nel corso dello sviluppo.
- *Sviluppo* - Riferirsi ai disturbi del neurosviluppo così come inseriti nel DSM-5 implica occuparsi dello sviluppo come costrutto che si esplica nel tempo e si traduce nel divenire dei “disturbi” in tutte le età

della vita e non soltanto in quella infantile. In questa accezione Muratori e Calderoni (2022) riprendono un aspetto rilevante dei NDD in cui l'espressione mentale, e al tempo stesso comportamentale, è l'esito di uno stadio tardivo di una precocissima organizzazione atipica (delle connessioni) del cervello (*brain disorders* o meglio *developmental brain disorders*). Il criterio età allora non ha più molto senso. Questa prospettiva sposta l'attenzione sul disturbo come una proprietà emergente all'interno di un complesso sistema interagente (Anderson, 2009; Green, 2022); "emergente" è riferito a "fenomeni" che sono nuovi e che differiscono per tipo e qualità dai "componenti interagenti" quando il cervello neurodivergente, la mente e il corpo incontrano il loro ambiente sociale e fisico all'interno di uno sviluppo precoce. In questa accezione concordiamo con Cubelli e Balboni (2022) che è necessario abbattere il muro tra neuropsicologia dello sviluppo e dell'adulto, nella misura in cui i sintomi comportamentali possono manifestarsi ad una età precoce, ma anche nel corso dell'infanzia o durante e dopo l'adolescenza in un *continuum* temporale. In altri termini, i segni per gli ASD o per i DSA (a livelli diversi e rispetto alle dimensioni coinvolte) possono essere presenti molto precocemente, ma non manifestarsi compiutamente fino a che le richieste sociali non eccedano le capacità del soggetto. È interessante rilevare che si pongono problemi analoghi anche quando sono le capacità del soggetto a superare le richieste ambientali. Il contributo di Zanetti e Sparaciarì (2022) considera, infatti, un altro polo dell'atipicità nello sviluppo, ovvero quello dell'iper-dotazione, mostrando la necessità di interconnettere aspetti emotivi e comportamentali al fine di completare il profilo di funzionamento con attenzioni e criticità non dissimili dal lavoro clinico richiesto per la patologia. Poter disporre di dati utili per intercettare le traiettorie evolutive di un disturbo entro e/o oltre le differenze individuali del singolo pone la necessità di diagnosi e di intervento precoce prima che i sintomi comportamentali diventino chiaramente manifesti.

Il processo evolutivo e il costrutto di sviluppo in una chiave epigenetica e multi-livello rilancia la necessità di attivare programmi di prevenzione (*pre-emptive strategy*: Muratori & Calderoni, 2022) e auspicare che siano sempre più numerosi i gruppi di ricerca che possano lavorare su queste linee di sviluppo (Panisi et al., 2021) in cui il periodo embrionale-fetale e i primi due anni di vita (i cosiddetti "primi 1000 giorni") sono la finestra temporale cruciale per comprendere il neurosviluppo.

- *Processi* – Una visione processuale della realtà sposta l’attenzione dalle “cose” (per esempio dalle categorie diagnostiche) alla rete organizzata di eventi collegati sistematicamente l’uno all’altro che cambiano nel tempo (Rescher, 1996). Un processo privilegia il cambiamento e lo sviluppo (sia tipico che atipico) in tutti i suoi aspetti rispetto alla staticità e alla persistenza. Se il frammento più famoso, attribuito ad Eraclito recita “Non si può discendere due volte nel medesimo fiume”, ai nostri fini pare interessante richiamare la precisazione introdotta da Rescher (1996) per il quale Eraclito aveva ragione ma soltanto in parte. Infatti, se è vero che non possiamo entrare due volte nelle stesse acque, possiamo sicuramente entrare due volte nello stesso fiume. In questo senso il fiume diventa un’entità permanente nonostante continui a scorrere e cambiare.

Se l’attenzione è dunque spostata sui processi trasversali alle diverse aree di indagine (da denominare ora transdiagnostiche, forse) e sull’interazione dinamica delle diverse unità nell’arco di vita (Cicchetti, 2008; Cicchetti & Blender, 2004), ci possiamo chiedere se sia possibile rintracciare cambiamenti ordinati, sistematici, specifici ma che consentano, in ultima analisi, di essere prevedibili. Questa questione apre la discussione su come ripensare il costrutto, di stampo medico, dell’*evidence-based* per trattamenti e interventi terapeutici e su come studiare i processi di cambiamento e promuovere terapie *basate* sui processi (Hayes et al., 2019; Hofmann, 2019). Il riferimento sono gli studi e le pratiche cliniche che sono denominate come “terza ondata” (Hayes, 2004) rispetto alla terapia cognitiva *standard*. Le diverse terapie di terza ondata condividono il lavoro sui processi cognitivi, che sostanziano e mantengono i differenti sintomi da cui deriva disagio mentale.

Tra i recenti approcci per individuare e comprendere un disturbo all’interno di un processo in divenire – che tengano conto dell’interazione con l’ambiente fisico, ma anche sociale e culturale e della relazione con l’altro da sé – Balconi (2022) propone l’*hyperscanning*. Questa tecnica consente di rendere osservabile il processo di sincronizzazione inter-cerebrale tra due persone ampliando e integrando più livelli di analisi: dalla comunicazione linguistica e non verbale alle aree cerebrali coinvolte e quindi pare possa andare nella direzione di cogliere il processo che avviene nello scambio sociale. La dinamicità del processo avviene non soltanto nel “qui e ora” della seduta a distanza di brevi periodi di intervallo dalla prima valutazione diagnostica, ma, Balconi (2022) sottolinea, vi è anche la necessità di aggiungere il fatto storico ed evolutivo del sintomo in senso proprio.

La prospettiva di avere dei “modelli” basati su dati e assunti per descrivere un sistema integrato di processi di cambiamento può aiutare a superare la frammentazione e la numerosità degli interventi (Hayes, Hofmann, & Ciarrochi, 2020; Hofmann, & Hayes, 2019). Consapevoli di possibili *distinguo* di cui tener conto, questa linea di sviluppo è rintracciabile nell'*excursus* sui trattamenti in materia di DSA proposto da Marinelli e colleghi (2022). Gli autori, dopo aver presentato l'ampia letteratura sull'identificazione del *core deficit* nella dislessia, passano a quella meno ampia sull'efficacia di *training*, sottolineando la grande varietà di effetti tra loro difficili da integrare in un'interpretazione unitaria. Nel chiedersi quali paradigmi di studio possano rispondere meglio alla logica RDoC propongono di esaminare non tanto la prestazione e l'apprendimento in un singolo compito, cui è associata l'idea di identificare il meccanismo alla base della difficoltà di apprendimento, ma un processo – l'*instance theory of automatization* proposta da Logan (1988, 1992) – da ritenersi fondamentale nel rendere possibile l'automatizzazione di un comportamento come è la lettura-scrittura. Il contributo di ricerca proposto dal gruppo di lavoro è un tentativo 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, ma facendo riferimento ad un processo che caratterizza un certo tipo di apprendimento.

