

Il framework dimensionale per i disturbi dell'apprendimento

Enrico Toffalini – enrico.toffalini@unipd.it

Università degli Studi di Padova

venerdì 10 giugno 2022

Da deficit singolo a multiplo

Da categoria a continuo

Nessun deficit cognitivo (né dato biologico né genetico) è sufficiente né necessario per spiegare i disturbi del neurosviluppo

Meglio parlare di tratto dimensionale (continuo) anziché di disturbo?

Esempio su genoma e ADHD (Levy et al., 1997): molti geni contribuiscono indipendentemente, additivamente al tratto → ADHD meglio concettualizzato come CONTINUUM

Attention-Deficit Hyperactivity Disorder: A Category or a Continuum? Genetic Analysis of a Large-Scale Twin Study

FLORENCE LEVY, M.D., DAVID A. HAY, Ph.D., MICHAEL McSTEPHEN, B.Sc.,
CATHERINE WOOD, B.B.Sc. HONS., AND IRWIN WALDMAN, Ph.D.

ABSTRACT

Objective: To investigate heritability and continuum versus categorical approaches to attention-deficit hyperactivity disorder (ADHD), using a large-scale twin sample. **Method:** A cohort of 1,938 families with twins and siblings aged 4 to 12 years, recruited from the Australian National Health and Medical Research Council Twin Registry, was assessed for ADHD using a DSM-III-R-based maternal rating scale. Probandwise concordance rates and correlations in monozy-

The latent structure of attention-deficit/hyperactivity disorder: a taxometric analysis

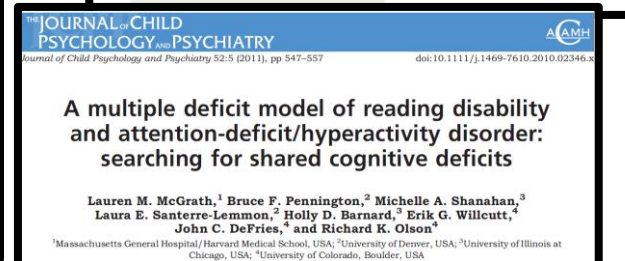
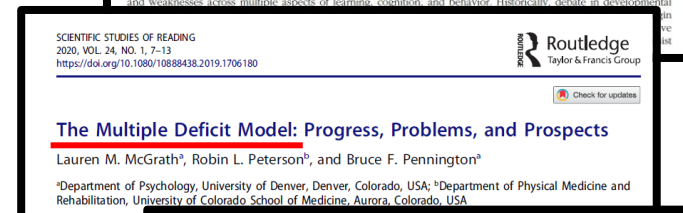
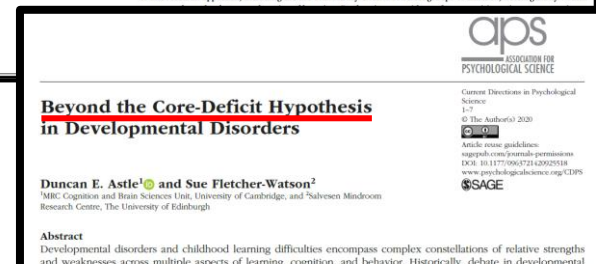
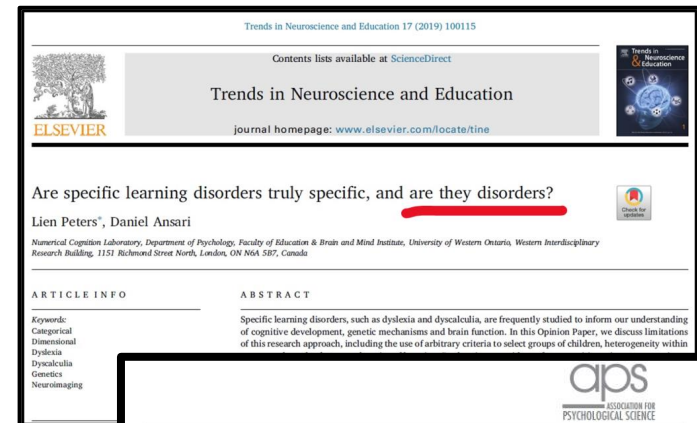
Nick Haslam, Ben Williams, Margot Prior, Ric Haslam, Brian Graetz,
Michael Sawyer

Objective: To test whether the latent structure of attention deficit/hyperactivity disorder (ADHD) is best understood as categorical or dimensional in samples of 1774 children (aged 6–12 years) and 1222 adolescents (aged 13–17 years) drawn from an Australian epidemiological study.

Method: Two taxometric procedures (MAXEIG and MAMBAC) examined ADHD symptom measures assessed by diagnostic interview and parental ratings.

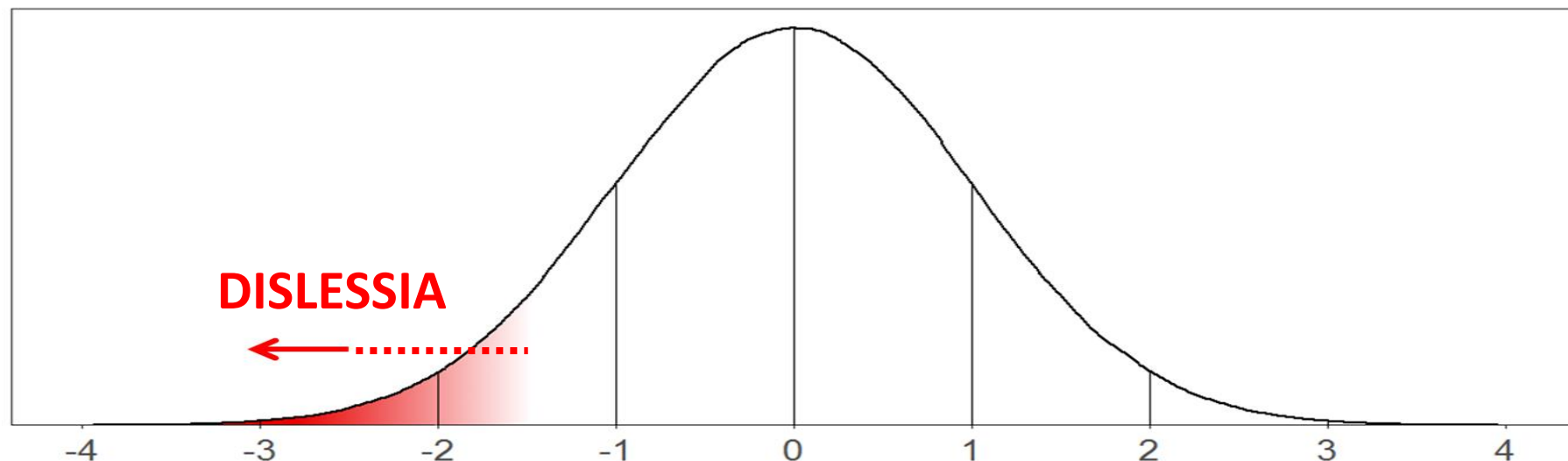
Results: Consistent with behavioural genetic research, findings fail to support the view that a latent category underpins ADHD.

