Intelligenza, profili cognitivi e misura dimensionale nei disturbi del neurosviluppo

Enrico Toffalini

enrico.toffalini@unipd.it

Dal modello categoriale ai profili transdiagnostici: nuove prospettive per la comprensione e la riabilitazione dei disturbi del neurosviluppo

Troina 2026

I disturbi del neurosviluppo (per lo più) NON sono categorie naturali

The Journal of Child Psychology and Psychiatry

Journal of Child Psychology and Psychiatry 63:4 (2022), pp 397–417 doi:10.1111/jcpp.13481

Annual Research Review: The transdiagnostic revolution in neurodevelopmental disorders

Duncan E. Astle,[1] Joni Holmes,[1] Rogier Kievit,[1,2] and Susan E. Gathercole[1,3]

[1]MRC Cognition and Brain Sciences Unit, University of Cambridge, Cambridge, UK; [2]Donders Institute for Brain, Cognition and Behaviour, Radboud University Medical Centre, Nijmegen, The Netherlands; [3]Department of Psychiatry, University of Cambridge, Cambridge, UK

2022

… an alternative **transdiagnostic approach** that either **softens adherence to the dominant diagnostic nosology** or replaces it with a new framework **characterising disorders in terms of dimensions rather than discrete categories**

Novità? Rivoluzione?

2024

categorical diagnoses poses significant challenges in both research and clinical settings (e.g., *high co-occurrence, arbitrary diagnostic boundaries, high within-disorder heterogeneity*) Taking a **transdiagnostic dimensional approach** provides a useful alternative for addressing these limitations, accounting for **shared underpinnings** across neurodevelopmental conditions, and characterizing their **common co-occurrence** and **developmental continuity** with other psychiatric conditions

World Psychiatry

OFFICIAL JOURNAL OF THE WORLD PSYCHIATRIC ASSOCIATION (WPA)

Special Article | Free Access

Where do neurodevelopmental conditions fit in transdiagnostic psychiatric frameworks? Incorporating a new neurodevelopmental spectrum

Giorgia Michelini, Christina O. Carlisi, Nicholas R. Eaton, Jed T. Elison, John D. Haltigan, Roman Kotov, Robert F. Krueger, Robert D. Latzman, James J. Li … See all authors

First published: 16 September 2024 | https://doi.org/10.1002/wps.21225 | Citations: 11

ANNUAL REVIEW OF CLINICAL PSYCHOLOGY Volume 11, 2015

Review Article

Developmental Dyslexia

Robin L. Peterson[1] and Bruce F. Pennington[2]

View Affiliations and Author Notes

Vol. 11:283-307 (Volume publication date March 2015) | https://doi.org/10.1146/annurev-clinpsy-032814-112842

Some disorders, such as cystic fibrosis, are categorical (you either have the disorder or you do not), and these categorical disorders often have a discrete etiology, such as a mutation in a single gene, as is true for cystic fibrosis, phenylketonuria, and Huntington's dementia. Many other disorders (such as hypertension) do not represent categories, but just extremes on a continuous distribution that ranges from optimal outcomes to poor outcomes, with the underlying causal mechanisms being similar across the whole distribution. Essentially all behaviorally defined disorders, including dyslexia, are such continuous disorders. Dyslexia is mainly defined as the low end of a normal distribution of word reading ability (Rodgers 1983, Shaywitz et al. 1992). Thus, in order to diagnose the disorder, a somewhat arbitrary cutoff must be set on a continuous variable.

Should the diagnostic threshold for dyslexia be relative to age or intelligence quotient (IQ)?

*«Essenzialmente **tutti i disturbi definiti sul piano comportamentale**, inclusa la dislessia, **sono disturbi continui**. La **dislessia** è definita principalmente come il limite inferiore di una **distribuzione normale** della capacità di lettura di parole (Rodgers 1983, Shaywitz et al. 1992)»*

British Journal of Educational Psychology
the british psychological society

THE IDENTIFICATION AND PREVALENCE OF SPECIFIC READING RETARDATION

B. RODGERS

First published: November 1983 | https://doi.org/10.1111/j.2044-8279.1983.tb02570.x |

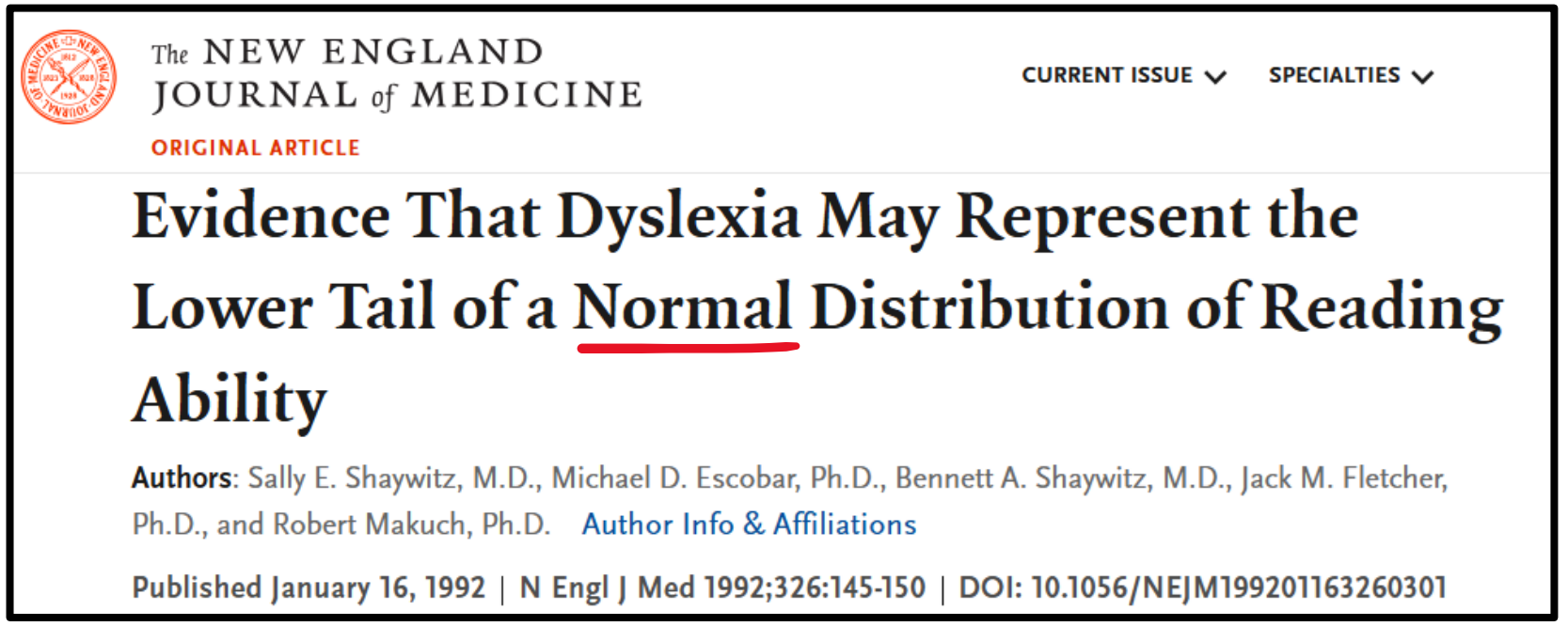
Rodgers (1983)

"(...) ***specific reading retardation is the extreme of a continuum of under-achievement*** *and that* ***any cut-off point*** *on this continuum used* ***for its definition is arbitrary****. Estimates of the* ***prevalence*** *of specific reading retardation* ***must*** *therefore* ***be accompanied by the precise criteria*** *used for its* ***identification****"*

NON esiste nessuna discontinuità (nessuna sovra-rappresentazione) su nessun punto della coda dell'abilità di lettura (8836 bambini ~10 anni)

→ Cut-off psicometrico è ***arbitrario*** (si applica criterio pragmatico)

→ La **stima della *prevalenza* NON ha senso** se non associata al cutoff psicometrico, perché **la categoria NON ESISTE** – *esiste* il problema, ma non una categoria



The NEW ENGLAND JOURNAL of MEDICINE

CURRENT ISSUE SPECIALTIES

ORIGINAL ARTICLE

Evidence That Dyslexia May Represent the Lower Tail of a Normal Distribution of Reading Ability

Authors: Sally E. Shaywitz, M.D., Michael D. Escobar, Ph.D., Bennett A. Shaywitz, M.D., Jack M. Fletcher, Ph.D., and Robert Makuch, Ph.D. Author Info & Affiliations

Published January 16, 1992 | N Engl J Med 1992;326:145-150 | DOI: 10.1056/NEJM199201163260301

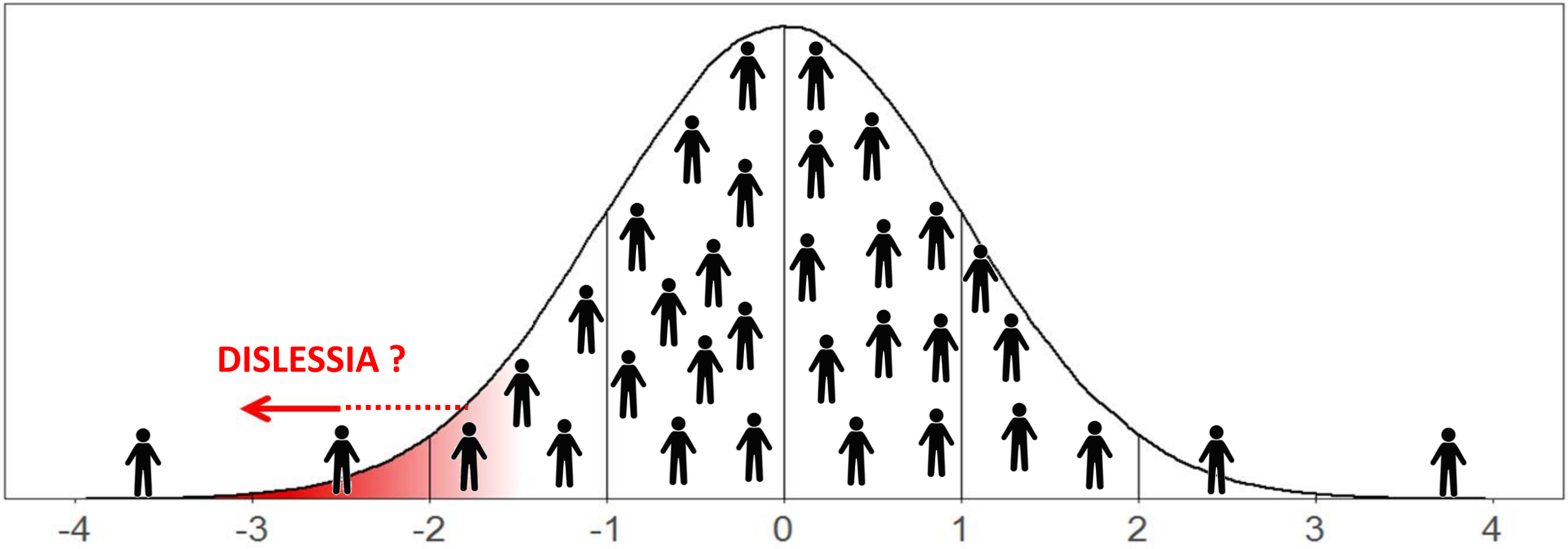
Shaywitz et al. (1992)

essenzialmente come sopra: **Nessuna discontinuità nella distribuzione del criterio diagnostico**

→ «*dislessia è parte dello stesso continuum che include l'**abilità di lettura normale***»

→ La **variabilità interna** nella dislessia è **prevedibile** sulla base di un modello generale che assume **distribuzione normale**

Popolazione generale



Abilità di lettura

punti z

Definizione rivista 2025 di dislessia - IDE

“Dyslexia is a specific learning disability characterized by difficulties in word reading and/or spelling that involve accuracy, speed, or both and vary depending on the orthography. These difficulties occur along a continuum of severity and persist even with instruction that is effective for the individual’s peers. The causes of dyslexia are complex and involve combinations of genetic, neurobiological, and environmental influences that interact throughout development. Underlying difficulties with phonological and morphological processing are common but not universal, and early oral language weaknesses often foreshadow literacy challenges …

ELSEVIER

Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry

Volume 36, Issue 6, June 1997, Pages 737-744



ARTICLES

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., IRWIN WALDMAN Ph.D.

Levi et al. (1997)

Ereditabilità stimata dell'**ADHD** **NON cambia** in nessun punto del continuum sintomatologico (fino a normalità)

→ *«(…) cut-off usato come criterio diagnostico **non** è associato ad **alcun significato fisiologico**»*

→ *«(…) **implicazioni per come l'ADHD viene spiegato alle famiglie**: il problema è di **deviazione rispetto a una norma accettabile** (…) le **decisioni riguardo l'intervento** dipendono da quando la sintomatologia eccede la norma»*

la natura **continuo-dimensionale** e la pervasiva – ma sempre imperfetta – **intercorrelazione** delle abilità cognitive, caratteristiche, propensioni individuali, e praticamente qualsiasi tratto psicologico, è ben nota da sempre, soprattutto per chi si occupa di …

intelligenza

L’**intelligenza** è tra i **primi temi** storicamente studiati dalla psicologia, oggi tra i più **maturi**, teoricamente **interconnesso**, **metodologicamente fondativo** (variabili latenti, analisi fattoriali, SEM), **professionalmente** tra i più **applicati** (dappertutto si usano test QI!) … ma purtroppo in Italia è rimasto storicamente marginale

STORIE VERE! 😭

- Professionist* che mi chiedono come interpretare il QI calcolato con l’*età mentale*
- Collegh* che mi chiedono quali *questionari* si usino per misurare l’intelligenza
- Dottorand* che mi chiedono se i test del QI non siano un *mito* pseudoscientifico
- universale incomprensione dei concetti di abilità generale vs specifica

Spesso e con buone ragioni i test d'intelligenza **NON vengono chiamati «test d'intelligenza»**

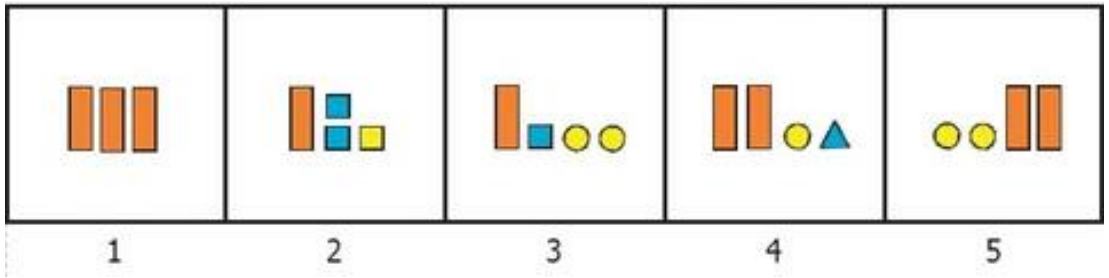
*«Allora, dal **profilo cognitivo** di vostro figlio emerge che …»*

*«Gentile preside, questa ricerca prevede di misurare alcune **abilità di ragionamento fluido** degli alunni …»*

[Contesto di selezione del personale] *«Ora venga qui che le sottoponiamo un test di **problem solving** …»*







DUE PROSPETTIVE PER L'INDAGINE DELLA *PSICOLOGIA*

Processi Generali

Come funziona la mente umana ***in media***? Quali meccanismi cognitivi spiegano ***processi universali***?

Memoria, Percezione, Linguaggio, Attenzione, Emozioni, …

Es. Come si spiega che le persone ricordano con certezza dettagli di un evento pur senza averli realmente visti? (*Memoria ricostruttiva*)

Differenze Individuali

Lungo quali **dimensioni** le persone ***differiscono*** una dall'altra? Quali conseguenze derivano da queste differenze?

Intelligenza (abilità cognitive), Personalità, Psicopatologia, …

Es. Come si spiega che alcune persone vanno mediamente meglio in tutti i compiti cognitivi, altre peggio? (Spearman's g per *positive manifold*)

La resistenza emotiva è in parte giustificata da esperienze storiche purtroppo reali

Il QI serve a discriminare le persone…

Il razzismo…

L'eugenetica…

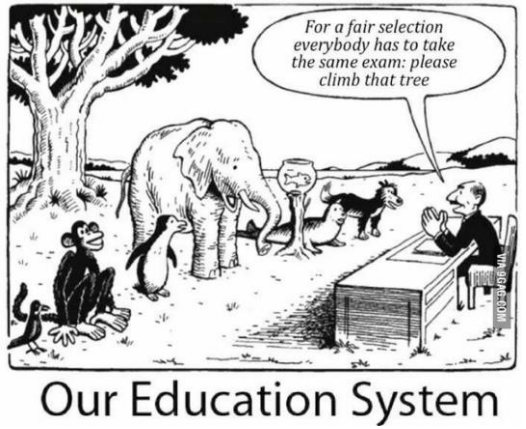
Non potete ridurre le persone a numeri!

Tutte le persone sono uguali!

Nella vita non conta il QI, se ti impegni ce la fai!

Ognuno è un genio ma…

Vero al massimo per il confronto dell'intelligenza animale



"Everybody is a genius. But if you judge a fish by its ability to climb a tree, it will live its whole life believing that it is stupid."

– Albert Einstein

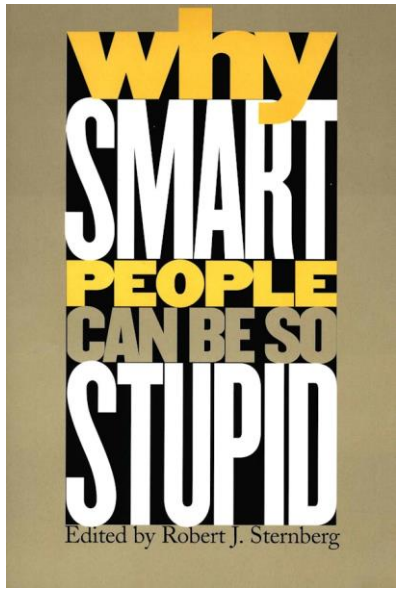
FAKE

Siamo intelligenti?

“ … siamo l’unica specie che si è autodefinita ‘sapiens’

– Telmo Pievani

Quanto è intelligente una specie che distrugge il proprio ambiente, lo sa, e non risolve il problema?
Aspettiamo qualche milione di anni prima di dirci «intelligenti»?



Perché persone intelligenti a volte fanno cose così stupide?

– Robert Sternberg

Cos’è l’intelligenza? Cosa significa essere intelligenti?

A 10 anni come avreste riconosciuto un/a compagno/a di classe molto intelligente?

Prende voti alti?

Parla in modo simile agli adulti?

Impara subito?

Finisce il compito per prima/o?

Capisce subito la consegna / le regole?

È brava/o in matematica?

Non fa mai errori? o sa come trovarli e correggerli

Quando aiuta, spiega cose difficili in modo semplice?

Non copia? sa come farlo efficacemente!

Sa restare attento/a («è sempre sul pezzo»)?

Non si mette nei guai? o sa come uscirne

È obbediente? non per forza!

questi indizi non sono sbagliati, anzi...

L’etimologia ci aiuta?

Latino: ***inter*** + ***legĕre*** → ***intelligentia*** come capacità **leggere tra (le righe, le cose)**



comprendere anche ciò che non si vede immediatamente?

Ma è bene affidarsi al significato comune, codificato nel linguaggio naturale?

Biologia e medicina si sono dotate di un gergo tecnico

(spesso grecizzante: cardio-, epato-, dermo-, -ite, -osi, metabolismo, omeostasi, osmosi, zigote)

dovrebbe farlo con più decisione anche la psicologia scientifica?

Definizione «scientifica»?

dal *Journal of Educational Psychology* (1921)

«*Capacità di **adattarsi** a situazioni esistenziali relativamente nuove*» (Rudolf Pintner)

«*Capacità di **acquisire abilità***» (Herbert Woodrow)

«*Capacità di trarre profitto dall'**esperienza***» (Walter Dearborn)

«*Capacità di condurre un **ragionamento astratto***» (Lewis Terman)

Definizione «scientifica»?

da Cornoldi (2007) - estratto di un dibattito tra esperti su rivista Sistemi Intelligenti, dicembre 1998

«*si definisce intelligenza quel comportamento che avviene secondo le* ***leggi del massimo beneficio globale*** *dell'essere vivente e della sua specie […]*» (D'Allestro)

«*se un sistema è in grado di* ***adattarsi*** *al suo ambiente, di* ***apprendere*** *nuovi comportamenti, di* ***percepire*** *stimoli e reagire ad essi, di* ***prendere delle decisioni*** *[…] a tale sistema deve essere riconosciuto che ha un comportamento intelligente*» (Cristianini)

«*l'intelligenza è la capacità di risolvere efficacemente delle situazioni problematiche operando su* ***rappresentazioni mentali del problema***» (Castelfranchi)

«*l'intelligenza è la capacità […] di costruirsi* ***rappresentazioni interne*** *del mondo esterno*» (Morasso)

Definizione «scientifica»?

da sempre → enfasi su adattamento + apprendimento

dagli anni ’50 → «rivoluzione» Cognitiva

crescente enfasi su costruzione di ***«rappresentazioni mentali»***, *«operazioni interne»*, *«soluzione di problemi attraverso* ***elaborazione mentale*** *di informazione»*

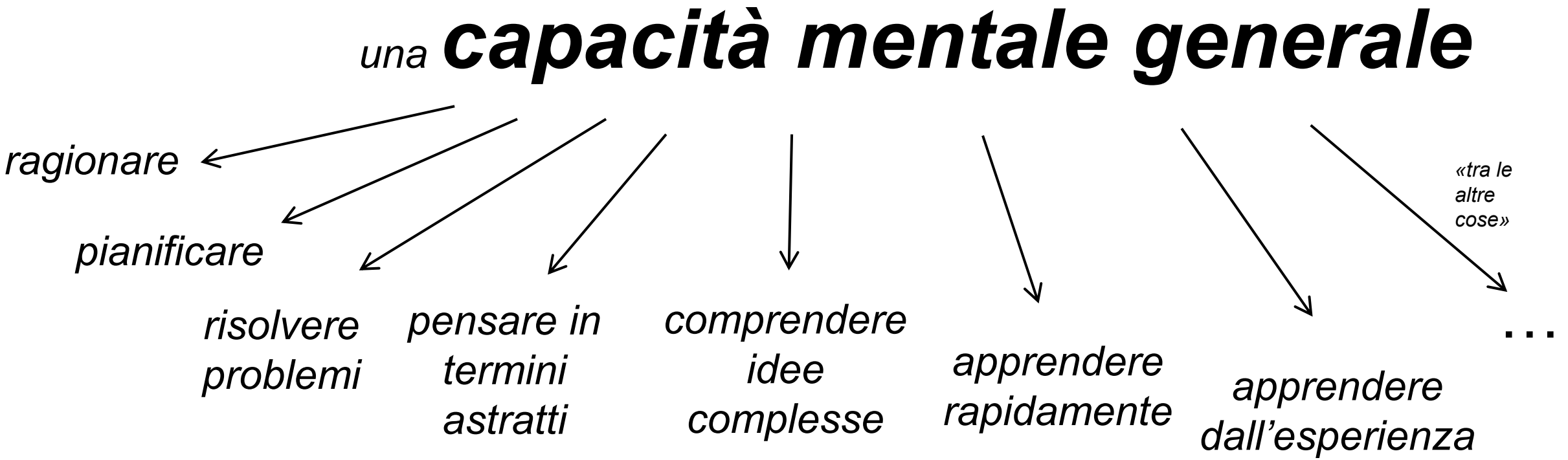
(concetti buoni per dare finalmente una base teorica, ma mai stati strettamente necessari per studiare e misurare bene l’intelligenza)

Definizione «scientifica»?

«*L'intelligenza è una* ***capacità mentale generale*** *che, tra le altre cose, implica la capacità di* ***ragionare***, ***pianificare***, ***risolvere problemi***, *pensare in termini* ***astratti***, *comprendere* ***idee complesse***, ***apprendere*** *rapidamente, e apprendere* ***dall'esperienza***. *Non è solamente l'apprendimento dai libri, che è un'abilità scolastica specifica, o essere brillanti nel sostenere test. Piuttosto, l'intelligenza riflette una più ampia e profonda capacità di comprendere ciò che ci circonda – di* ***'afferrare', 'dare senso' alle cose, capire cosa fare'***. *Più in breve, l'intelligenza è stata descritta come* ***'una capacità di problem solving' rapida e accurata***»

Gottfredson (1997) editorial in Intelligence

Definizione «scientifica»?



Gottfredson (1997) editorial in Intelligence

UN'ONESTA DEFINIZIONE «OPERAZIONALISTA»

«L'intelligenza è quella cosa che viene misurata dai test di intelligenza»

Boring, E.G. (1923). Intelligence as the tests test it. *New Republic, 36*, 35–37. doi:10.1037/11491-017

«(…) ***sarebbe stato meglio*** *se gli psicologi avessero utilizzato* ***un altro termine, più tecnico****, perché la connotazione comune del termine 'intelligenza' è troppo ampia»*

Storicamente l'interesse a MISURARE l'intelligenza è sempre stato molto più forte dell'interesse a DEFINIRLA – e per forti ragioni pratiche

… ma si corre rischio di circolarità?

Diversi studiosi, a seconda dei campi (es. *genetica comportamentale, psicologia del lavoro, psicometria applicata, educational psychology, economia*) preferiscono tuttora …

~~«Intelligenza»~~

«Abilità Mentale Generale» GMA → molto frequente

«Abilità Cognitiva Generale» GMC

«Abilità Intellettiva Generale» g

«Abilità Generale» g

«Abilità Cognitiva»

g è classico nella letteratura psicometrica, e ha un significato tecnico più ristretto

rimane però pressoché universale l'uso del termine «intelligenza» nell'indicatore

QI

«Quoziente di Intelligenza»

è un indicatore di *differenze individuali*: esprime quanto una persona «performa» relativamente alle altre

---

glossario minimo

«*abilità mentale / cognitiva generale*»

«*GMA*» o «*g*» → la cosa che si vuole misurare

«*QI*» → l'indicatore numerico

Ma perché una cosa che non sappiamo bene cosa sia (*«ciò che i test misurano»*), non sappiamo neanche come chiamare, e forse non è nemmeno «una cosa», dovrebbe essere così importante?

… perché in un'ora, o anche meno, utilizzando i test, abbiamo una stima molto robusta, molto affidabile, molto stabile, di un indicatore

QI

che è un potente predittore – forse *il più potente* predittore fra tutte le misure psicologiche di differenze individuali – di una varietà di esiti *a lungo termine* rilevanti nella vita reale

- **Successo accademico** (voti, completamento cicli, anni scolarità; r ≈ 0.40-0.60; in parte ovvio perché fin dall'inizio fu costruito apposta per questo)
- **Performance occupazionale** (rapidità apprendimento, produttività oggettiva; soprattutto in lavori a medio-alta complessità; r ≈ 0.20-0.50)
- **Mobilità sociale** (reddito, stato socioeconomico raggiunto al netto del «punto di partenza»)
- **Salute e longevità** (minore psicopatologia, più risorse personali in qualsiasi contesto, minore mortalità / migliore salute fisica e psicologica; r ≈ 0.10-0.25)

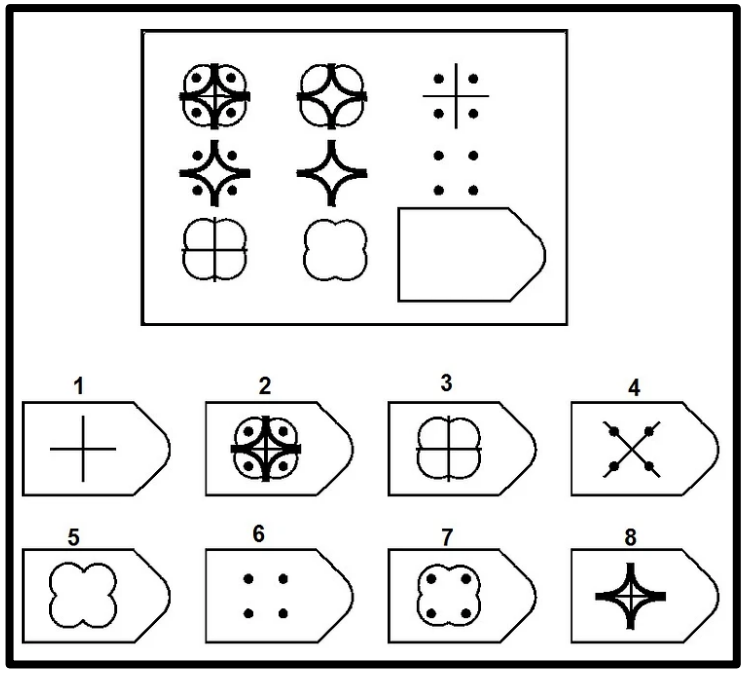
(es. Deary, 2012; Deary et al., 2007, 2010, 2021; Haier, 2017; Warne, 2020)

QI

quindi, come si misura?

Proprio per la sua «generalità», nessun test particolare è ideale da solo; si preferisce usare una composizione di test di natura diversa …

Quale pezzo completa il riquadro?



Rispondi alle domande

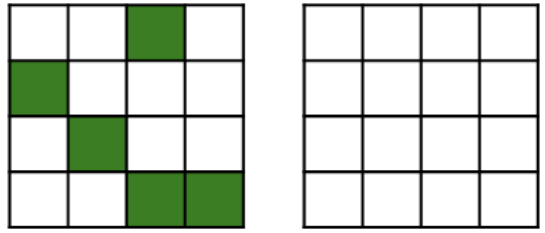
A quale evento storico è associato l'anno **1789**?

Cosa significa «ineffabile»?

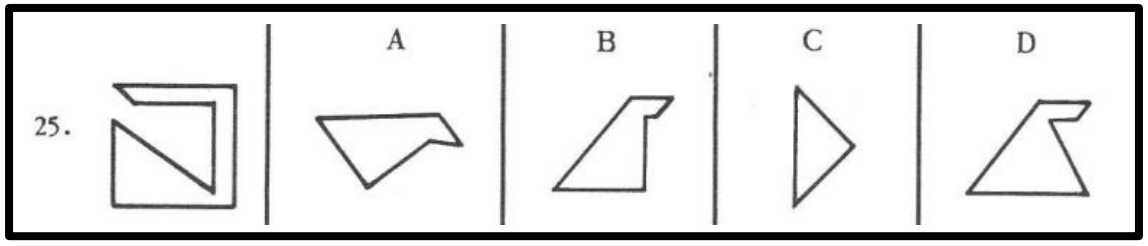
A) Che non può essere negato
B) Che non può essere espresso a parole
C) Caratterizzato da lunghe pause
D) Superfluo, inutile

Ripeti la serie
1 – 7 – 4 – 3 – 9 – 2 – 8

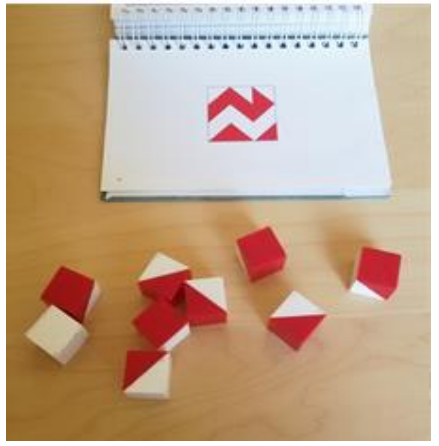
Ricorda la griglia



Quale pezzo si incastra meglio nella figura?



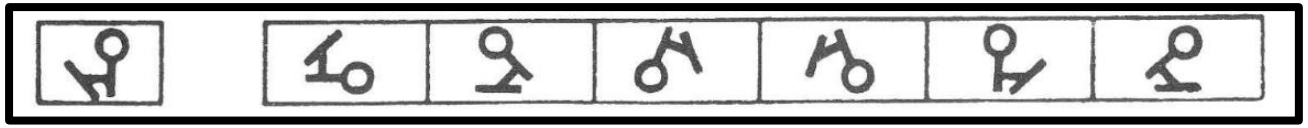
Costruisci la figura



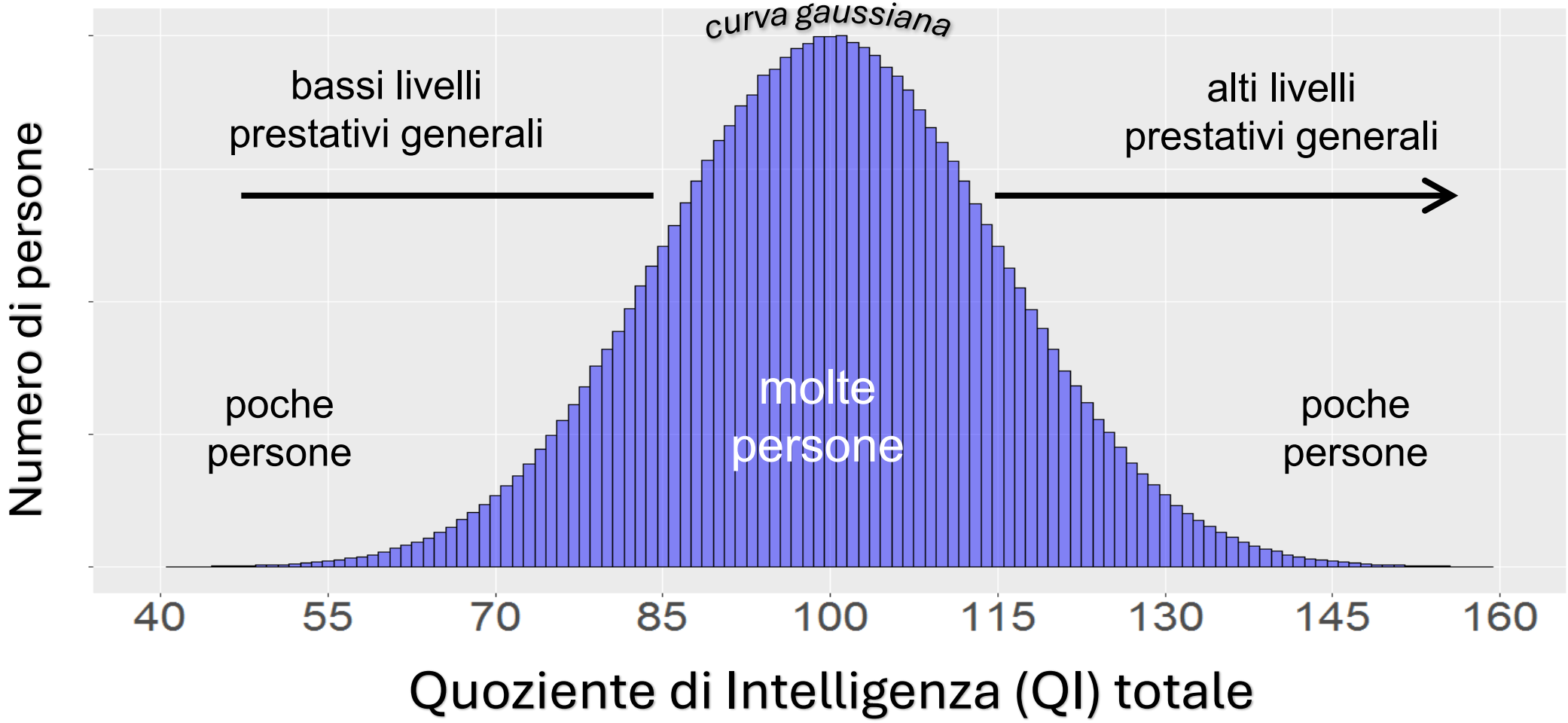
Completa col simbolo corrispondente



Quali figure sono uguali alla prima, se ruotate? (tempo limitato)



Il punteggio a ciascun singolo test viene standardizzato, sommato, e il totale viene riscalato nell'indice QI (o alternative tipo IAG)



Obiezioni sulla natura dei test?

perché queste trivialità dovrebbero rappresentare la mia intelligenza?!

perché non sottoporre problemi realmente complessi e articolati?

perché non testare cosa una persona sa fare / produrre realmente?

perché i «vecchi» test comportamentali anziché sfruttare le potenzialità delle neuroscienze / dei sensori / della genetica, ecc.?

