

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 dislessia (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 esemplificazione 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. *Ruġej qnqi kien'O g' 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.