Conclusions: ADHD is best modelled as a continuum among both children and adolescents, and no discrete dysfunction can therefore be assumed to cause it. The placement of the diagnostic threshold should therefore be decided on pragmatic grounds



Esempio: DISLESSIA come differenza individuale su continuo

(popolazione senza disabilità intellettiva)



Abilità decodifica in LETTURA – latente (z)

→ Distribuzione anche **non**-normale (es. tempi), purché continua e parametrizzabile in qualche modo (es. Gamma)

>>> Per semplicità poi considereremo punteggi «una tantum», ma operazionalizzazione può essere più raffinata:

- «Eh, ma la stabilità del disturbo...» → SEM/latent growth model = individuare bassa intercetta + bassa slope
- «Eh, ma la risposta al trattamento...» → Training stimolazione = Mixed-model = individuare bassa intercetta + bassa slope negli effetti random individuali

dalla categoria

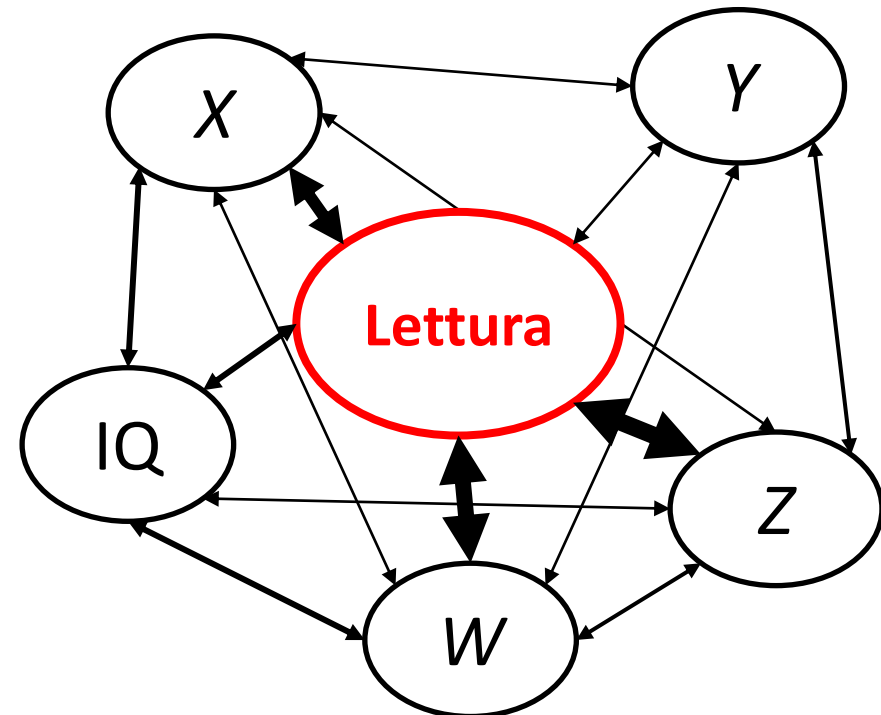
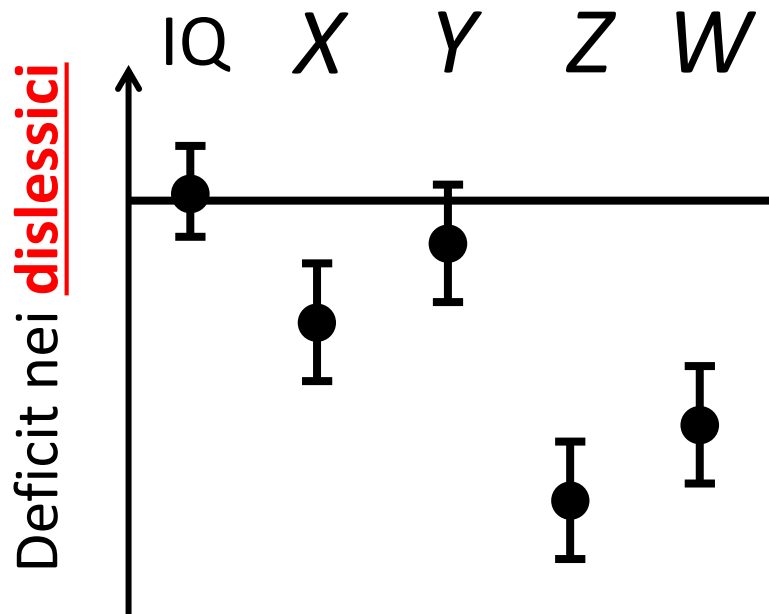


al continuum

Può cambiare il modo in cui studiamo i «disturbi» ...

Classici studi caso-controllo
testano/stimano differenze tra
bambini con (es.) DISLESSIA vs
TIPICI in X, Y, Z, W

Se la dislessia è la coda di
una distribuzione, il focus si
sposta sulla LETTURA
nell'intera popolazione

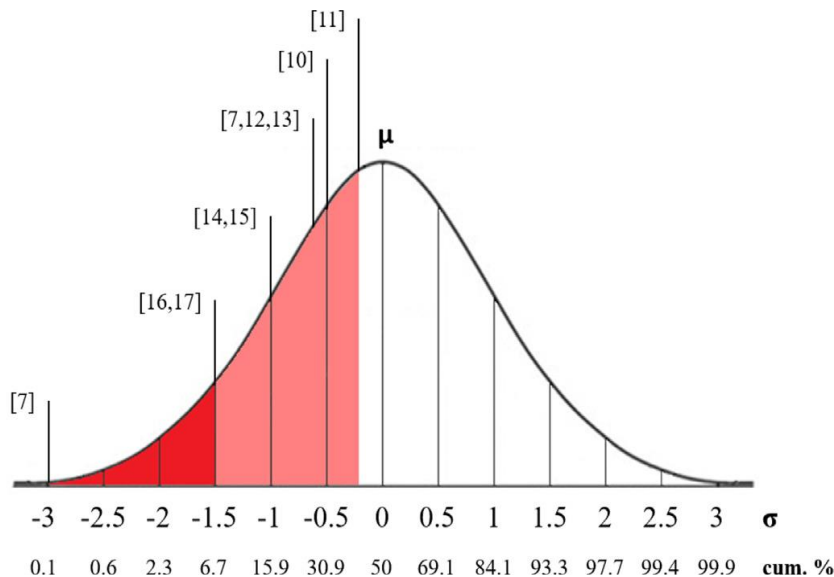


dalla categoria



al continuum

- La *dislessia* è associata / causalmente associata a un deficit nelle aree cognitive X e Y
 - La *discalculia* è associata / causalmente associata a un deficit nell'area cognitiva Z
 - L'*ADHD* è associato / causalmente associato a alterazioni nell'area cognitiva W e motivazionale M
- *Nella popolazione generale*, c'è una *rete* di relazioni (eventualmente causali) tra lettura, abilità aritmetiche, intelligenza fluida, memoria di lavoro, capacità attentive, controllo inibitorio, aree cognitive e motivazionali X, Y, Z, W, M



Trends in Neuroscience and Education 17 (2019) 100115

Contents lists available at ScienceDirect

Trends in Neuroscience and Education

journal homepage: www.elsevier.com/locate/tine

Are specific learning disorders truly specific, and are they disorders?