→ Nessuno dei test visti prima È l'intelligenza, ma l'intelligenza si riflette in tutti i test visti prima (e in molte altre cose…)

→ Si preferiscono test standardizzabili, con risposte esatte bene identificate, somministrabili a molte persone in tempi ridotti

- test troppo articolati avrebbero poca granularità, poca affidabilità (pochi item) o difficoltà a valutare processi/risultati in modo standard
- molti test del QI appaiono «strani», «inusuali» perché l'obiettivo è vedere la **«potenza del motore»**, non quanta strada abbia già fatto l'automobile – è importante eccezione la competenza verbale, che si dimostra realmente indicativa di una capacità latente
- «l'importante è che funzionino» (filosofia operazionalista)

→ Neuroscienze e genetica: eccellenti contributi sul piano teorico (es. «dimostrare *g*») ma capacità predittiva generalizzabile modesta (< 10-20% varianza di *g*, oltre che in parte triviale: es. «dimensione cerebrale» tuttora singolo migliore indicatore; inoltre, capacità comportamentale resta criterio)

In sintesi

- «Intelligenza» è definibile come abilità mentale generale (GMA) che sostiene, supporta molte capacità cognitive diverse
- Il termine è poco tecnico (cf. Boring, 1923) ed è lecito sostituirlo con alternative o acronimi per *addetti ai lavori* (es. GMA; «g»)
- La misura è di estremo interesse per le differenze individuali perché riassume una dimensione principale preponderante, utile *operazionisticamente* perché predittiva di molti esiti diversi
- *Gold standard:* misura QI aggregando numerosi test di natura diversa (con possibili giustificate eccezioni)

Intelligenza:
unitaria, multipla, o gerarchica?

L’intelligenza è *una* cosa o *molte* cose?

L’Intelligenza è come la Personalità, dove ho diverse dimensioni separate e indipendenti? oppure tutto tende a «collassare» su un’unica dimensione?

Il QI rimanda a una «*cosa reale*», con una vera base neurobiologica e genetica sottostante, o *reifica* solo una somma di abilità tra loro diverse e indipendenti?

Da sempre lo studio dell'intelligenza ha oscillato tra

approccio ***«unitario»***		*approccio* ***«multiplo»***
Intelligenza come singolo fattore generale (g)	***vs***	**Intelligenza come set di abilità separabili**

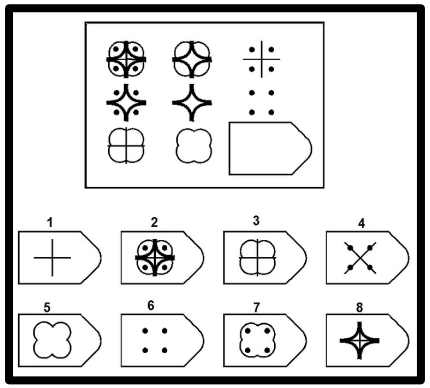
- approccio «unitario» è stato storicamente prevalente e ideologicamente prevale tuttora, ma non è esclusivo
- la **sintesi** moderna più accreditata è **«gerarchica»** …

  ma non ha annullato contrasto di fondo *(i.e., conta di più un'abilità «una» o delle sottoabilità «molte»?)*

LA TESI

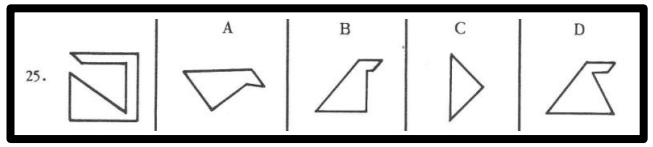
INTELLIGENZA «UNITARIA»

Chi «performa bene» in un'abilità mentale tende a farlo anche nelle altre, inesorabilmente…

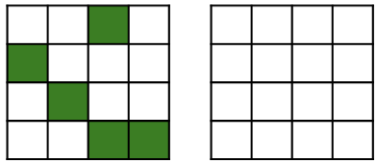


A quale evento storico è associato l'anno **1789**?

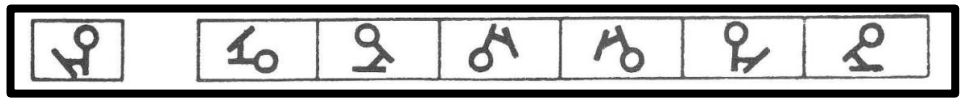
Cosa significa «ineffabile»?



Ricorda la griglia



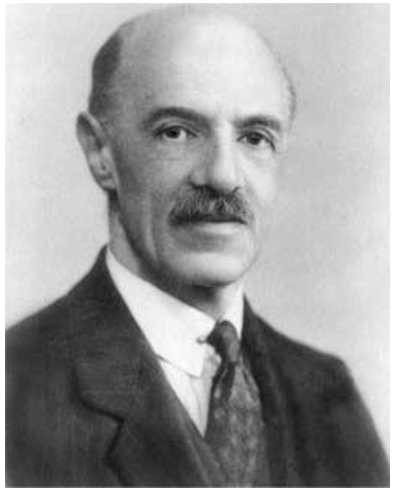
Ripeti la serie
1 – 7 – 4 – 3 – 9 – 2 – 8



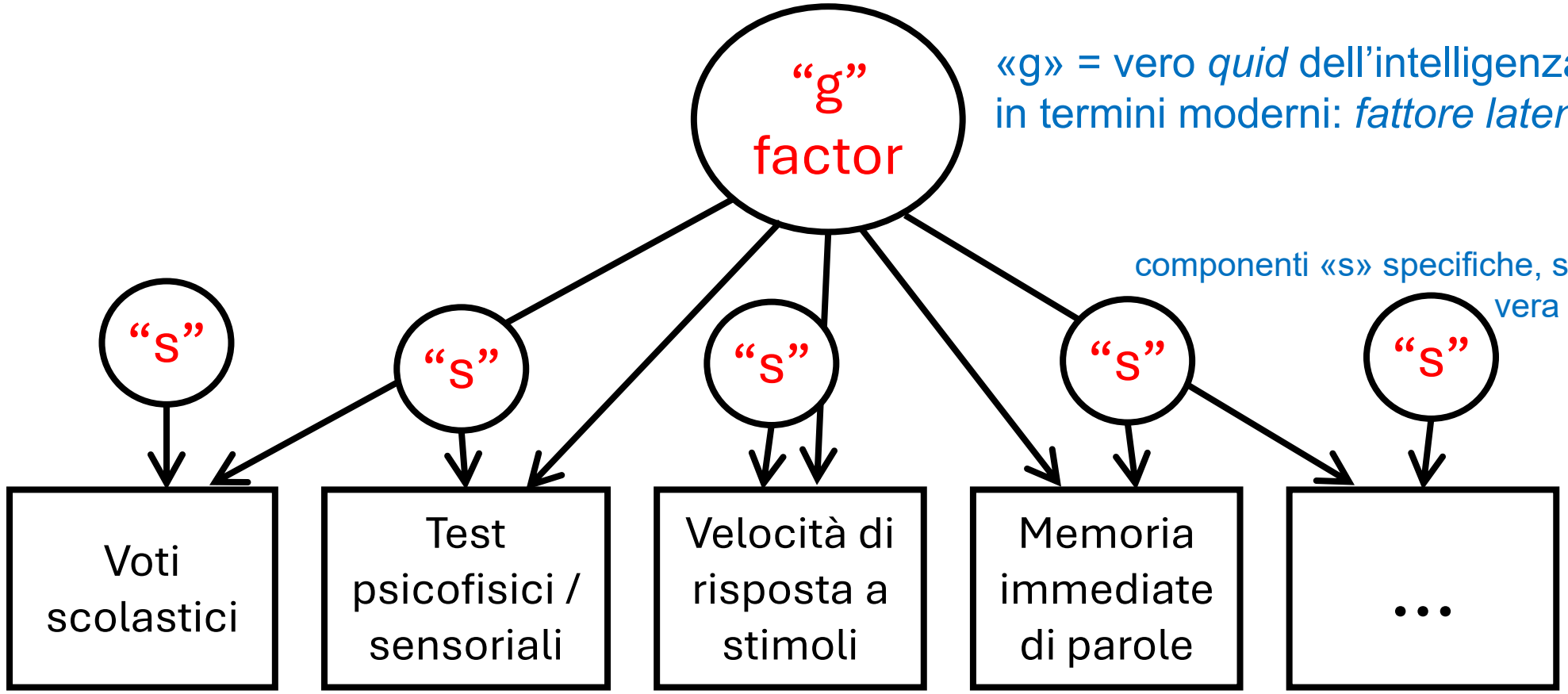
MA PERCHÉ? Perché le cose correlano?!

Ricordate dai primi giorni di lezione? Una variabile ne causa un'altra, viceversa, o una terza variabile le causa entrambe

Charles Spearman (1904) postula la **«terza variabile»** → una o un set di cause comuni - ***fattore generale «g»*** - che sostiene le diverse abilità mentali osservate

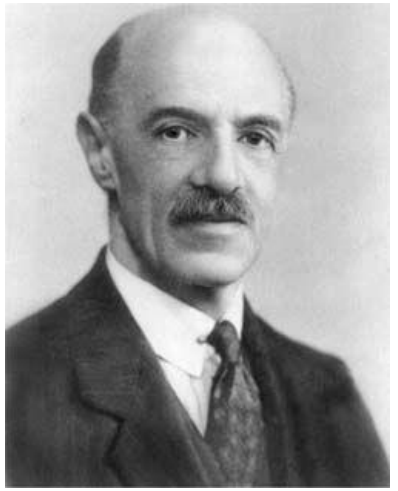


Chi «performa bene» in un'abilità mentale tende a farlo anche nelle altre, inesorabilmente…



«g» = vero *quid* dell'intelligenza
in termini moderni: *fattore latente*

componenti «s» specifiche, senza nessuna vera dignità teorica

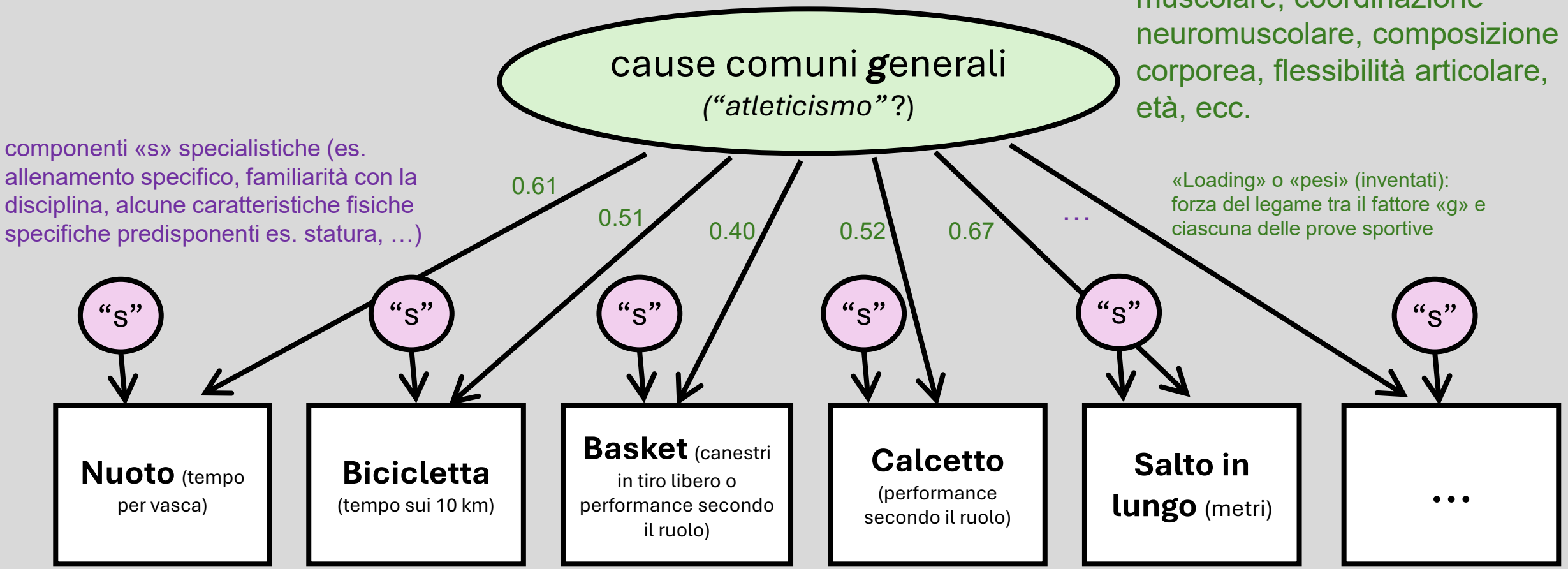


gli indicatori effettivamente osservati da Spearman erano ancora **estremamente rudimentali**
… solo poco dopo le primissime batterie di intelligenza (Binet-Simon, 1905/1908), già simili a quelle moderne, sarebbero state sviluppate

⚠️ esempio puramente illustrativo del concetto, **NON** c'entra con l'**INTELLIGENZA**

spiegazione **parsimoniosa** e… «ovvia»

componenti «g» generali: forza muscolare, coordinazione neuromuscolare, composizione corporea, flessibilità articolare, età, ecc.



in sotto-popolazioni molto specializzate (es. atletə olimpicə) la correlazione può venire meno, ma nella popolazione generale può essere molto forte!

altre cose a piacere… **non** c'è un limite definito!

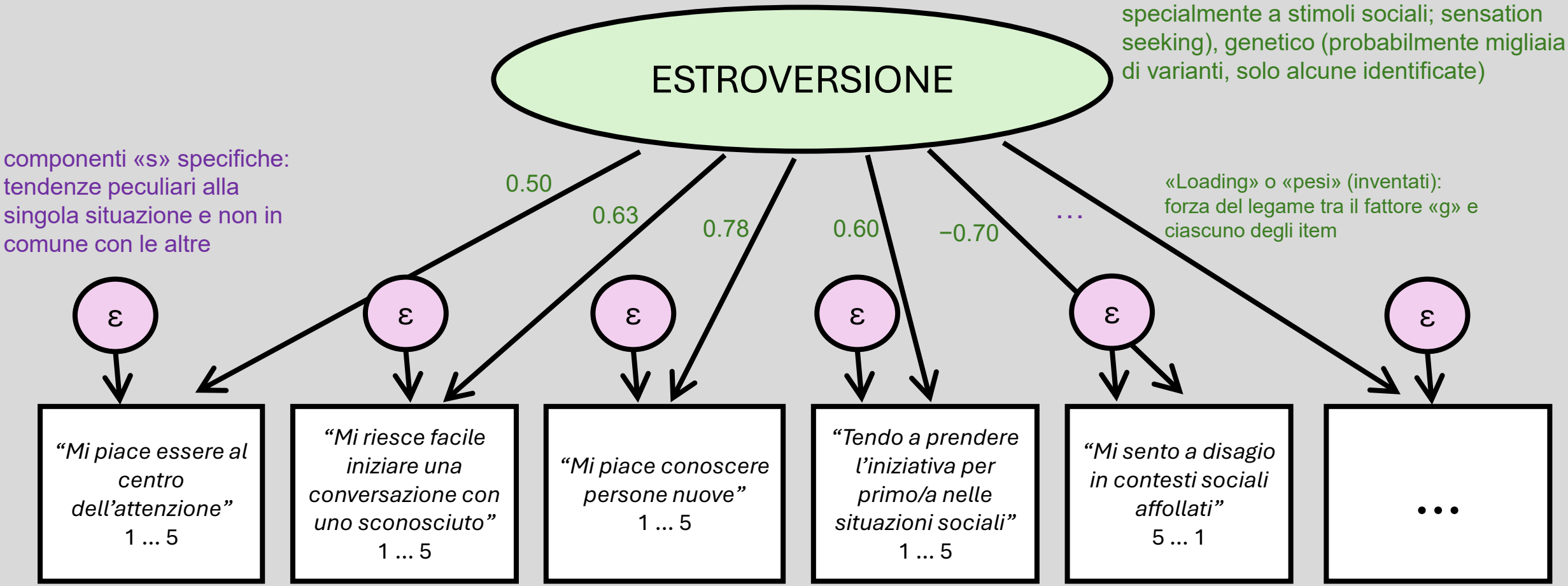
⚠️ altro esempio NON-cognitivo: NON c'entra con l'intelligenza ma illustra benissimo l'idea

spiegazione **parsimoniosa**

Mix di livello neurobiologico (sensibilità sistema ricompensa / dopaminergico [BAS] specialmente a stimoli sociali; sensation seeking), genetico (probabilmente migliaia di varianti, solo alcune identificate)

componenti «s» specifiche: tendenze peculiari alla singola situazione e non in comune con le altre

«Loading» o «pesi» (inventati): forza del legame tra il fattore «g» e ciascuno degli item



Secondo voi le risposte a queste domande sono correlate?

Sì, e tale correlazione è alla base dei questionari di personalità

torniamo all'intelligenza …

La teoria di **Spearman** rappresenta il **primo caso storico** di definizione di **«fattore latente»** in psicologia
(e probabilmente in assoluto! oggi i fattori latenti si usano in svariate discipline, da economia a biostatistica a statistica sociale)

Spearman parlava di *«fattore **g**»* («***g***» sta per «fattore **g**enerale», «intelligenza **g**enerale», o «abilità mentale **g**enerale») e secondo la teoria unitaria, ***g*** è l'intelligenza

concetto **fondamentale** in psicologia

- *g* è detto *«fattore latente»*, perché non si osserva direttamente (nel caso dell'atleticismo si potrebbe anche … ma nel caso dell'intelligenza *praticamente* no)

- nessuno dei punteggi osservati ai test **è** la cosa di interesse, tutti servono solo da misura *indiretta* (Gran parte della psicometria riguarda questo)

- *g* NON corrisponde per forza a un'entità sola … anzi, teoricamente lo si pensa come aggregato di fattori indipendenti (genetici > neurobiologici > cognitivi), ma è trattato come UNITARIO perché fattori non disaggregabili *in pratica*

- *g* è utile perché è una spiegazione parsimoniosa, e vale finché ha validità predittiva verso altre cose rilevanti

«Se non vedo, non credo!»

Vi sembra strano avere a che fare con *fattori latenti*?

Se vi sembra strano e non vi trovate a vostro agio…
siete in buona compagnia (es. comportamentismo radicale, operazionalismo radicale, mutualismo / network models)

Se osserviamo il comportamento ci concentriamo giustamente su ciò che ***osserviamo direttamente***

eppure… spesso la spiegazione dei fenomeni osservati impone di ipotizzare, assumere, modellare qualcosa che non si osserva direttamente

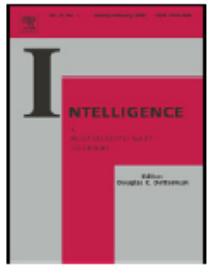
- es. Comportamentismo radicale > negli anni ‘60 soccombe di fronte alle «anomalie» (apprendimento latente, apprendimento sociale, acquisizione linguaggio, …) aprendo la strada alle Scienze Cognitive
- es. Fattori latenti ampiamente usati in psicometria / psicologia

Ma anche oltre le scienze psicologiche …

Intelligence 42 (2014) 152–155

Contents lists available at ScienceDirect

Intelligence



The universe, dark matter, and streaming intelligence

Richard J. Haier

University of California, Irvine (Emeritus)

ARTICLE INFO

Article history:
Received 27 April 2013
Received in revised form 21 June 2013
Accepted 27 July 2013
Available online 10 September 2013

Keywords:
Teaching intelligence
Brain imaging
G-factor
Online courses

ABSTRACT

After decades of university appointments, I only recently taught my first course on intelligence. It was for the Great Courses Company. Questions concerning audience, key points to make, approach to teaching, and topic controversies were all part of the planning for 18 30-minute lectures now available on DVDs or streaming. The course tells my version of modern intelligence research, inspired in part by Cosmology.

© 2013 Elsevier Inc. All rights reserved.

*"The g-factor is like **dark matter**—we infer **it must be there** but **we cannot yet measure it directly**"*

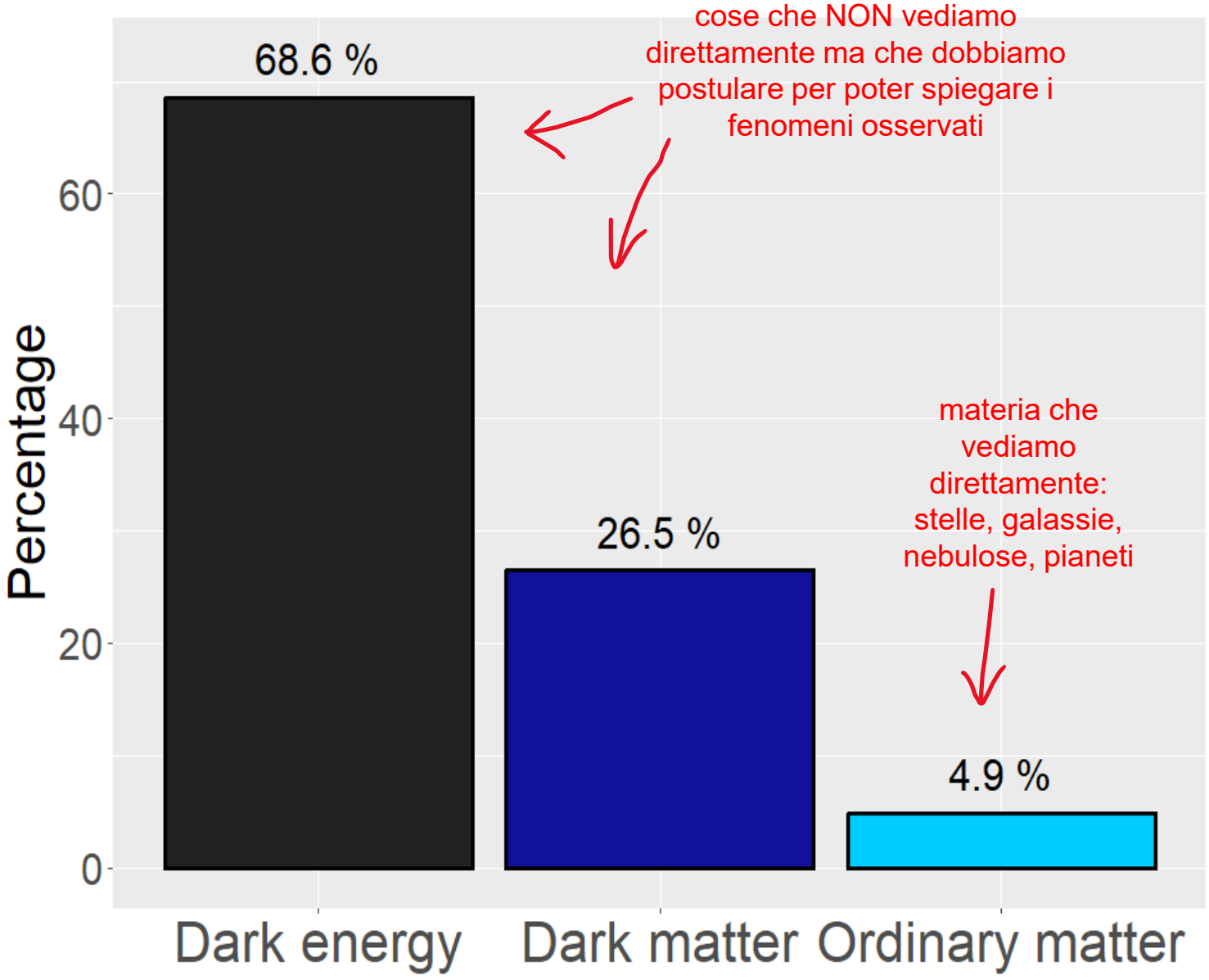
(Haier, 2014)

in realtà, nel caso di "g" abbiamo già evidenza di alcune componenti chiave (caratteristiche neurobiologiche, varianti genetiche comuni) … ma ancora per una quota relativamente piccola (< 20%)





⚠️ KEEP CALM and enjoy it - l'astrofisica NON sarà parte dell'esame 🙂



Modello Cosmologico Standard «Lambda-CDM»

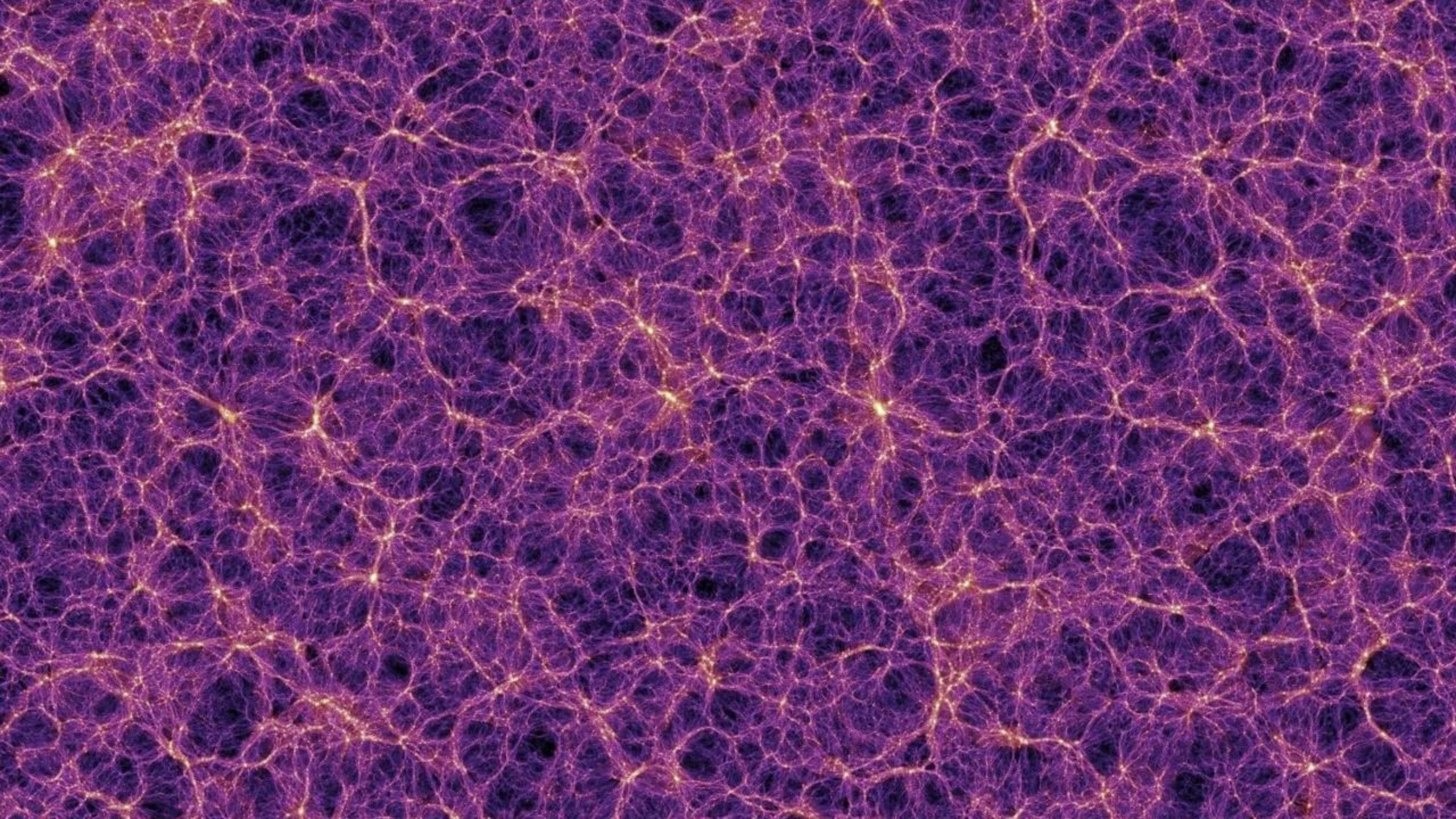
https://en.wikipedia.org/wiki/Lambda-CDM_model

L'85% della massa è costituito da materia «oscura» (in realtà «trasparente»: non assorbe, non riflette, né emette radiazione elettromagnetica)

La materia oscura spiega le particolari caratteristiche di diversi fenomeni empirici: la formazione e la dinamica delle galassie, molti casi di *lensing* gravitazionale, radiazione di fondo, macrostruttura dell'universo osservabile

Eppure la materia oscura è derivata matematicamente per spiegare i fenomeni, ma non osservata direttamente

Regolari tentativi di modificare le equazioni della relatività generale per escludere la materia oscura spiegano alcuni, ma non tutti i fenomeni



STAR WARS

THE DARK MATTER

Il problema è che stiamo
spiegando una serie di fenomeni, i
più importanti su scala galattica,
postulando un tipo di materia che
non conosciamo, con la quale non
abbiamo interazione diretta, e della
cui esistenza non siamo nemmeno
sicuri

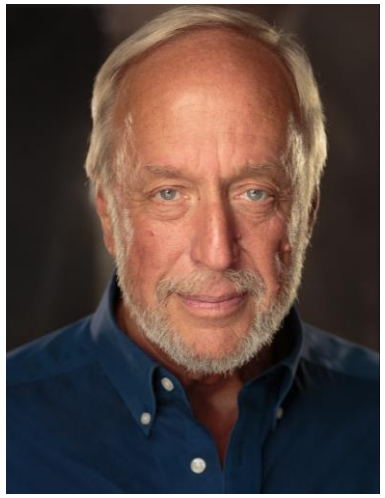
g, pur nella sua parziale nebulosità teorica, è tuttora mainstream e ampiamente accreditato – sebbene oggi in parte «stemperato» da teoria *gerarchica* (non più rigidamente *unitaria*) dell'intelligenza



Ian Deary



Linda Gottfredson



Robert Plomin



Richard Haier

Limiti della classica teoria unitaria del fattore g

- **Non è guidata da una teoria psicologica** > «g» al minimo è solo «cause comuni»; c'è sospetto che possa essere *solo* un **epifenomeno statistico reificato** (per quanto il QI sia utile nella pratica, nessuno lo contesta)

- **Scelta delle specifiche prove** da inserire in batteria rimane **arbitraria**, può riflettere bias personali > Es. troppe misure verbali come nelle prime scale storiche → «g» è solo il fattore comune… *tra i subtest utilizzati!*

- **Sottovaluta per principio** l'importanza dei **fattori specifici** (es. deficit vs punti di forza individuali in particolari aree del funzionamento)

L’ANTITESI

INTELLIGENZA «MULTIPLA»

«multifattoriali», «multicomponenziali»

Nessun dubbio sulla *«positive manifold»* MA …

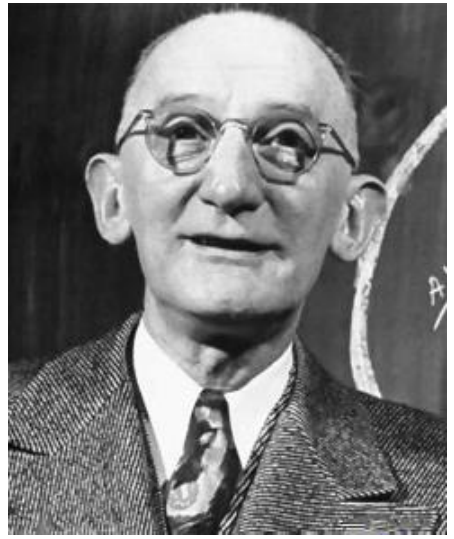
numerosi ricercatori erano (e alcuni sono) convinti che il fattore «g» NON sia l'unica spiegazione possibile

- Teorie **multicomponenziali** (es. Thurstone, Horn) → diverse abilità sembrano correlare, ma solo perché sono in parte sovrapposte (es. rotazione mentale richiede anche memoria di lavoro; memoria di lavoro richiede anche velocità di elaborazione)

- Teorie **multiple** (es. Gardner) → l'intelligenza «classica» è vera ma ristretta, esistono altre intelligenze indipendenti (es. interpersonale, corporea, musicale)
  ⚠️ molti *claim*, poco supporto empirico

- Alcune teorie moderne: es. **mutualismo** (es. van der Maas, Boorsboom) → domini cognitivi diversi co-evolvono beneficiando uno dello sviluppo dell'altro > *«positive manifold»* come fenomeno emergente

Louis Thurstone: *Abilità Mentali Primarie*

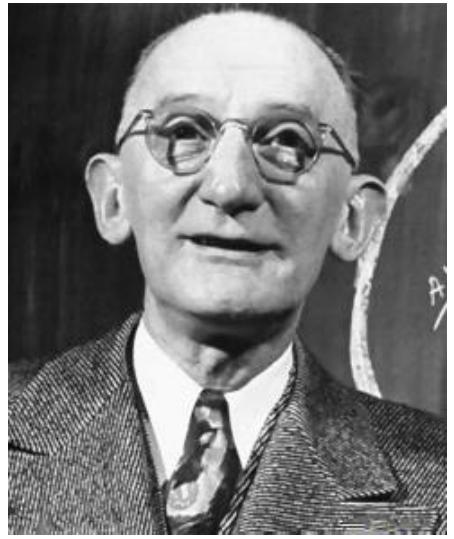


Thurstone ~anni ‘30, nota che i test usati al tempo *(es. voti scolastici; compiti aritmetici; memoria immediata di parole; completamento di sequenze numeriche …)* erano molto **spuri**, cioè mescolavano più volte le stesse competenze mentali

→ forse *g è un’illusione* dovuta al fatto che i test sembrano diversi, ma in realtà richiamano in causa sempre le stesse abilità mentali

→ nel 1938 propone una **teoria radicalmente multicomponenziale:** comportamento intelligente dipende da somma di **abilità mentali di base** tra loro teoricamente **indipendenti**. Se si creassero test «puliti» delle **abilità primarie** sottostanti, questi test non sarebbero correlati

Louis Thurstone: *Abilità Mentali Primarie*



Abilità Mentali Primarie (PMA) proposte da Thurstone:

- **Significato verbale** (es. capire un proverbio, vocabolario)
- **Ragionamento induttivo** (es. trovare regolarità in una sequenza)
- **Fluenza verbale** (es. produrre parole che iniziano per «B»)
- **Competenza numerica** (es. qual è il 30% di 250?)
- **Abilità spaziali** (es. rotazione mentale, completamento figure)
- **Memoria** (es. ricordare parole o figure appaiate)
- **Velocità percettiva** (es. dire rapidamente se due stringhe di lettere sono uguali o no)

⚠️ non serve memorizzare la lista, basta qualche esempio

Thurstone le propone come possibili **«componenti» primarie,** del tutto **indipendenti** una dall'altra, dell'intelligenza

Louis Thurstone: *Abilità Mentali Primarie*

PMA – Significato verbale

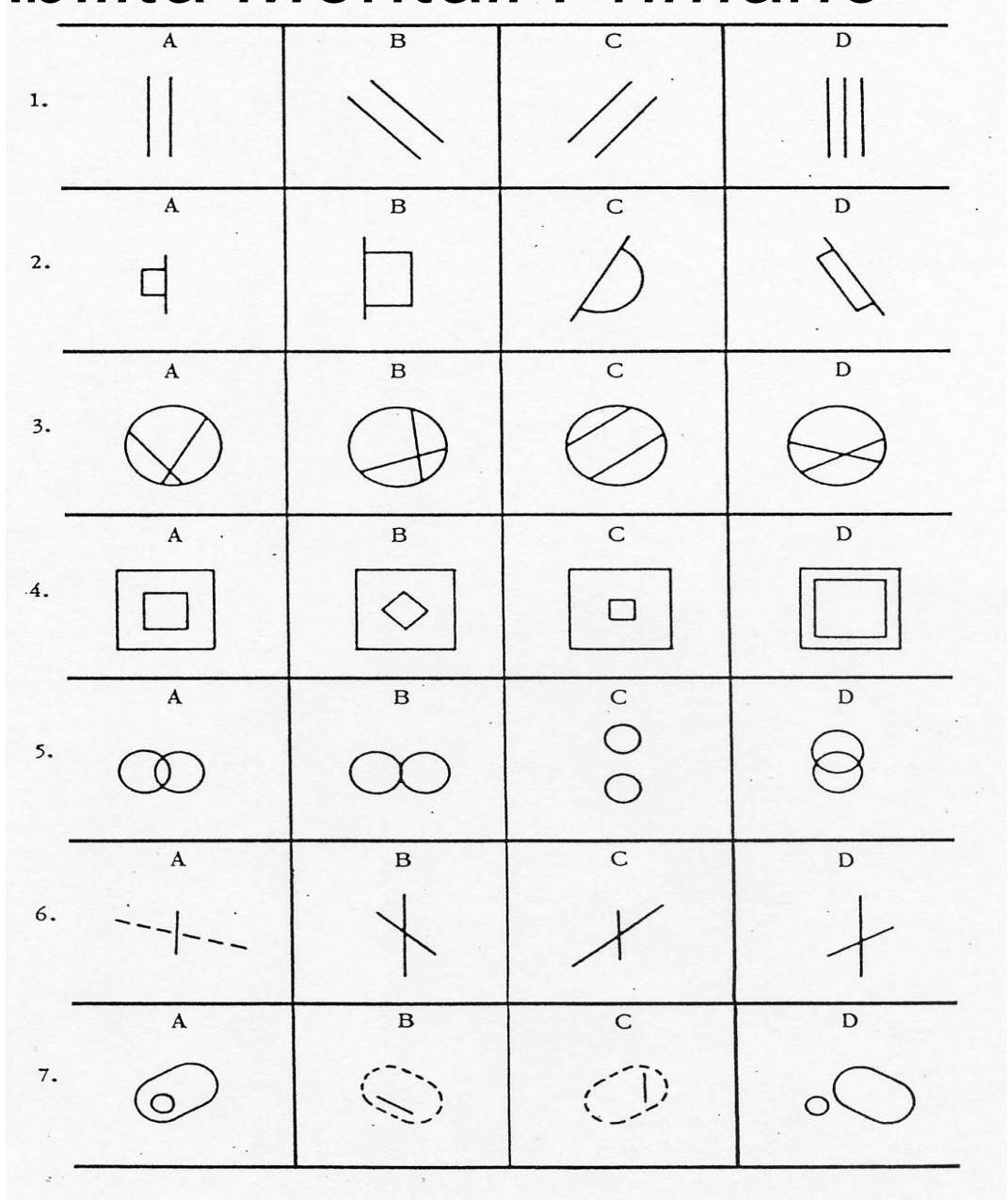
«Quale parola ha un significato collegato?»

