# Limiti nell'Uso delle Discrepanze nel Profilo Cognitivo per la Diagnosi

Enrico Toffalini, Cesare Cornoldi

Dipartimento di Psicologia Generale, Università di Padova



Successo precedenti articoli (Cornoldi et al., 2014; Giofrè et al., 2017; Toffalini et al., 2017, 2022) ha spinto a dettagliare cautele su uso profili cognitivi a supporto di diagnosi



RICERCHE

# Attenzione all'uso delle discrepanze nel profilo di intelligenza per l'identificazione di DSA e ADHD

Enrico Toffalini (Università di Padova) Cesare Cornoldi (Università di Padova)

Psicologia clinica dello sviluppo Fascicolo 2/2024, agosto

- → articolo pubblicato
- → testo degli autori (libero accesso)

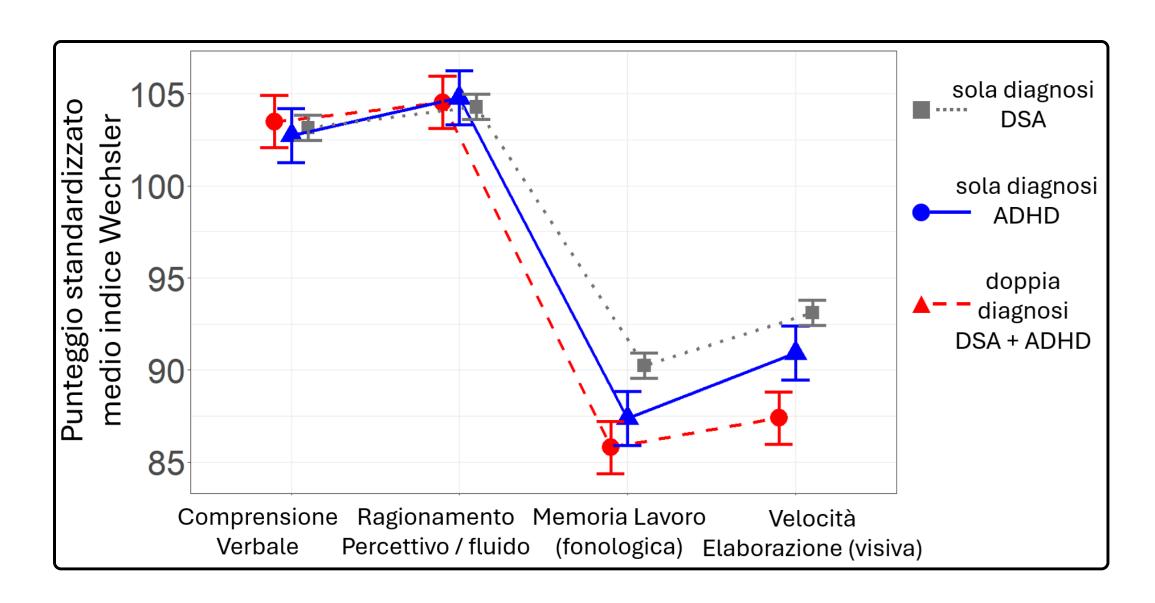


## in super-sintesi

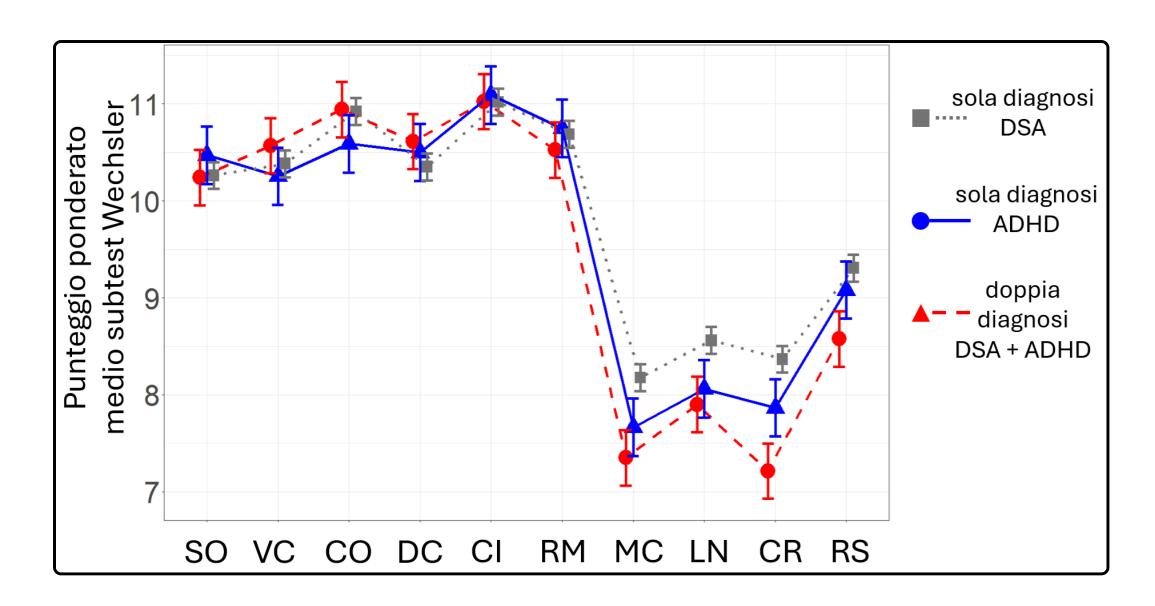