Lien Peters*, Daniel Ansari

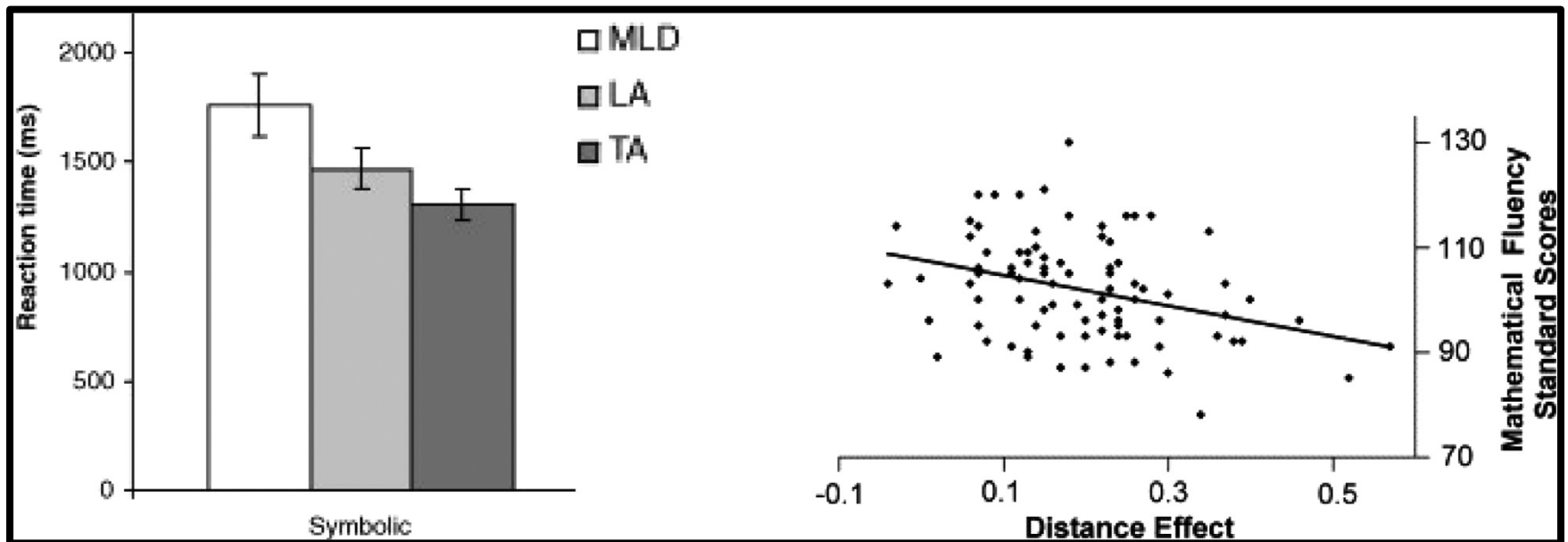
Numerical Cognition Laboratory, Department of Psychology, Faculty of Education & Brain and Mind Institute, University of Western Ontario, Western Interdisciplinary Research Building, 1151 Richmond Street North, London, ON N6A 5B7, Canada

ARTICLE INFO

Keywords:
Categorical
Dimensional
Dyslexia
Dyscalculia
Genetics
Neuroimaging

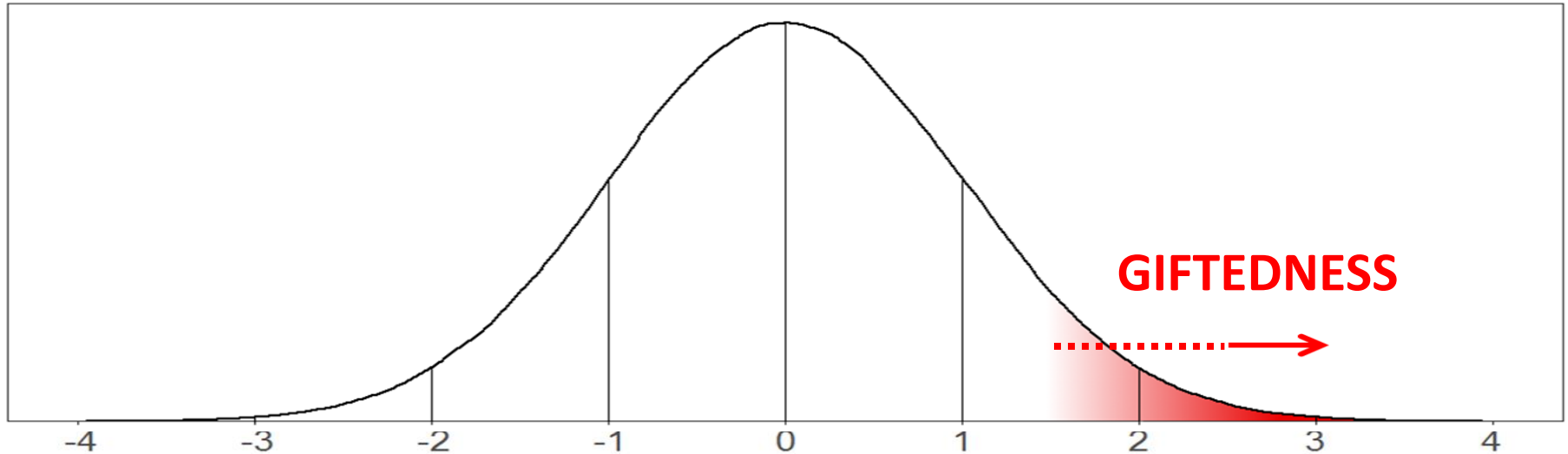
ABSTRACT

Specific learning disorders, such as dyslexia and dyscalculia, are frequently studied to inform our understanding of cognitive development, genetic mechanisms and brain function. In this Opinion Paper, we discuss limitations of this research approach, including the use of arbitrary criteria to select groups of children, heterogeneity within groups and overlap between domains of learning. By drawing on evidence from cognitive science, neuroscience and genetics, we propose an alternative, dimensional framework. We argue that we need to overcome the problems associated with a categorical approach by taking into account interacting factors at multiple levels of analysis that are associated with overlapping rather than entirely distinct domains of learning. We conclude that this research strategy will allow for a richer understanding of learning and development.