11) INTERO			
(A) felice	(B) primo	(C) completo	(D) nuovo
12) PASSO			
(A) barile	(B) andatura	(C) nome	(D) veleno
13) POSIZIONE			
(A) semplificato	(B) fiore	(C) ascia	(D) luogo
14) OZIOSO			
(A) Pigro	(B) facile	(C) felice	(D) crudo
15) TENTATIVO			
(A) impulso	(B) seguito	(C) prova	(D) avvolto

Louis Thurstone: *Abilità Mentali Primarie*

PMA – Ragionamento induttivo (materiale visivo)

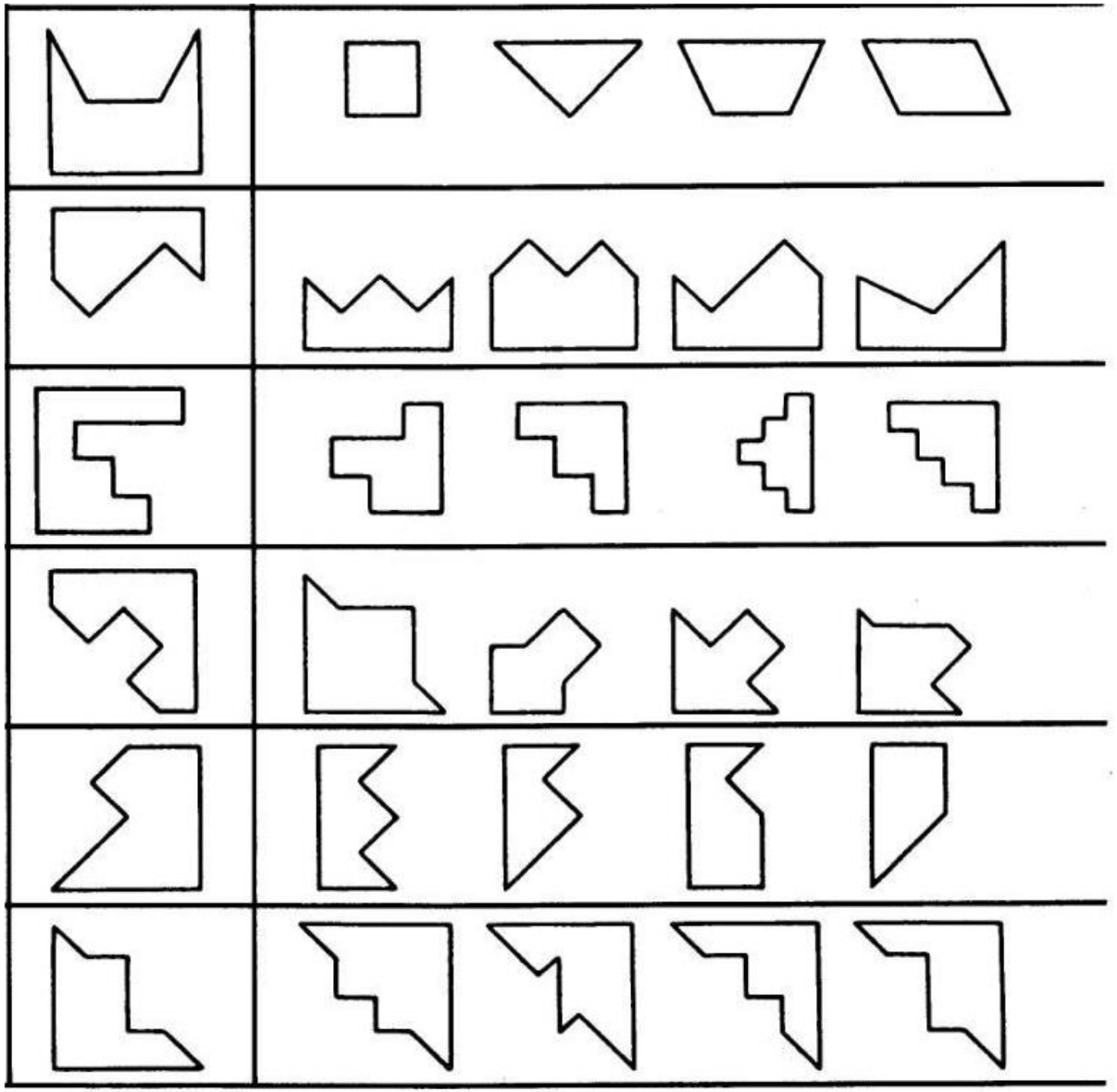
«Cosa non c'entra con le altre cose?»



Louis Thurstone: *Abilità Mentali Primarie*

PMA – Abilità [visuo-]spaziali

«Cosa completa meglio la figura (formando un quadrato)?»



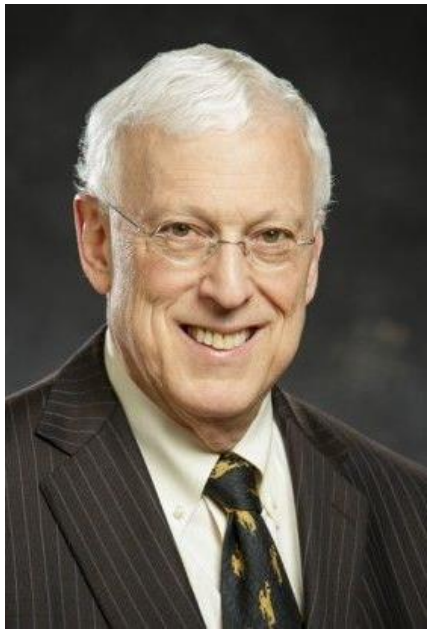
Validità e limiti del lavoro di Louis Thurstone

- Thurstone affina tecniche psicometriche, ma è guidato anche da **tentativo teorico: scomporre l'intelligenza in abilità di base *teoricamente indipendenti***

- Un fallimento utile! Thurstone si accorge che le PMA **non sono indipendenti** e ammette l'esistenza di *g* → **apre la strada** allo sviluppo delle **teorie gerarchiche dell'intelligenza**

- Teoria di fondo non più attuale, ma **prove PMA ancora usate** in ricerca per **misura abilità specifiche**

Teoria Triarchica: Robert Sternberg



Sternberg (1996) propone tre forme basilari del pensiero intelligente:

- Intelligenza astratta o analitica

corrisponde al «fattore *g*» tipicamente misurato dalle teorie unitarie, ma soprattutto agli aspetti «fluidi»

- Intelligenza pratica

abilità di adattarsi alle necessità quotidiane usando, al momento opportuno e in base al contesto, conoscenze e abilità già apprese

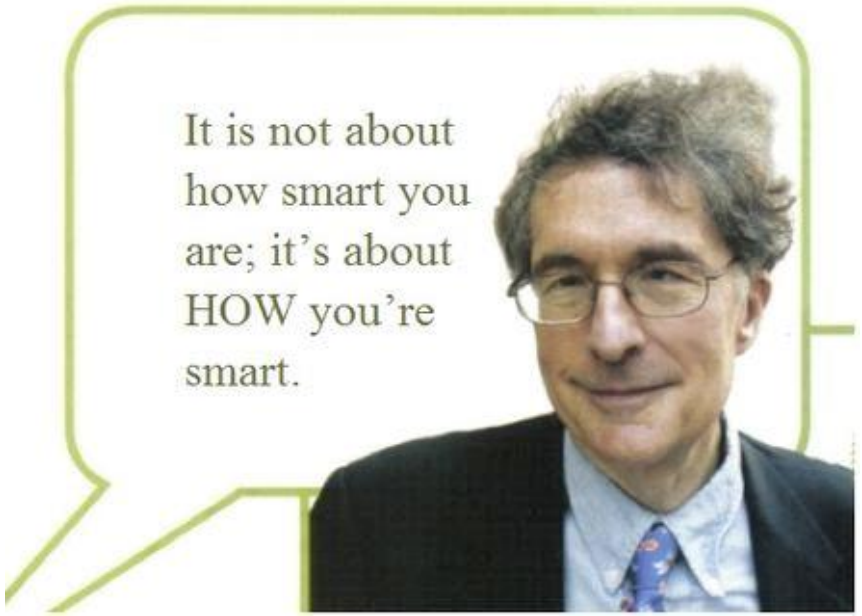
- Intelligenza creativa

capacità di trovare soluzioni nuove e originali ai problemi

Maggiore enfasi sul comportamento nei contesti di vita reale

Problema: solo l'intelligenza «astratta» è facile da misurare coi test, e resta comunque un ottimo predittore degli apprendimenti e un buon predittore del successo lavorativo

Intelligenze multiple: Howard Garner



Teoria molto popolare in alcuni ambiti (specialmente educativo/pedagogico): ci sarebbero «**molte intelligenze**» derivanti da:

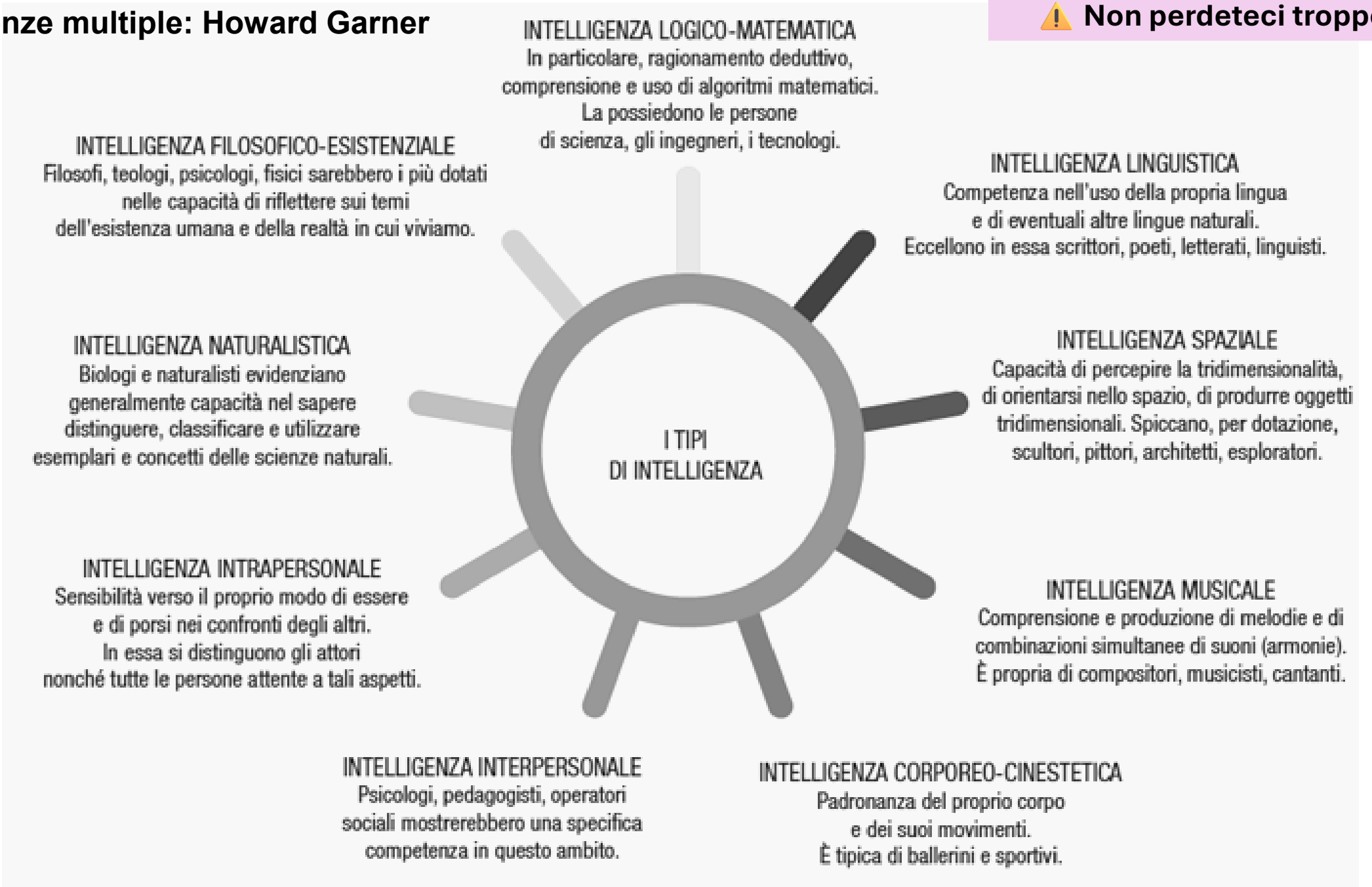
- Basi **neurobiologiche** specifiche / **localizzabili**
- Set di operazioni **cognitive** dedicate
- Storia **evoluzionistica** plausibile (abilità «selezionata»)
- **Sviluppo** ontogenetico descrivibile nel bambino
- **Dissociazioni** nei profili individuali, **talenti** o **deficit** selettivi

Ogni persona avrebbe una combinazione peculiare e «unica» di intelligenze

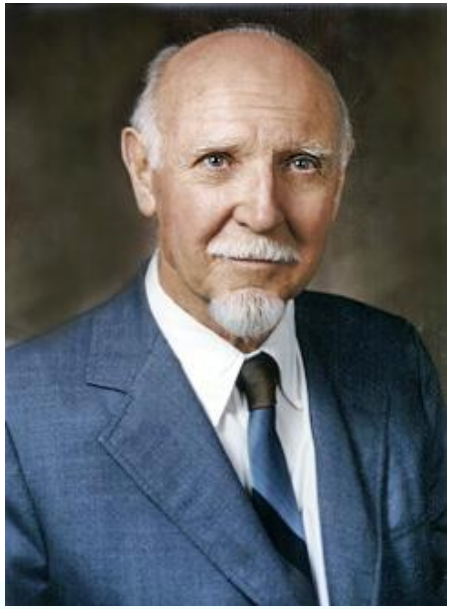
Gardner (1983): *Frames of Mind: The Theory of Multiple Intelligences*

Intelligenze multiple: Howard Garner

⚠️ **Non perdeteci troppo tempo!**



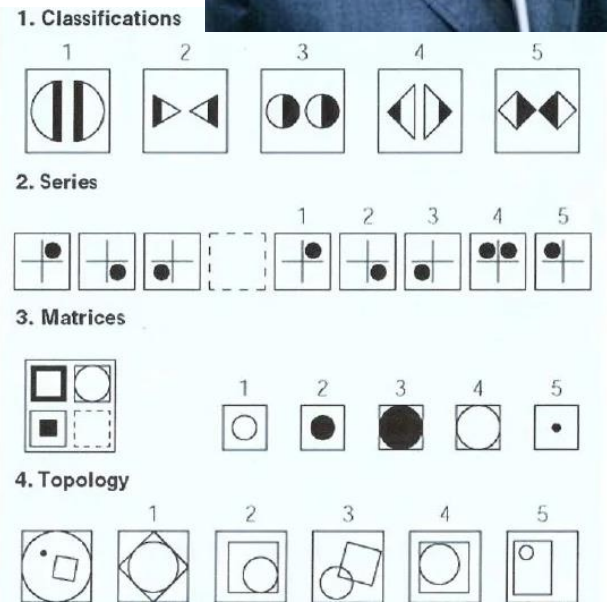
Intelligenza «Fluida» vs «Cristallizzata»



Raymond Cattell (1963) introduce una distinzione rimasta poi celebre e realmente importante nell'intelligenza:

- ***Intelligenza Fluida*** (Gf)

  - Capacità di ragionare su problemi nuovi indipendentemente da istruzione formale, astraendo regolarità da stimoli mai visti prima
  - Forte base biologica e innata (in teoria)
  - Misurata preferibilmente con prove non-verbali



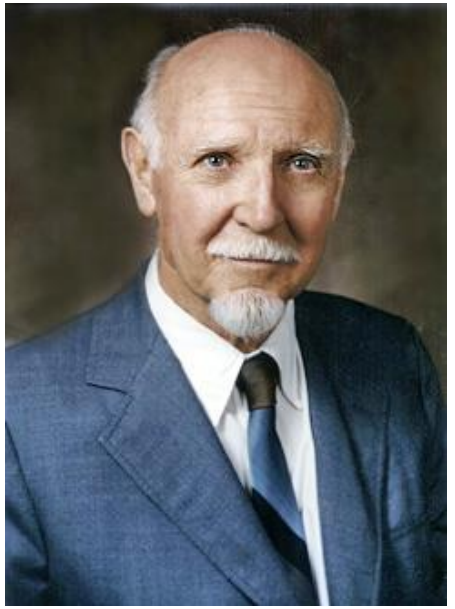
- ***Intelligenza Cristallizzata*** (Gc)

  - Accumulo di conoscenze e strategie acquisite
  - Capacità di usare conoscenze e strategie quando necessarie
  - Fortemente dipendente da istruzione formale
  - Misurata soprattutto attraverso prove verbali (es. Vocabolario)

Cosa significa «ineffabile»?

A quale evento storico è associato l'anno **1789**?

Intelligenza «Fluida» vs «Cristallizzata»



intelligenza fluida crescita impetuosa con lo sviluppo, declino segue declino abilità neurocognitive generali

intelligenza cristallizzata può aumentare con l'acquisizione di esperienze anche in età anziana

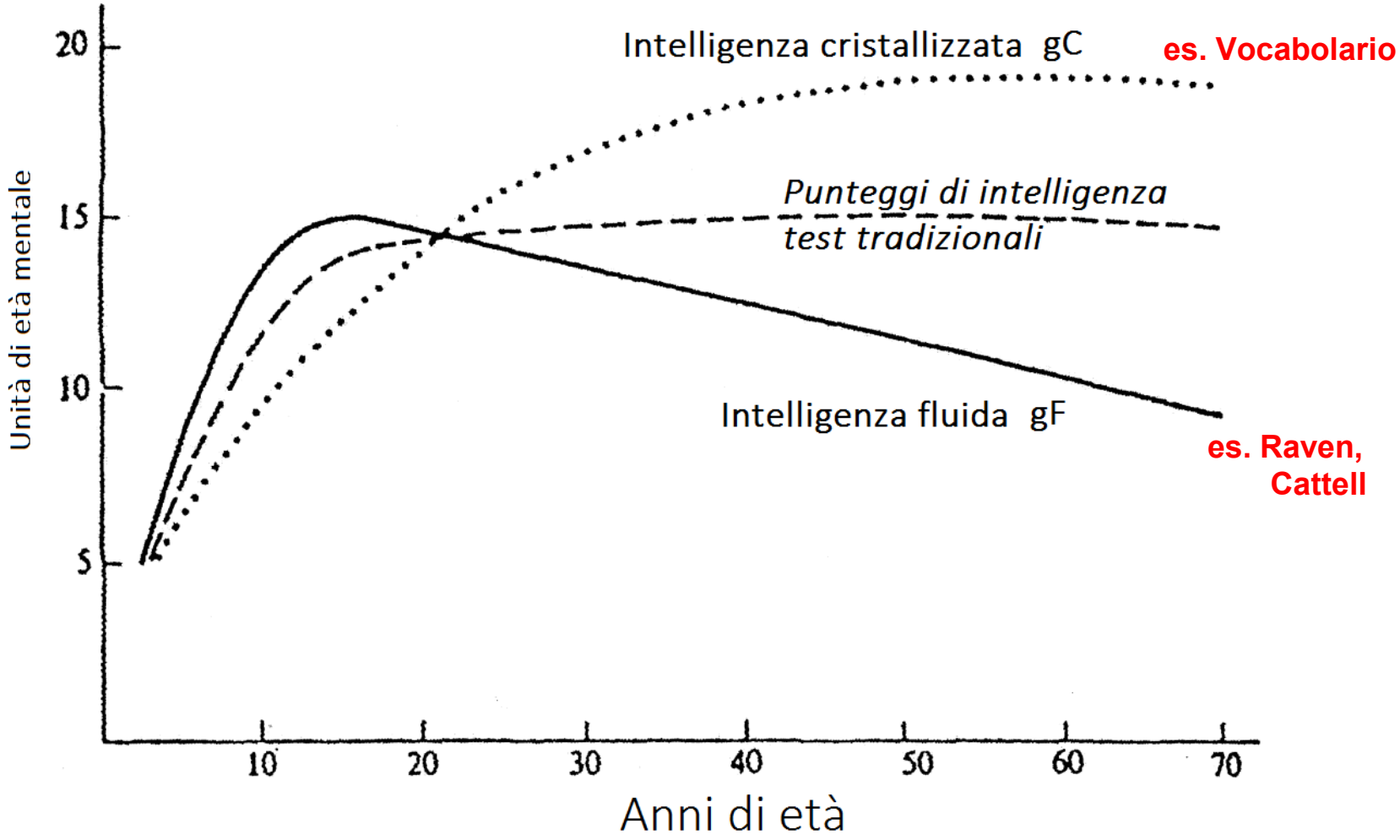


grafico adattato da McArdle et al. (2002) e Cattell (1987)

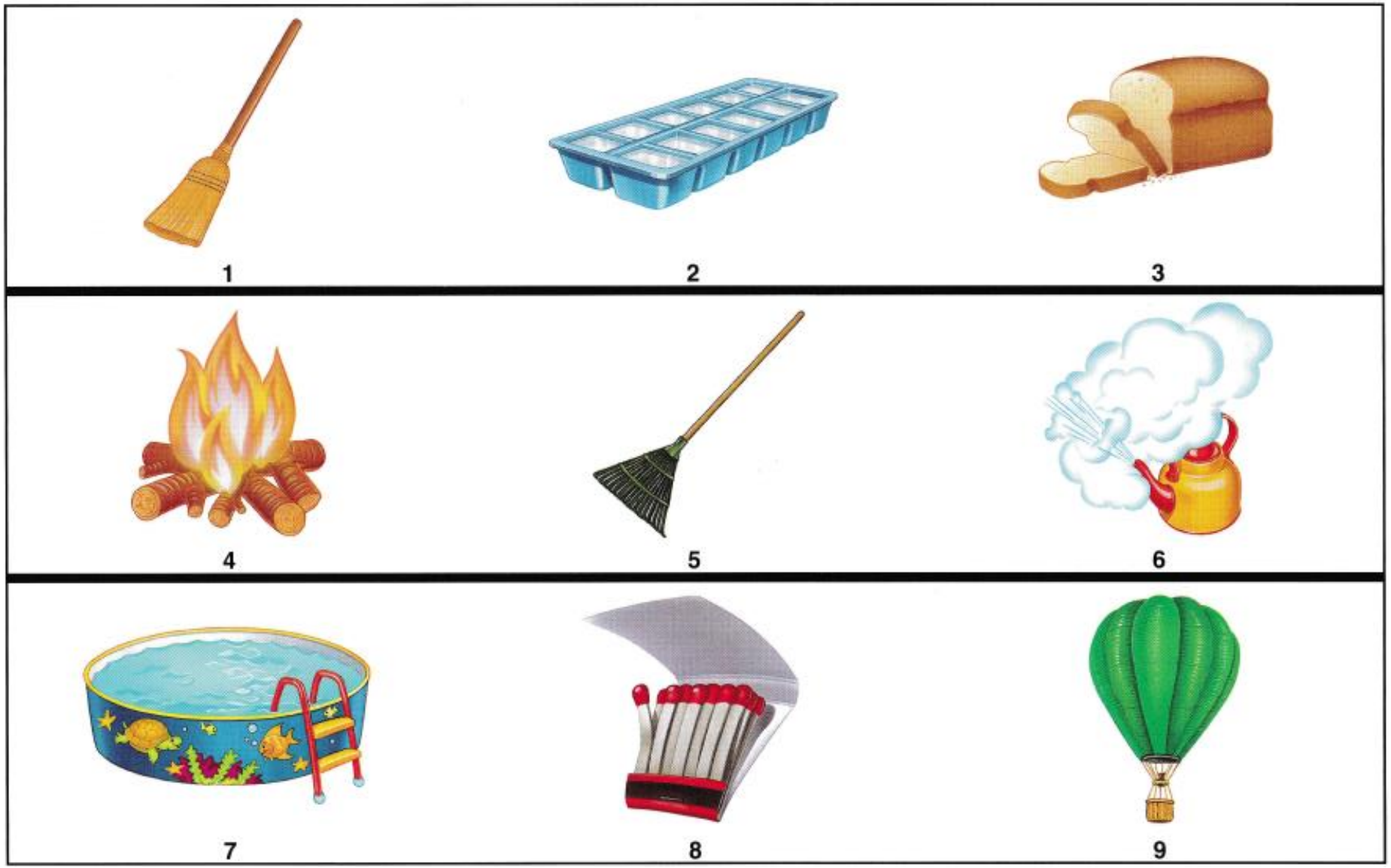
QUESITO DI RIFLESSIONE - Intelligenza «Fluida» o «Cristallizzata»? Cosa usate?



L’apprendimento può dotarmi di strategie e strutture concettuali (*intelligenza cristallizzata*) che facilita la soluzione di problemi altrimenti ostici se uso la sola *intelligenza fluida*

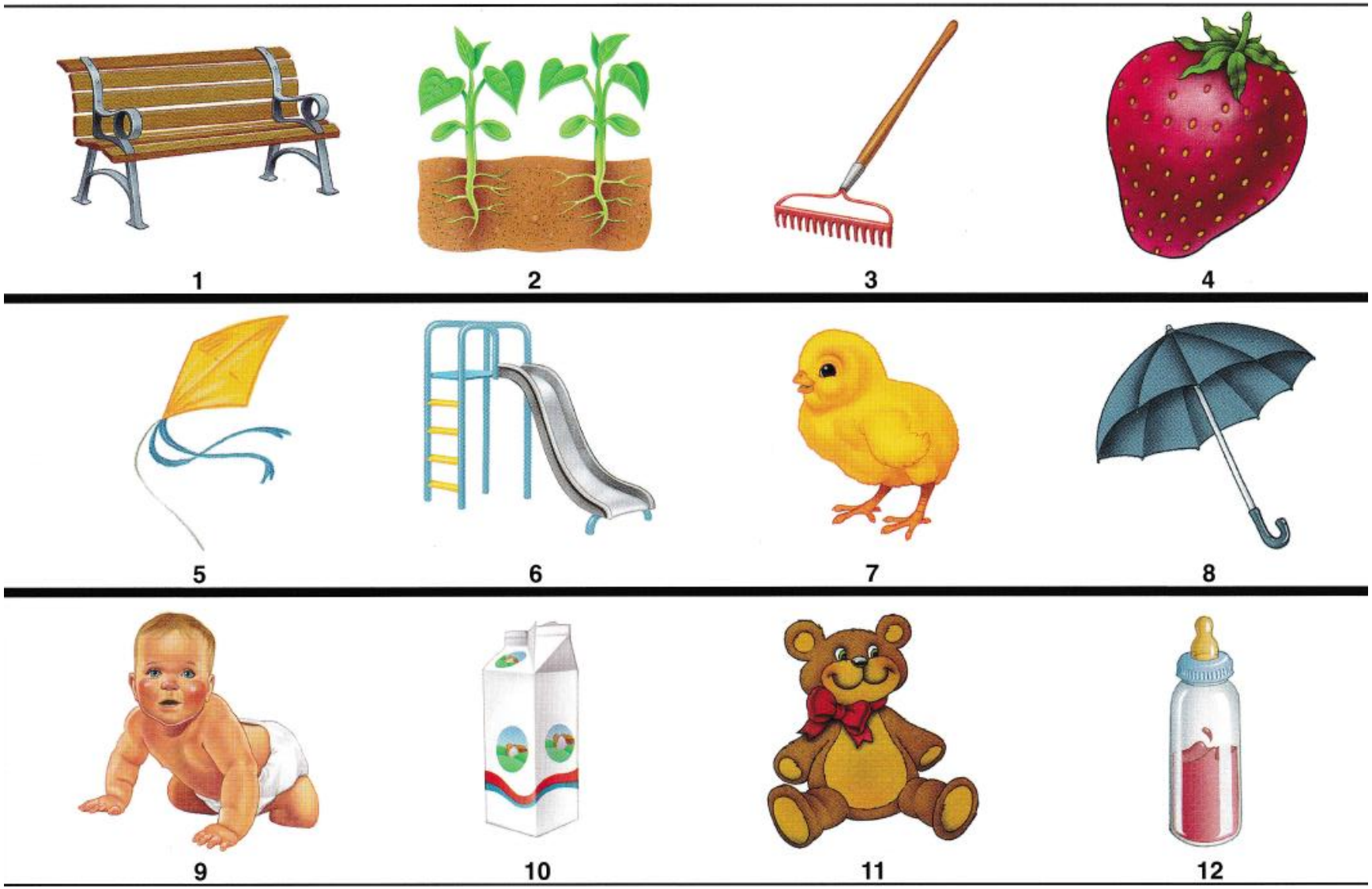
$$\begin{cases} X + Y = 200 \\ X + Z = 240 \\ Z + Y = 110 \end{cases}$$

QUESITO DI RIFLESSIONE - Intelligenza «Fluida» o «Cristallizzata»? Cosa usate?