Ricerca e metodologia

Dal punto di vista della metodologia di ricerca nell'ambito dei DSA studiare la specificità dei singoli disturbi dell'apprendimento è sia l'obiettivo generale di queste ricerche, ma anche l'assunto di partenza per l'identificazione dei campioni oggetto di studio. In altri termini il paradigma *case-control design* utilizza per selezionare il gruppo clinico di bambini/ragazzi con un disturbo dell'apprendimento *a priori*, definito di solito, anche se non sempre, in relazione ai criteri diagnostici del DSM e dell'ICD (Marinelli et al., 2022). Anche in questa area è poco realistica la presenza di un disturbo “puro” e pertanto alcuni dati sottolineano che alcuni effetti, apparentemente imputabili a uno dei disturbi specifici, possono in effetti essere legati a disturbi concomitanti o pregressi, ma non diagnosticati. Inoltre, come evidenziato nel nostro articolo-bersaglio, 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 (*cut-off*) di una distribuzione continua, scelto sulla base di considerazioni statistiche e non teoriche (Pennington, 2006). Il correttivo

metodologico proposto dalla ricerca prevede l'utilizzo di un gruppo di controllo non pareggiato per età (e classe scolastica) ma per "livello" o "età di lettura" (*reading-level match design*). Tuttavia le riflessioni proposte da Marinelli e colleghi (2022) su tale "correttivo" presentano non meno criticità sia di tipo teorico, sia di tipo metodologico/statistico.

Quanto fin qui sintetizzato non dà merito all'ampia documentazione richiamata nell'articolo di Marinelli e colleghi (2022) per sostenere due osservazioni conclusive che riportiamo per la loro rilevanza: "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 [...] 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".

La complessità della prospettiva multi-livello e la metodologia proposta e utilizzata dal *framework* RdoC è quella dei metodi di *clustering* (Astle et al., 2022; Bathelt & Holmes, 2018; Bathelt, Vignoles & Astle, 2021; Kernbach et al., 2018; Siugzdaite, Bathelt, Holmes & Astle, 2020). Questo tipo di analisi, come si legge nel contributo di Vio e Olla (2022), potrebbe aiutare a distinguere i fenotipi e spiegare i profili esistenti all'interno della popolazione nel corso del neurosviluppo. Altri contributi mostrano una posizione maggiormente dubbiosa sull'uso di metodi di *clustering*.

Re e colleghi (2022), pur condividendo l'affermazione che i disturbi del neurosviluppo sono da intendersi come uno spazio multi-dimensionale e non come una serie di categorie discrete non relate tra loro, pongono una questione interessante: "Esistono discontinuità lungo le dimensioni di interesse?". La domanda forse potrebbe essere trasformata nella sua corrispettiva: quali sono i limiti entro cui la

variabilità di una dimensione (indipendentemente da un *cut-off* arbitrario e segno di disturbo) può diventare significativa alla luce delle interrelazioni che altre variabili assumono?

Procedure statistiche come la *cluster* o la *network analysis* consentono di esaminare contemporaneamente molte relazioni (tra soggetti o tra variabili) senza porre vincoli selettivi *a priori*. Affinché queste tecniche d'analisi siano robuste e stabili è necessaria un'alta numerosità delle osservazioni, indicatori ortogonali, ampia dimensione degli effetti, tutti fattori che sembrano rendere questa strada impercorribile in psicologia (Re et al., 2022).

Le criticità appena evidenziate per i modelli statistici di *clustering*, cui si aggiunge l'instabilità dei *pattern* che emergono a fronte di piccole variazioni metodologiche e la non facile replicabilità (Marinelli et al., 2022), hanno ragion d'esserci se la ricerca rimane all'interno di confini stabiliti dalle regole per rispondere a quesiti sulla relazione tra prestazioni e competenze o tra comportamenti. Se si cambiano le domande di ricerca e il paradigma di riferimento allora forse, ed è una scelta della comunità scientifica, si possono esplorare altre possibilità per raccogliere i dati e per trattarli. Le possibilità cui facciamo riferimento sono alcune linee di ricerca emergenti che possono non essere direttamente accessibili dallo psicologo che si occupa prevalentemente di "comportamenti" e di variabili latenti inferite da dati che sono, nella prevalenza dei casi, prestazionali.

La ricerca interessata a come le strutture biologiche sono organizzate e come si sviluppano nel tempo per giungere alle configurazioni adulte del cervello come substrato dei processi mentali affronta la complessa relazione tra la maturazione della corteccia associativa, i meccanismi di regolazione della plasticità e la psicopatologia in ottica transdiagnostica dello sviluppo (Johnson & De Haan, 2015).

Le pubblicazioni di alcuni gruppi di ricerca (Bethlehem et al., 2022; Sydnor et al., 2021) o, come ricorda Traficante (2022), il progetto Human Connectome (2011 - www.humanconnectome.org), hanno aperto nuove prospettive per la diagnosi dei disturbi del neurosviluppo, per gli interventi e i trattamenti di salute mentale. Se lo scopo è mappare il divenire delle strutture cerebrali per comprendere, in ultima analisi, l'eziologia dei disturbi, allora i dati elettrofisiologici e di *imaging* sono lo strumento privilegiato nella ricerca di base e negli studi clinici sul cervello umano.

Campi di studi emergenti come la psichiatria computazionale (Adams, Huys & Roiser, 2016; Ferrante & Rackoff, 2006) combinano diversi aspetti, tra cui la modellizzazione biofisica dei processi neurali e sinaptici, la modellizzazione computazionale del comportamento o della

relazione cervello-comportamento e la fenotipizzazione che utilizza varie tecniche per individuare fenotipi intermedi trasversali alle diverse categorie diagnostiche (Clemenzen et al., 2016). I modelli computazionali in grado di cogliere la relazione tra la maturazione e il funzionamento dei circuiti corticali e specifici disturbi (Auerbach et al., 2022) e le nuove tecniche di analisi di dati stanno progressivamente ampliando il numero di studi per la caratterizzazione neurobiologica di meccanismi alla base del funzionamento mentale.

In analogia con il progetto lanciato dall'organizzazione mondiale della sanità (OMS) a partire dal 1997 per la raccolta dei grafici di crescita (peso, altezza dei bambini di ogni etnia) per seguirne lo sviluppo temporale, ci sono progetti che cercano di identificare degli *standard* di riferimento per quantificare le differenze individuali nelle metriche di *neuroimaging* nel tempo. Tali progetti utilizzano dati assemblati e disponibili come risorsa interattiva aperta (<http://www.brainchart.io/>) per confrontare la morfologia del cervello derivata da qualsiasi campione attuale o futuro di dati RM (per un approfondimento: Bethlehem et al., 2022).

In queste ricerche sono utilizzati *big data* e ci si avvale di metodi di *machine learning* il cui potenziale consente di individuare modelli analitici che si basano su dati dimensionali su più livelli di analisi per ottimizzare le previsioni sulla prognosi e sul trattamento. Davatzikos e Satterthwaite (2022) osservano che questi metodi hanno anche il potenziale di ridurre l'eterogeneità diagnostica e l'accuratezza predittiva (Bzdok, et al. 2018; Bzdok & Ioannidis, 2019; Dwyer, 2022).