Esempio: PLUSDOTAZIONE INTELLETTIVA

(popolazione generale)



Livello su fattore «g» – FSIQ (z)

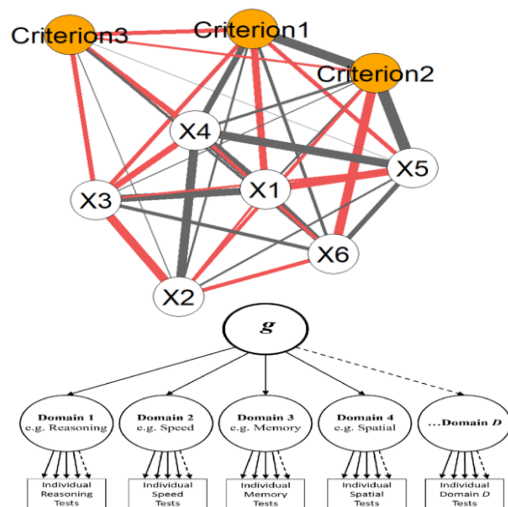
Il fattore generale di intelligenza spiega la maggior parte della varianza comune tra punteggi nelle diverse aree del funzionamento cognitivo nella popolazione generale, ed è il più relato agli esiti nella vita reale (apprendimento, produttività, longevità)

- Le caratteristiche del «gifted» riflettono la relazione lineare tra fattore «g» ed esiti nella vita reale?
- Il profilo di funzionamento del «gifted» presenta discrepanze o anomalie rispetto alla popolazione?

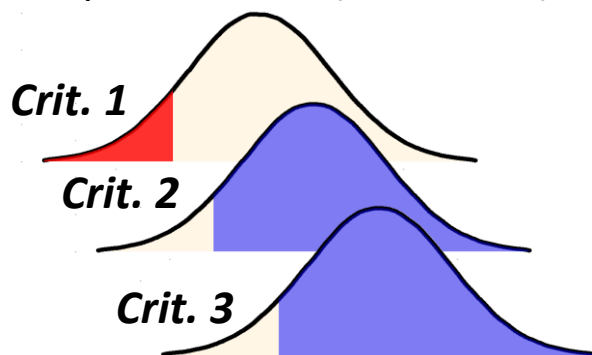
Le code sono un «corollario» della popolazione?

Partendo dalla popolazione generale possiamo fare precise **predizioni quantitative «sulla coda»**, che poi possiamo testare. Se difficile in via analitica, si va **in via simulativa**:

(1) **Simulare popolazione**, riprodurre parametri globali (covarianze, distribuzioni, asimmetrie...) / modello



→ (2) **Simulare processo diagnostico**, cut-off psicometrici (e «clinici») →

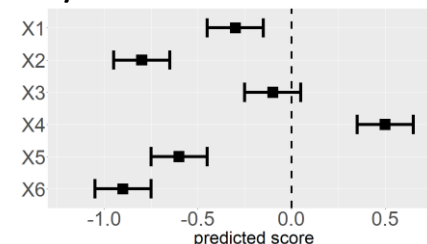


può includere persistenza disturbo, resistenza a stimolazione, simulando traiettorie individuali



(3) **Confrontare caratteristiche simulate vs dati reali**

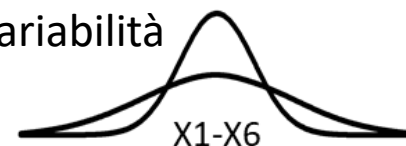
▪ **Profili/dati medi**



▪ **Prevalenza**

▪ **Comorbidità**

▪ **Variabilità**

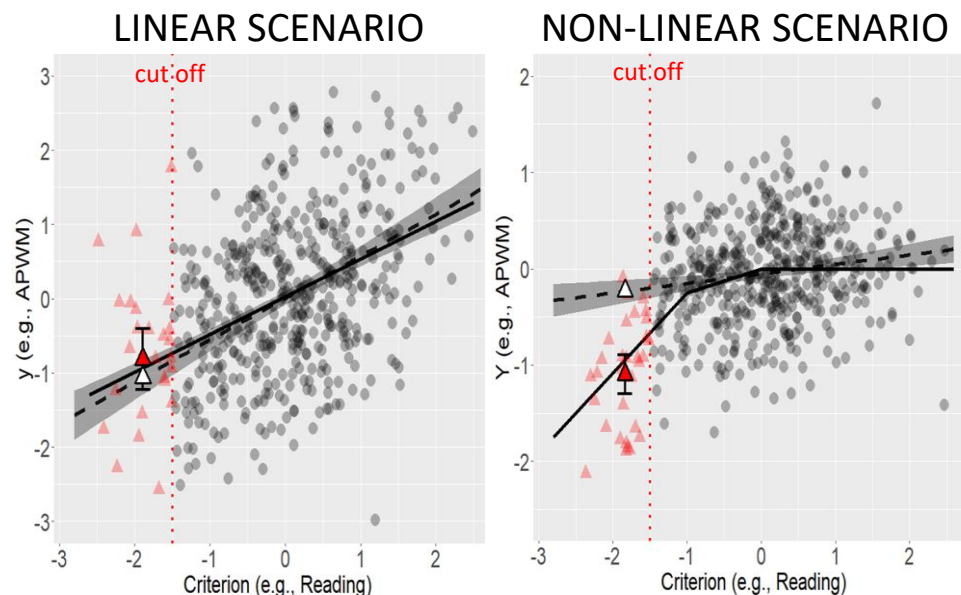


PROCESSO DEDUTTIVO



Le code sono un «corollario» della popolazione?

→ Discrepanze *dato predetto-osservato* suggeriscono **non-linearità** / non-prevedibilità sul continuum = possibile necessità di categorie



→ Scenari **non** per forza tutto-o-niente: una certa casistica può essere del tutto dimensionale in alcuni aspetti (es. cognitivi) ma categoriale in altri (es. emotivi [conseguenza diagnosi], scolastici [cut-off critici nelle strumentalità])