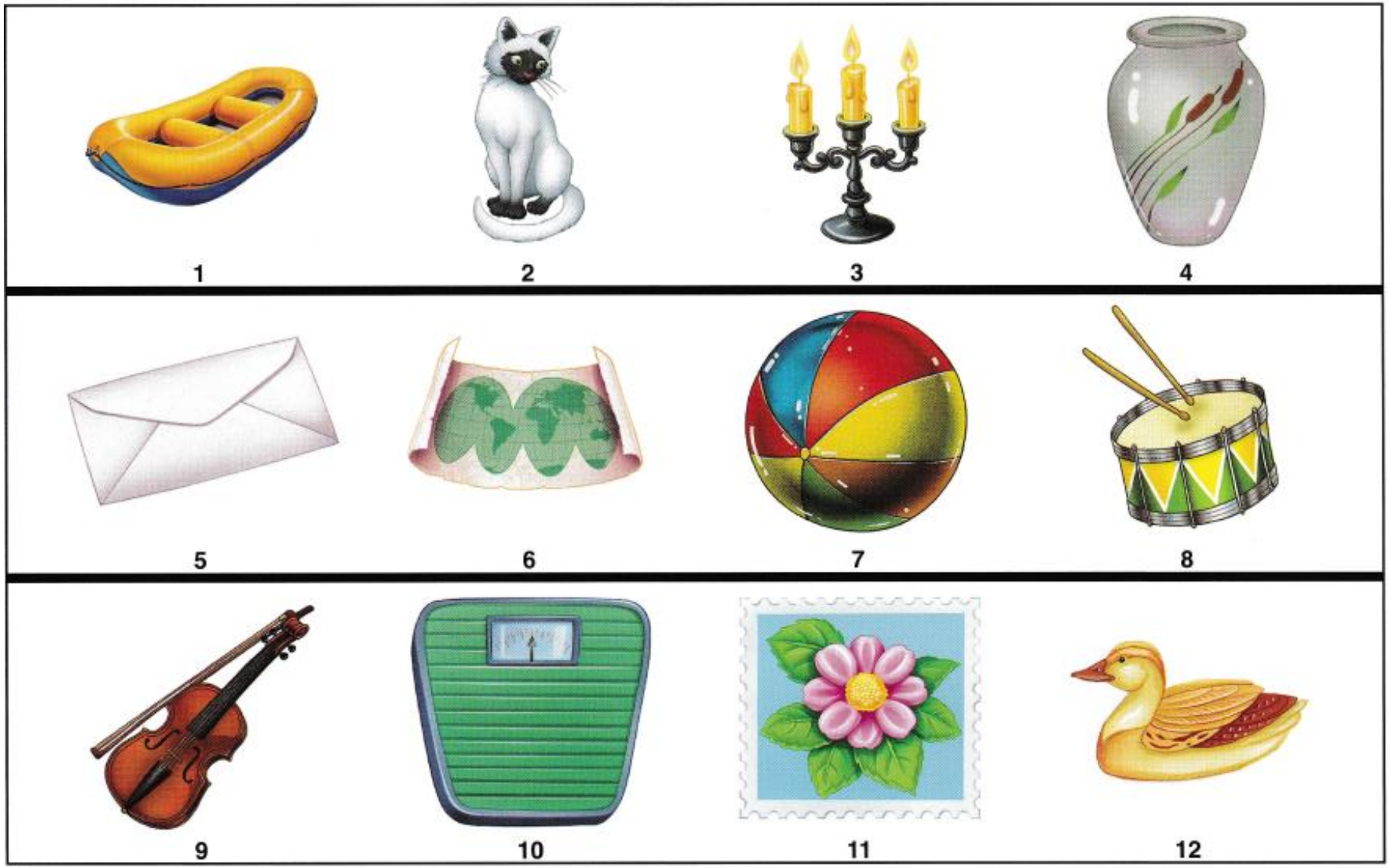
Item di «Concetti Illustrati» – oggi inserito dalle scale Wechsler in «Ragionamento Fluido»

QUESITO DI RIFLESSIONE - Intelligenza «Fluida» o «Cristallizzata»? Cosa usate?



Item di «Concetti Illustrati» – oggi inserito dalle scale Wechsler in «Ragionamento Fluido»

QUESITO DI RIFLESSIONE - Intelligenza «Fluida» o «Cristallizzata»? Cosa usate?



Item di «Concetti Illustrati» – oggi inserito dalle scale Wechsler in «Ragionamento Fluido»

Intelligenza «Fluida» vs «Cristallizzata»

- Gf vs Gc **non** nascono da **distinzione psicometrica** (correlano tantissimo!)
  ma da **diverse traiettorie nell'arco di vita**
- **Gf** «emerge prima» e crea la capacità mentale con cui **costruire e cristallizzare Gc** nel tempo → «***teoria dell'investimento***»
- Cattell **non** credeva davvero che ci fossero due **intelligenze diverse**;
  era sostanzialmente **unitarista**
- Gf e Gc sono solo due **modi diversi** con cui l'intelligenza si **esprime**

↳ E allora perché l'ho messa tra le teorie *multiple / multicomponenziali*?!

Perché ha aiutato a passare da un approccio puramente *unitarista* iniziale a quello *gerarchico* moderno!

Utilità e limiti delle teorie multicomponenziali / multiple

+ Sforzo di valorizzare **aree di prestazione poco convenzionali**, trascurate → Più attenzione ai **punti di forza e di debolezza** dei singoli individui *(«tutti sono intelligenti…»)*

+ L'«area di funzionamento» ha un **significato interpretabile** (*«g»* rimane *«materia oscura»*…)

– La *positive manifold* continua a perseguitarci! Gran parte delle **differenze individuali** nei singoli test (e degli esiti nella vita reale) sono **meglio spiegate da un unico fattore comune («g»)**

– Le «intelligenze multiple» sono **difficilissime da misurare** con test standardizzati

– Le «intelligenze multiple» **NON sono ugualmente importanti**: Scarsa «intelligenza musicale» o «corporeo-cinestesica» > impatta poco sulla vita quotidiana; Scarsa «intelligenza logico-matematica» > di solito associata a disabilità intellettiva

– **Non c'è mai accordo su quante** debbano essere le intelligenze multiple (es. Guilford individua 120 categorie, poi perfino 180 ← Kaufman (2009): *«se una abilità sola era troppo poco, 120 sono troppe»*)

LA SINTESI

INTELLIGENZA «GERARCHICA»

L’intuizione di Thurstone, pur «fallita», fu utile:

- Test del tutto diversi continuano sempre a correlare (le PMA **non** sono ortogonali)

MA

- Test che coinvolgono materiale o tipi di elaborazione **simile** correlano tra loro **di più** (verbale con verbale, visivo con visivo, memoria con memoria, …)

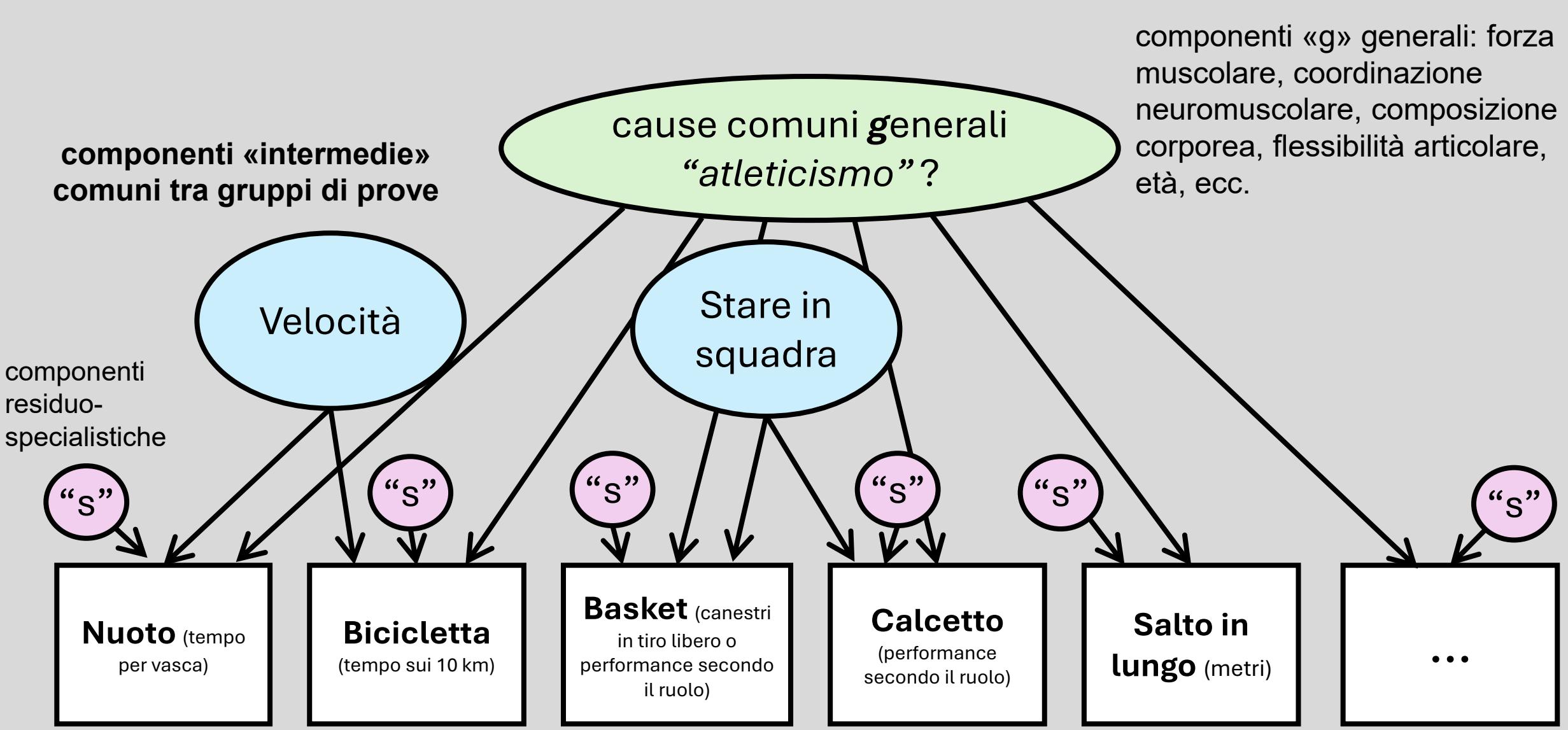
Si apre dunque una prospettiva a più livelli, con almeno:

3 - un livello **generale** (*«g»*)

2 - un livello di **dominio cognitivo** (verbale, visivo, memoria, …

1 - un livello **test-specifico** residuale «s»

⚠️ esempio puramente illustrativo del concetto, **NON** c'entra con l'**INTELLIGENZA**



Modello «Cattell-Horn-Carroll» (CHC)

Oggi *«intelligenza gerarchica»* è quasi sinonimo di ***«modello CHC»***

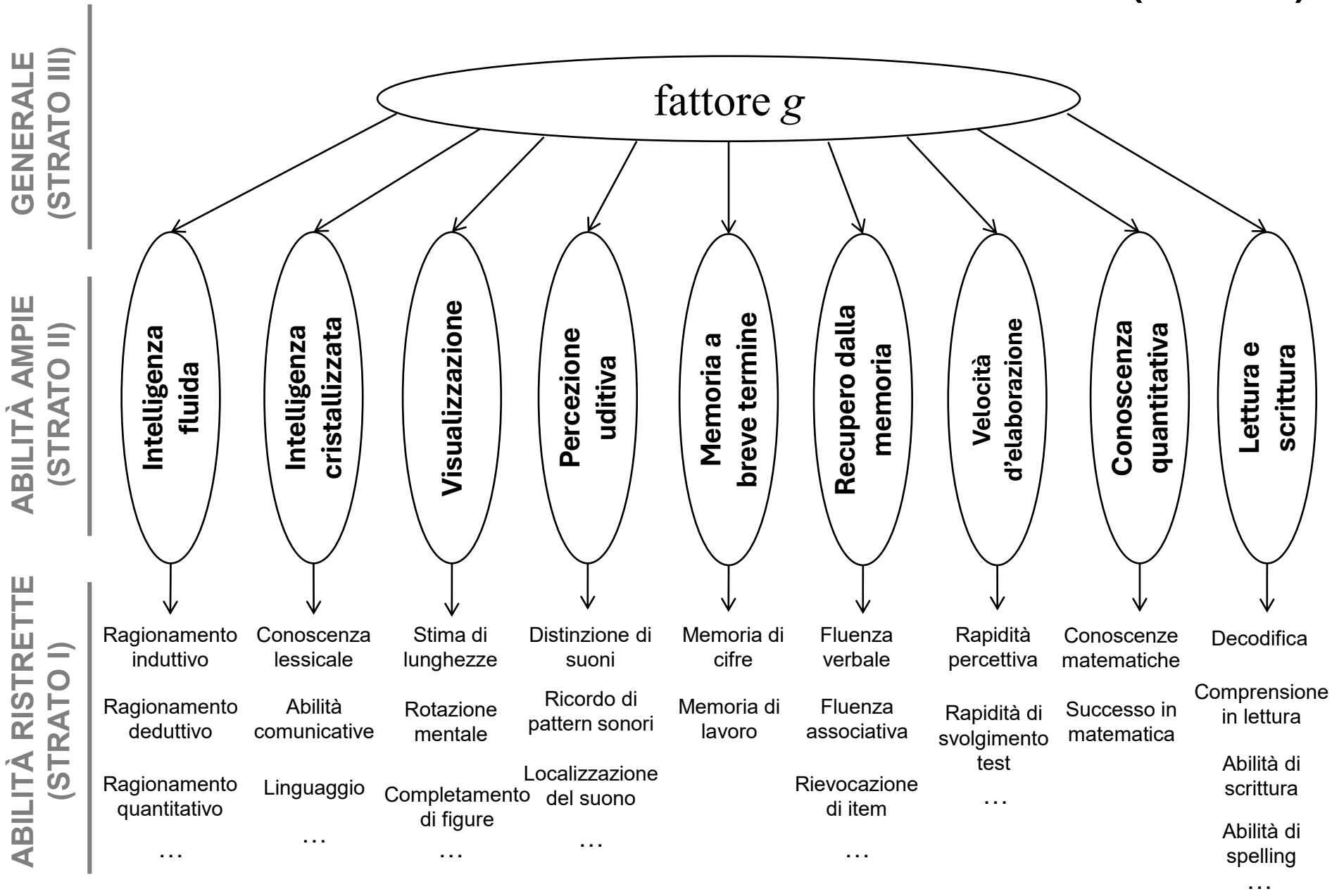
Le moderne batterie d'intelligenza nascono (IDS) o si stanno adattando (Woodcock-Johnson; Wechsler) al modello CHC

Ma cos'è il modello CHC?

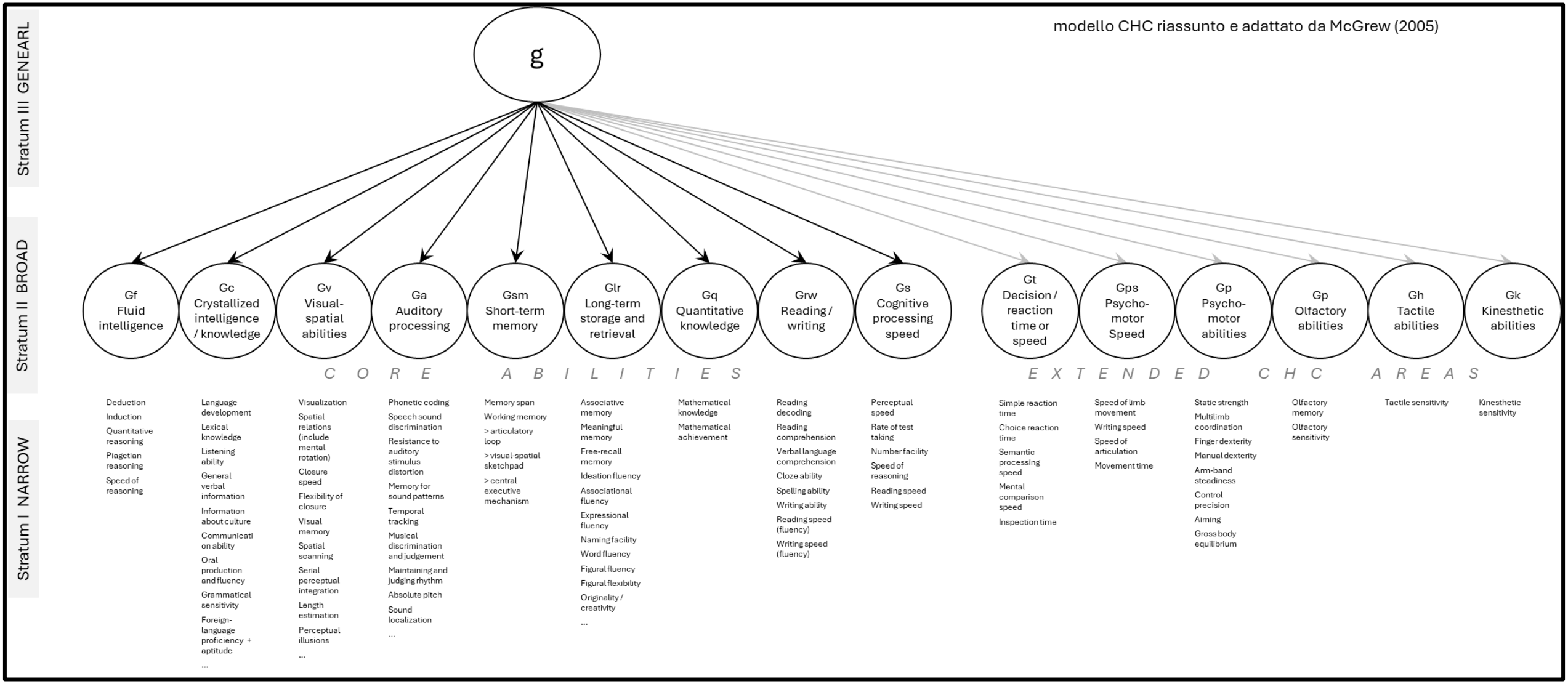
è (o almeno cerca di essere) una **«tassonomia completa» delle abilità cognitive *differenziabili*** (Carroll, 1993)

cioè rilevanti a livello delle **differenze individuali** tra persone

Modello «Cattell-Horn-Carroll» (CHC)



Modello Cattell-Horn-Carroll (CHC) «ESTESO»



Modello «Cattell-Horn-Carroll» (CHC)

un minimissimo di storia

Raymond **C**attell → distingue Intelligenza **«Fluida»** vs **«Cristallizzata»,** pur restando sostanzialmente **unitarista**

John **H**orn → **rifiuta nettamente il fattore g**, assume una prospettiva simile a Thurstone, dimostra che una serie di altri **domini cognitivi** possono essere in teoria **distinti** con l'analisi fattoriale

John **C**arroll → **sintesi definitiva**, fa pace con la realtà (***g* è ineliminabile** ma i **domini cognitivi sono davvero in parte separabili**)
→ **mette tutto insieme** nel modello finale a più strati

NASCE IL «CHC»

… sintesi ed estensioni successive (es. McGrew, 2005)

Modello «Cattell-Horn-Carroll» (CHC)

→ CHC è considerato lo «stato dell'arte» e viene spessissimo citato quando si parla di **assessment multicomponenziale dell'intelligenza**

→ Onestamente, non tutti i fattori sono ugualmente importanti (es. intelligenza fluida e cristallizzata molto centrali, altre cose sono un po' periferiche o suscettibili al contesto, es. velocità, conoscenza quantitativa, lettura/scrittura)

→ Onestamente, più che un vero «modello teorico» è una tassonomia di domini di abilità più o meno specifiche

Cosa significa davvero «intelligenza gerarchica»?

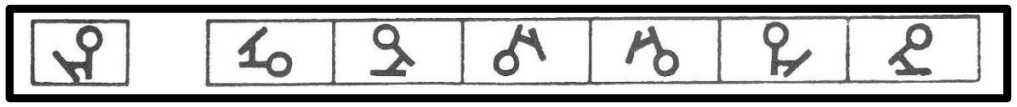
Significa che la prestazione a un test va «letta» su diversi livelli, e l'intelligenza non è a un livello solo

Come si spiega la prestazione ai test cognitivi? Cosa sto davvero misurando?

Cosa significa «ineffabile»?

A) Che non può essere negato
B) Che non può essere espresso a parole
C) Caratterizzato da lunghe pause
D) Superfluo, inutile

ESEMPIO



Fattore generale «g»

Sicuramente di interesse teorico

Verbale / linguistico

Abilità in un dominio cognitivo

Visivo / spaziale

spesso NON di interesse teorico, non interpretabile

Specifica conoscenza del vocabolario

Abilità compito-specifiche («s»)

Specifica abilità di rotazione mentale

Errore di misura (casualità, numero limitato di item)

Effetti transienti (dormito bene/male, *time of the day, assunto stimolanti, …*)

Varianza residua / effetti residuali
Attenzione: può contare oltre 30-40% della varianza dei punteggi ai singoli subtest

WAIS-IV struttura adattata a modello CHC



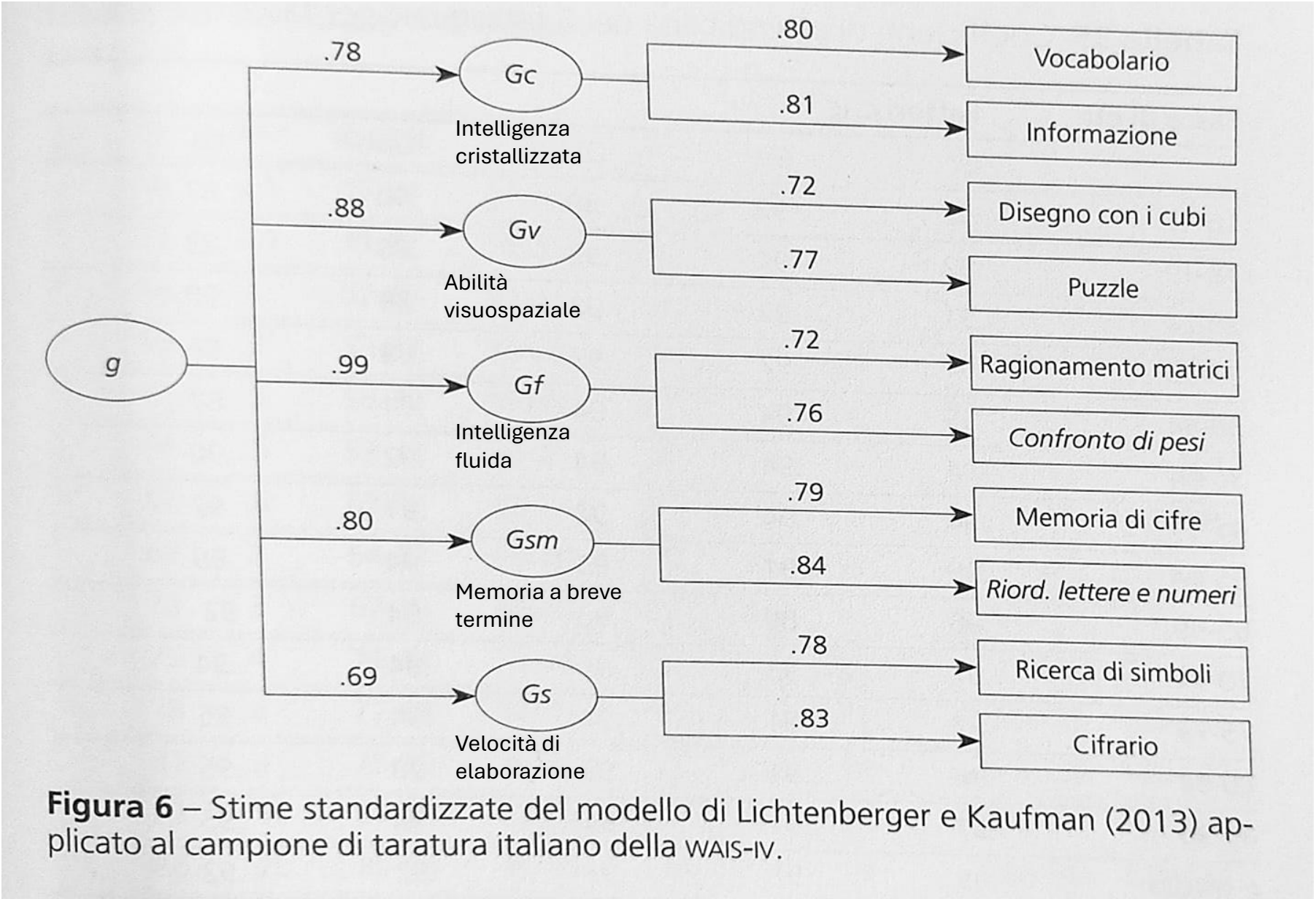


Figura 6 – Stime standardizzate del modello di Lichtenberger e Kaufman (2013) applicato al campione di taratura italiano della WAIS-IV.

La «prevalenza di g»

Ok, le misure cognitive «giocano» su una **gerarchia di livelli** …
ma quanto conta ciascuno dei livelli?

In teoria c'è accordo su «intelligenza gerarchica» … ma in pratica il ***mainstream* odierno** continua a **prediligere una visione *de facto* unitaria**

Fattore g	Dominante, misura attendibile	es. ***QI* = 115** → OK, interpretabile, stabile, replicabile ✨ 😳
Abilità di dominio	Seguono molto g, poco attendibili	es. *Verbale* = 122; *Percettivo* = 113 → ok, ma per lo più ridondanti, e se ripetessi test potrebbero addirittura invertirsi ⚠️
Abilità specifiche	Pressoché non misurabili «da batteria»	es. *Matrici; Cubi; Concetti illustrati* → non interpretabili singolarmente 🫠
Errore di misura	Molto… ma teoricamente non rilevante	considerato «rumore», riducibile con test più lunghi e somministrazioni ripetute (spesso insostenibili) 😟

La «prevalenza di g»

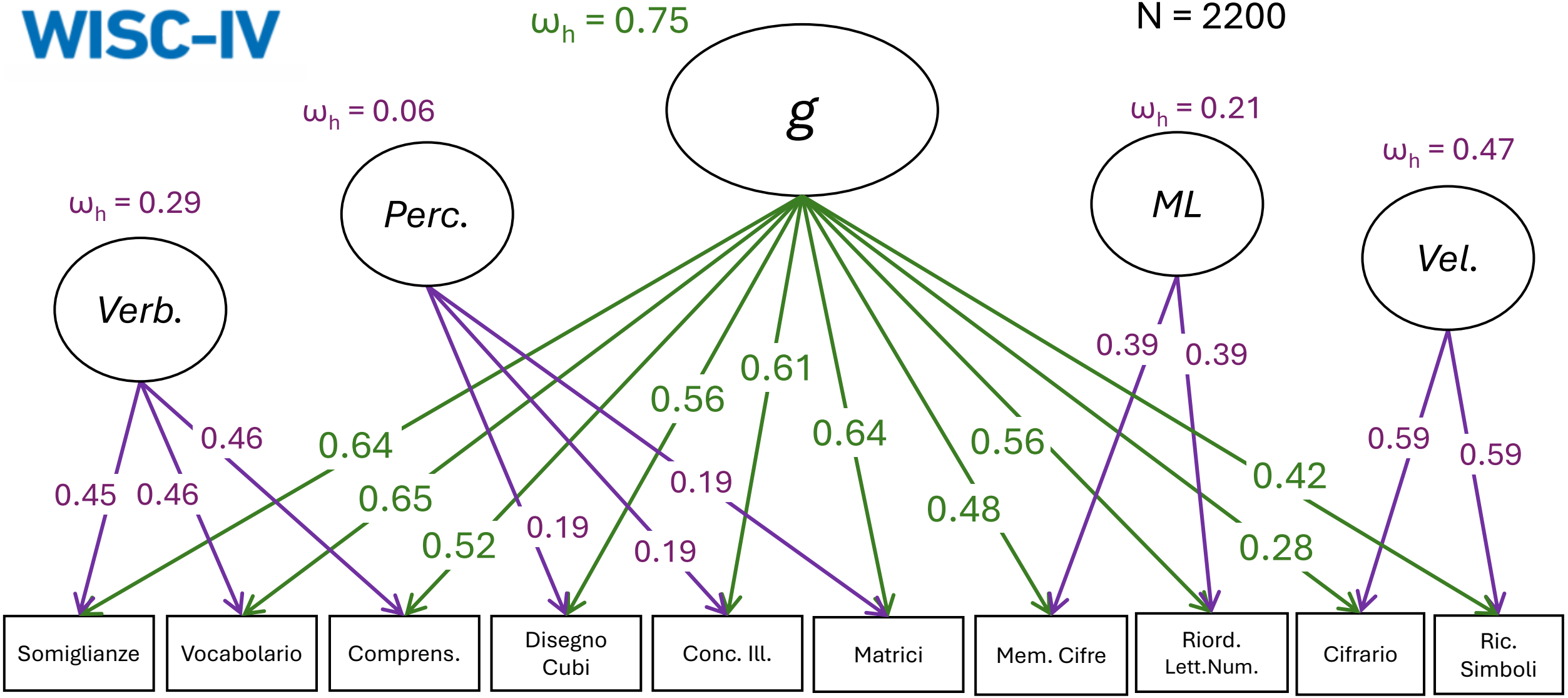
- Nelle batterie multicomponenziali di intelligenza, g spiega ben oltre metà della variabilità comune tra i subtest (es. 71.3% nella WISC-IV americana; Watkins, 2006), lasciando un ruolo marginale ai fattori di dominio cognitivo
- Attendibilità fattori specifici al netto del fattore g è scarsissima (Watkins, 2006) → Scostamenti dei punteggi dei fattori specifici dal punteggio di *g* sono aleatori, riflettono errore di misura (es. Gignac & Kretzschmar, 2017)
- Questa prevalenza di *g* rimane forte in tutto il corso della vita (es. Gignac, 2014)
- *g* è ciò che spiega regolarmente gli esiti importanti nella vita reale: successo scolastico, produttività lavorativa, longevità/salute (es. Deary et al., 2003; Wasserman, 2019); è anche la componente più chiaramente ereditabile (cf. Jensen effect)

Questo vale per la popolazione nel suo insieme … MA non per forza in (1) individui con forti anomalie (discrepanze molto ampie); (2) sottopopolazioni con condizioni del neurosviluppo (es. Giofrè et al., 2019)

Il fattore generale «g» è ritenuto la componente con maggiore capacità predittiva verso esiti rilevanti nella vita reale, quella misurato con più affidabilità, la più stabile nel tempo, la più ereditabile

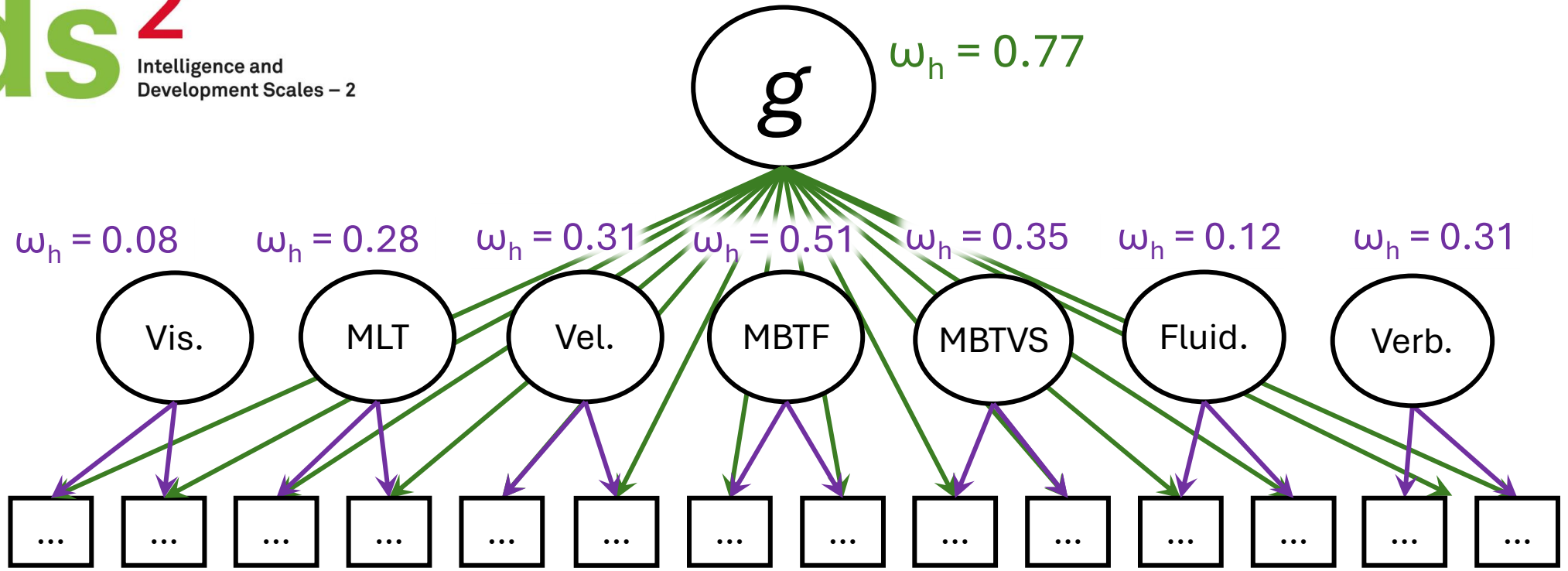
cf. Canivez et al. (2016; 2017); Nelson et al., (2013); Warne (2020); Watkins & Canivez (2022); Watkins (2010)

Consistenza interna – esempio su WISC-IV ITA



Consistenza interna – esempio su IDS-2 ITA

N = 1281



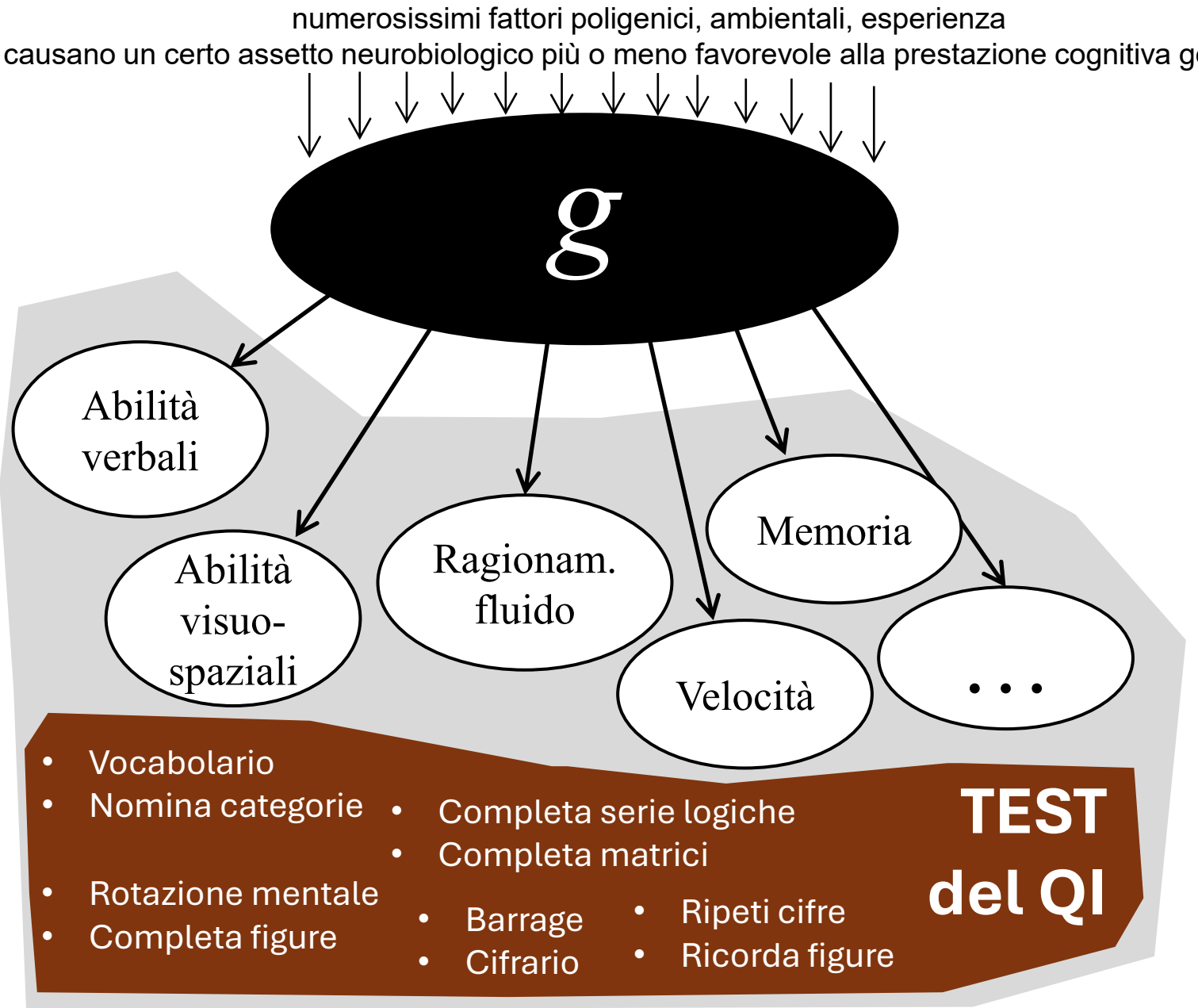
di nuovo stesso riscontro: fattore g risulta attendibile e interpretabile (anche perché molto più «potente» con molti subtest) – fattori di dominio cognitivo non raggiungono un'attendibilità adeguata per interpretazione indipendente