Anche nei casi in cui vengono raccolti dati clinici semplici (ad esempio, da un questionario) il *machine learning* potrebbe aiutare a trovare modelli predittivi, specialmente quando le conoscenze esistenti non sono sufficienti per derivare un'equazione di regressione clinicamente utile, l'obiettivo predittivo è nuovo oppure la conoscenza disponibile è insufficiente. Questo approccio ben si adatta al campo della psicologia clinica e della psichiatria perché cerca di trovare modelli in fonti di dati digitali (ad esempio, *imaging* o genetica) al fine di fornire indicazioni utili per l'assistenza clinica (Insel & Cuthbert, 2015).

Machine learning e intelligenza artificiale sembrano pronti a produrre risultati che generano nuove prospettive, dato il potere di queste tecniche di trovare relazioni in *set* di dati che includono parecchie dimensioni che integrano misure comportamentali, sintomatiche e biologiche (Sanislow, et al. 2019). La modalità di procedere in questa prospettiva è *bottom-up*: cui le differenze individuali invece di essere fattori di disturbo da controllare sono variazioni da analizzare. Tale approccio, a differenza dei modelli *top-down* degli studi clinici randomizzati, ha una visione

processuale e attraverso ripetute osservazioni di modelli di interazioni per specifiche aree di interesse può suggerire conclusioni più ampie. Sebbene tali sviluppi possano sembrare lontani, o solo agli inizi, ci possiamo chiedere quali ne siano le ricadute a livello diagnostico e di intervento.

Cercando una sintesi

◦ Livello diagnostico

Al momento l'applicabilità dell'RDoC nella pratica ordinaria appare ancora limitata e molto lavoro deve essere ancora fatto per poterlo implementare nei servizi di salute mentale. Quale dunque l'utilità clinica? A nostro parere l'utilità sta proprio nel riflettere su un'impostazione concettuale ampia che considera i disturbi mentali come il prodotto finale dell'interazione di numerosi fattori individuali (biologici e psicologici) e contestuali (sociali). Il divenire, almeno di alcuni circuiti neurali, si può ora descrivere e potrà diventare un utile riferimento per controllare nel tempo lo sviluppo. Benso e Chiorri (2022) mostrano come, già da ora, la conoscenza di alcuni *network* e delle reciproche interazioni – Default Mode Network (DMN), Central Executive Network (CEN) e Salience Network (SN) – possono fornire al clinico ipotesi diagnostiche che non si ridurrebbero unicamente all'analisi prestazionale a un test. Infatti “un eventuale risultato sotto la norma, alla luce dei nuovi modelli interattivi (SN, DMN, CEN) non condurrebbe direttamente verso l'interpretazione di una scontata debolezza attentiva esecutiva o della memoria di lavoro [...] [ma] le ipotesi in gioco sono più di una (debolezza nei CEN e/o nei DMN e/o nei SN) e il mero risultato del test va contestualizzato con ulteriori analisi”. Riteniamo che questo non sia l'unico esempio: una conoscenza a più livelli, là dove possibile, amplia le ipotesi diagnostiche e i fattori da disambiguare o da tenere presenti perché la sola manifestazione comportamentale può avere plurime eziologie. Ma questo si sa.

Le argomentazioni care a Benso e Chiorri (2022), inoltre, ci mettono in guardia circa possibili errori di logica formale. Vedere le conseguenze (le prestazioni ad un test, osservare un comportamento) e risalire alla causa con una inferenza abduttiva può portare a conclusioni fallaci. Il modo di procedere della scienza (che nelle sue scoperte non parte dalle premesse, ma dalla osservazione del fatto avvenuto) obbliga il clinico a non fermarsi alla prima conclusione, ma a formulare più ipotesi per verificare quanti più fattori concorrono a delineare la parte comune/condivisa di un disturbo e quella idiosincratca.

Conveniamo con Benso e Chiorri (2022) che nel cervello non ci sono “magazzini”, *buffer*, rappresentazioni che, se da una parte aiutano lo studente di psicologia, dall’altro non sono più coerenti con i dati della ricerca. Le connessioni, i fasci associativi e le area di interconnessione tra *network* non possono che abitare la mente del clinico capace di attivare e orientare un processo diagnostico.

Il quesito di Lang e Michelotti (2022) “Ma in quale misura ci sono di aiuto queste nuove conoscenze quando dobbiamo scegliere lo strumento/gli strumenti da somministrare e leggere i dati emersi?” ci pare proprio andare in questa direzione. Il pensare in termini di connessioni, e non di unità discrete, può contenere il riduzionismo inevitabile degli strumenti e ampliare la consapevolezza del “noto nel qui e ora” da parte del clinico. A parere di Lang e Michelotti (2022) infatti “l’elemento più importante che permette di creare un nesso tra funzionamento indagato e strumento è la conoscenza che il clinico ha di quei modelli della mente che hanno il maggior potere esplicativo per quello specifico quesito diagnostico. Proprio questi modelli diventano il *frame* da impiegare per leggere i dati emersi”.

La complessità data dai cambiamenti nel tempo a livello strutturale e funzionale costringe il clinico a ragionare su più informazioni sia di tipo neurobiologico che psicologico/comportamentale per disambiguare il più possibile il profilo di funzionamento, avvalendosi anche di batterie di test. Sempre Benso e Chiorri (2022), a questo proposito, richiamano l’incertezza dell’identificazione delle funzioni cognitive misurate dagli strumenti maggiormente utilizzati in neuropsicologia. Il nome della funzione che il test dichiara di misurare può non essere sufficiente o essere in taluni casi fuorviante se non si tengono presenti le condizioni e le modalità di somministrazione. L’“impurità” dei test è inevitabile, ma la facile semplificazione si può evitare e il processo inferenziale che il test attiva richiede di essere analizzato per interpretare il risultato anche attraverso la conoscenza che la neuropsicologia fornisce con modelli e architetture funzionali.

La sensibilità degli strumenti e la loro “impurità”, che li porta a misurare anche aspetti appartenenti ad altri costrutti (Benso & Chiorri, 2022), potrebbero essere il vero problema in mancanza di un protocollo condiviso per la raccolta dei dati in grandi *database* condivisi. Questa criticità probabilmente si pone anche per misure maggiormente oggettive.

◦ *Livello dell'intervento*

Il processo diagnostico, e non tanto la classificazione nomotetica, è il primo passo per la “cura” e parte integrante della programmazione di un percorso riabilitativo. L'intervento mira non soltanto o non tanto a ristabilire la funzione deficitaria ma a promuovere azioni funzionali al raggiungimento degli *standard* evolutivi e socio-culturali per l'autonomia personale e la responsabilità sociale. La complessità che si riscontra a livello diagnostico si ritrova anche quando il clinico deve decidere quale intervento proporre tenendo presente le specificità della persona in un'ottica bio-psico-sociale. Ma quali sono gli interventi/trattamenti che funzionano e per quali profili?