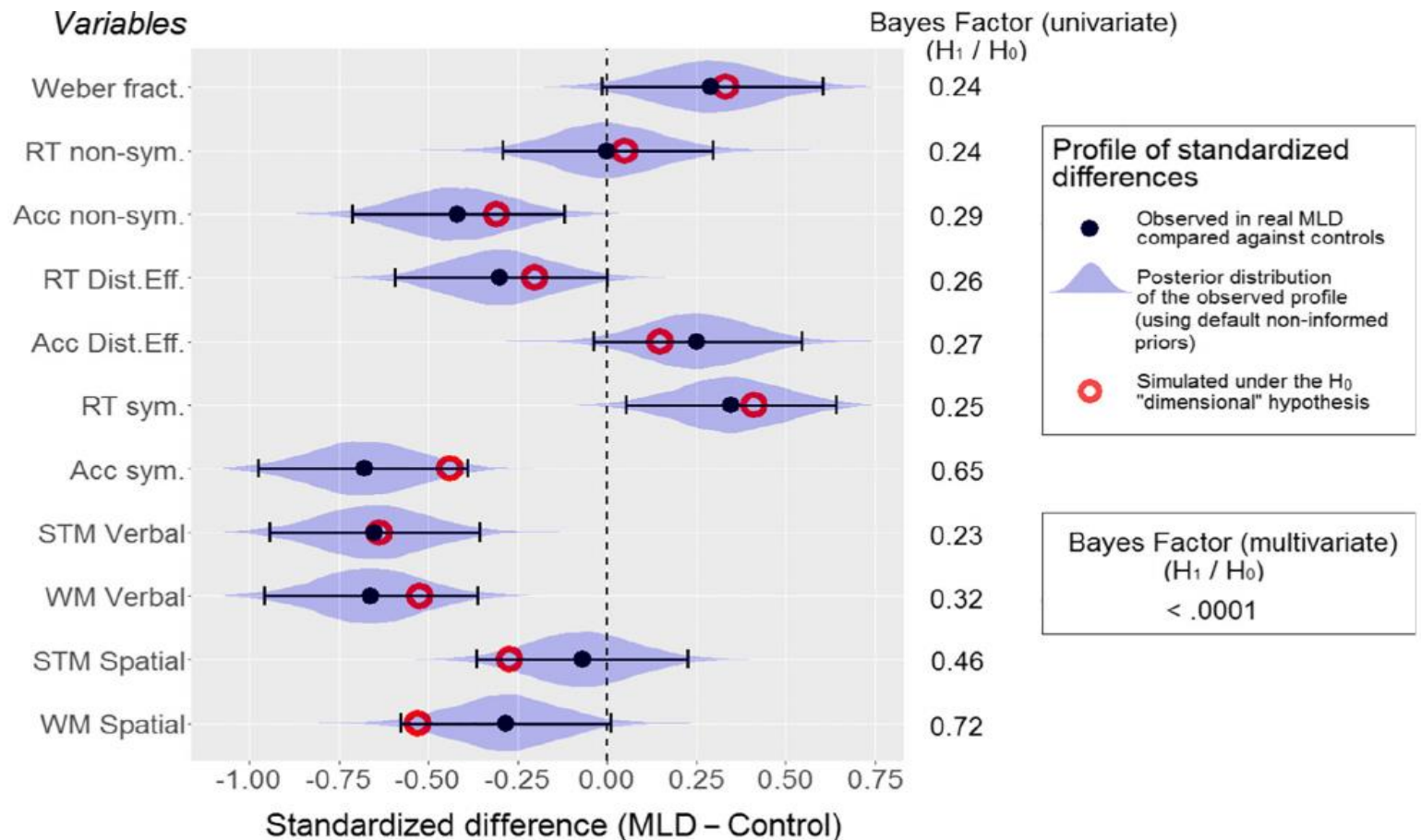
No evidence for a core deficit in developmental dyscalculia or mathematical learning disabilities

Irene C. Mammarella,¹ Enrico Toffalini,² Sara Caviola,^{1,3} Lincoln Colling,⁴ and Denes Szűcs⁵

¹Department of Developmental and Social Psychology, University of Padova, Padova, Italy; ²Department of General Psychology, University of Padova, Padova, Italy; ³School of Psychology, University of Leeds, Leeds, UK; ⁴School of Psychology, University of Sussex, Sussex, UK; ⁵Department of Psychology, University of Cambridge, Cambridge, UK

Background: Two hypotheses were tested regarding the characteristics of children with mathematical learning disabilities (MLD): (a) that children with MLD would have a 'core deficit' in basic number processing skills; and (b) that children with MLD would be at the end of a developmental continuum and have impairments in many cognitive skills. **Methods:** From a large sample of typically developing children, we selected a group of 16 children with MLD. The children were given a series of tests. Differences between the observed and simulated profiles were compared. Receiver operating characteristic curves were used to ascertain the diagnostic power of the tests. Differences between the observed and simulated profiles were compared. Receiver operating characteristic curves were used to ascertain the diagnostic power of the tests. Differences between the observed and simulated profiles were compared. Receiver operating characteristic curves were used to ascertain the diagnostic power of the tests.

Bambini con criteri psicometrici da «discalculia pura» hanno profilo cognitivo medio quasi esattamente predicibile dal continuum multivariato della popolazione



Inferring the Performance of Children with Dyslexia from that of the General Population: The Case of Associative Phonological Working Memory

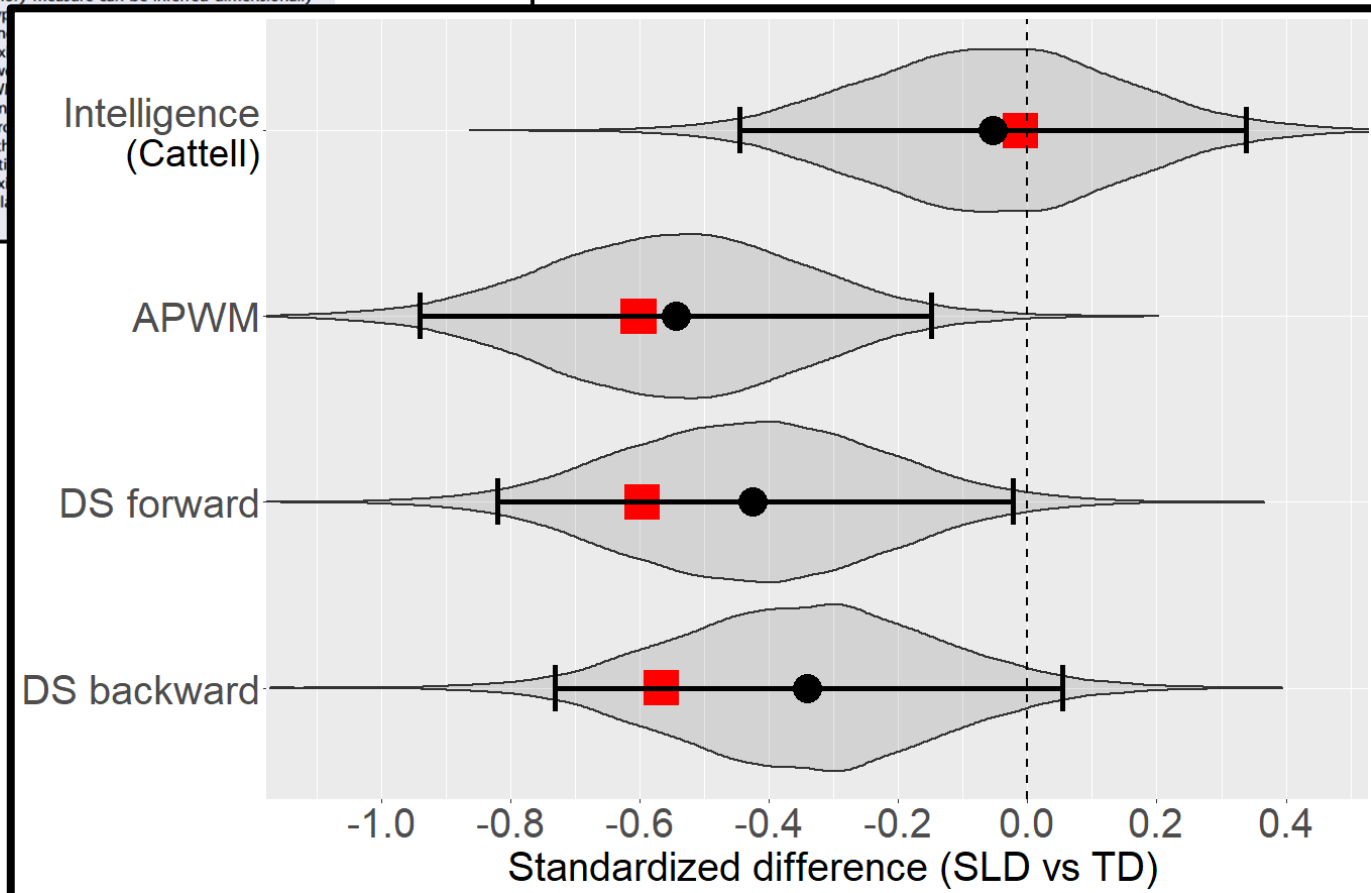
Barbara Carretti , Cesare Cornoldi, Arianna Antonello, Laura Di Criscienzo, and Enrico Toffalini