Diversi ricercatori concludono che sia semplicemente inappropriato interpretare qualsiasi indice di dominio cognitivo, e puntano solo al QI totale (es. Gignac & Kretzschmar, 2017; Watkins, 2006)

Un'interpretazione più equilibrata è che l'interpretazione degli indici sia possibile ma vada motivata in base ai casi, e generalmente vada riservata a casistiche cliniche per le quali si conosca il profilo atteso (Cornoldi et al., 2015; Giofrè et al., 2017; 2019; Toffalini et al., 2017, 2022)

→ L'interpretazione indipendente degli indici **è** possibile, ma va giustificata all'interno di un *assessment* clinico complessivo, corroborandola con evidenze convergenti

UNA SINTESI MODERNA MOLTO RAGIONEVOLE



«g» è riassumibile statisticamente in un singolo fattore

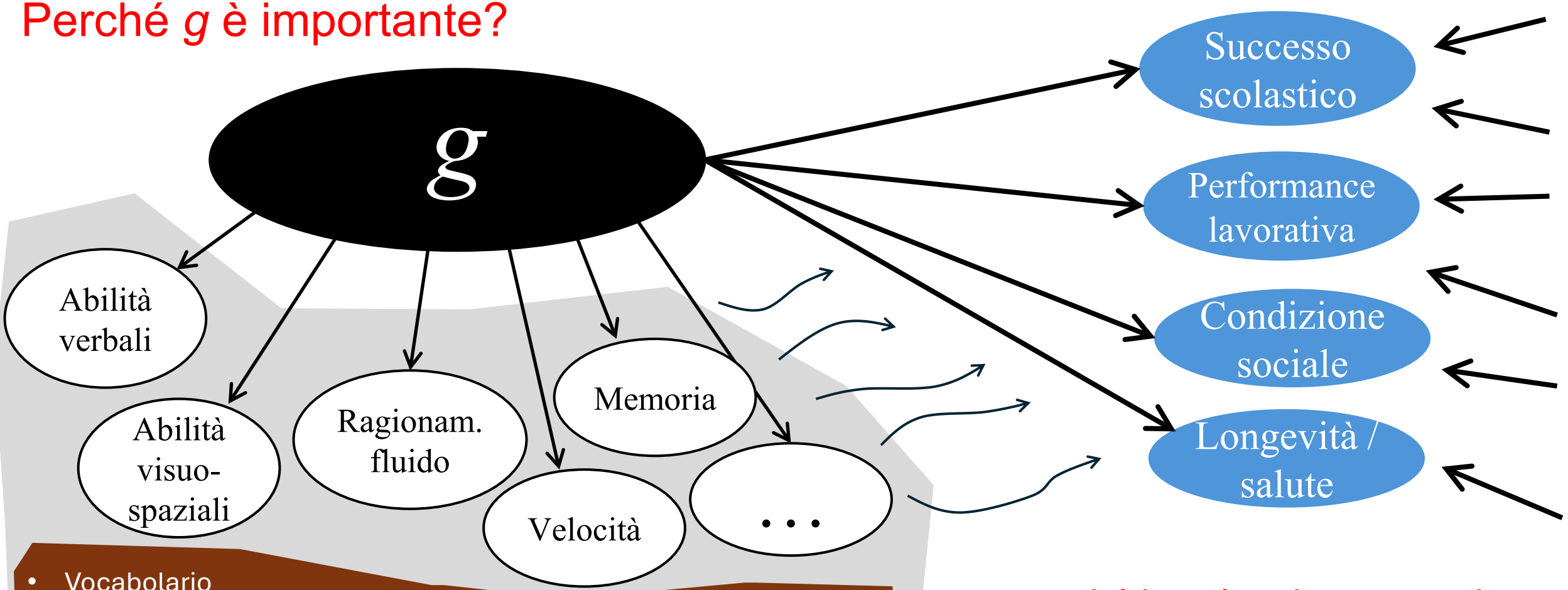
MA

«g» NON è ontologicamente un singolo elemento

anzi! si assume essere il risultato finale di moltissimi fattori, genetici e non

UNA SINTESI MODERNA MOLTO RAGIONEVOLE

Perché *g* è importante?



perché in un'ora ho approssimato bene qualcosa che è predittivo di numerosi esiti importanti nella vita reale, anche a lungo termine

UNA SINTESI MODERNA MOLTO RAGIONEVOLE

Quindi, cos'è *g*?

È l'insieme delle cause comuni (in buona parte ancora ignote) che sottostanno la maggiore o minore prestazione in molte abilità cognitive diverse. Viene riassunto come *«abilità mentale generale»*

E come si misura?

Con il QI, che si ottiene aggregando punteggi di prestazione in numerose prove che richiedono abilità cognitive di tipo diverso

Perché è importante?

Perché è misurabile in modo affidabile, stabile, abbastanza rapido, ed è predittivo di molti esiti importanti nella vita reale (spesso, ma non sempre, rendendo inutile l'ulteriore approfondimento di questo o quel dominio cognitivo particolare)

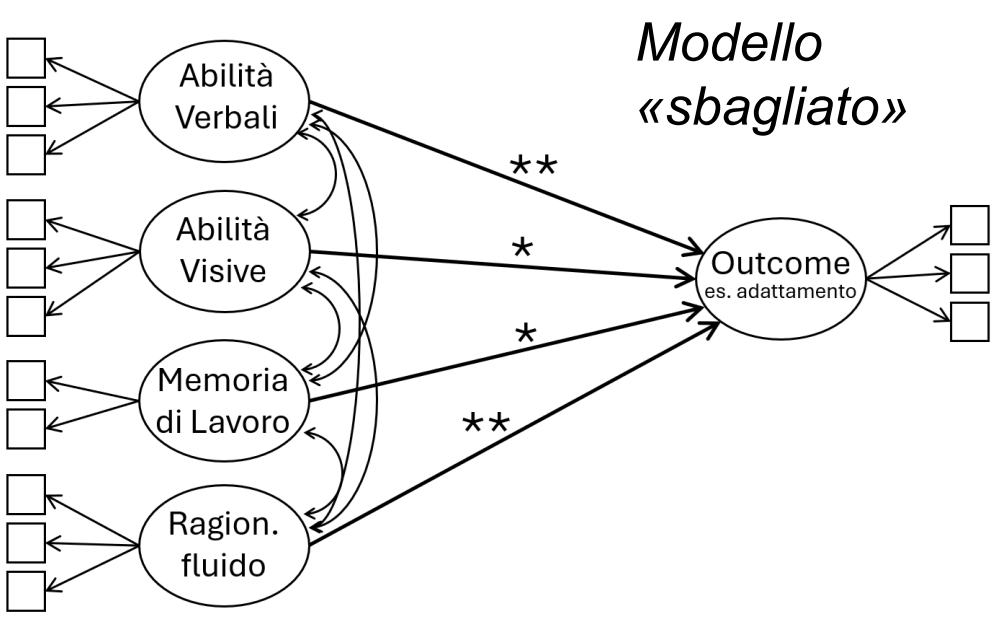
un po’ di pepe

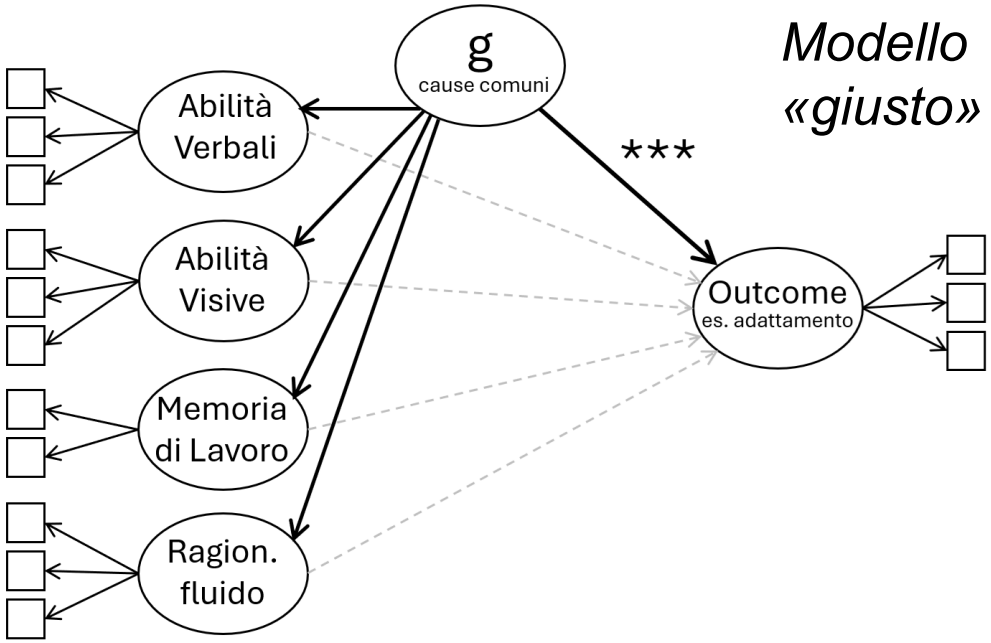
Per ideologia, o ignoranza, o poca familiarità con i metodi, si vedono spesso pubblicati modelli che trascurano l’esistenza di possibili cause comuni («g») e illudono di scoprire relazioni dirette che in realtà (probabilmente) non esistono

… eppure l’esistenza della «terza variabile» (causa comune) come causa di relazioni osservate si studia fin dal primo anno di università

un po’ di pepe

https://enricotoffalini.github.io/blog/posts/controllare-per-latente/





Illusione che una serie di abilità particolari siano rilevanti per un certo outcome di interesse

Questo modello è teoricamente naïve e contraddice le teorie dell’intelligenza

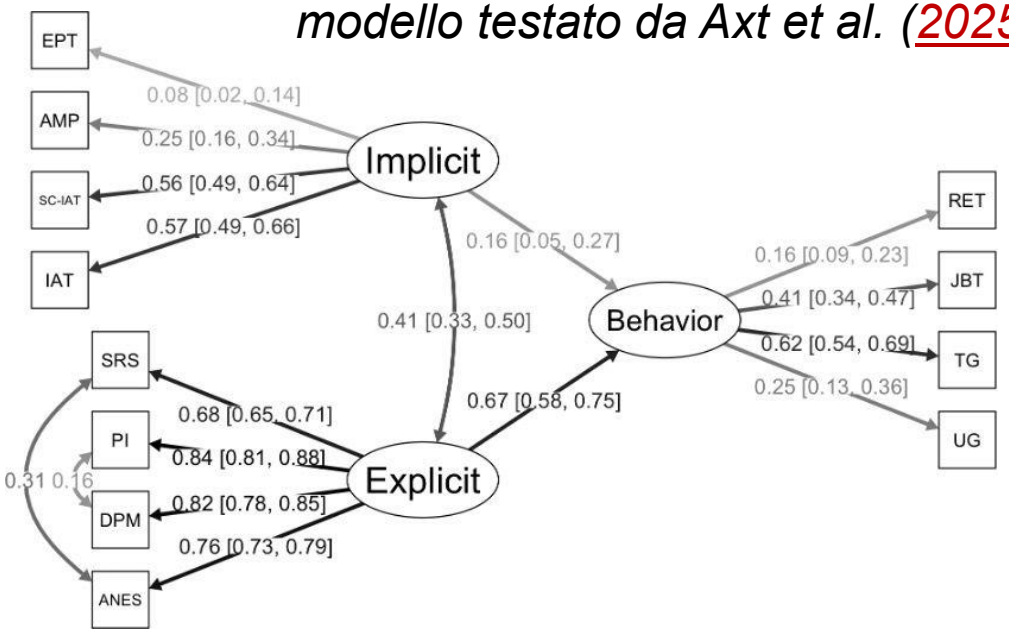
«g» toglie (o almeno attenua) l’illusione

un po’ di pepe

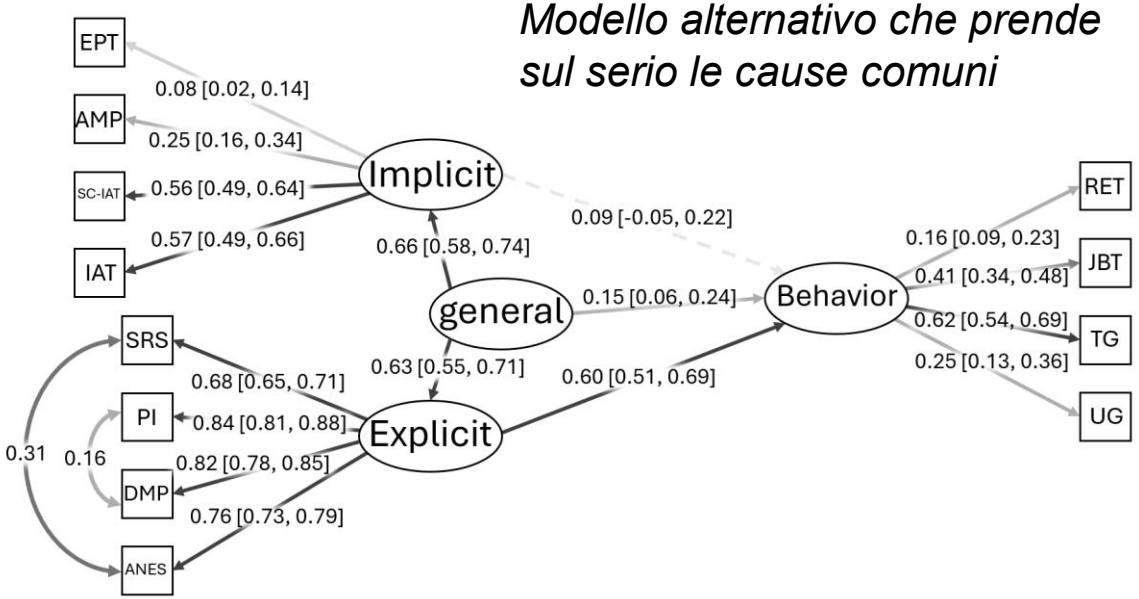
https://feracotommaso.github.io/posts/iatmeasure.html

Non solo intelligenza! Queste cose si vedono spesso anche in psicologia della personalità e sociale

modello testato da Axt et al. (2025)



Modello alternativo che prende sul serio le cause comuni



Misure «implicite» di razzismo (non consapevoli, da risposte automatiche [es. IAT]) sembrano predire comportamenti discriminatori, al netto del razzismo «esplicito» (questionari)

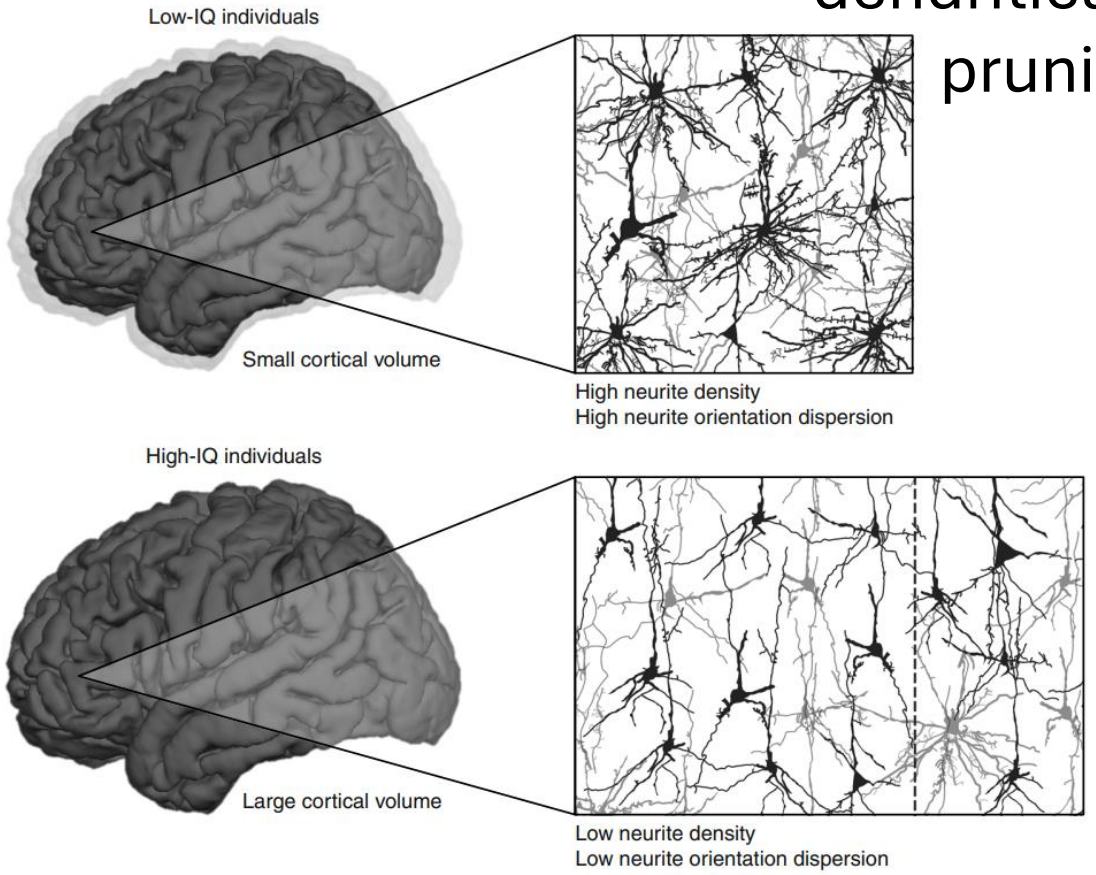
Una volta introdotto un fattore «generale» (assumendo esistano cause comuni: es. vivere in determinati quartieri, contesti sociali), il razzismo «implicito» non è più predittore significativo dei comportamenti discriminatori

g esiste

almeno un po’ (10-20%) lo vediamo

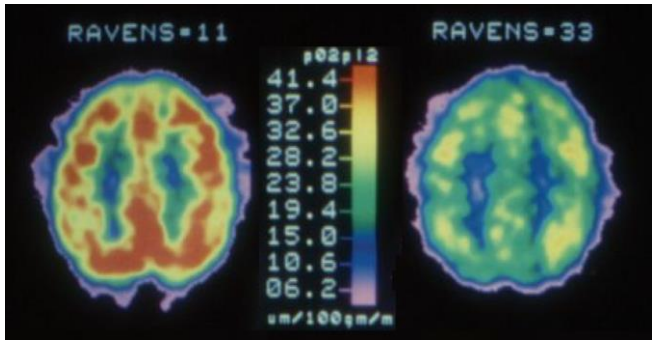
Basi neurobiologiche «*g - generali*»

Volume cerebrale totale

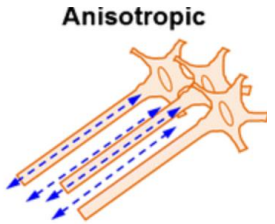


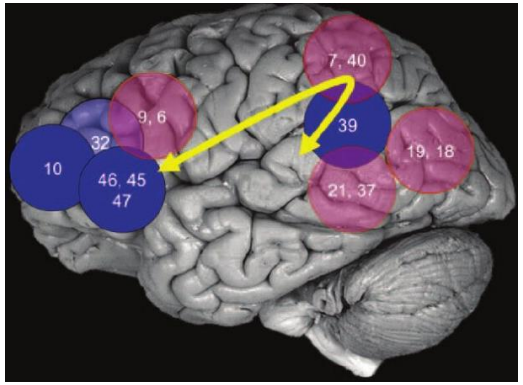
Arborizzazione dendritica e pruning

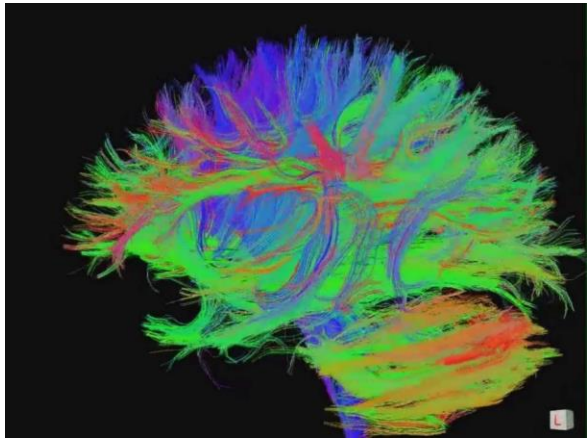
Metabolismo e attivazione efficiente



Integrità fasci connettivi fronto-parietali







cf. Haier (2017); Warne (2020)

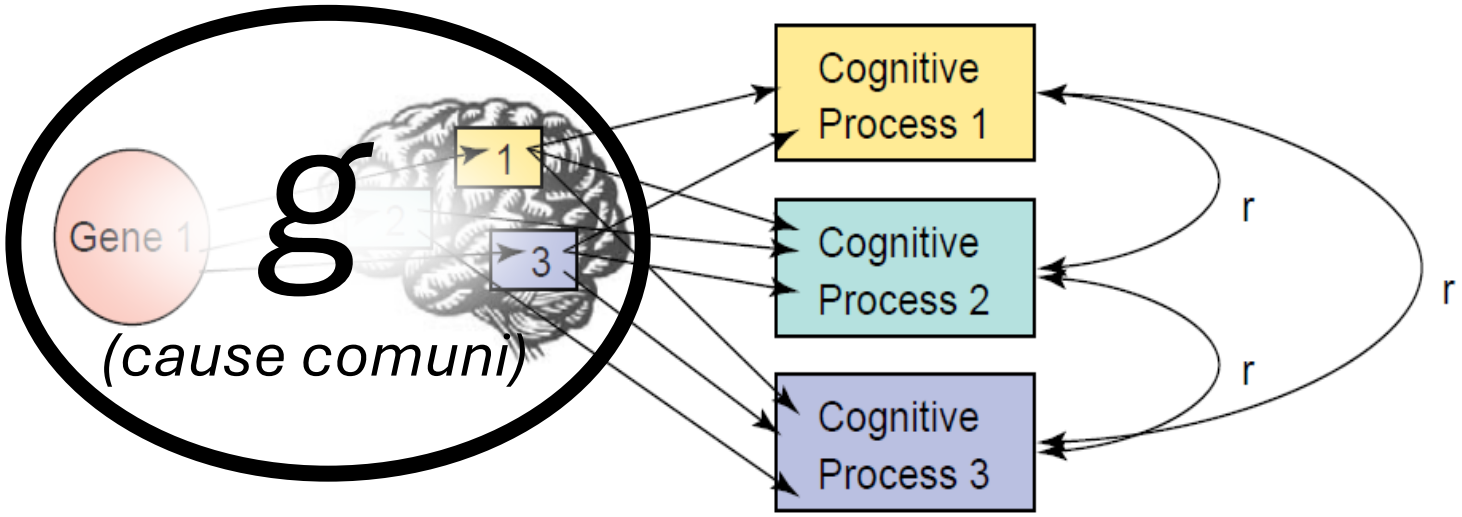
Basi genetiche «*g - generali*»

Opinion TRENDS in Cognitive Sciences Vol.10 No.5 May 2006
Full text provided by www.sciencedirect.com
ELSEVIER SCIENCE DIRECT

Generalist genes: implications for the cognitive sciences

Yulia Kovas and Robert Plomin

Social, Genetic and Developmental Psychiatry Centre, Institute of Psychiatry, De Crespigny Park, London SE5 8AF, UK



PLEIOTROPIA

Gli stessi geni influenzano diverse aree del cervello, e ciascuna area del cervello influenza numerosi processi cognitivi

La pleiotropia produce la *«positive manifold»*

la pleiotropia **«è»** g (cause comuni)

Basi genetiche «*g - generali*»

nature human behaviour

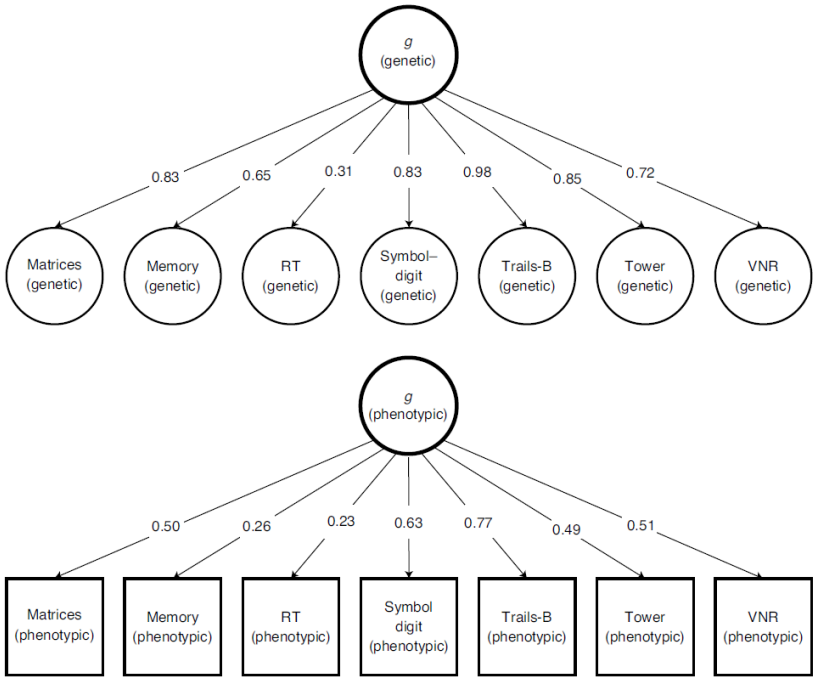
ARTICLES

https://doi.org/10.1038/s41562-020-00936-2

A general dimension of genetic sharing across diverse cognitive traits inferred from molecular data

Javier de la Fuente[1,2,5], Gail Davies[3,4,5], Andrew D. Grotzinger[1], Elliot M. Tucker-Drob[1,2,6] ✉ and Ian J. Deary[3,4,6] ✉

*"**A genetic g factor** accounts for an average of **58.4%** (…) of the genetic variance in the cognitive traits"*



→ mix prove di **Ragionamento astratto** (Matrici simil Raven; Verbal-numerical reasoning); **Memoria** (MBT visiva); **Velocità elaborazione** (Symbol-digit/simil cifrario; Tempi risposta a stimoli uguali; **Funzioni esecutive** (Trials-B; Tower of Haoi-like)

g ≠ matrici di Raven

ELSEVIER

Intelligence

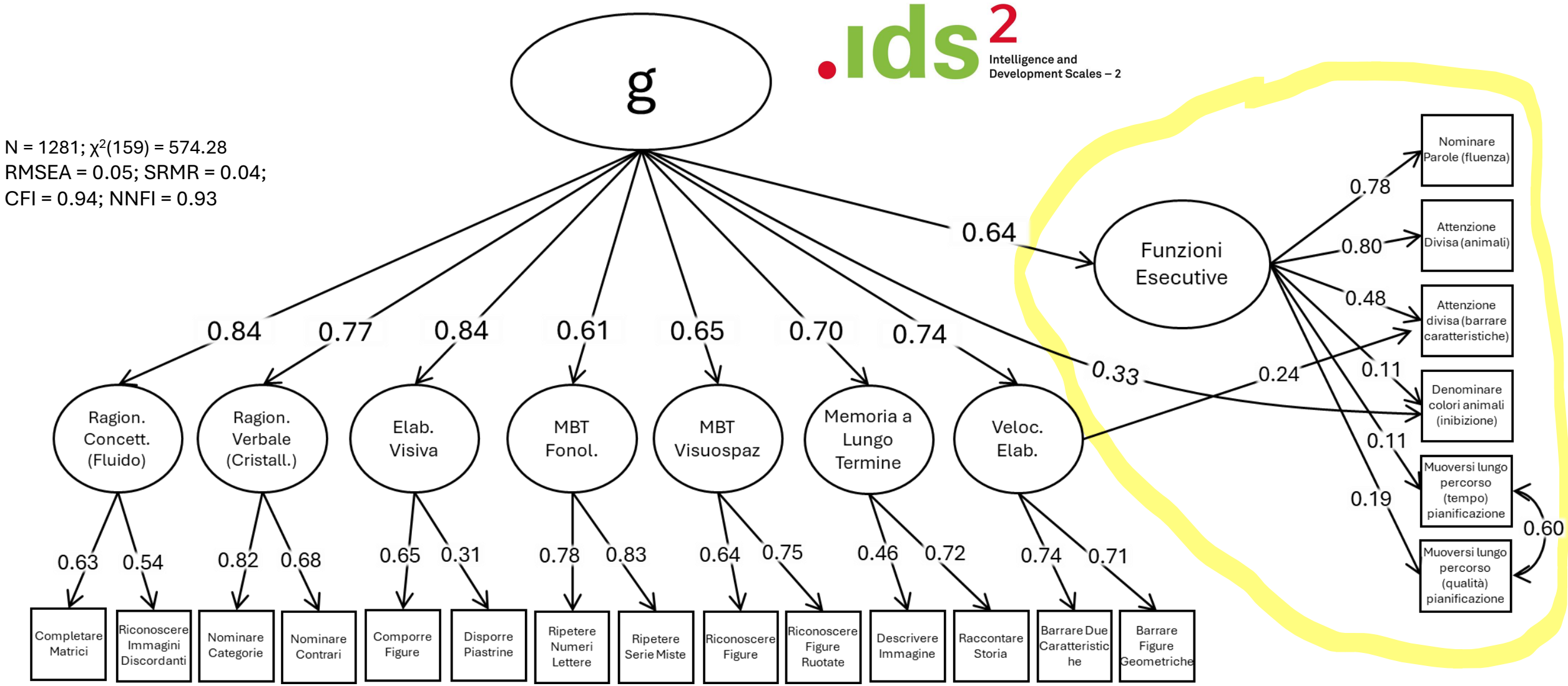
Volume 52, September–October 2015, Pages 71-79



Raven's is not a pure measure of general intelligence: Implications for g factor theory and the brief measurement of g

Gilles E. Gignac ✉

g ≠ «solo» QI totale batteria



Intelligence 94 (2022) 101669

Contents lists available at ScienceDirect

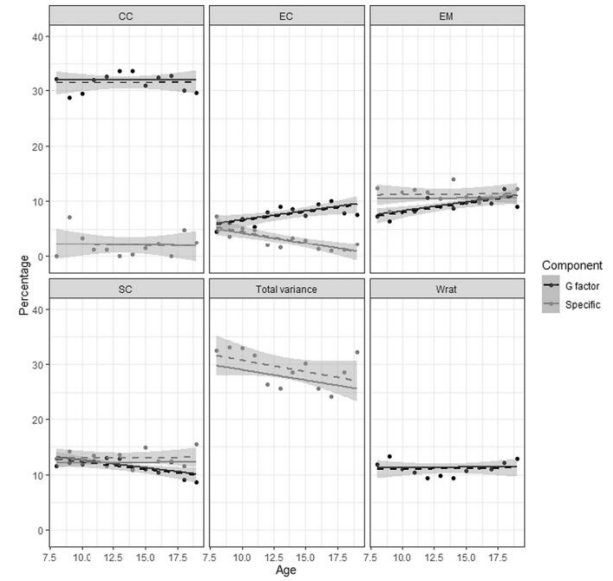
Intelligence

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

Differentiation of general and specific abilities in intelligence. A bifactor study of age and gender differentiation in 8- to 19-year-olds

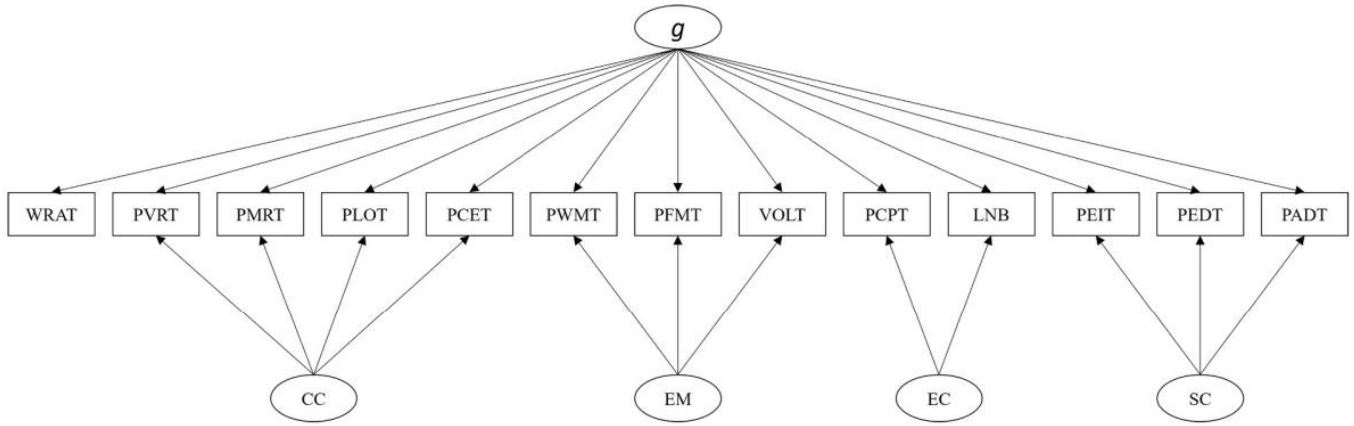
Tommaso Feraco *, Giorgia Cona

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



"Executive functions [CPT + N-back] *lose specificity with age and their variance is* ***explained only by g*** *at the end of adolescence"*

Philadelphia Neurodevelopment Cohort
N = 8866
8-19 anni



Funzioni esecutive «*g - generali*»

alcune teorie cognitive (non-mainstream) propongono proprio funzioni esecutive "al vertice"

causa comune, g

- Engle (2002) → ***Esecutivo centrale di Memoria di Lavoro***, capacità *dominio-generale* di **controllo attentivo** = base della *fluid intelligence*