L'indagine di questo o quel deficit o profilo cognitivo è utile a rafforzare la convinzione che un problema ("disturbo") sia "radicato" nell'assetto di funzionamento mentale, dunque stabile (dunque meritevole di diagnosi)...

... ma non avrà mai valore deterministico. Perché? Perché predomina la variabilità individuale / i disturbi sono multicausali, dimensionali, "transdiagnostici"

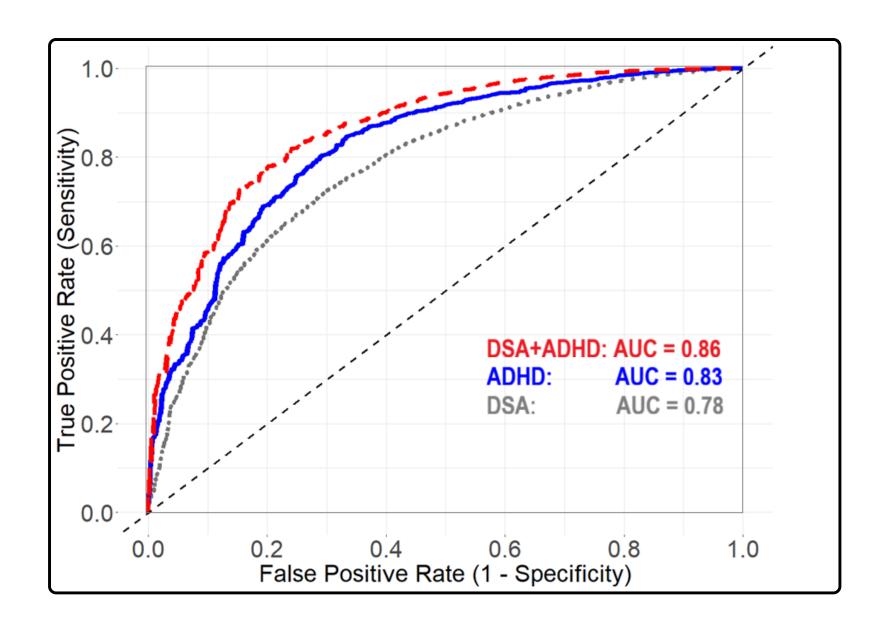














## dai <del>core deficit</del> → ai "correlati"

- "core deficit" = riflettono idea categoriale di disturbi causati da una o poche cause sottostanti ben definite e distinte;
- oggi focus su multicausalità, comorbilità, dimensionalità, caratteristiche transdiagnostiche, variabilità interindividuale, GWAS;
- "disturbi" = parte della neurodiversità, porzioni estreme di tratti distribuiti in tutta la popolazione

e.g., Astle et al. (2020; 2022); Michelini et al. (2024); Sonuga-Barke (2020)