Department of General Psychology, University of Padua, Padua, Italy

ABSTRACT

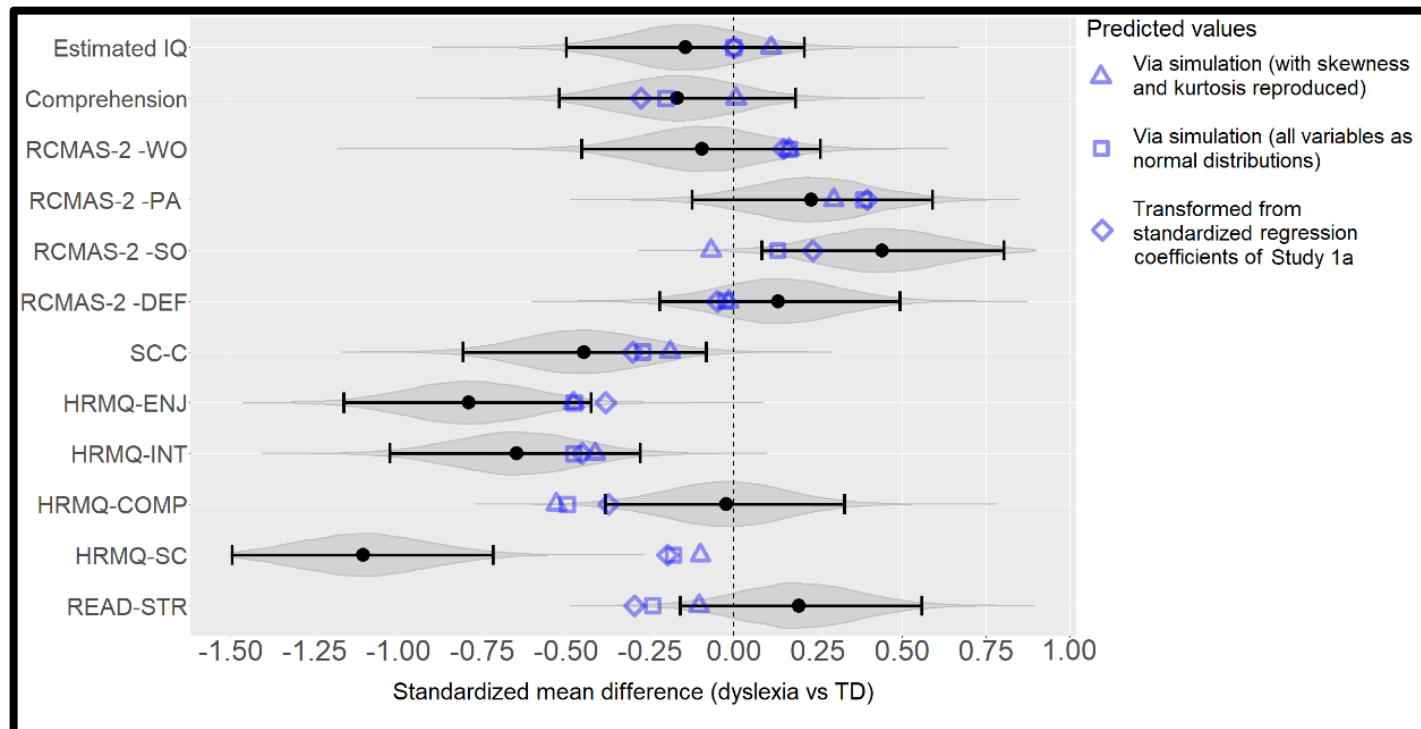
The study examined whether the average performance of the population with dyslexia in a working memory measure can be inferred dimensionally from the characteristics of the typical population. The results of the Associative Phonological Working Memory (APWM) task predicted being impaired in dyslexia, both associative learning and working memory. A linear relationship between APWM and reading ability (TD) children, after accounting for WM. In Study 1b a simulation predicted the APWM expected in children with dyslexia found in Study 1a. This prediction of 26 children with dyslexia extent was in line with that simulated for the TD population.

Analogo esempio su bambini con dislessia diagnosticata clinicamente: profilo di abilità WM (focus su APWM) predetto in base alla struttura di covarianza osservata in popolazione tipica



In Donolato et al. (under review) abbiamo approfondito aspetti **emotivi e motivazionali**, che potrebbero presentare profili «unici» nei DSA per 1. effetto **on/off** della diagnosi, e/o 2. effetto che emerge oltre una certa soglia di difficoltà

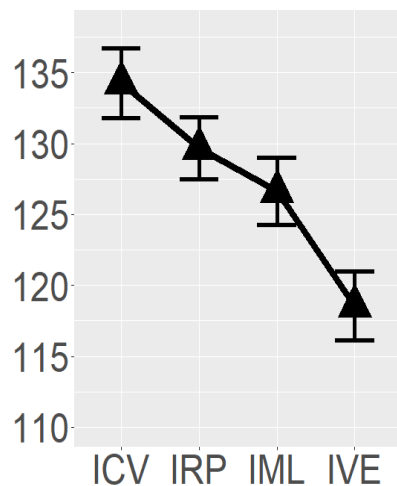
- Gran parte del profilo viene predetto bene (es. ansia, interesse e piacere lettura, *self-concept studente*)
- Unica grossa violazione su *self-concept come lettore*: solo debolmente relato all'abilità in lettura nei tipici ma fortemente negativo nei dislessici (Cohen's $d < -1.0$) → Effetto diagnosi?