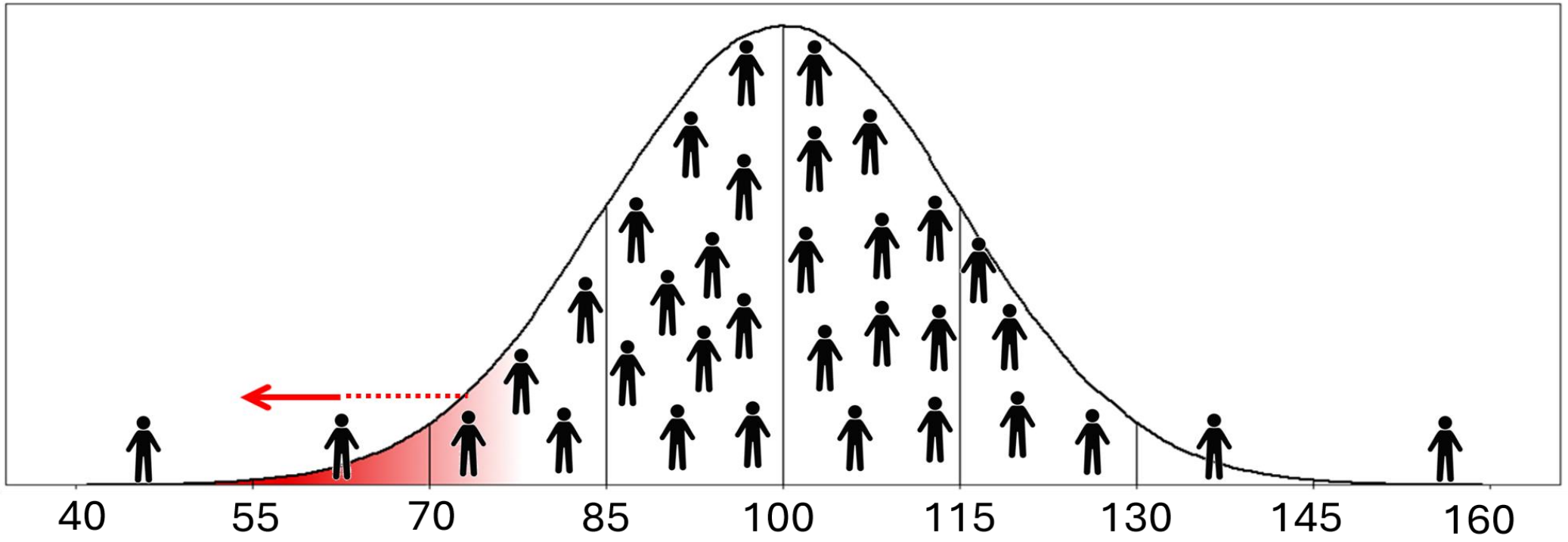
- *Process Overlap Theory* [POT] - Kovacs & Conway (2016) → ***Processi esecutivi generali*** vengono reclutati per compiti cognitivi in domini diversi

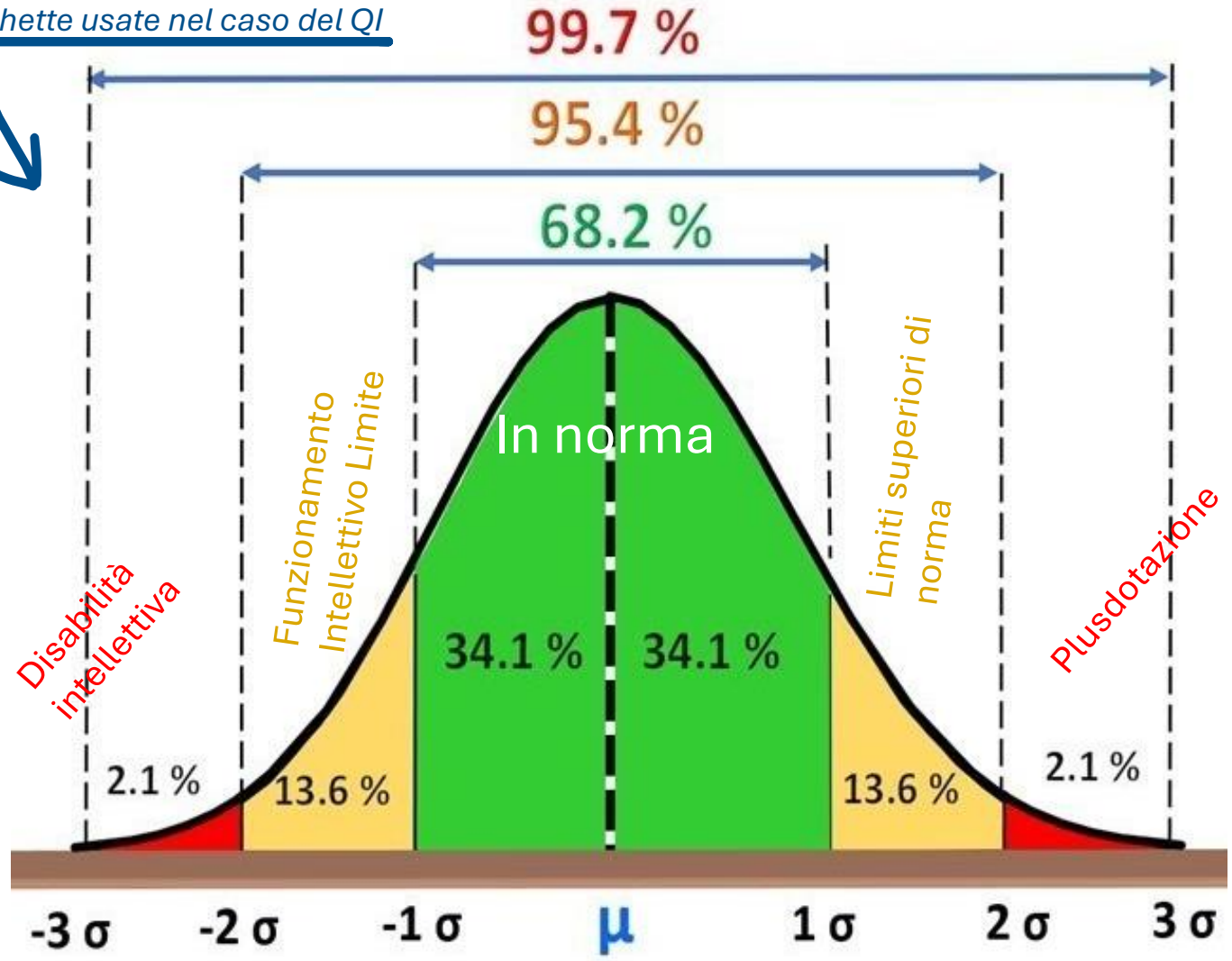
cause comuni, g

cause comuni, g

- PASS - Luria / Das et al. (1994) → ***Pianificazione, Attenzione, processamento Simultaneo e Sequenziale*** sono processi di regolazione per tutti i compiti cognitivi

Perché proprio la Gaussiana?



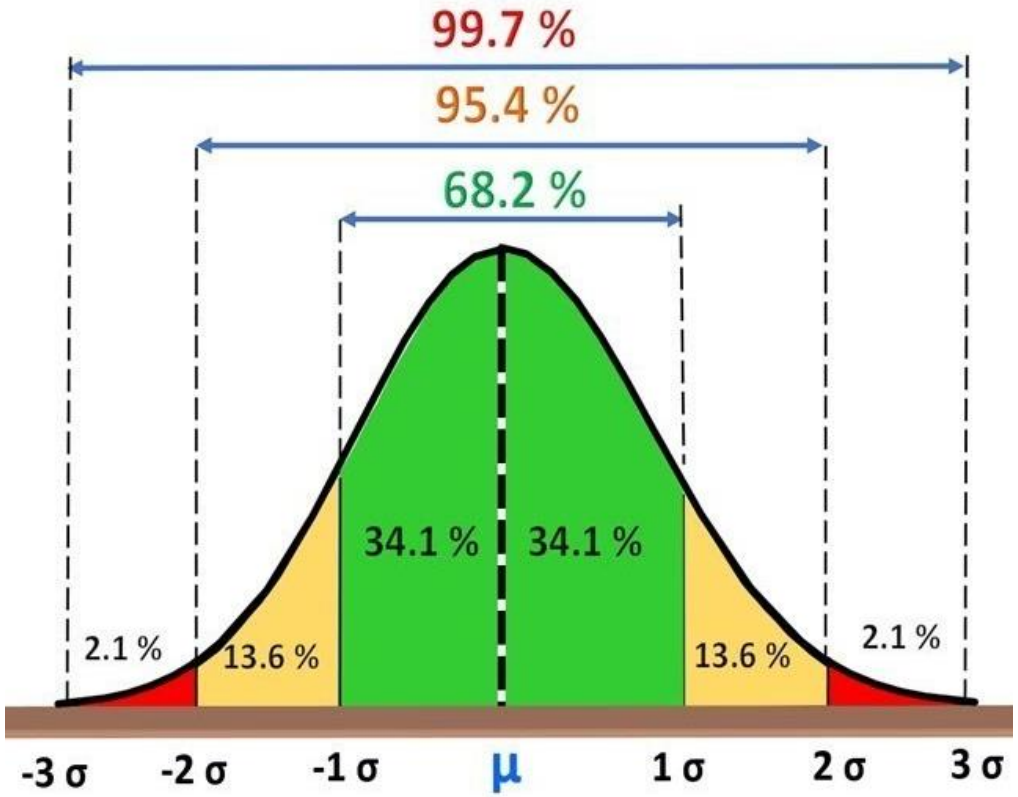


Per la misura delle **grandezze psicologiche** (tratti, abilità, stati mentali)

si ricorre quasi sempre alla **«standardizzazione»**, che esprime i punteggi come **distanza dalla Media in termini di Deviazioni standard** (punti z)

in alternativa, in clinica si usano anche percentili (ma hanno meno proprietà metriche, es. non puoi calcolarci la media, quindi meno utili in ricerca)

«Distanza dalla media» è diventata la metrica delle *differenze individuali*

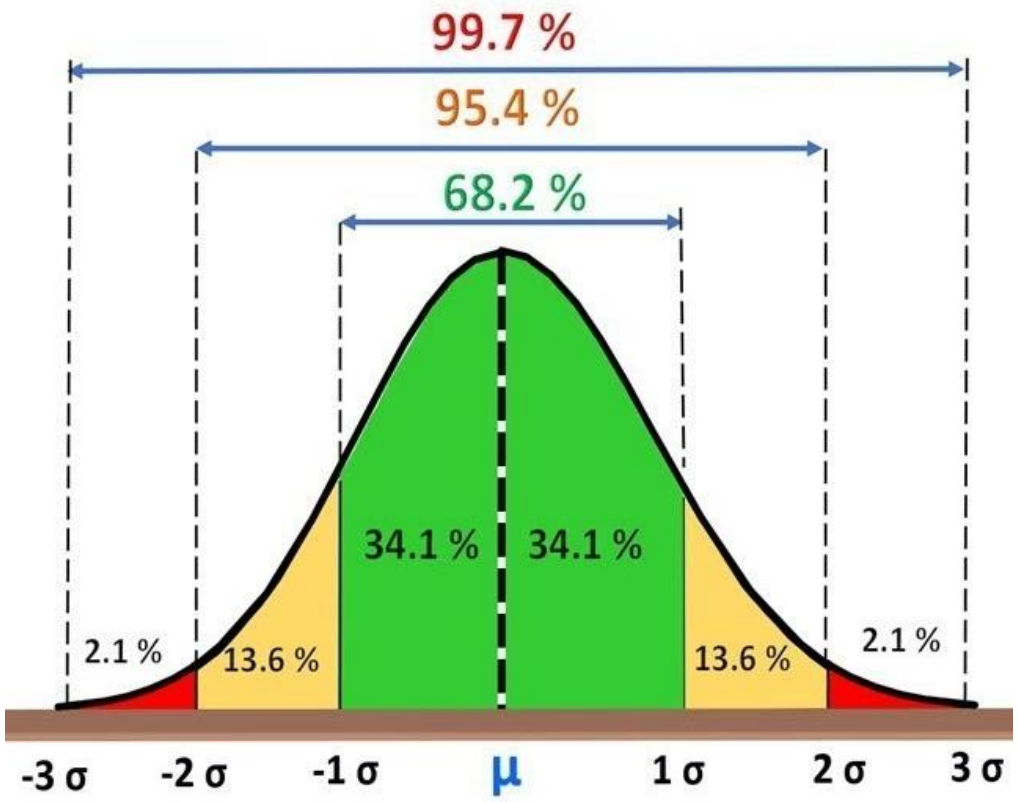


Questo è fondamentale!

punti z → distanza dalla *Media* in unità di *Deviazione standard*

Poiché **in psicologia il target sono quasi sempre variabili latenti**, NON esiste una «metrica» interpretabile, perché NON sono cose che «si vedono»

<u>La variabilità stessa viene usata come metrica, non avendo una quantità fisica direttamente misurabile</u>



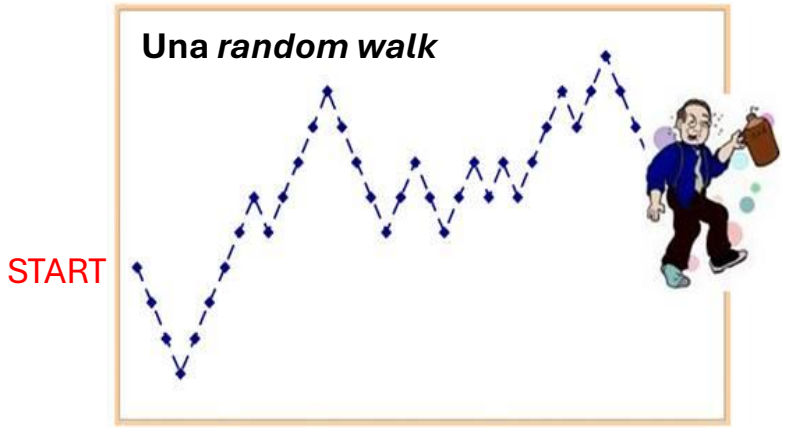
i vari tipi di punteggi che si usano per la misurazione psicologica sono quasi sempre solo dei punti z riscalati

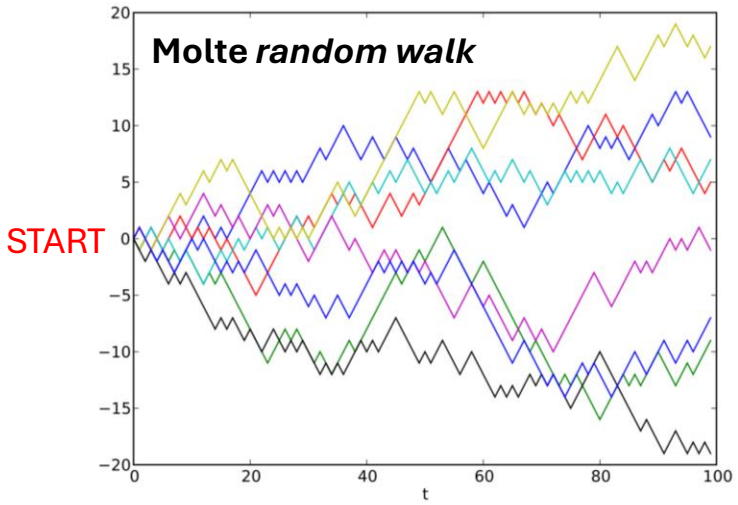
-3	-2	-1	0	+1	+2	+3	**Punti z**	universali
55	70	85	100	115	130	145	**QI / indici**	tipici nell'intelligenza per gli indici generali
1	4	7	10	13	16	19	**Punteggi «ponderati»**	tipici nell'intelligenza per singoli subtest
20	30	40	50	60	70	80	**Punti T**	classici per costrutti clinici
0.1°	*2°*	*16°*	*50°*	*84°*	*98°*	*99.9°*	***Percentili***	robusti a violazioni normalità (ma meno versatili per analisi)

Come nasce una Gaussiana?

«Random walk» – la camminata dell'ubriaco

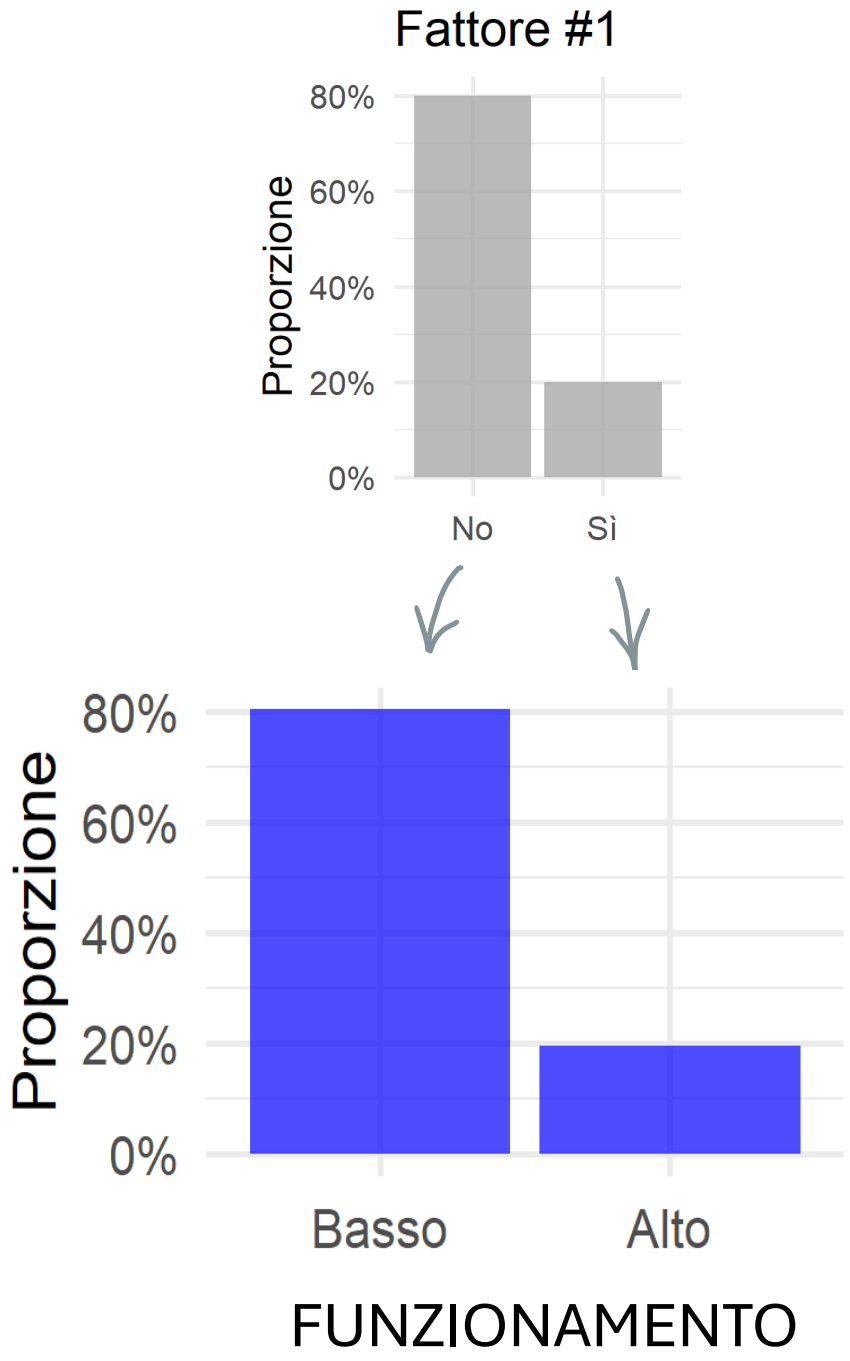
Immaginate un ubriaco che cerca di camminare in avanti seguendo una linea dritta ma, essendo ubriaco, barcolla, e a volte fa un passo avanti verso sinistra, a volte avanti verso destra … dopo un chilometro si troverà ancora sulla linea? quanto distante dalla linea?

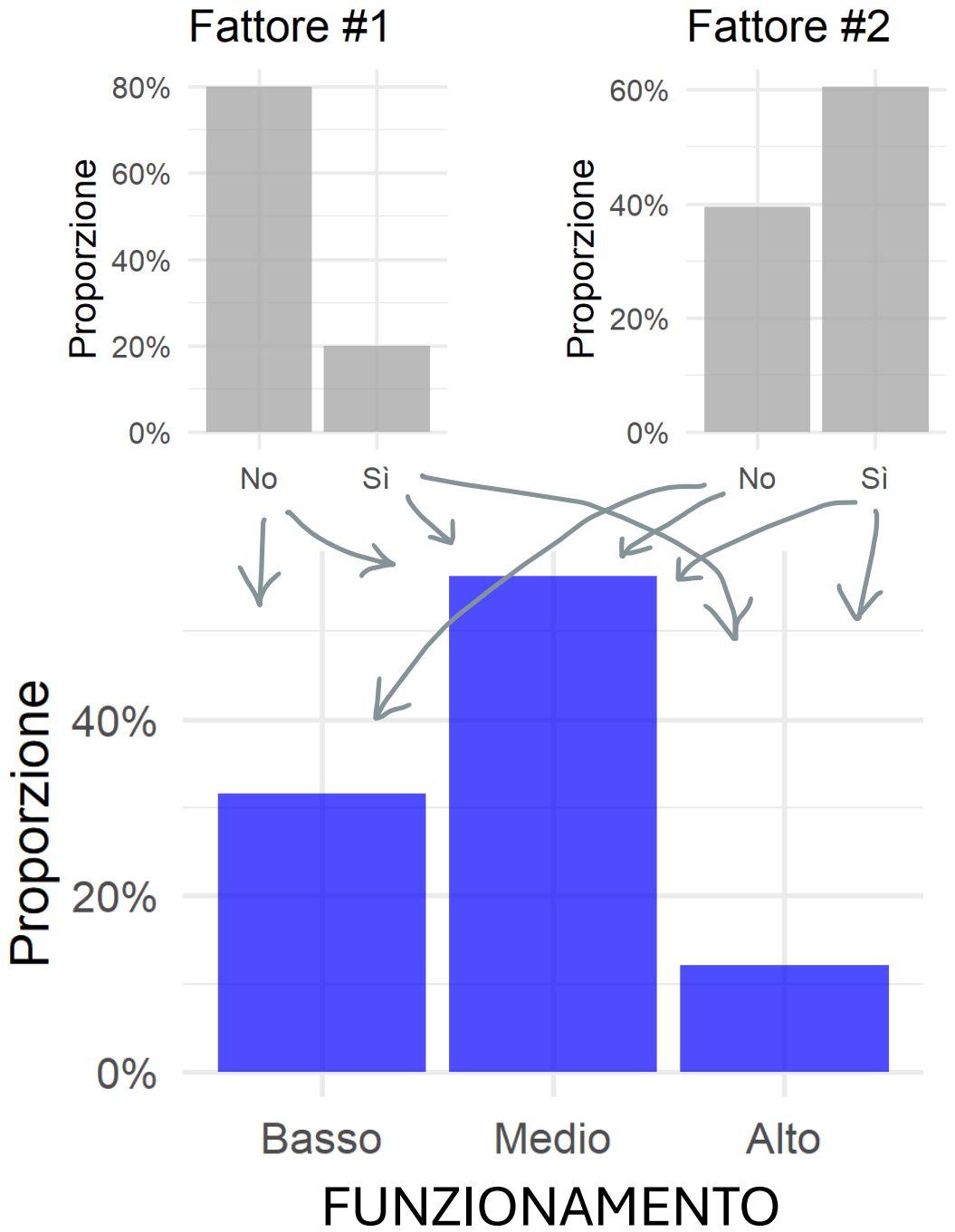


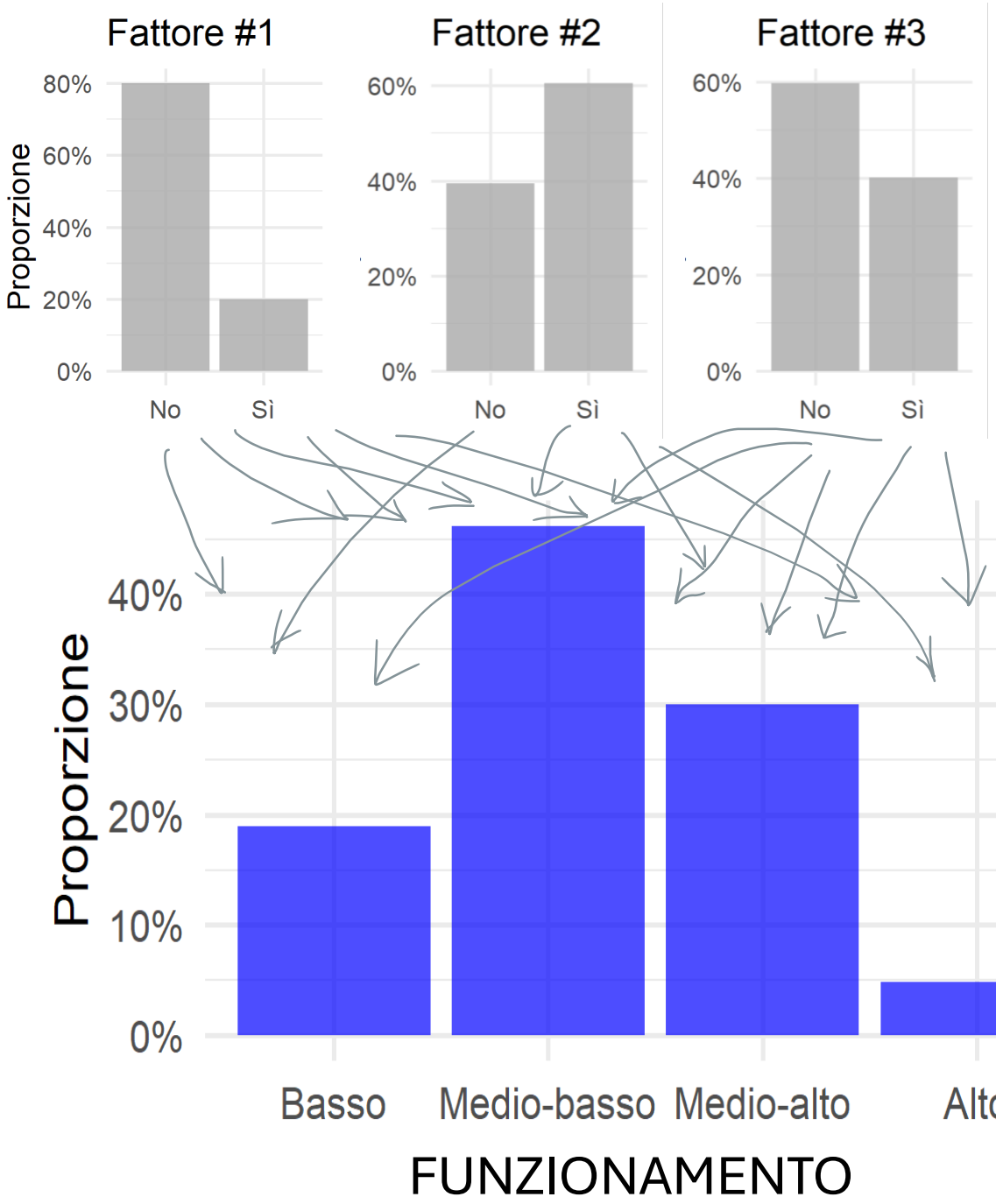


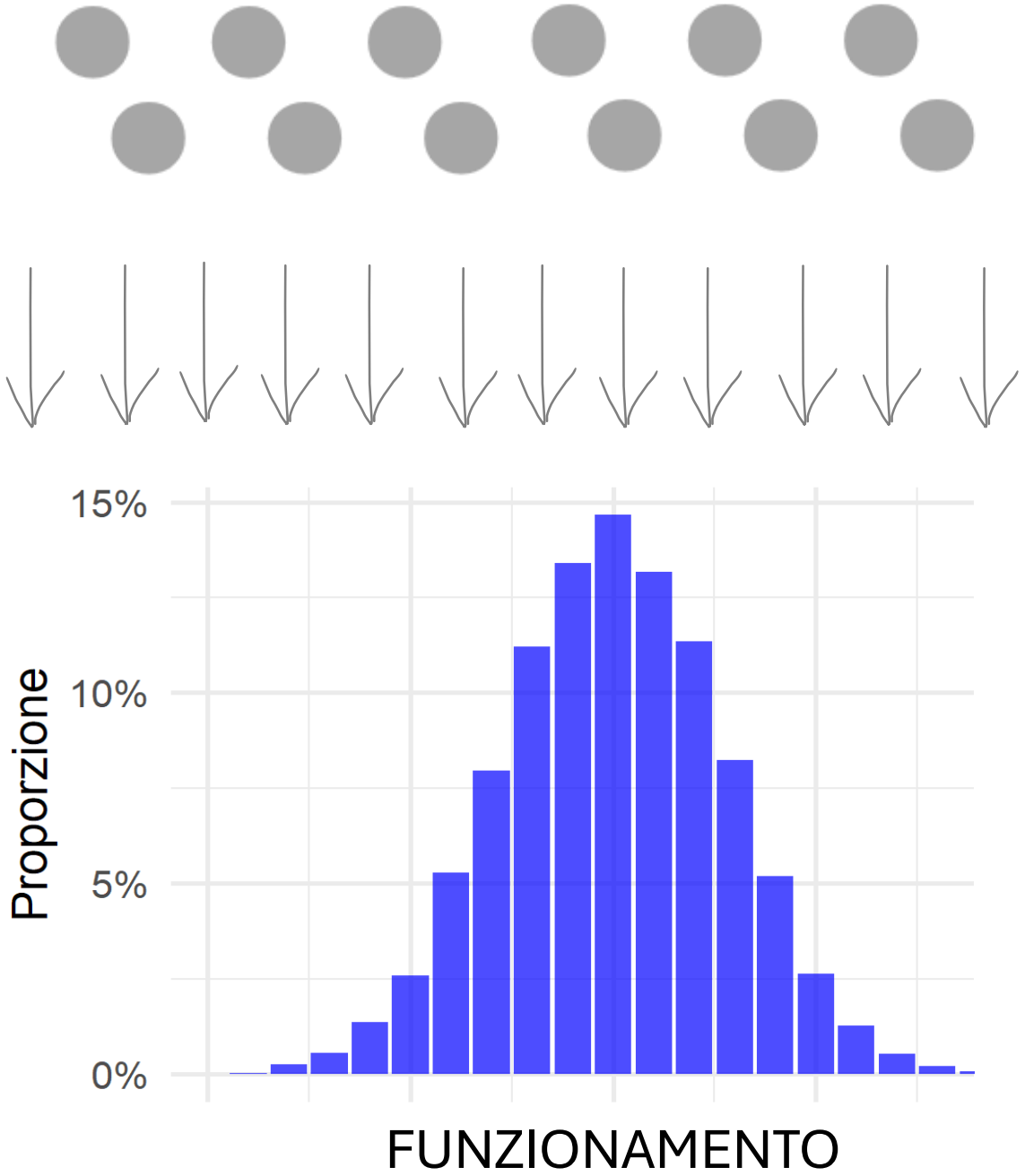


IN PRATICA: la *«passeggiata casuale» (random walk)* mostra che un **semplice *accumularsi di piccoli effetti*** che tirano in direzioni diverse **produce a**lla fine del processo **una distribuzione Gaussiana**

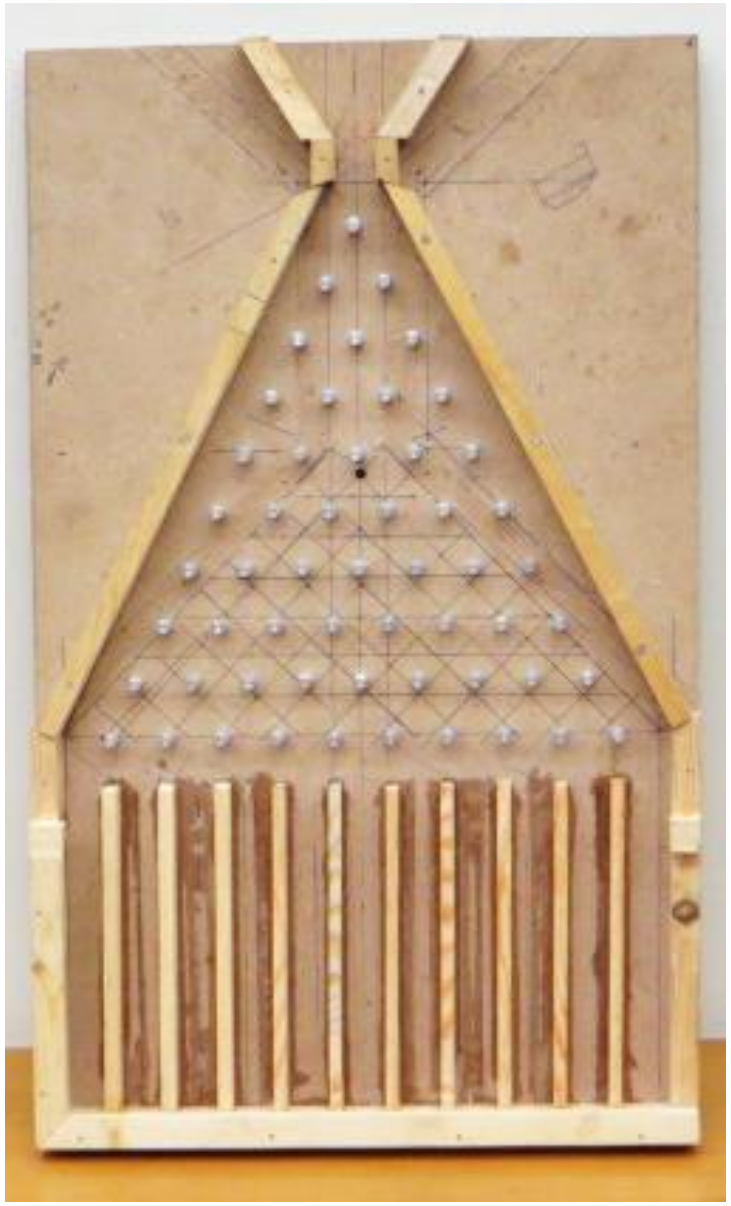

Fattore #1
Proporzione
80%
60%
40%
20%
0%
No
Sì
Proporzione
80%
60%
40%
20%
0%
Basso
Alto
FUNZIONAMENTO


Fattore #1
Fattore #2
Proporzione
80%
60%
40%
20%
0%
No
Sì
Proporzione
60%
40%
20%
0%
No
Sì
Proporzione
40%
20%
0%
Basso
Medio
Alto
FUNZIONAMENTO