Indipendentemente dal sistema diagnostico in uso (DSM o ICD) questi strumenti non sono appropriati per scegliere il trattamento così come si legge nell'introduzione del DSM-5: “sono al di là dello scopo di questo manuale le raccomandazioni per la selezione e l'uso del trattamento più appropriato basato su evidenze” (APA-American Psychiatric Association, 2013, p. 19). Il collegamento tra diagnosi e trattamento è lasciato alla professionalità del clinico informato e/o formato su modalità possibili di intervento.

Il panorama degli interventi è molto variegato con linee operative, in taluni casi, ben definite, così come il percorso formativo necessario per essere operatori riconosciuti e autorizzati ad utilizzare specifiche metodiche. Il percorso per acquisire la tecnica può essere molto lungo, e di contro molto specifico per una tipologia particolare atipicità. Altre tipologie di intervento possono essere maggiormente autoreferenziali e non si propongono ancora su larga scala, ma sono documentati attraverso l'esito positivo sul soggetto o su gruppi che ne hanno usufruito. Per evitare di rimanere nell'area delle opinioni o dei pareri soggettivi si cerca di applicare anche nell'ambito della psicologia clinica cognitiva, e anche della psicoterapia, l'approccio dell'*evidence based practice* (EBP). Questo approccio alla pratica clinica cerca di integrare le migliori prove provenienti dalla ricerca con le competenze cliniche e i bisogni dei pazienti (APA Presidential Task Force on Evidence-Based Practice, 2006).

Come sostiene Di Nuovo (2022), “non si tratta di definire che ‘alla diagnosi X corrisponde il trattamento Y’ come se si trattasse di somministrare un farmaco adatto alla collocazione nosografica”, ma di ammettere che “alle funzioni A, B, ... che l'*assessment* ha delineato come deficitarie corrisponde una specifica e appropriata riabilitazione funzionale di A, B, ... a prescindere dall'inquadramento nosografico in cui il soggetto è stato inserito”. Se da una parte aver utilizzato la

metodologia dell'*evidence* (nel significato anglofono di avere metodi di cambiamento replicabili e basati su prove) ha fornito criteri per individuare e valutare l'efficacia e l'efficienza di un intervento, tuttavia tale obiettivo nella pratica è ancora limitatamente raggiunto e buona parte delle procedure utilizzate non sono supportate da prove dell'efficacia (Istat, 2018; Prince et al., 2007). Anche per ambiti specifici quali possono essere i DSA e i DPL le più recenti linee-guida (SNLG-ISS, 2022, LG per la gestione dei DSA; FLI & CLASTA, 2019, Consensus Conference sul Disturbo Primario del Linguaggio) non forniscono, al momento, contributi particolarmente significativi in tal senso.

L'approccio *evidence based* suscita un vivace dibattito e Orsolini e colleghi (2022) suggeriscono una linea percorribile: sulla base di quali informazioni impostare e orientare gli interventi (ri)abilitativi? Quale trattamento è più efficace per questo bambino/ragazzo/giovane adulto con un profilo cognitivo e comportamentale specifico? La questione è rilevante perché interroga il mondo accademico, quello della ricerca e, non ultimo, quello dei clinici e dei professionisti che devono decidere avendo presente un bambino concreto con il suo contesto di vita. Orsolini e colleghi (2022) considerano due fattori come fondamentali: l'apprendimento e l'esperienza. Con riferimento alla prospettiva neuro-costruttivista (D'Souza, D'Souza & Karmiloff-Smith, 2017) propongono di indirizzare l'intervento attraverso "due domande: in che misura alcune abilità di base sostengono i processi di apprendimento permettendo al bambino di sviluppare abilità più complesse? In che misura l'ambiente, con le sue caratteristiche socio-affettive e culturali, permette al bambino un coinvolgimento attivo nell'esperienza?". Questa proposta diventa un invito all'operatore a chiedersi non soltanto "quali dimensioni sia necessario prioritariamente rafforzare al fine di supportare i processi di apprendimento e facilitare longitudinalmente lo sviluppo di abilità complesse" ma di tener presente il contesto relazionale/emotivo, il possibile coinvolgimento dei *caregivers*, ma soprattutto operando una decisione sulle priorità di "benessere" del bambino in una dimensione olistica.

Da una prospettiva transdiagnostica sull'efficacia dei trattamenti Orsolini e colleghi (2022) riflettono sulla possibilità di "sperimentare interventi che riguardino specifiche dimensioni (per esempio la memoria di lavoro) studiandone i possibili effetti sia in altre dimensioni (per esempio l'impulsività e l'irritabilità, il linguaggio) sia in compiti di vita quotidiana (per esempio la comprensione di istruzioni), coinvolgendo gruppi di bambini che hanno diverse diagnosi. L'approccio transdiagnostico ci sembra possa aprire una prospettiva sistemica nella

sperimentazione di interventi in qualche modo spingendo il ricercatore ad esplorare maggiormente le relazioni tra diverse dimensioni evolutive e a stimolare una stessa dimensione (per esempio il funzionamento esecutivo) utilizzando compiti diversi e in domini diversi”.

Questa prospettiva clinica/operativa sugli interventi con sensibilizzazione all'EBP, nel corso dell'ultimo decennio, è stata oggetto di attenzione anche da parte degli organismi e delle strutture che assumono decisioni riguardo la destinazione delle risorse pubbliche e private per la tutela della salute mentale. L'assistenza sanitaria come presa in carico psicologica ha fatto sì che gli psicologi/psicoterapeuti siano stati sollecitati a documentare l'efficacia dei loro trattamenti sia in Paesi in cui l'assistenza sanitaria è erogata attraverso sistemi a carattere universalistico, legati al diritto di cittadinanza (come l'Italia o la Gran Bretagna), sia in quelli caratterizzati da sistemi privatistici o mutualistici (come gli Stati Uniti). Una delle motivazioni del progetto RDoC è la ricaduta sociale di terapie che, se sostenute come spesa pubblica, non possono che avere una comprovata validità ai fini ultimi di promuovere benessere psicologico (ad es. ridurre il tasso di suicidi per le statistiche americane: Fond et al., 2016) e contenere le spese per la salute.

Posta questa finalità estremamente concreta e coerente con azioni utili per sostenere la “cura” del corpo (Cochrane, 1972) e della mente, la prospettiva, fatta propria dal progetto, è di individuare non tanto trattamenti e tecniche, ma processi di cambiamento prescindendo anche dalle divisioni teoriche che possono caratterizzare le varie scuole di pensiero, soprattutto in psicoterapia (Hayes & Hofmann, 2022). Che cosa funziona nelle terapie e come sia possibile spiegare gli effetti positivi a partire da principi noti è la domanda sottesa al tentativo di definire un insieme valido di processi di cambiamento. All'interno del progetto RDoC, spostare il focus sui processi di cambiamento ha favorito la possibilità di ripensare gli interventi come *Process-Based Therapy* (PBT; Hayes & Hofmann, 2018; Hofmann & Hayes, 2019).