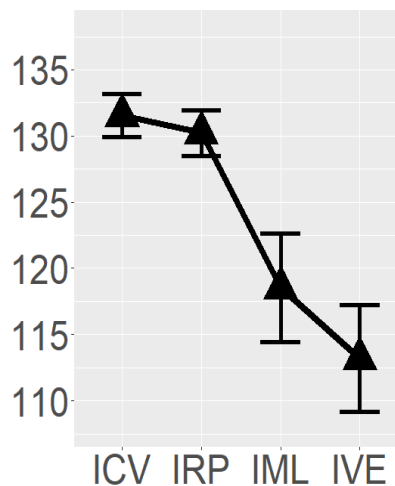
GIFTEDNESS INTELLETTIVA e profilo

Profilo intellettuale medio dei plusdotati ($FSIQ \geq 130$) è ***ovviamente*** eterogeneo...

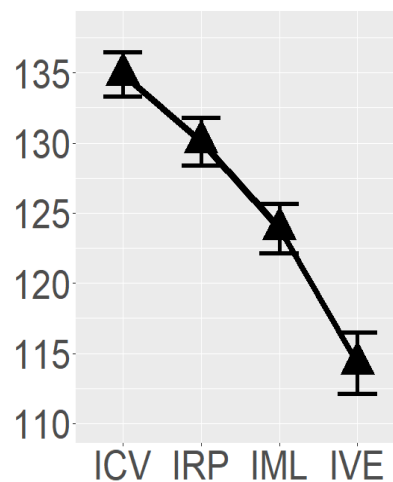
Morrone et al.
(2019) N = 90



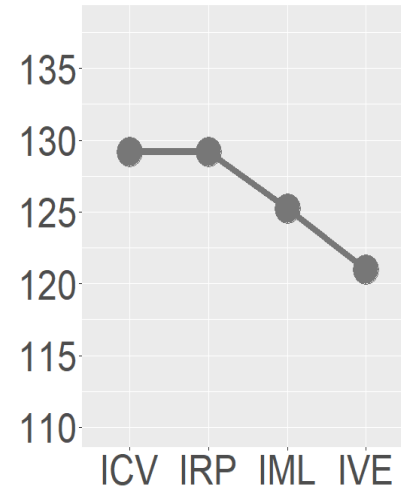
WISC-IV ITA
N = 40



WISC-IV USA
N = 157



**Atteso /
simulato**



I plusdotati spiccano (*ovviamente*) in aree:

- 1) più strettamente relate al fattore g ,
- 2) misurate con più subtest; ovvero ICV e IRP.

→ Tuttavia, la discrepanza osservata sembra quantitativamente più marcata di quanto previsto (ICV spicca molto [area verbale molto sensibile ad alti livelli?] mentre IVE è relativamente bassa [velocità poco sensibili ad alti livelli?])

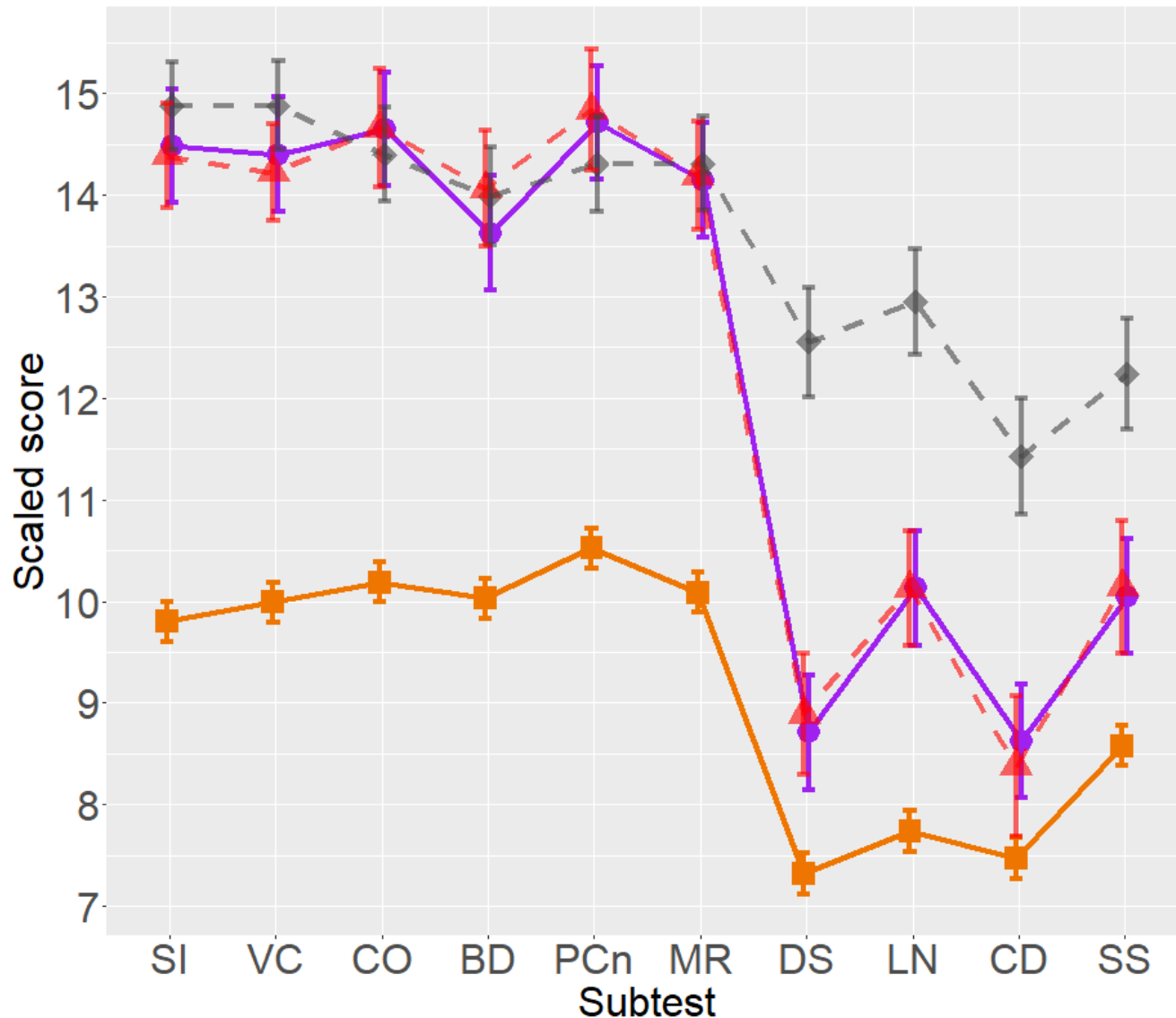
ADHD con GIFTEDNESS e profilo (2e)