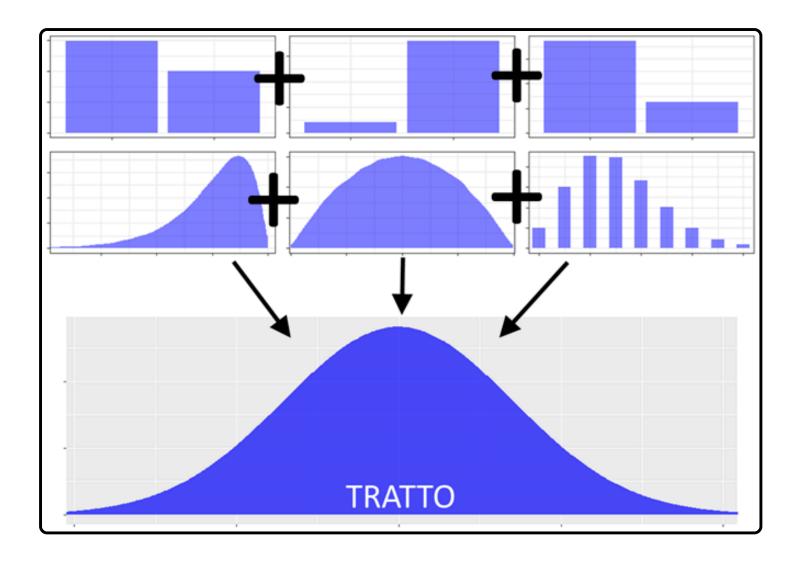


## dai <del>core deficit</del> → ai "correlati"

- correlati = costellazioni di deficit o profili
  cognitivi/neuropsicologici spesso associati a condizioni del
  neurosviluppo: sono cause, conseguenze o covariate...
  comunque utili in clinica come marcatori probabilistici
- Multicausalità / Dimensionalità ⇒ singoli correlati utili ma mai necessari né sufficienti per la diagnosi (nessun marcatore neuropsicologico, genetico o biologico ha forte valore diagnostico per alcuna condizione del neurosviluppo, e.g., Cortese et al., 2023)



#### teorema del limite centrale: multicausalità → dimensione





#### un po' tutto è geneticamente multicausale

**Current Directions in Psychological Science** 



#### The Fourth Law of Behavior Genetics

Christopher F. Chabris<sup>1</sup>, James J. Lee<sup>2</sup>, David Cesarini<sup>3</sup>, Daniel J. Benjamin<sup>4,5,6</sup>, and David I. Laibson<sup>7</sup>

<sup>1</sup>Department of Psychology, Union College; <sup>2</sup>Department of Psychology, University of Minnesota Twin Cities; <sup>3</sup>Department of Economics, New York University; <sup>4</sup>Department of Economics, Cornell University; <sup>5</sup>Center for Economic and Social Research, University of Southern California; <sup>6</sup>Department of Economics, University of Southern California; and <sup>7</sup>Department of Economics, Harvard University

Current Directions in Psychological Science 2015, Vol. 24(4) 304–312

2015, VOI. 24(4) 504-512







cdps.sagepub.com

#### Abstract

Behavior genetics is the study of the relationship between genetic variation and psychological traits. Turkheimer (2000) proposed "Three Laws of Behavior Genetics" based on empirical regularities observed in studies of twins and other kinships. On the basis of molecular studies that have measured DNA variation directly, we propose a Fourth Law of Behavior Genetics: "A typical human behavioral trait is associated with very many genetic variants, each of which accounts for a very small percentage of the behavioral variability." This law explains several consistent patterns in the results of gene-discovery studies, including the failure of candidate-gene studies to robustly replicate, the need for genome-wide association studies (and why such studies have a much stronger replication record), and the crucial importance of extremely large samples in these endeavors. We review the evidence in favor of the Fourth Law and discuss its implications for the design and interpretation of gene-behavior research.