Non è l'obiettivo di questo scritto entrare nel merito di come il lavoro sull'individuazione dei processi di cambiamento – precisi, ampi e profondi, con assunti filosofici chiari – stia procedendo, ma ci pare interessante pensare che la PBT possa offrire un'alternativa per comprendere e trattare i problemi psicologici dello sviluppo e rafforzare l'idea che anche per i percorsi di intervento più o meno mirati alla specificità del disturbo o delle caratteristiche della persona ci si può riconoscere in azioni che puntano (Hayes & Hofmann, 2020):

- alla chiara definizione delle relazioni tra eventi in modo da sviluppare modelli e metodi;

- alla dinamicità di cambiamenti che, soprattutto in età evolutiva, potrebbero essere non lineari;
- all'articolazione su più livelli, dal momento che alcune dimensioni, più di altre, sono intrecciate con le altre;
- alla progressione e contestualizzazione dell'azione per rispondere a criteri di utilità pratica.

L'attenzione ai processi, anche nell'ambito dei disturbi del neurosviluppo, si riscontra nei lavori di ricerca in cui con maggior chiarezza si differenzia il prodotto, come l'esito di una prestazione, dal processo che lo ha determinato. Un riferimento esemplificativo di questo orientamento va, ad esempio, all'esecuzione del tratto grafico della scrittura in cui le nuove linee-guida per la gestione dei DSA (SNLG-ISS, 2021) suggeriscono di rilevare il parametro *fluenza* quale descrizione cinematica delle fluttuazioni di velocità nella scrittura in corsivo, che permette di differenziare le scritture disgrafiche. Esaminare il modo di eseguire caratteri e simboli nella pratica scrittoria non come prodotto finale più o meno intellegibile, ma come processo con caratteristiche dinamiche e distintive, può incidere sul confronto e la valutazione di grafie efficienti (fluide e leggibili) rispetto a scritture disgrafiche. In questo specifico caso si auspica l'uso di metodi computerizzati che rilevano in tempo reale (cioè durante l'esecuzione effettiva della scrittura a mano) vari indici motori attraverso l'uso di penne e tavolette digitali. Seppur questo passaggio, che inevitabilmente richiede lo sviluppo di una tecnologia computerizzata, non sia di immediata accessibilità per tutti i clinici, mette sotto una luce completamente nuova l'atto scrittorio. Il cambiamento di prospettiva propone nuovi parametri di rilevazione e modifica l'approccio alla valutazione promuovendo competenze osservative maggiormente affinate.

Alla base del lavoro per processi, da considerare verosimilmente l'altra faccia della medaglia del cambiamento di paradigma per la valutazione diagnostica, c'è anche il concetto di progettualità per pianificare e gestire l'attività clinica al fine di modificare o promuovere un processo d'apprendimento per un migliore adattamento. Per questo è necessario definire e condividere con l'interessato (sia esso un bambino, un giovane adulto) un obiettivo di ben-essere da raggiungere, fosse anche diventare più veloce a leggere per giocare meglio con i videogiochi o scrivere meglio per ottenere da parte del docente una maggiore considerazione delle proprie idee.

Condividere una aspettativa e fornire uno spazio esperienziale – mediato dal corpo, da un oggetto, da un dispositivo tecnologico – è funzionale a sostenere l’interessato nel lavoro per automatizzare processi, o scegliere strategie adattive più efficaci oltre ad avere comportamenti concreti in linea con le personali aspettative.

La complessa relazione tra la maturazione delle corteccie associative, i meccanismi di regolazione della plasticità e la psicopatologia dello sviluppo ha profonde implicazioni per gli interventi e il trattamento di salute mentale. Questa relazione, seppur senza il diretto coinvolgimento dello psicologo clinico, gli consente di avere una maggiore consapevolezza che lo sviluppo delle aree corticali di associazione può diminuire il rischio per molte forme di psicopatologia (Sydnor, 2021). I percorsi di prevenzione nell’ambito dello sviluppo del linguaggio pragmatico/relazione e delle competenze narrative di un bambino alla scuola dell’infanzia o i percorsi per promuovere i prerequisiti alle abilità di base di leggere, scrivere e contare così come programmi per alleviare lo stress, regolare le emozioni, migliorare le abilità sociali, promuovere le capacità di ragionamento e pianificazione sono potenti strumenti di prevenzione che richiedono agli operatori che li propongono la consapevolezza della molteplicità dei fattori che intervengono (Durlak et al., 2022).

◦ *Livello della formazione*

La prospettiva multilivello (i livelli di analisi prospettati dall’approccio RDoC) e l’approccio multidisciplinare, utile per integrare più competenze circa la complessità dei disturbi del neurosviluppo, possono ampliare i confini del “noto” per uno psicologo o per uno psicoterapeuta in formazione. I contributi di questo *forum* e quanto fin qui argomentato tracciano una direzione. Il processo di raccolta e condivisione di *big data* e l’impiego di *machine learning* all’interno di un *frame* che tiene conto di più livelli d’analisi a partire dal soggetto e dal suo ambiente si sono attivati già una decina di anni fa. Il progetto è ambizioso e sicuramente tradurre nella pratica clinica i dati della ricerca è un compito per il futuro. Ci possiamo augurare che il valore di un paradigma scientifico stia nella capacità di guidare l’innovazione terapeutica attraverso la traduzione dei dati e scoperte scientifiche nella sfera clinica. Discuterne, condividere un “noto in divenire” avendo una possibile direzione, a nostro parere promuove la consapevolezza dello psicologo clinico o dello psicoterapeuta per attivare azioni utili in fase di diagnosi o di proposta di intervento.

Il cambiamento di prospettiva che si coglie nella letteratura può essere realizzato partendo dalla formazione che si propone agli studenti di psicologia, ai corsisti dei master in neuropsicologia dello sviluppo e agli psicoterapeuti in formazione. Conoscere, essere consapevoli delle prospettive che sono state fin qui considerate, al di là del grado di vicinanza e/o consonanza, può cambiare la rappresentazione dei disturbi del neurosviluppo, della dimensionalità dei disturbi e della processualità dell'intervento. Le rappresentazioni che si usano per approcciare la realtà sono dispositivi potenti per poterla comprendere, semplificare, ma anche depauperare, come le credenze dell'insegnante di Lorenzo, il bambino descritto da Orsolini e colleghi (2022). In tal senso le credenze di un insegnante, di un genitore o quelle di un clinico possono attribuire significati e definire confini a prescindere dalle caratteristiche comportamentali, cognitive e affettive, reali e osservate, sia che si tratti di un alunno, figlio o cliente. Il comportamento verbale usato rimanda alle cognizioni che il singolo si è costruito per descrivere la realtà. In altri termini, il linguaggio che usiamo per esprimere la complessità dice della rappresentazione che ne abbiamo. Il lavoro formativo può, talvolta deve, coinvolgere genitori ed educatori, per i quali Chieffo (2022) pensa ad interventi di psicoeducazione in un'ottica che Di Nuovo (2022) auspica di transdisciplinarietà. La formazione, come processo di cambiamento dal basso, è un ambito sfidante che può coniugare innovazione, ricerca e didattica non soltanto per i giovani psicologi, ma anche per gli operatori sanitari che operano nei servizi pubblici o per gli insegnanti.