Group

- TD Gifted (simulated)
- ADHD Gifted (simulated)
- ADHD Gifted
- ADHD Average

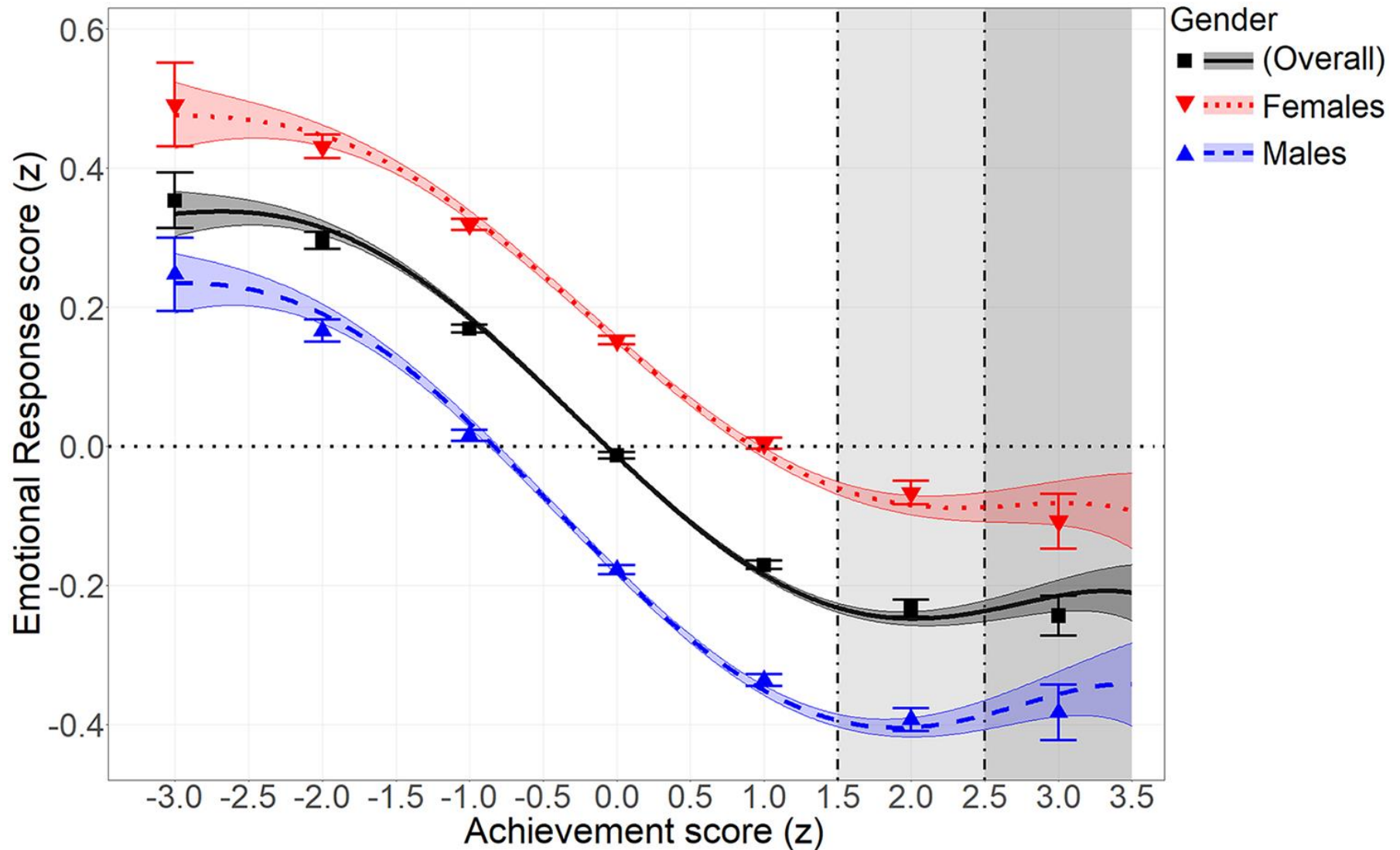
ADHD hanno per sé profilo discrepante: 2e lo accentua

Profilo ADHD 2e (IAG \geq 125; N = 83) è quasi esattamente inferibile da profilo ADHD base + struttura di relazioni prove cognitive nella popolazione ADHD + cut-off identificativo



GIFTEDNESS e risposta emotiva al test

da Cornoldi et al. (2021)



Le categorie servono?



In **ambito clinico** facilitano la comunicazione e permettono di imporre *policy* (ma possibile rischio «etichettamento»?)

E in **ricerca**?



Focus diretto sulla «condizione» di interesse



Rischio di interpretare come nettamente separate dimensioni in realtà ampiamente sovrapposte; come distinte condizioni che in realtà hanno ampie somiglianze nelle caratteristiche cognitive sottostanti; minore generalizzabilità



Problema di *power* (studi clinici $N = 20-30$): conseguenze su credibilità risultati, *publication bias* e sovrastima effetti

Le categorie servono?

Principio di parsimonia nella scienza → Spiegare fenomeni usando meno assunzioni, meno parametri, meno categorie, anziché di più

«Entia non sunt multiplicanda sine necessitate»



Per molti disturbi del neurosviluppo, e forse molti disturbi psicologici in generale → **se possiamo studiarli in termini di DIFFERENZE INDIVIDUALI (in un'unica popolazione), sarebbe meglio che studiarli e descriverli come molteplicità di categorie distinte**

In breve

- Focus su apprendimenti come differenze individuali anziché categorie = *più parsimonia, più potenza e generalizzabilità*
- Ok studiare disturbi e altre condizioni come categorie... ma non darlo per scontato
- Utilizzare comunque il dato dimensionale sulla popolazione generale come punto di partenza e riferimento (fosse anche per **dis**-conferma!)
- Primi studi confermano in gran parte queste popolazioni «sulla coda» come corollari della popolazione generale, almeno dal punto di vista cognitivo

Grazie per l'attenzione

Enrico Toffalini – enrico.toffalini@unipd.it

invito per
approfondimento:

Il Mulino - Rivisteweb

Enrico Toffalini

Eccezionalità: categorie o code di distribuzioni?

(doi: 10.1421/100076)

Giornale italiano di psicologia (ISSN 0390-5349)

Fascicolo 3-4, settembre-dicembre 2020

venerdì 10 giugno 2022