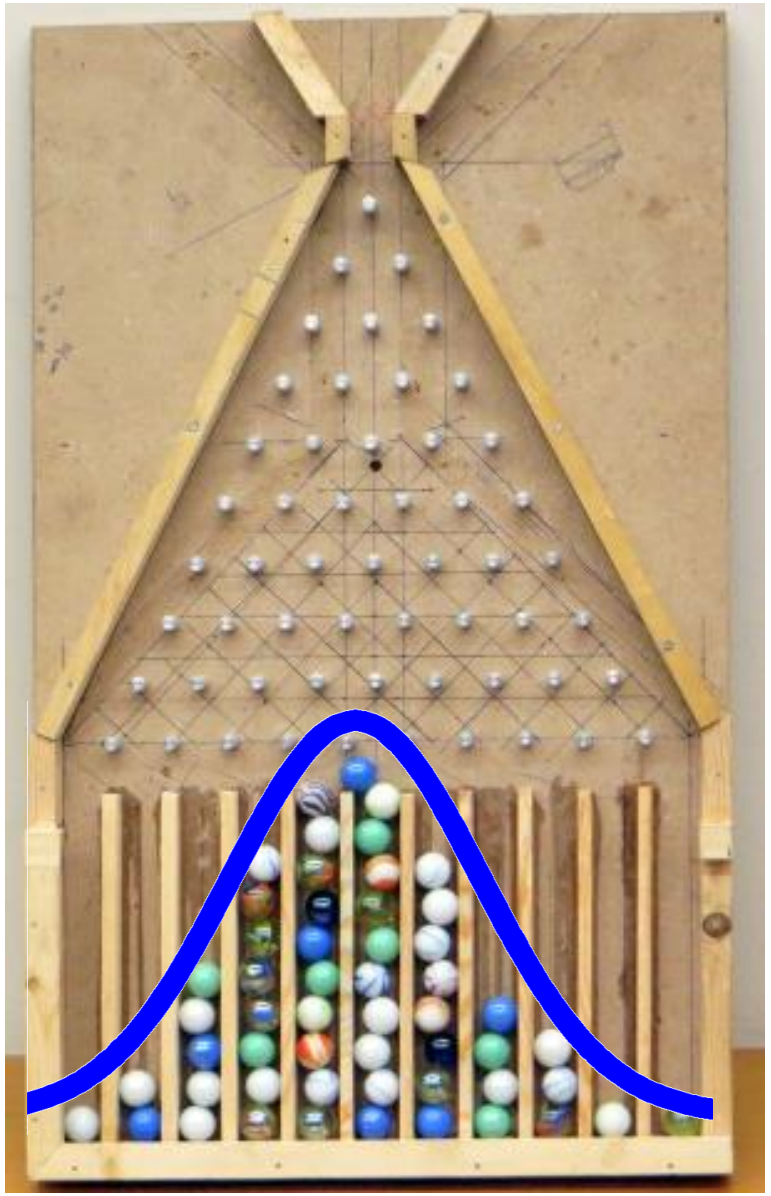

Fattore #1
Fattore #2
Fattore #3
Proporzione
80%
60%
40%
20%
0%
No
Sì
Proporzione
40%
30%
20%
10%
0%
Basso
Medio-basso
Medio-alto
Alto
FUNZIONAMENTO


15%
10%
5%
0%
Proporzione
FUNZIONAMENTO

Il **Galton board** è la dimostrazione visibile della nascita della Gaussiana

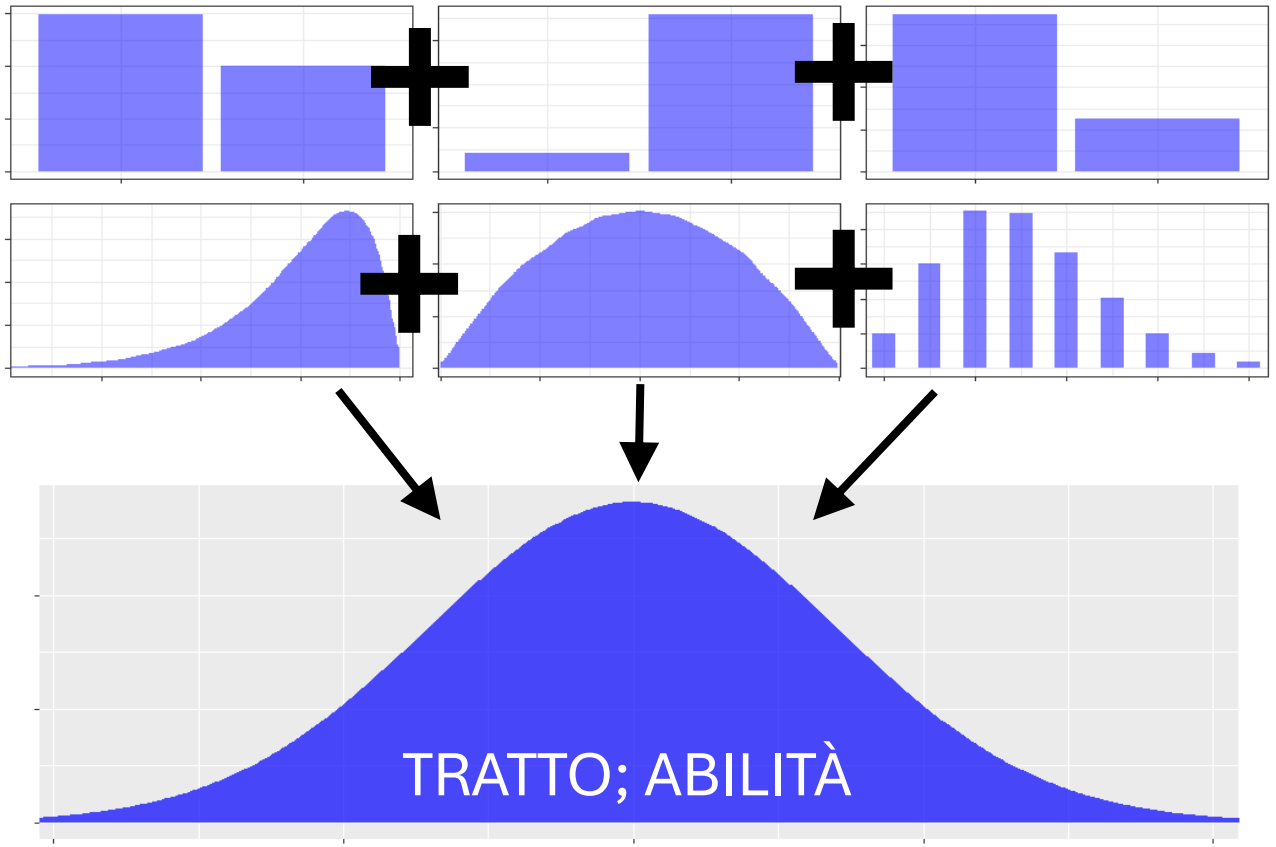






Dunque perché la Gaussiana in psicologia?

Perché **tratti, abilità, stati mentali sono il risultato finale di moltissimi processi** additivi, cioè dipendono non da una o poche cause, ma da innumerevoli piccoli o grandi fattori, **che si sommano**



«TEOREMA DEL LIMITE CENTRALE»: somma di moltissime variabili diverse tende a convergere a distribuzione ***Gaussiana***

L’intelligenza è un caso interessante

All’inizio era solo un’assunzione, ma oggi cominciamo a «vedere» cosa ci sta sotto!

Studi *genome-wide* stimano oltre **11.000** diverse varianti genetiche (legate a polimorfismi a singolo nucleotide, SNPs) associate a fattore intellettivo generale g (di cui per ora solo 150-220 identificate con certezza)

(es. Davies et al., 2018; Savage et al., 2018; Zhang et al., 2024)

per il «prodotto finale» vanno poi sommati effetti dell’ambiente, l’esperienza, fattori neurobiologici, educativi, motivazionali, situazionali, un po’ di casualità nelle risposte

IMPLICAZIONE :
essere **«rari»** ha di per sé ***potenziale*** rilevanza clinica

- **Disabilità intellettiva** non è definito come livello basso di funzionamento *in assoluto*, ma basso rispetto alla media e alle richieste sociali → la società ha certe aspettative e requisiti (idealmente basati sulla media/mediana)
- **Dislessia** non è avere debole velocità e accuratezza in lettura in assoluto, ma averle deboli rispetto alla media → la scuola è «costruita per la media», si «resta indietro»
- **ADHD** non è avere bassa capacità attentiva o molta implusività o iperattività in assoluto → di nuovo, è la *divergenza* dal contesto che rende «problematici»
- **Gifted?** Suggerite aree di fragilità

Genetica ed ereditabilità dei tratti

«L’intelligenza dipende più dalla genetica o da ambiente, esperienza, cultura, scolarizzazione?»

«Intelligenti si nasce o si diventa?»

ma anche: «*ADHD si nasce o si diventa? Dislessici si nasce o si diventa? ecc.»*

Sembrano belle domande … ma sono mal poste

- Complessivamente ho un'intelligenza umana perché sono nato con una **genetica umana** (condividiamo tutti lo stesso genoma al **~99.9%**). Fossi nato scimpanzé, delfino, ape o iguana avrei un'intelligenza piuttosto diversa, perché avrei un genoma diverso **(BASI GENETICHE)**

- Ma di solito si vuole sapere: *«Quanta parte delle differenze di QI tra persone che vediamo attorno a noi riflette differenze genetiche tra di esse?»* (in quel restante **0.01%** del genoma che differisce tra esseri umani) **(EREDITABILITÀ)**

Quindi va specificato: si sta parlando di ***«basi genetiche»***, di ***«ereditabilità»***, o magari di potenziale totale?

- **Basi genetiche** → una caratteristica fenotipica, che può variare o anche essere uguale per tutti/e gli individui di una specie, è determinata da meccanismi biologici codificati nel genoma

  es. abbiamo 5 dita per mano, i cani scodinzolano, i fenicotteri sono rosa

- **Ereditabilità** → variazioni nelle caratteristiche fenotipiche tra individui dentro una popolazione riflettono delle sottostanti variazioni nelle basi genetiche, che sono trasmesse da genitori a figli/e

  es. figli/e di persone con statura maggiore tendono ad avere statura maggiore della media
  gattini nati da gatti scuri tendono a essere scuri
  pulcini nati da galli/galline che crescono in fretta tendono a crescere più in fretta delle media

Ruolo dell’ambiente

Anche caratteristiche fenotipiche con chiarissima **base genetica e/o** fortissimamente **ereditabili,** possono sempre essere **co-determinati** dall’influenza **dell’ambiente**




Base genetica non significa sempre «destino certo»: crea un potenziale per lo sviluppo, ma l’ambiente può in vario modo influenzarlo

esempio di ***INTERAZIONE Gene x Ambiente*** proposto da Davide Serpico in *«Intelligenza. Tra Natura e Cultura»*




Il colore rosa dei fenicotteri ha base genetica?

Sì, ma il rosa si esprime solo se mangiano gamberetti. Allora sono rosa per effetto dell’alimentazione *(«nurture»)*? Sì, ma solo perché hanno la base genetica che organizza metabolismo e deposito carotenoidi nelle piume. I gabbiani possono mangiare tantissimi gamberetti, ma non diventeranno mai rosa



Ruolo dell'ambiente

Ereditabilità → ruolo dell'ambiente è perfino nella formula

$$h^2 = \frac{Var(G)}{Var(P\ totale)}$$

genetica (numeratore)

genetica + ambiente (denominatore)

→ Variabilità del fenotipo che dipende da differenze genetiche sottostanti tra individui

→ Variabilità *totale* del fenotipo (attribuita a qualsiasi causa)

Per uno stesso tratto:

- Se molta variabilità proveniente dall'ambiente → **ereditabilità bassa**
- Se poca variabilità proveniente dall'ambiente → **ereditabilità alta**

In che modo potremmo decidere se un certo tratto psicologico (intelligenza, adhd, abilità di lettura, ecc.) sia **ereditabile** … e stimare quanto lo sia?

«Che intelligente! d'altra parte, figlia/o di tali genitori…»

«Intelligentissima/o! Proprio come sua sorella/fratello …»

Ma è sufficiente questo?

NO! persone geneticamente relate potrebbero avere QI simile solo perché vivono in contesti ambientali, culturali, sociali simili!
Dunque, che fare?

Si potrebbe mettere a confronto il tratto di persone che
(1) condividono stesso ambiente ma hanno gradi diversi di somiglianza genetica,
(2) non condividono stesso ambiente e hanno gradi diversi di somiglianza genetica

Come possiamo stimare l'ereditabilità dell'intelligenza?

«TWIN STUDIES» - Studi sui gemelli

condividono stesso ambiente ma hanno gradi diversi di somiglianza genetica

Erano e restano il metodo principale! Perché?

Perché permettono di stabilire se, nello **stesso contesto ambientale**, persone che presentano **diversi gradi di somiglianza genetica** presentano anche **diverso grado di somiglianza del tratto**

GWAS (Genome-Wide Association Studies)

non condividono stesso ambiente e hanno gradi diversi di somiglianza genetica

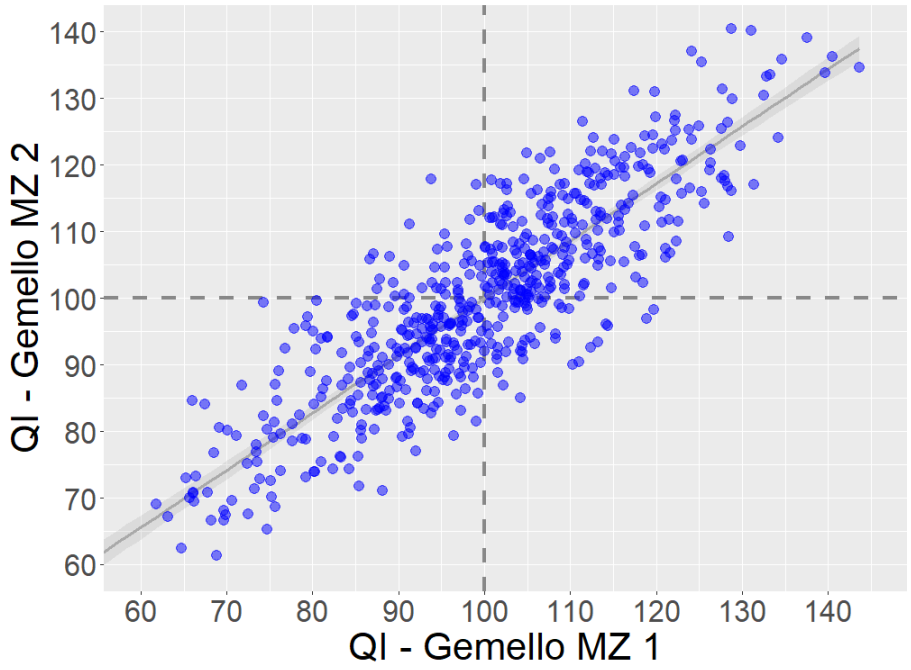
integrazione di risultati con metodi molecolari che permettono di associare variazioni nel tratto osservato (QI) a specifici polimorfismi genetici

Twin studies

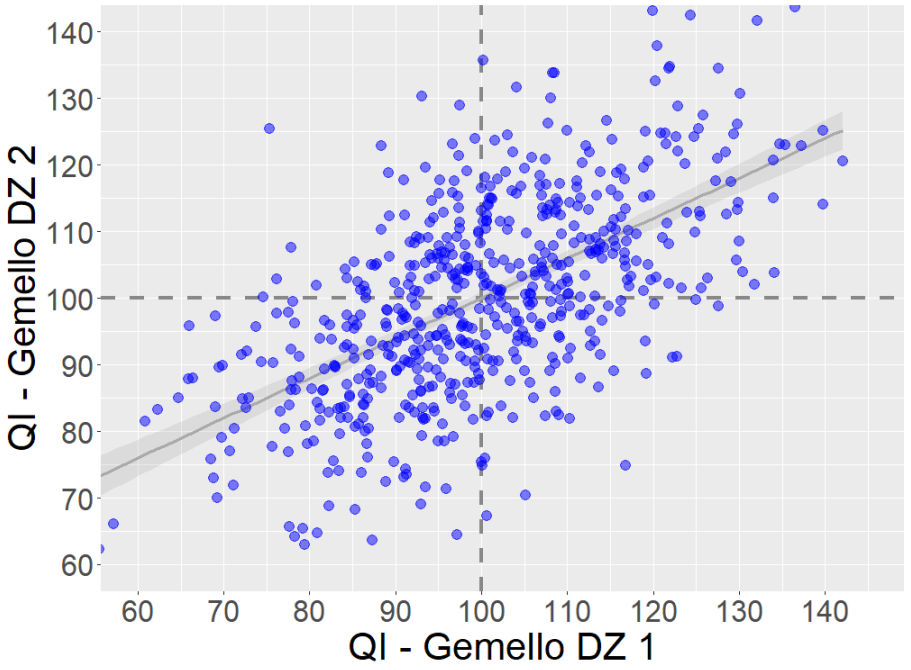
IMPORTANTE: non indica la % di genoma condiviso, ma la % di variabilità genetica condivisa (rispetto allo ~0.01% che **non** è uguale per tutti/e)

adattato da Plomin et al. (2001)

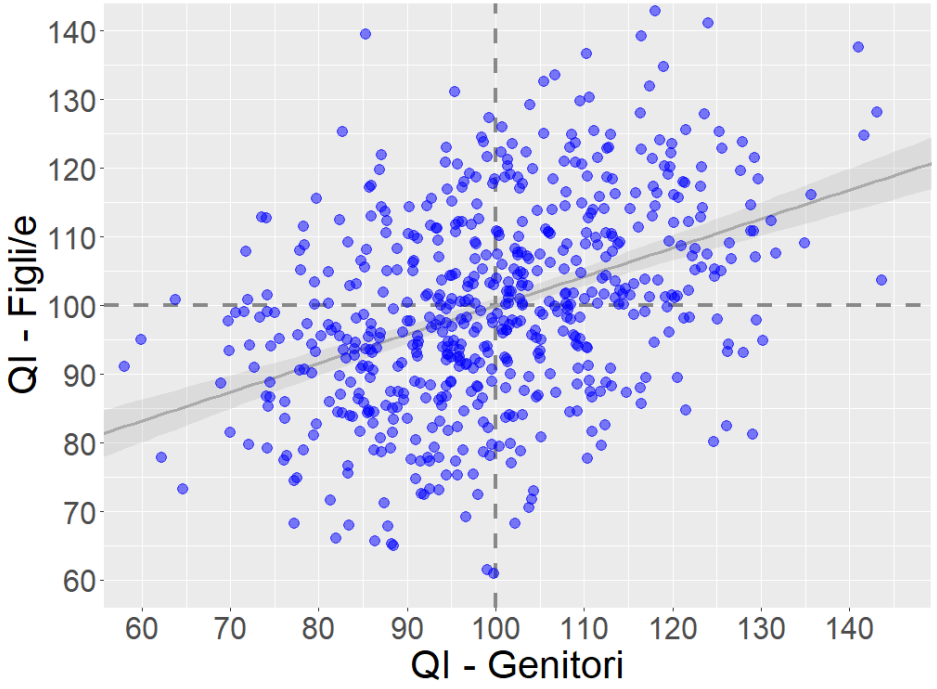
Coppia di osservazioni considerate	**Ambiente condiviso?**	**% genetica condivisa**	**Correlazione del QI**
Gemelli Monozigoti (n = 4672)	Sì	100%	0.86
Gemelli Monozigoti separati alla nascita (n = 93)	No	100%	0.78
Gemelli Dizigoti (n = 5533)	Sì	50%	0.60
Genitori–Figli/e, cresciut in famiglia (n = 8433)	Sì	50%	0.42
Genitori–Figli/e, non cresciut in famiglia (n = 720)	No	50%	0.24
Genitori–Figli/e adottivi/e (n = 1491)	Sì	0%	0.19
Fratelli/sorelle (stessi genitori) (n = 26473)	Sì	50%	0.47
Fratelli/sorelle (stessi genitori, cresciuti separate/e) (n = 203)	No	50%	0.24
Fratelli/sorelle acquisiti/e (n = 714)	Sì	0%	0.32



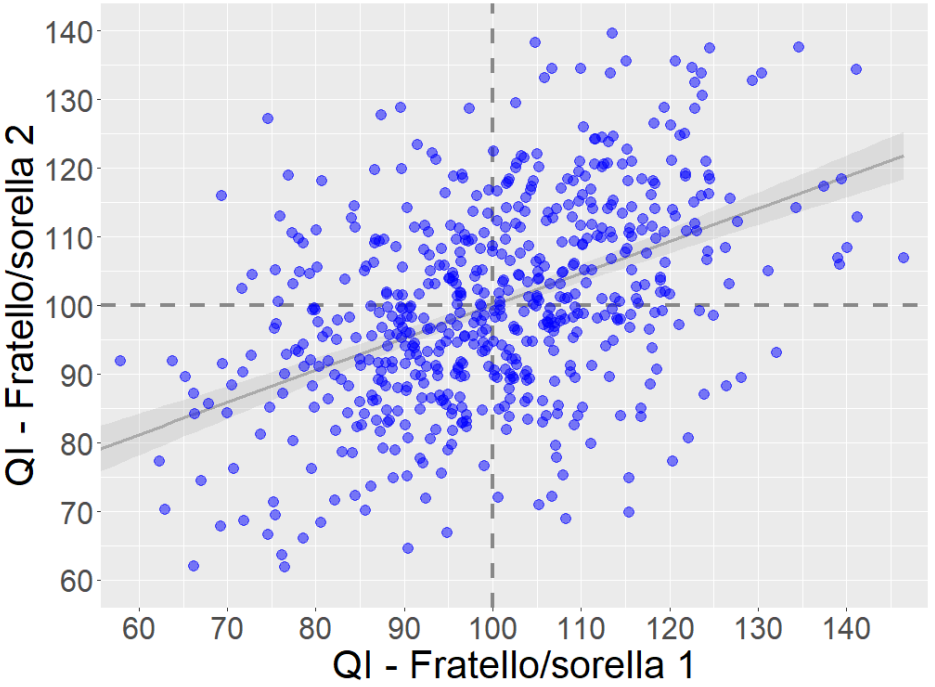
Gemelli monozigoti cresciuti insieme, r ≈ 0.86



Gemelli dizigoti cresciuti insieme, r ≈ 0.60



Genitori e figli/e biologici/he, r ≈ 0.42



Fratelli sorelle cresciuti/e insieme, r ≈ 0.47

Twin studies

adattato da Plomin et al. (2001)

Caso particolarmente importante! Stessa età & stesso contesto ambientale
MA diversa % di variabilità genetica condivisa

Coppia di osservazioni considerate	**Ambiente condiviso?**	**% genetica condivisa**	**Correlazione del QI**
Gemelli Monozigoti (n = 4672) ***[MZ]***	Sì	100%	0.86 → *rMZ*
Gemelli Dizigoti (n = 5533) ***[DZ]***	Sì	50%	0.60 → *rDZ*

Oggi usiamo modelli di equazioni strutturali più sofisticati, ma la logica del calcolo dell'ereditabilità è ben riassunta dalle formule di **Falconer** (1960)

$h^2 = 2 * (rMZ - rDZ)$ ⟶ **indice di ereditabilità** (% di varianza del QI attribuibile a variazioni genetiche additive) ~52%

$c^2 = (2 * rDZ) - rMZ$ ⟶ **indice ambiente condiviso** (% di varianza del QI attribuibile ad ambiente condiviso) ~34%

$e^2 = 1 - rMZ$ ⟶ **indice ambiente non condiviso + errore di misura** (% di varianza del QI attribuibile a esperienze ambientali diverse e/o errore di misura) ~14%

Aumento ereditabilità QI con l'età

Oggi evidenza convergente da molti studi e meta-analisi suggerisce:

Infanzia: $h^2 \approx$ 20-40%

Adolescenza: $h^2 \approx$ 40-60%

Età adulta: $h^2 \approx$ 60-80%

cf. Haier (2017);
Plomin & Deary (2015);
Warne (2020)

L'ereditabilità del QI non è alta «da subito», ma cresce progressivamente fino a coprire la gran parte della varianza in età adulta

Perché?

e le condizioni del neurosviluppo ?

Michelini et al. (2026) N > 10.000 *Trovano parziale progressione*

Spectrum del neurosviluppo *7* anni: h^2 = **0.60**; *12* anni: h^2 = **0.79**; *16* anni: h^2 = **0.82**

generalmente però, altri studi su singole dimensioni trovano ereditabilità già alta da piccoli

Gidziela et al. (2023) Review di 296 studi, N aggregato > 4 milioni

Dislessia / abilità lettura	h^2 **0.55-0.80** già tra età prescolare e scolare primaria
Discalculia	h^2 **0.66-0.75** già a 7-9 anni, no evidenza aumento dopo
ADHD	h^2 **0.70-0.80** già in infanzia, comunque stabile 8-20 anni
Tratti autistici	h^2 **0.65-0.90** sia in infanzia che in età adulta

Aumento ereditabilità QI con l'età

~~1) **Geni diversi** con varianti diverse intervengono crescendo~~?

NO! Le varianti genetiche rilevanti per QI sembrano essere sempre le stesse Plomin & Deary (2015)

2) **Correlazione gene-ambiente** *ipotesi molto accreditata!*

«**Amplificazione genetica**» → piccole differenze iniziali si amplificano perché bambino/a (i) suscita risposte diverse dall'ambiente (genitori, insegnanti, vengono collocate/i in classi più stimolanti, ecc.); (ii) progressivamente sceglie attivamente ambienti che rinforzano ulteriormente le sue tendenze più o meno cognitivamente sofisticate [Tipo *Matthew effect*]

3) **Diminuzione ambiente condiviso («C»)** (crescendo si condivide meno «ambiente» coi familiari … e nel frattempo l'ambiente *non* condiviso amplifica l'effetto genetico – rivedi punto precedente)

4) **Stabilizzazione del QI**

Fino a 12 anni QI è relativamente instabile (oscillazioni anche ±10-15 punti QI sono frequenti, poi molto rare) per accelerazioni e rallentamenti individuali nei processi maturativi cerebrali / riorganizzazione periodica delle reti neurali, *pruning* → poi stabilizza e tende ad assestarsi sul potenziale genetico (ovviamente purché l'ambiente «lo consenta»)

Aumento dell'ereditabilità con l'età

UN ESEMPIO SU

Correlazione gene-ambiente *ipotesi molto accreditata!*

	Infanzia	Adolescenza	Giovinezza	Età adulta
Persona A - Abilità mentale generale **esattamente in media**	Contesto scolastico tipico; Voti medi; Preferenza attività extra-scolastiche tipiche	«tutto in norma, scelta scuola superiore «tipica», attività tipiche da adolescente	tutto in norma, scelte di vita «tipiche»	tutto in norma, scelte di vita «tipiche»
Persona B - Abilità mentale generale un po' sopra media	Contesto scolastico tipico; Voti buoni; Preferenza attività extra-scolastiche un po' più stimolanti	(a volte) scelta classi più stimolanti, scelta scuola superiore più impegnativa; Insegnanti dedicano più attenzione; Circolo d'amicizie selezionate; Preferenza attività extra-scolastiche complesse	Scelta università d'élite, selezione di contesti sociali e attività nel tempo libero sempre più stimolanti	Lavoro intellettualmente stimolante

→ partita «in media», arrivata «in media»

→ Partita «un po' sopra media», arriva «molto sopra media», accumulando progressivamente vantaggi

L'effetto genetico viene amplificato dall'ambiente

L’intelligenza generale sembra avere ereditabilità molto alta: **60-80% negli adulti** …

- *Significa allora che il livello di intelligenza è dettato dai geni e l’impegno, l’acquisizione di esperienza, o il cambiamento sociale siano «sforzi quasi inutili» per migliorarla?!*

- *Il dato è definitivo? Potrà mai diventare «definitivo»?*

- *Preferireste vivere in un mondo in cui l’intelligenza presenta alta ereditabilità (80%) o bassa ereditabilità (20%) perché?*

Significa allora che il livello di intelligenza è dettato dai geni e l'impegno, l'acquisizione di esperienza, o il cambiamento sociale siano «sforzi inutili» per migliorarla?

- NO! L'ambiente ha un impatto enorme nel «forgiare» l'intelligenza generale … ma lo fa in larga parte sulla società intera (cf. *Effetto Flynn*)

quello che l'indice di **ereditabilità** ci dice è solo: in ***questa* società**, in ***questo* preciso momento storico**, in un campione *tipico* della popolazione, quanta % del tratto osservato (QI) riflette variabilità genetica?

- … e la restante quota 20-40% non è poco, comunque

Il dato è definitivo? Potrà mai diventare «definitivo»?

NO! Non potrà mai diventare definitivo *per principio*

L'indice di ereditabilità esprime il ruolo degli effetti genetici in rapporto agli effetti ambientali / esperienziali

Se un giorno dovesse aumentare il peso degli effetti ambientali / esperienziali (più varietà di contesti ambientali ed esperienza da persona a persona) … *cosa succederebbe?*

L'indice di ereditabilità potrebbe scendere!

Preferireste vivere in un mondo in cui l'intelligenza generale presenta alta ereditabilità (80%) o bassa ereditabilità (20%)?

viene spontaneo «preferire» un mondo in cui tratti importanti come l'intelligenza presentano **indici di ereditabilità bassa**

… ma avete pensato bene a **che mondo sarebbe**?

Sarebbe probabilmente **un mondo di «estremi»**: alcune/i vivono in contesti ultra-avvantaggiati, altri in contesti ultra-svantaggiati … e così la variabilità genetica riesce a «pesare poco» … *ma ci piace?!*

Non solo un ambiente complessivamente disuguale abbassa l'ereditabilità …

… ma anche un **ambiente mediamente povero** sembra associato a **ereditabilità QI minore**

QI via WISC a 7 anni: ereditabilità genetica molto bassa (~10%) nel quintile SES più basso, e molto alta (>80%) nel quintile SES più alto

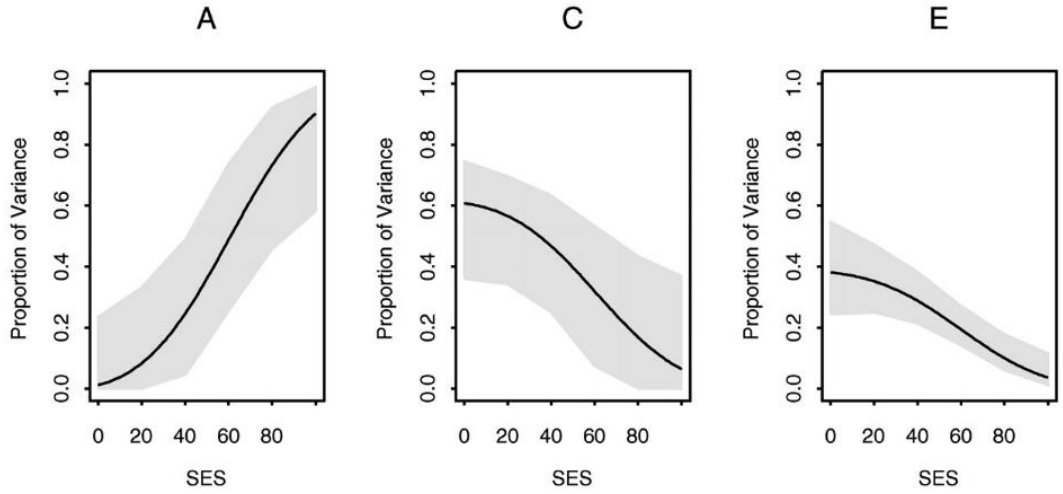
PSYCHOLOGICAL SCIENCE

Research Article 2003

SOCIOECONOMIC STATUS MODIFIES HERITABILITY OF IQ IN YOUNG CHILDREN

Eric Turkheimer, Andreana Haley, Mary Waldron, Brian D'Onofrio, and Irving I. Gottesman

University of Virginia



Ambiente svantaggiato:

- il potenziale genetico ha poco margine per esprimersi
- piccole differenze di opportunità (es. ambiente familiare stimolante vs negligente) fanno grande differenza

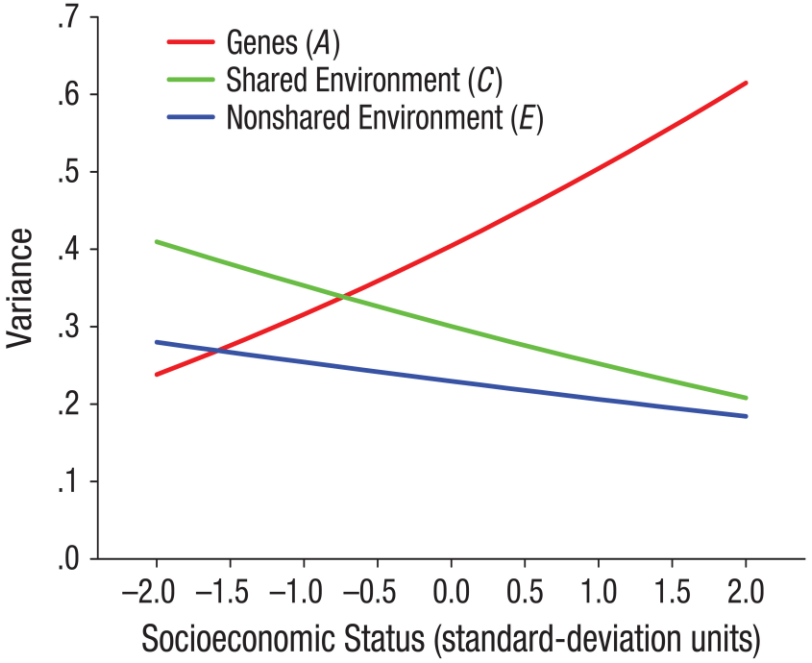
Ambiente benestante:

- il potenziale genetico può esprimersi pienamente
- le opportunità «di base» sono sempre abbastanza buone (diventano «indifferenti»)
- possibili effetti amplificazione ambientale

Meta-analisi mostra effetto replicato negli Stati Uniti, ma quasi zero in Europa occidentale



Effetto negli Stati Uniti



Età mescolate (sia bambini che adulti)

in **Europa** e **Australia ereditabilità** (componente «Genes–A») è stimata a **~67%** e **NON modulata da SES**

Accesso a cure mediche e istruzione di qualità più universale?
Rete di supporto sociale e sostegno al reddito generale?

Anche ambiente povero non è poi così «povero» (per lo sviluppo dell'intelligenza) se c'è buon *welfare* sociale

Limiti degli studi sui gemelli

- Ci dicono «solo» quanta variabilità del tratto osservato/fenotipico sembra riflettere sottostante variabilità genetica, **NON *quali* geni siano implicati**

- Inoltre, hanno alcune assunzioni un po' forti:

  → *«MZ o DZ condividono l'ambiente in ugual misura»*

  … **MA gemelli identici (MZ)** potrebbero condividere più ambiente rispetto ai gemelli non-identici (DZ) perché i genitori/l'ambiente **li trattano come «più uguali»**
  Questo può portare a ***sovrastimare*** **ereditabilità h^2 rispetto alla realtà**

  → *«gemelli DZ condividono esattamente 50% della variabilità genetica»*

  … **MA forse in realtà è *di più?*** 50% sarebbe vero *se accoppiamento fosse casuale!*
  … però noi **NON** ci accoppiamo a caso – **preferiamo persone più simili a noi,** e l'intelligenza generale è forte fattore di ***assortative mating***: r = 0.40 QI tra coniugi;
  se varianza genetica comune DZ > 50%, **ereditabilità h^2 è *sottostimata* rispetto alla realtà**

  → *«gemelli DZ condividono esattamente 50% della variabilità genetica»*

  … **OPPURE in realtà è *di meno?!***
  50% ero per effetti additivi, ma se prevalgono interazioni (epistasi) o dominanza, DZ < 50% (non hanno le stesse esatte «combinazioni» di geni) → in tal misura **ereditabilità h^2 è *sovrastimata***

Studi genetici molecolari e GWAS

I ***twin studies*** stimano **se** e **quanta** ereditabilità c'è in un tratto fenotipico (es. QI), mentre gli **studi genetici molecolari** cercano soprattutto **quali** e **quante varianti genetiche** precisamente **incidano** su un certo tratto (o condizione, disturbo, ecc.)