Riferimenti bibliografici

- Adams, R. A., Huys, Q. J., & Roiser, J. P. (2016). Computational psychiatry: Towards a mathematically informed understanding of mental illness. *Journal of Neurology, Neurosurgery and Psychiatry*, 87(1), 53-63. DOI: 10.1136/jnnp-2015-310737.
- Antonietti, A., Borgatti, R., & Giorgetti, M. (2022). Cambiare paradigma per i disturbi del neurosviluppo? Dalla ricerca alla pratica clinica. *Ricerche di Psicologia*, 45(4), 1-12, DOI: 10.3280/rip2022oa14921.
- APA (American Psychiatric Association) (2013). DSM-5. Diagnostic and statistical manual of mental disorders (5th Ed.). Washington, DC: APA. Tr.it. (2014), *DSM-5. Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali*. Milano: Raffaello Cortina Editore.
- APA Presidential Task Force on Evidence-Based Practice (2006). Evidence-based practice in psychology. *American Psychologist*, 61(4), 271-285.
- Aragona, M. (2009). About and beyond comorbidity: Does the crisis of the DSM bring on a radical rethinking of descriptive psychopathology?. *Philosophy, Psychiatry and Psychology*, 16, 29-33. doi:10.1353/ppp.0.0214.

- Astle, D. E., Holmes, J., Kievit, R., & Gathercole, S. E. (2022). The transdiagnostic revolution in neurodevelopmental disorders. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 63(4), 397-417. DOI: 10.1111/jcpp.13481.
- Auerbach, R. P., Pagliaccio, D., Hubbard, N. A., Frosch, I., Kremens, R., Cosby, E., ... & Pizzagalli, D. A. (2022). Reward-related neural circuitry in depressed and anxious adolescents: a human connectome project. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 61(2), 308-320. DOI: 10.1016/j.jaac.2021.04.014.
- Balconi, M. (2022). Il disturbo del neurosviluppo come processo dinamico e l'approccio hyperscanning. *Ricerche di Psicologia*, 45(4), DOI: 10.3280/rip2022oa15372.
- Bathelt, J., Holmes, J. H., & Astle, D.E. (2018). Data-driven subtyping of executive function-related behavioral problems in children. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 57(4), 252-262. DOI: 10.1016/j.jaac.2018.01.014.
- Bathelt, J., Vignoles, A., & Astle, D. E. (2021). Just a phase? Mapping the transition of behavioural problems from childhood to adolescence. *Social Psychiatry and Epidemiology*, 56(5), 821-836. DOI: 10.1007/s00127-020-02014-4.
- Benso, F., & Chiorri, C. (2022). Proposte logico-metodologiche utili a rilevare bias e credenze sulle funzioni attentive esecutive. Criticità collegate all'osservazione clinica e ai protocolli di ricerca. *Ricerche di Psicologia*, 45(4), DOI: 10.3280/rip2022oa15373.
- Bethlehem, R. A., Seidlitz, J., White, S. R., Vogel, J. W., Anderson, K. M., Adamson, C., ... & Schaare, H. L. (2022). Brain charts for the human lifespan. *Nature*, 604(7906), 525-533. DOI: 10.1038/s41586-022-04554-y.
- Blashfield, R.K., Keeley, J.W., Flanagan, E.H., Miles, S.R. (2014). The cycle of classification: DSM-I through DSM-5. *Annual Review of Clinical Psychology*, 10, 25-51. DOI: 10.1146/annurev-clinpsy-032813-153639.
- Bzdok, D., & Ioannidis, J. P. (2019). Exploration, inference, and prediction in neuroscience and biomedicine. *Trends in Neurosciences*, 42(4), 251-262. DOI: 10.1016/j.tins.2019.02.001.
- Bzdok, D., Engemann, D., Grisel, O., Varoquaux, G., & Thirion, B. (2018). Prediction and inference diverge in biomedicine: Simulations and real-world data. *BioRxiv*, 327437. DOI: 10.1101/327437.
- Chieffo, D. P. R. (2022). Un nuovo paradigma: Impressioni sulla clinica contemporanea. *Ricerche di Psicologia*, 45(4), DOI: 10.3280/rip2022oa15715.
- Cicchetti, D. & Blender, J. A. (2004). A multiple-levels-of-analysis approach to the study of developmental processes in maltreated children. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America*, 101, 17325-17326. DOI: 10.1073/pnas.0408033101.
- Cicchetti, D. (1993). Developmental psychopathology: Reactions, reflections, projections. *Developmental Review*, 13, 471-502. DOI: 10.1006/drev.1993.1021.

- Cicchetti, D. (2008). A multiple-levels-of-analysis perspective on research in developmental psychopathology. In T. P. Beauchaine & S. P. Hinshaw (Eds.), *Child and adolescent psychopathology* (pp. 27-57). Hoboken, NJ: Wiley.
- Clementz, B. A., Sweeney, J. A., Hamm, J. P., Ivleva, E. I., Ethridge, L. E., Pearlson, G. D., ... & Tamminga, C. A. (2016). Identification of distinct psychosis biotypes using brain-based biomarkers. *American Journal of Psychiatry*, *173*(4), 373-384. DOI: 10.1176/appi.ajp.2015.14091200.
- Cochrane, A. L. (1972). *Effectiveness and efficiency. Random reflections on health services*. London: Nuffield Provincial Hospitals Trust.
- Cubelli, R., & Balboni, G. (2022). “No theory, no party”: senza teoria non c’è cambiamento. *Ricerche di Psicologia*, *45*(4), DOI: 10.3280/rip2022oa15628
- Davatzikos, C., & Satterthwaite, T.D. (2022). Commentary to “Translational machine learning for child and adolescent psychiatry”. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, *63*, 444-446. DOI: 10.1111/jcpp.13593.
- Di Nuovo, S. (2022). Valutazione e trattamento dei disturbi del neurosviluppo: dalle diagnosi nosografiche a quelle funzionali. *Ricerche di Psicologia*, *45*(4), DOI: 10.3280/rip2022oa15629.
- D’Souza, D., D’Souza, H., & Karmiloff-Smith, A. (2017). Precursors to language development in typically and atypically developing infants and toddlers: the importance of embracing complexity. *Journal of Child Language*, *44*, 591-627. DOI: 10.1017/S030500091700006X.
- Durlak, J. A., Mahoney, J. L., & Boyle, A. E. (2022). What we know, and what we need to find out about universal, school-based social and emotional learning programs for children and adolescents: A review of meta-analyses and directions for future research. *Psychological Bulletin*, *148*(11-12), 765-782. DOI: 10.1037/bul0000383.
- Dwyer, D., & Koutsouleris, N. (2022). Translational machine learning for child and adolescent psychiatry. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, *63*, 421-443. DOI:10.1111/jcpp.13545.
- Ferrante, J., & Rackoff, C. W. (2006). *The computational complexity of logical theories* (Vol. 718). Berlin, Heidelberg, and New York: Springer-Verlag.
- FLI (Federazione Logopedisti Italiani) & Associazione CLASTA (Communication & Language Acquisition Studies in Typical and Atypical Populations). 2019. Consensus Conference sul Disturbo Primario del Linguaggio.
<https://www.disturboprimariolinguaggio.it/wpcontent/uploads/2019/11/Documento-Finale-Consensus-Conference-2.pdf>.
- Fond, G., Llorca, P. M., Boucekine, M., Zendjidjian, X., Brunel, L., Lancon, C., ... & Boyer, L. (2016). Disparities in suicide mortality trends between United States of America and 25 European countries: retrospective analysis of WHO mortality database. *Scientific Reports*, *6*(1), 1-9. DOI: 10.1038/srep20256.
- Frances, A. (2014). Resuscitating the biopsychosocial model. *Lancet Psychiatry*, *1*, 496-497. DOI: 10.1016/S2215-0366(14)00058-3.