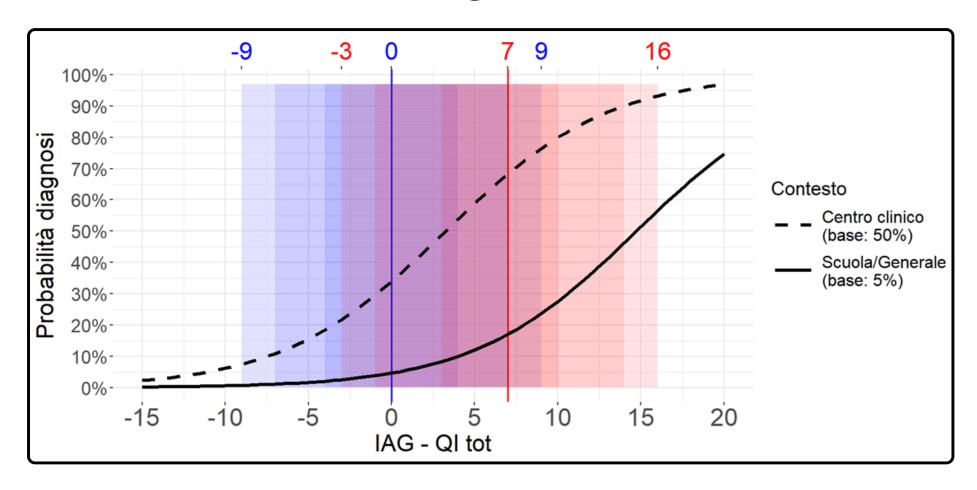


Poiché alcuni "correlati" (cause?) sono più rilevanti di altri, posso usare loro misure, o misure di loro combinazioni, per rafforzare o indebolire la propensione a credere che una difficoltà osservata richieda diagnosi (cioè che sia stabile, radicata)\* vediamo come >



<sup>\*</sup> se sembra complicato, lo è

(IAG - QI) come indicatore diagnostico DSA (Giofrè et al., 2017)





(IAG - QI) come indicatore diagnostico DSA (Giofrè et al., 2017)

- Bambino viene inviato a centro clinico dopo screening: probabilità stimata che abbia bisogno di diagnosi ~50%
- Calcolo IAG-QI e nient'altro:
  - se è zero, la probabilità scende a ~35%
  - se è 7 punti (mediana DSA) la probabilità sale a ~70%
  - se è 14 punti (ancora frequente nei DSA) sale a ~90%



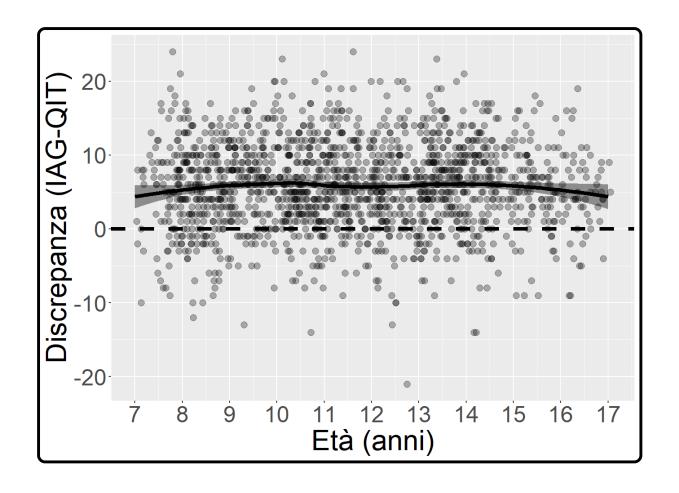
Resta inteso che ...

- Un bambino potrebbe avere DSA o altre condizioni del neurosviluppo e tuttavia *non* presentare alcuna discrepanza IAG-QI: non è un caso frequente, ma *potrebbe* succedere
- ...viceversa, potrebbe non avere DSA né altre condizioni del neurosviluppo e comunque presentare un'elevata discrepanza IAG-QI o profilo simile: ancora... non è un caso frequente, ma potrebbe succedere