- Goldberg, T. E., & Weinberger, D. R. (2004). Genes and the parsing of cognitive processes. *Trends in Cognitive Sciences*, 8(7), 325-335. DOI: 10.1016/j.tics.2004.05.011.
- Gottesman, I. I., & Gould, T. D. (2003). The endophenotype concept in psychiatry: etymology and strategic intentions. *American Journal of Psychiatry*, 160(4), 636-645. DOI: 10.1176/appi.ajp.160.4.636.
- Green J (2022). Autism as emergent and transactional. *Frontiers in Psychiatry*, 13, 988755. DOI: 10.3389/fpsy.2022.988755.
- Hayes, S. C. (2004). Acceptance and commitment therapy, relational frame theory, and the third wave of behavioral and cognitive therapies. *Behavior Therapy*, 35(4), 639-665. DOI: 10.1016/S0005-7894(04)80013-3.
- Hayes, S. C., & Hofmann, S. G. (2022). *Oltre il DSM: un'alternativa process-based alla diagnosi e al trattamento dei disturbi psicologici*. Milano: FrancoAngeli Editore.
- Hayes, S. C., Hofmann, S. G., & Ciarrochi, J. (2020). A process-based approach to psychological diagnosis and treatment: The conceptual and treatment utility of an extended evolutionary meta model. *Clinical Psychology Review*, 82, 101908. DOI: 10.1016/j.cpr.2020.101908.
- Hayes, S. C., Hofmann, S. G., Stanton, C. E., Carpenter, J. K., Sanford, B. T., Curtiss, J. E., & Ciarrochi, J. (2019). The role of the individual in the coming era of process-based therapy. *Behaviour Research and Therapy*, 117, 40-53. DOI: 10.1016/j.brat.2018.10.005.
- Hofmann, S. G., & Hayes, S. C. (2019). The future of intervention science: Process-based therapy. *Clinical Psychological Science*, 7(1), 37-50. DOI: 10.1177/2167702618772296.
- Iacono WG (2016). Achieving success with the Research Domain Criteria (RDoC): Going beyond the matrix. *Psychophysiology*, 53, 308-311. DOI: 10.1111/psyp.12584.
- Insel, T. R. (2009). Translating scientific opportunity into public health impact: a strategic plan for research on mental illness. *Archives of General Psychiatry*, 66(2), 128-133. DOI: 10.1001/archgenpsychiatry.2008.540.
- Insel TR, Cuthbert BN, Garvey MA, Heinssen RK, Pine DS, Quinn KJ, Sanislow C, and Wang PS (2010). Research Domain Criteria: Toward a new classification framework for research on mental disorders. *American Journal of Psychiatry*, 167, 748-751. DOI: 10.1176/appi.ajp.2010.09091379.
- Insel, T. R., & Cuthbert, B. N. (2015). Brain disorders? Precisely. *Science*, 348 (6234), 499-500. DOI: 10.1126/science.aab2358.
- Istat (2018). Report "La salute mentale nelle varie fasi della vita" https://www.istat.it/it/files/2018/07/Report_Salute_mentale.pdf.
- Johnson, M. H., & De Haan, M. (2015). *Developmental cognitive neuroscience: An introduction* (Fourth Edition). New York: Wiley-Blackwell.
- Karmiloff-Smith, A. (1998). Development itself is the key to understanding developmental disorders. *Trends in Cognitive Sciences*, 2(10), 389-398. DOI: 10.1016/s1364-6613(98)01230-3.

- Kernbach, J. M., Satterthwaite, T. D., Bassett, D. S., Smailwood, J., Margulies, D., Krall, S., Shaw, P., Varoquaux, G., Thirion, B., Konrad, K., & Bzdok, D. (2018) Shared endo-phenotypes of default mode dysfunction in attention deficit/hyperactivity disorder and autism spectrum disorder. *Translational Psychiatry*, 8, 133. DOI: 10.1038/s41398-018-0179-6.
- Kozak, M. J., & Cuthbert, B. N. (2016). The NIMH research domain criteria initiative: Background, issues, and pragmatics. *Psychophysiology*, 53(3), 286-297. DOI: 10.1111/psyp.12518.
- Kuhn, T. S. (1962). *The structure of scientific revolutions*. Chicago (IL): University of Chicago Press.
- Lake, J. I., Yee, C. M., & Miller, G. A. (2017). Misunderstanding RDoC. *Zeitschrift für Psychologie*, 225(3). DOI: 10.1027/2151-2604/a000301.
- Lang, M., & Michelotti, C. (2022). L'evoluzione dei modelli di psicopatologia: quali implicazioni nella clinica? *Ricerche di Psicologia*, 45(4), DOI: 10.3280/rip2022oa15604.
- Lilienfeld, S. O. (2014). The Research Domain Criteria (RDoC): An analysis of methodological and conceptual challenges. *Behaviour Research and Therapy*, 62, 129-139. DOI: 10.1016/j.brat.2014.07.019.
- Lilienfeld, S. O., & Treadway, M. T. (2016). Clashing diagnostic approaches: DSM-ICD versus RDoC. *Annual Review of Clinical Psychology*, 12, 435-463. DOI: 10.1146/annurev-clinpsy-021815-093122.
- 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.
- Marinelli, C. V., Angelelli, P., & Martelli, M. (2022). È tempo di cambiare: riflessioni sui paradigmi utili nello studio dei disturbi dell'apprendimento nella prospettiva RDoC. *Ricerche di Psicologia*, 45(4), DOI: 10.3280/rip2022oa15716.
- McEwen, B. S. (2012). Brain on stress: How the social environment gets under the skin. *Proceedings of the National Academy of Sciences*, 109 (Supplement 2), 17180-17185. DOI: 10.1073/pnas.1121254109.
- Miller, G. A., Rockstroh, B. S., Hamilton, H. K., & Yee, C. M. (2016). Psychophysiology as a core strategy in RDoC. *Psychophysiology*, 53, 410-414. DOI: 10.1111/psyp.12581.
- Morton, J., & Frith, U. (1995). Causal modelling: A structural approach to developmental psychopathology. In D. Cicchetti & D. Cohen (Eds.), *Developmental psychopathology* (357-390). New York: Wiley.
- Muratori, F., & Calderoni, S. (2022). Disturbi del neurosviluppo e autismo: possibile integrazione tra approccio dimensionale e categoriale. *Ricerche di Psicologia*, 45(4), DOI: 10.3280/rip2022oa15717.

- Nordgaard J, Parnas J. (2013). A haunting that never stops: psychiatry's problem of description. *Acta Psychiatrica Scandinavica*, 127, 434-435. DOI: 10.1111/acps.12092.
- Orsolini, M., & Federico, F., Capobianco, M., & Melogno S. (2022). Le implicazioni di una prospettiva transdiagnostica per impostare e orientare gli interventi. *Ricerche di Psicologia*, 45(4), DOI: 10.3280/rip2022oa15371.
- Panisi, C., Guerini, F. R., Abruzzo, P. M., Balzola, F., Biava, P. M., Bolotta, A., ... & Fanos, V. (2021). Autism spectrum disorder from the womb to adulthood: Suggestions for a paradigm shift. *Journal of Personalized Medicine*, 11(2), 70. DOI: 10.3390/jpm11020070.
- 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.
- 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.
- Prince, M., Patel, V., Saxena, S., Maj, M., Maselko, J., Phillips, M. R., & Rahman, A. (2007). No health without mental health. *Lancet*, 370(9590), 859-877. DOI: 10.1016/S0140-6736(07)61238-0.
- Re, A. M., Cornoldi, C., & Toffalini E. (2022). Il progressivo ridimensionamento dell'uso di categorie diagnostiche nei disturbi del neurosviluppo: alcune riflessioni a partire dall'intervento di Antonietti, Borgatti e Giorgetti. *Ricerche di Psicologia*, 45(4), DOI: 10.3280/rip2022oa15606.
- Rescher, N. (1996). *Process metaphysics: An introduction to process philosophy*. Albany (NY): State University of New York Press.
- Sanislow C. A., Pine, D. S., Quinn, K. J., Kozak, M. J., Garvey, M. A., Heinssen, R. K., Wang, P. S., & Cuthbert, B. N. (2010). Developing constructs for psychopathology research: Research Domain Criteria. *Journal of Abnormal Psychology*, 119, 631-639. DOI: 10.1037/a0020909.
- Sanislow, C. A., Ferrante, M., Pacheco, J., Rudorfer, M. V., & Morris, S. E. (2019). Advancing translational research using NIMH research domain criteria and computational methods. *Neuron*, 101(5), 779-782. DOI: 10.1016/j.neuron.2019.02.02.
- Shorter, E. (2022). The history of nosology and the rise of the Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders. *Dialogues in Clinical Neuroscience*, 17(1), 59-67. DOI: 10.31887/DCNS.2015.17.1/eshorter.
- SNLG - Sistema Nazionale Linee Guida dell'Istituto Superiore di Sanità (2022). *Linea guida sulla gestione dei Disturbi Specifici dell'Apprendimento*. https://snlg.iss.it/wp-content/uploads/2022/03/LG-389-AIP_DSA.pdf.
- Siugzdaite, R., Bathelt, J., Holmes, J., & Astle, D. E. (2020). Transdiagnostic brain mapping in developmental disorders. *Current Biology*, 30(7): 1245-1257.34. DOI: 10.1016/j.cub.2020.01.078.
- Sroufe, L. A. & Rutter, M. (1984) The domain of developmental psychopathology. *Child Development*, 55(1), 17-29. DOI: 10.1111/j.1467-8624.1984.tb00271.x.

- Sydnor, V. J., Larsen, B., Bassett, D. S., Alexander-Bloch, A., Fair, D. A., Liston, C., ... & Satterthwaite, T. D. (2021). Neurodevelopment of the association cortices: Patterns, mechanisms, and implications for psychopathology. *Neuron*, *109*(18), 2820-2846. DOI: 10.1016/j.neuron.2021.06.016.
- 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.
- Traficante, D. (2022). Dalle categorie alle dimensioni: riflessioni a margine, in attesa di un nuovo paradigma. *Ricerche di Psicologia*, *45*(4), DOI:10.3280/rip2022oa15608.
- Vio, C., & Olla, V. (2022). I disturbi del neurosviluppo: i limiti della diagnosi categoriale e la ricerca dei costrutti di base del funzionamento. *Ricerche di Psicologia*, *45*(4), DOI: 10.3280/rip2022oa15609.
- Weinberger, D. R., Glick, I. D., & Klein, D. F. (2015). Whither Research Domain Criteria (RDoC)? The good, the bad, and the ugly. *JAMA Psychiatry*, *72*, 1161-1162. DOI: 10.1001/jamapsychiatry.2015.1743.
- Yee, C. M, Javitt, D. C., & Miller, G. A. (2015). Replacing DSM categorical analyses with dimensional analyses in psychiatry research: The Research Domain Criteria initiative. *JAMA Psychiatry*, *72*, 1159-1160. DOI: 10.1001/jamapsychiatry.2015.1900.
- Zanetti, A., & Sparaciari, S. (2022). Plusdotazione e prospettive transdiagnostiche: l'esperienza clinica del Labtalento. *Ricerche di Psicologia*, *45*(4), DOI: 10.3280/rip2022oa15627.

RICERCHE DI PSICOLOGIA

Ricerche di Psicologia è una rivista scientifica di psicologia – rivolta in primo luogo alla comunità degli psicologi italiani, sia accademici che professionisti – che affronta tutti i temi della psicologia. È di interesse della rivista ogni argomento della psicologia, considerato sotto l'aspetto dei più recenti avanzamenti della ricerca: psicologia generale, cognitiva e sperimentale; storia della psicologia; psicologia fisiologica, neuropsicologia e psicobiologia; psicologia animale e comparata; psicometria e metodologia della ricerca psicologica; psicologia dello sviluppo e dell'educazione; psicologia sociale; psicologia del lavoro e delle organizzazioni; psicologia dinamica; psicologia clinica. *Ricerche di Psicologia* pubblica rassegne della letteratura e articoli teorici, articoli originali che riferiscono i risultati di ricerche, forum di discussione attorno a un articolo-bersaglio su un tema di rilievo, lettere e interventi.

Ricerche di Psicologia è selezionata dall'American Psychological Association per il suo PsycINFO Journal Coverage List al fine di analizzarne gli articoli e le citazioni ed è inoltre inserita nell'European Reference Index for Humanities (ERIH) della European Science Foundation (ESF).



Edizione fuori commercio

Copyright © FrancoAngeli

ISSNe 1972-5620

This work is released under Creative Commons Attribution - Non-Commercial –

No Derivatives License. For terms and conditions of usage

please see: <http://creativecommons.org>