## Ulteriori analisi su IAG-QI

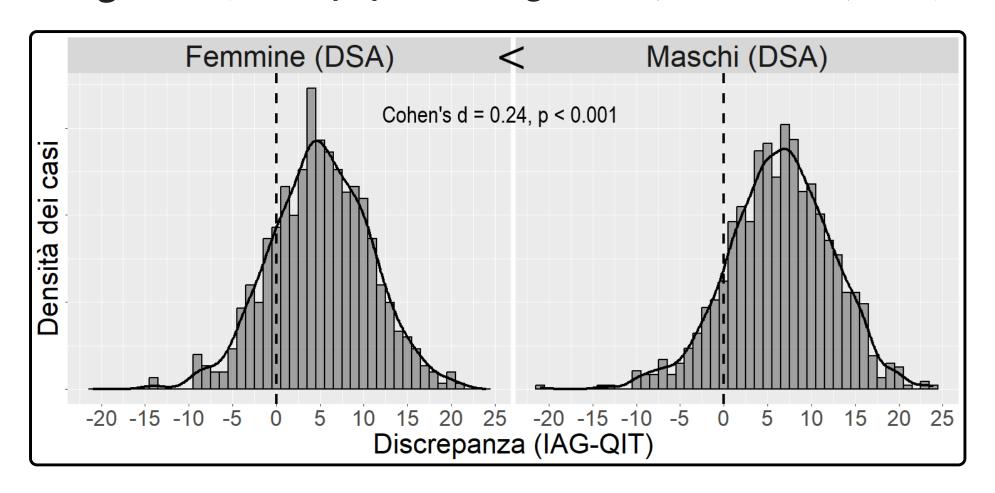
#### No cambiamenti rilevanti con l'età





## Ulteriori analisi su IAG-QI

Effetto genere (ma cf. popolazione generale; Giofrè et al., 2022)





#### **Opportunità**

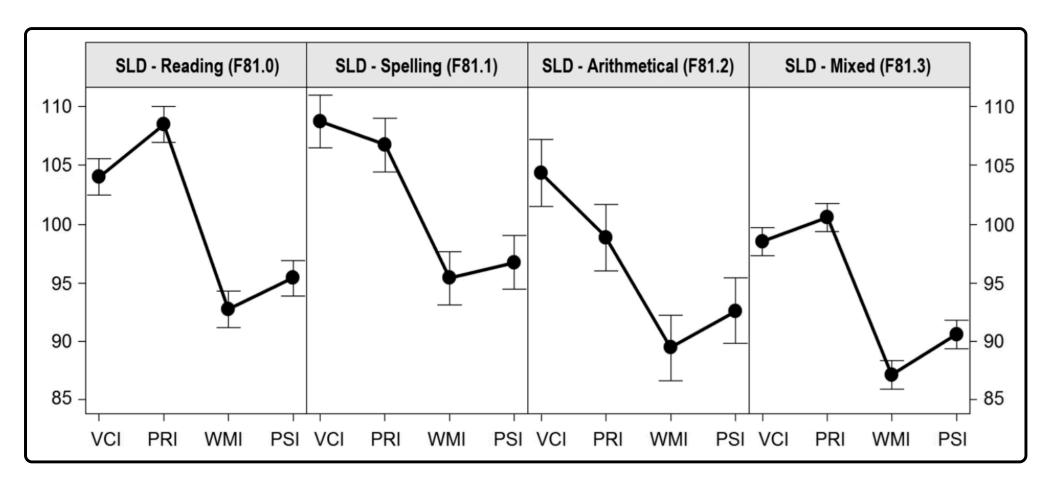
- Ausilio nel determinare diagnosi in casi incerti (es. fattori motivazionali/emotivi o contestuali; FIL);
- Più forte negli ADHD, più forte nei maschi (ma con cautele);

#### Limiti

- Ausilio solo probabilistico (qualsiasi tipo di indicatore);
- Profilo intellettivo non discrimina DSA vs ADHD (da verificare sottoindicatori es. velocità vs correttezza), né tipi di DSA



## Sottotipi di DSA: Qualche differenza statisticamente rilevante, ma non discriminativa per i singoli casi





#### Conclusioni

- approccio dimensionale → profili possibili non 2, 3, o alcuni tipi, ma infiniti, sebbene non tutti ugualmente probabili;
- diagnosi comunica marcato e persistente stato di bisogno (e altri criteri da DSM), non una "categoria" (taxon) naturale;
- correlati / deficit cognitivi → utili a rafforzare (o indebolire) convinzione che sotto una difficoltà osservata ci sia una condizione "da diagnosi"



## Rivedi le slide