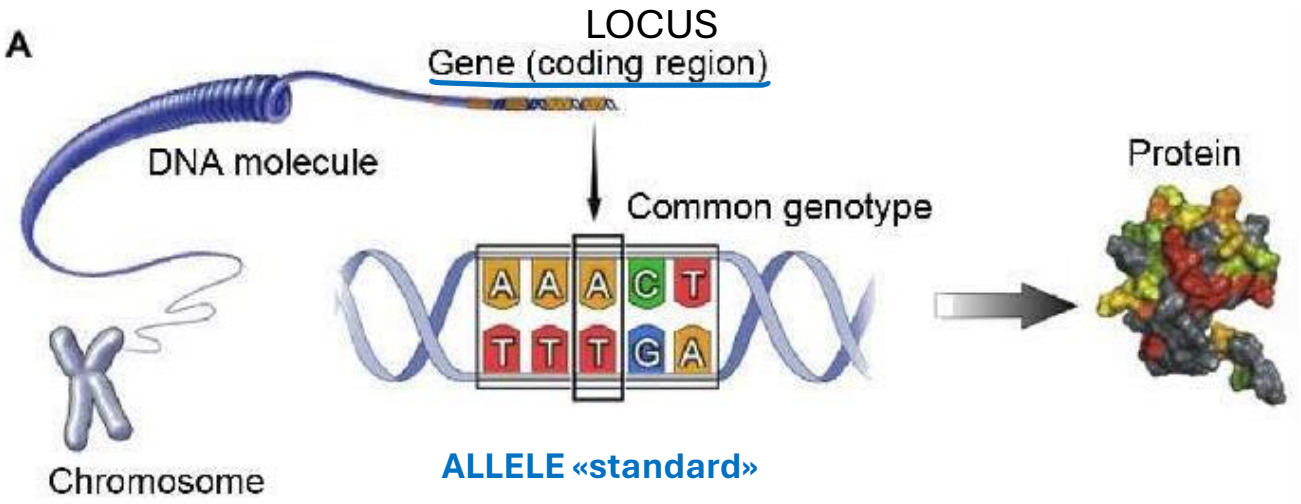
Dai primi anni 2000 → sequenziamento genoma umano, che oggi sappiamo contenere ~70k geni, di cui ~20-25k codificanti proteine…

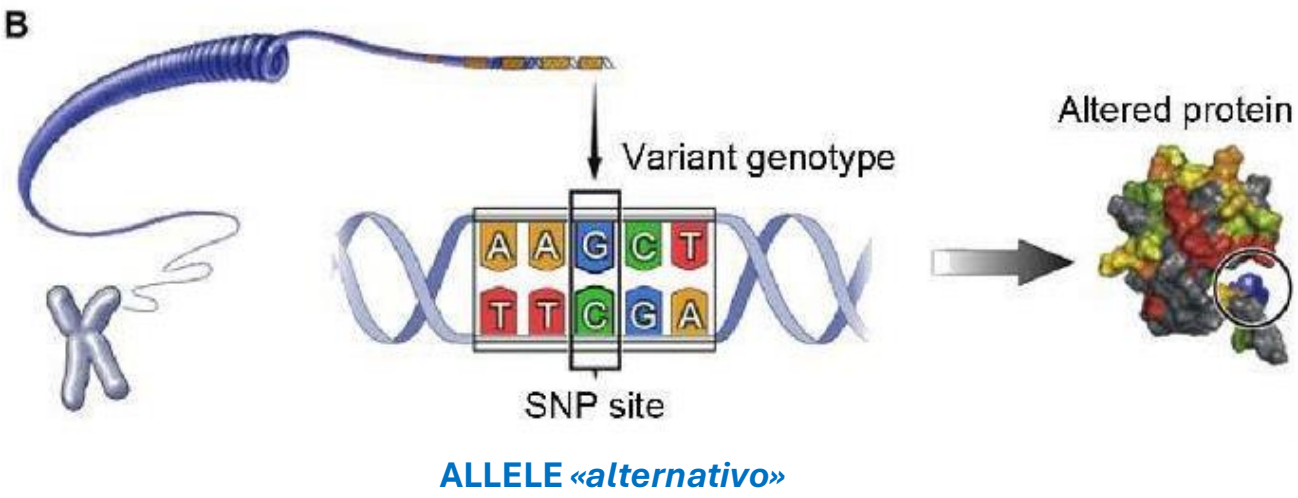
> … quasi tutti i **geni** presentano almeno qualche **versione alternativa *(alleli)*** nella popolazione

I ***Genome-Wide Association Studies [GWAS]*** **cercano associazioni tra varianti genetiche comuni** e differenze fenotipiche nei **tratti** (o nei **disturbi**) – e si concentrano di solito sulle variazioni «semplici» / minime a singolo nucleotide *(Single Nucleotide Polymorphism [SNP])*

Studi genetici molecolari e GWAS

⚠️ qui è importante capire l'idea, dettagli molecolari **non** richiesti per l'esame





DNA è una lunga **sequenza** composta di **nucleotidi**, che differiscono per 4 tipi base azotata:

- Adenina (A)
- Timina (T)
- Guanina (G)
- Citosina (C)

si appaiano sempre A-T e G-C

Un **gene** è una sequenza di DNA composta da numerosi **nucleotidi** (migliaia)

Nella popolazione lo stesso gene può presentare **piccole differenze nelle sequenze di nucleotidi** – le **diverse versioni di un gene si chiamano alleli**

Uno **SNP** indica una **variazione di un singolo nucleotide** in una specifica posizione (**locus**) di un gene

Il genoma umano contiene **milioni di SNPs**

2 copie di ciascun cromosoma = 2 possibili alleli per lo stesso gene, nei GWAS di solito si assumono effetti additivi

GWAS si chiede: chi presenta una specifica variante (SNP) in media ha maggiore QI, minore QI, o è indifferente?

Studi genetici molecolari e GWAS

PROBLEMA

- **i polimorfismi genetici [SNP]** nel genoma sono **milioni**
- i **tratti fenotipici** sono **estremamente poligenici** = migliaia, decine di migliaia di SNP incidono sullo stesso tratto, ciascuno con effetto piccolo; **NON esiste *«il gene dell'intelligenza» / né di altri tratti*** cf. Chabris et al. (2015)

→ cercare effetti significativi è un po' cercare degli aghi nel pagliaio

Classici studi GWAS hanno bisogno di campioni giganteschi

ESEMPIO

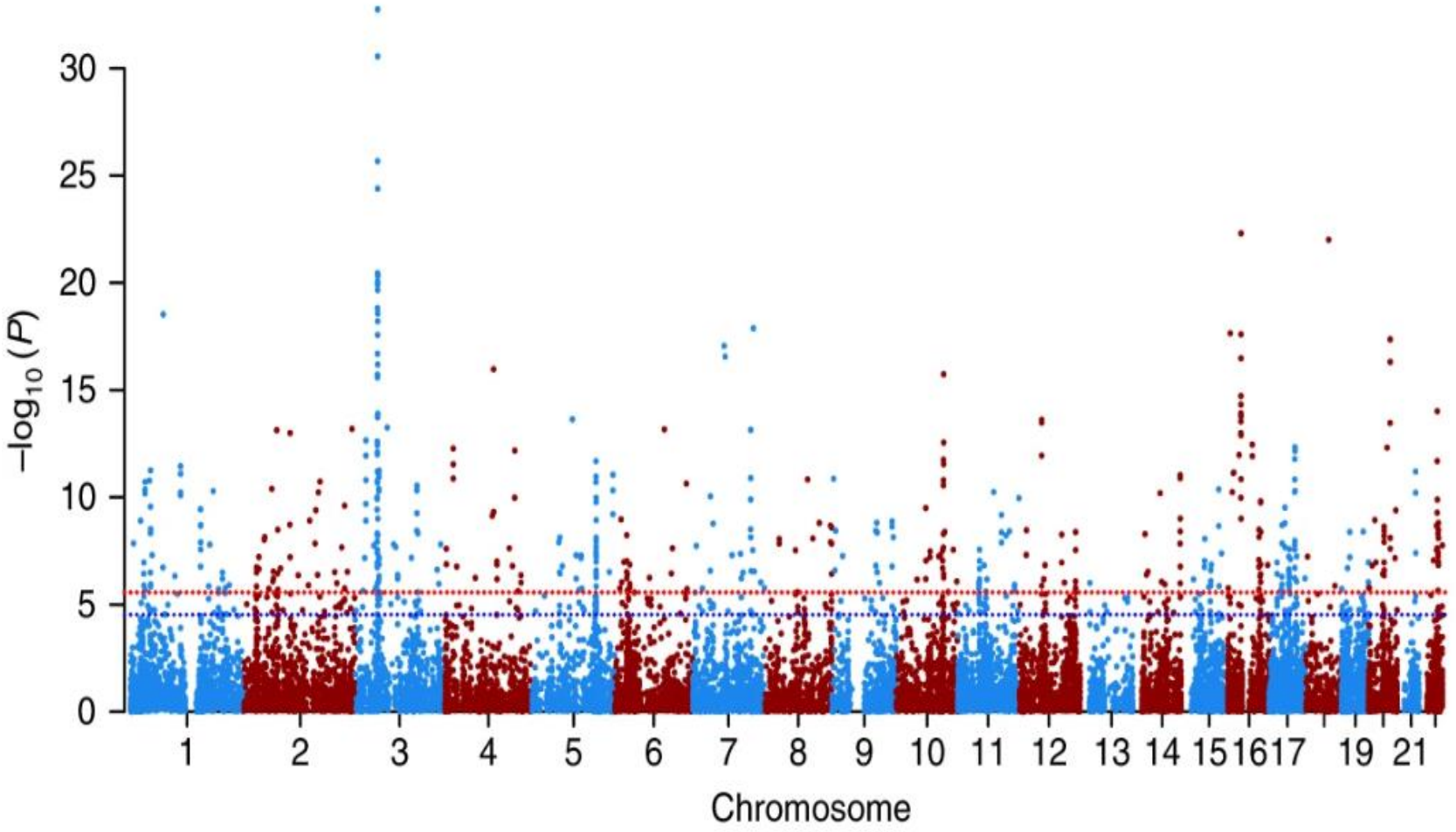
Davis et al. (2018) N = 269.867

«solo» ~ 205 loci rilevati come «statisticamente significativi» per QI

gli SNP coinvolti sono molti di più ma spesso contano interi gruppi di SNP come un singolo locus perché molto correlati

Studi genetici molecolari e GWAS

Davis et al. (2018) – **Manhattan plot** riassume i risultati del GWAS



Ogni SNP è un punto nel grafico. I «picchi» sono gruppi di SNPs (spesso correlati) in uno stesso locus

Punto più alto = più forte evidenza di un'associazione **SNP ↔ QI**

i picchi che superano una **certa soglia** indicano loci associati al tratto in modo ***statisticamente significativo***

Studi genetici molecolari e GWAS

Sulla base della somma degli effetti associati a **SNP** in un **GWAS** e del genoma di una certa persona posso calcolare il suo ***Polygenic Score (PGS)***, cioè la **predisposizione genetica** per un certo **tratto**

Il *Polygenic Score* tradizionalmente basato su varianti significative, che sono relativamente poche rispetto al totale (oggi esistono metodi per calcolarlo anche considerando tutti gli effetti, comunque in gran parte piccolissimi e stimati con incertezza) → risulta predittivo solo di una quota modesta del tratto di interesse (< 10%) anche se l'ereditabilità è alta



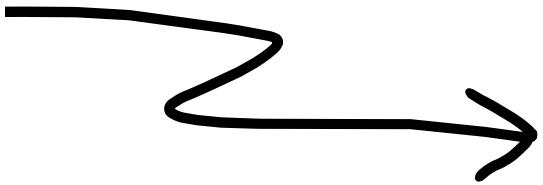
posso calcolare il **PGS dell'intelligenza generale** di una persona: ad oggi è interessante per ragioni scientifiche, tuttavia **NON posso trarre nessuna conclusione affidabile sul singolo individuo** (es. 5-10% varianza di *g*)

Stima dell'ereditabilità *genome-wide*: il GCTA

Se cerco una a una le varianti genetiche significative, ne individuiamo per certo solo alcune (per il QI, ne abbiamo individuate ~200-250); moltissime altre sono stimate in modo troppo impreciso

Genome-wide Complex Trait Analysis (GCTA)

anziché stimare singole varianti specifiche, analizzo se la **«somiglianza complessiva» tra individui su tutti gli SNP** (~1-2 milioni di SNP comuni sequenziati) **rispecchi la somiglianza del tratto (es. QI)**



permette di stimare l'**ereditabilità** a livello **genetico-molecolare**

h^2 SNP

Missing heritability: l'«ereditabilità mancante»

GUAIO!

per l'intelligenza generale h^2 SNP ≈ 25% 😱

ma con i twin studies avevamo stimato

h^2 twin ≈ 60-80%

negli adulti

Dov'è finito il resto dell'ereditabilità?!

Missing heritability

studi genetici molecolari stimano MENO ereditabilità rispetto agli studi sui gemelli

ALCUNE IPOTESI

- Limiti di potenza statistica: serve N enorme perché SNP potenzialmente rilevanti sono tantissimi (decine di migliaia) con effetti piccolissimi (in teoria GCTA dovrebbe dare stime unbiased, ma con poca potenza molti effetti si possono «perdere nel rumore» – campioni più grandi tendono infatti a stimare ereditabilità maggiore)

- Studi molecolari sequenziano solo SNP comuni (> 1% nella popolazione, ~1-2 milioni SNP comuni) MENTRE altre *centinaia di milioni* sono varianti rare, ma potrebbero spiegare molta variabilità fenotipica

ipotesi abbastanza accreditata

- Correlazione gene-ambiente ??? da approfondire: non implica per forza che h^2_{twin} sia sovrastimata, ma che l'effetto genetico è mediato dall'ambiente (?)

Missing heritability

studi genetici molecolari stimano MENO ereditabilità rispetto agli studi sui gemelli

ALCUNE IPOTESI

- Più *ambiente condiviso* per MZ che per DZ. Ricordate? MZ vengono trattati dai genitori come «uguali», al contrario dei DZ: Questo attribuiva alla genetica una parte di somiglianza in realtà dovuta all'ambiente familiare più simile

- Studi genetici molecolari guardano solo effetti additivi, ma a volte:

  → interazioni ***gene x gene***: un effetto è prodotto da una particolare combinazione di varianti

  → effetti ***dominanza/recessiva***: es. effetti prodotti da doppia copia allele su 2 cromosomi

  → interazioni ***gene x ambiente***: una variante produce un effetto solo se in un determinato ambiente

  questi sono *«effetti genetici»* reali … che si esprimono certamente nei gemelli MZ (esattamente stesso genoma, stesso ambiente familiare), ma non in qualsiasi coppia di persone sconosciute abbia uno stesso allele!

Esempi ***gene x ambiente***

- Effetto genetico complessivo smorzato in ambienti a basso stato socioeconomico

ALTRI CASI UN PO' ESTREMI PER CAPIRSI

Article | Open access | Published: 06 September 2016

Multiple novel gene-by-environment interactions modify the effect of *FTO* variants on body mass index

Alexander I. Young, Fabian Wauthier & Peter Donnelly

Nature Communications **7**, Article number: 12724 (2016) | Cite this article

- **Gene FTO (Fat mass and obesity- associated protein) su cromosoma 16**

  Polimorfismi fortemente associati a obesità …

  … MA l'obesità non è un effetto diretto della presenza delle varianti a rischio → solo in co-presenza con sedentarietà, dieta poco sana [sale, alcool], sonno insufficiente o eccessivo, certi polimorfismi si associano a obesità

- **Fenilchetonuria: mutazione del gene PAH (Phenylalanine Hydroxylase) su cromosoma 12**

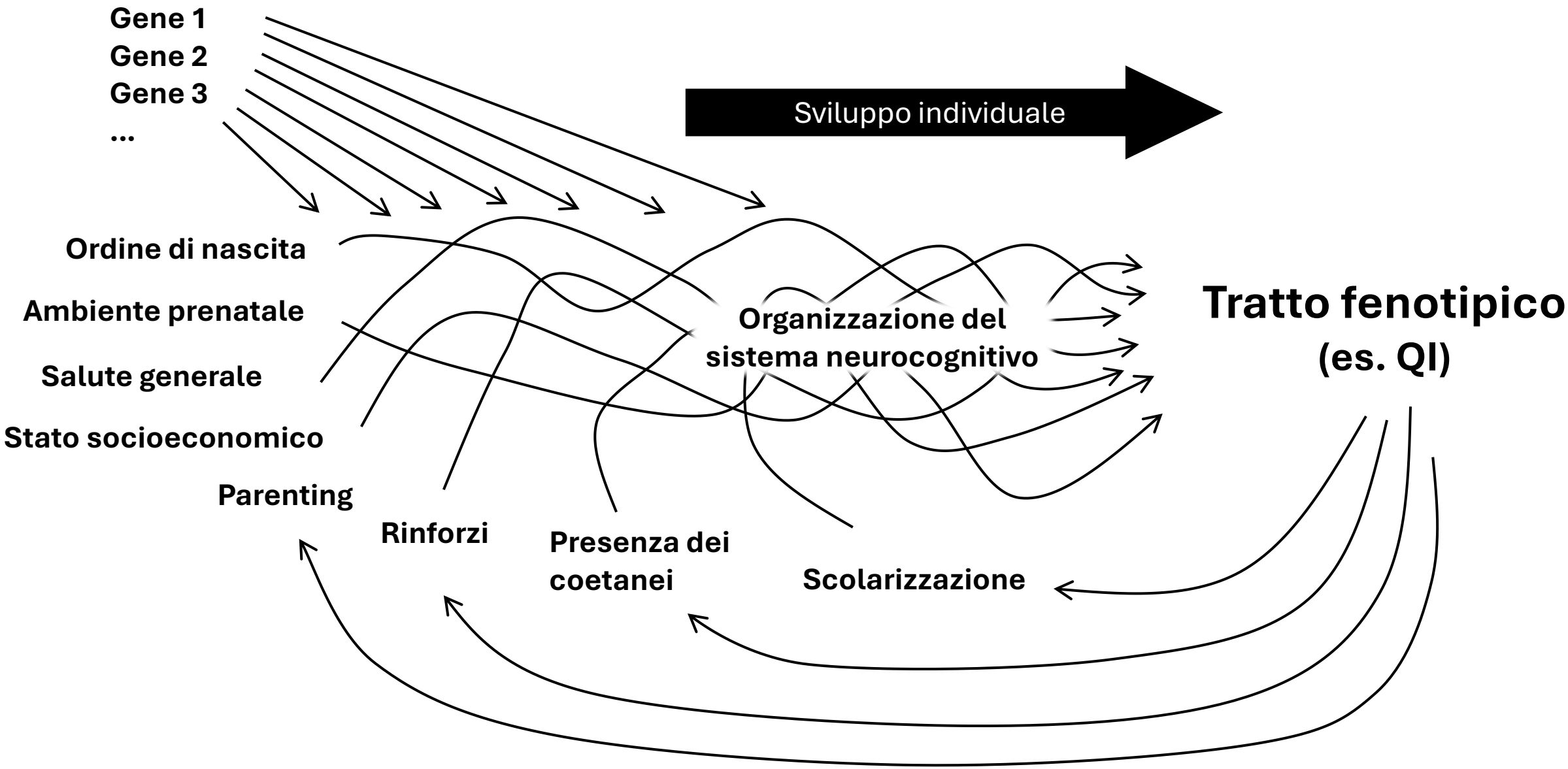
  Condizione genetica autosomica recessiva ***causa*** quasi invariabilmente DISABILITÀ INTELLETTIVA

  … MA la vera causa diretta è difetto dell'enzima che metabolizza fenilalanina, che si accumula tramite dieta e diventa tossica per il cervello … in assenza di fenilalanina dalla dieta (carne, latticini, soia, ecc.), la disabilità intellettiva NON si verifica

⚠️ basta capire i concetti, non serve memorizzare i nomi dei geni

noi semplifichiamo *Genetica* + *Ambiente* → *Tratto* … ma la realtà è molto complessa

schema adattato da Turkheimer (2000)



«LEGGI» DELLA GENETICA COMPORTAMENTALE

«The nature-nurture debate is over»

Turkheimer (2000)

1. **Qualsiasi tratto comportamentale umano** è in parte **ereditabile**, l'ereditabilità non è **mai 0%**

2. **L'ambiente condiviso** di solito ha un effetto **minore** di quello dei **geni**

3. Resta sempre una parte cospicua di variabilità attribuibile ad ambiente non condiviso, eventi casuali, errore di misura → **non riusciremo mai a predire completamente il comportamento** in base a **geni + ambiente**

Disturbi del neurosviluppo e nuovi paradigmi

L'***illusione*** dei *core deficit*

approccio *nosografico-categoriale tradizionale*:
disturbi intesi alla stregua di sindromi o categorie mediche
intesi come esito di ***deficit in moduli neuro/cognitivi specifici***
in sviluppo altrimenti normale

un ***core deficit*** cognitivo sottostante → UN **DISTURBO**

valutazione dell'**intelligenza** limitata a inquadramento generale o criterio di esclusione

ESEMPI

DISLESSIA → deficit fonologico; visual-span deficit; deficit magnocellulare
DISCALCULIA → senso del numero; deficit visuospaziali
ADHD → deficit di funzioni esecutive; deficit di inibizione; delay aversion
AUTISMO → deficit teoria della mente; mirror neurons; coerenza centrale

ELSEVIER

Cognition

Volume 101, Issue 2, September 2006, Pages 385-413



From single to multiple deficit models of developmental disorders

Bruce F. Pennington

Show more

THE JOURNAL OF CHILD PSYCHOLOGY AND PSYCHIATRY

ACAMH

Journal of Child Psychology and Psychiatry 54:6 (2013), pp 619–627 doi:10.1111/jcpp.12006

Multiple deficits in ADHD: executive dysfunction, delay aversion, reaction time variability, and emotional deficits

Douglas Sjöwall,[1] Linda Roth,[1] Sofia Lindqvist,[2] and Lisa B. Thorell[1]

[1]Department of Clinical Neuroscience and Stockholm Brain Institute, Karolinska Institutet, Stockholm, Sweden;
[2]Department of Psychology, Uppsala University, Uppsala, Sweden

World Psychiatry

OFFICIAL JOURNAL OF THE WORLD PSYCHIATRIC ASSOCIATION (WPA)

Research Reports | Free Access

Candidate diagnostic biomarkers for neurodevelopmental disorders in children and adolescents: a systematic review

Samuele Cortese, Marco Solmi, Giorgia Michelini, Alessio Bellato, Christina Blanner, Andrea Canozzi, Luis Eudave, Luis C. Farhat, Mikkel Højlund ... See all authors

First published: 14 January 2023 | https://doi.org/10.1002/wps.21037 |

Current Directions in Psychological Science

aps ASSOCIATION FOR PSYCHOLOGICAL SCIENCE

Open access | Research article | First published online July 15, 2020

Beyond the Core-Deficit Hypothesis in Developmental Disorders

Duncan E. Astle and Sue Fletcher-Watson View all authors and affiliations

Volume 29, Issue 5 | https://doi.org/10.1177/0963721420925518

ORMAI DOVREBBE ESSERE OVVIO

(molti dei) «*disturbi del neurosviluppo*» **NON sono categorie** ma **dimensioni continue**

«*Essenzialmente* ***tutti i disturbi definiti sul piano comportamentale****, inclusa la* ***dislessia, sono disturbi continui***» *(Peterson & Pennington, 2015)*

il banale motivo è che **il «disturbo» è identificato in base al comportamento → e il comportamento dipende sempre da molte cose**: non troviamo quasi mai «*IL gene*», «*IL deficit*», «*LA sindrome*» di un intero tratto comportamentale

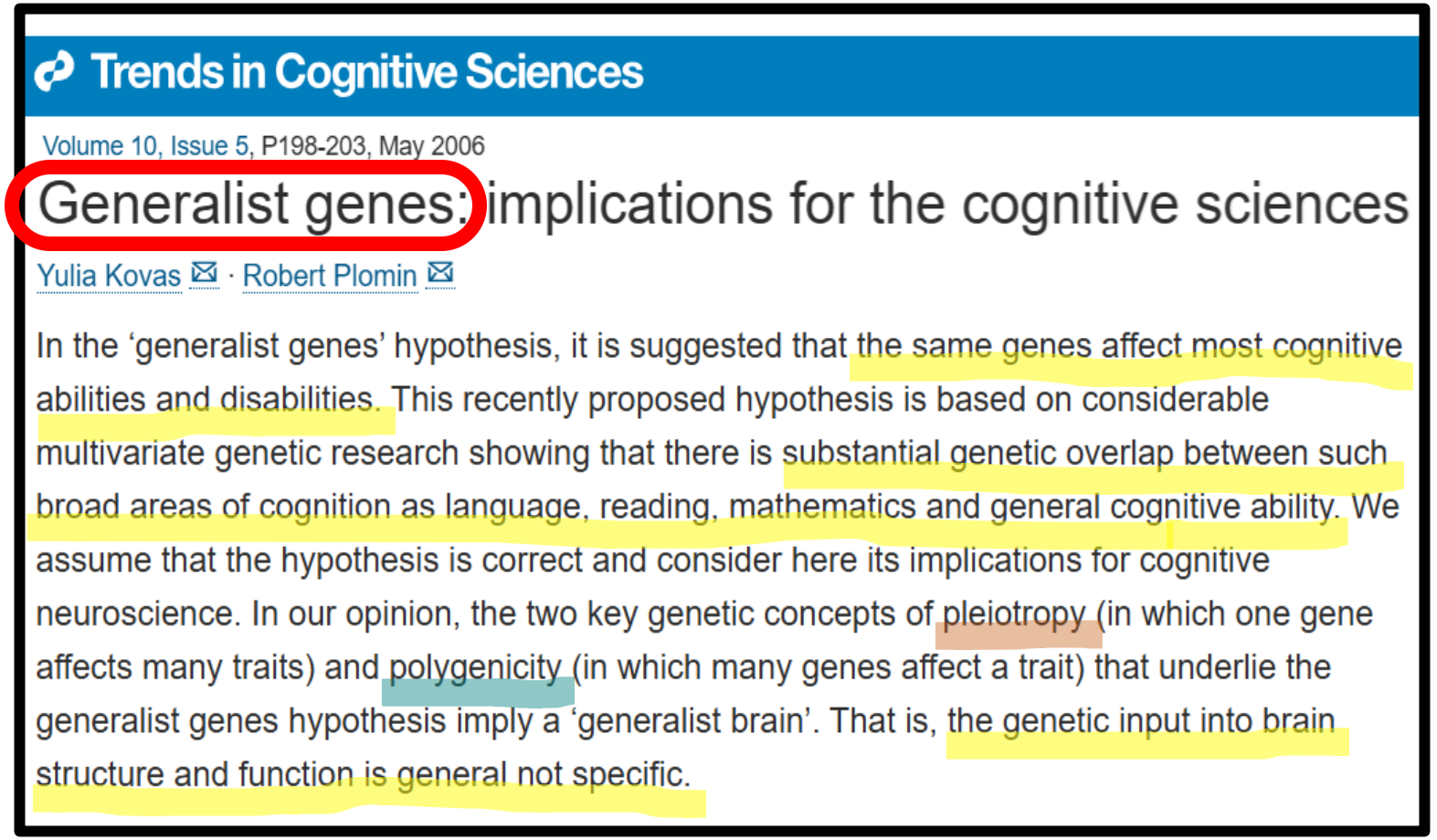
Abilità (e **disabilità**) **cognitive** sono

→ ***POLIGENICHE***
(«***molti geni influiscono sullo stesso tratto***»)

↳ ***DIMENSIONI CONTINUE***

→ ***PLEIOTROPICHE***
(«***stesso gene influisce su molti tratti***»)

↳ ***DIMENSIONI CORRELATE***



Trends in Cognitive Sciences

Volume 10, Issue 5, P198-203, May 2006

Generalist genes: implications for the cognitive sciences

Yulia Kovas · Robert Plomin

In the 'generalist genes' hypothesis, it is suggested that the same genes affect most cognitive abilities and disabilities. This recently proposed hypothesis is based on considerable multivariate genetic research showing that there is substantial genetic overlap between such broad areas of cognition as language, reading, mathematics and general cognitive ability. We assume that the hypothesis is correct and consider here its implications for cognitive neuroscience. In our opinion, the two key genetic concepts of pleiotropy (in which one gene affects many traits) and polygenicity (in which many genes affect a trait) that underlie the generalist genes hypothesis imply a 'generalist brain'. That is, the genetic input into brain structure and function is general not specific.

Kovas & Plomin (2006)

POLIGENICITÀ: elevata a «legge» → **qualsiasi tratto comportamentale umano** è influenzato almeno in parte da **somma di moltissime possibili varianti genetiche,** gran parte delle quali con effetti **piccolissimi** e **indipendenti**

Current Directions in Psychological Science

aps | ASSOCIATION FOR PSYCHOLOGICAL SCIENCE

Open access | Research article | First published online August 12, 2015

The Fourth Law of Behavior Genetics

Christopher F. Chabris, James J. Lee, […], and David I. Laibson +2

Volume 24, Issue 4 | https://doi.org/10.1177/0963721415580430

Instead, the evidence to date is consistent with what we propose as the Fourth Law of Behavior Genetics:

4. 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.

For purposes of the law, a "typical human behavioral trait" is one that is (a) commonly measured by psychometric methods, (b) a serious psychiatric disease, or (c) a social outcome, such as educational attainment, that is plausibly related to a person's behavioral dispositions.

PLEIOTROPIA (e correlazioni genetiche)

Generalist Genes and Learning Disabilities.

By Plomin, Robert,Kovas, Yulia

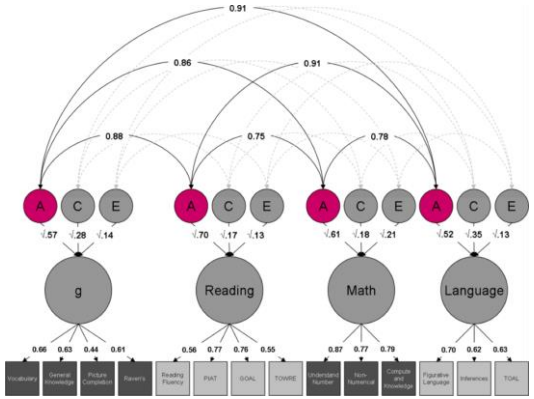
Psychological Bulletin, Vol 131(4), Jul 2005, 592-617

Abstract

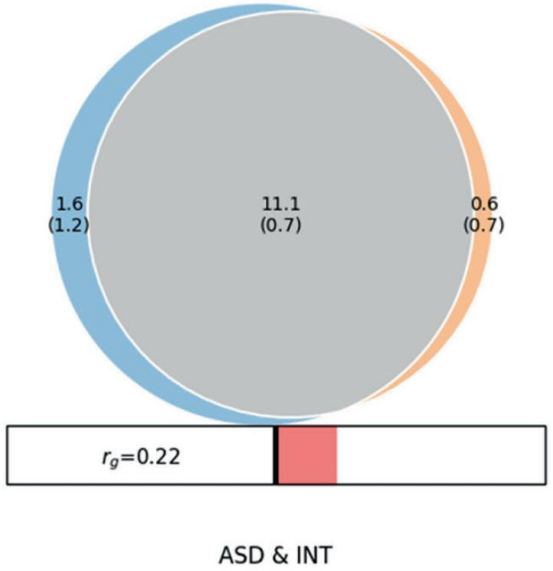
The authors reviewed recent quantitative genetic research on learning disabilities that led to the conclusion that genetic diagnoses differ from traditional diagnoses in that the effects of relevant genes are largely general rather than specific. This research suggests that most genes associated with common learning disabilities--language impairment, reading disability, and mathematics disability--are generalists in 3 ways. First, genes that affect common learning disabilities are largely the same genes responsible for normal variation in learning abilities. Second, genes that affect any aspect of a learning disability affect other aspects of the disability. Third, genes that affect one learning disability are also likely to affect other learning disabilities. These quantitative genetic findings have far-reaching implications for molecular genetics and neuroscience as well as psychology.

PLEIOTROPIA (e correlazioni genetiche)

Twin studies + SNP studies: Basi/varianti genetiche tendono a ripetersi per tratti diversi, e a sovrapporsi fortemente a «g»



Intelligenza e Tratto autistico



Hope et al. (2023)

Intelligenza e ADHD

h^2_{SNP}= 0.19



r_g= -0.42 r_{gs}= -0.60

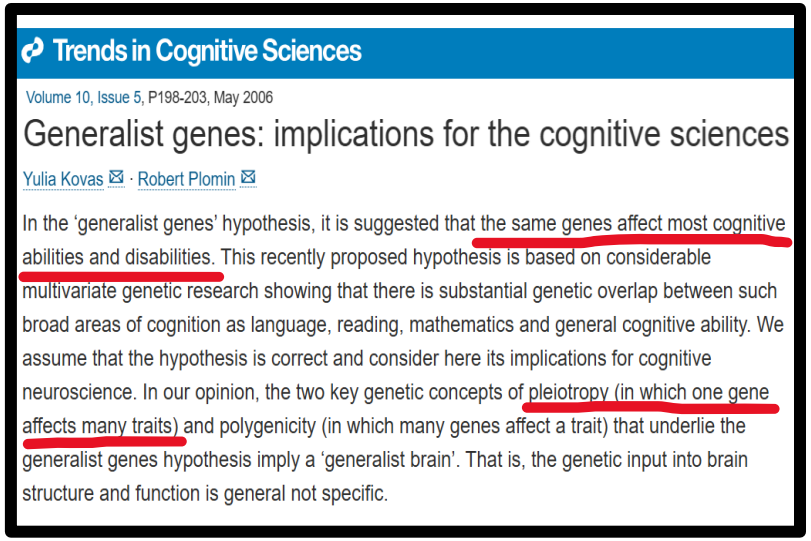
Intelligenza e SCZ

h^2_{SNP}= 0.38



r_g= -0.24 r_{gs}= -0.26

Hindley et al. (2022)



Trends in Cognitive Sciences

Volume 10, Issue 5, P198-203, May 2006

Generalist genes: implications for the cognitive sciences

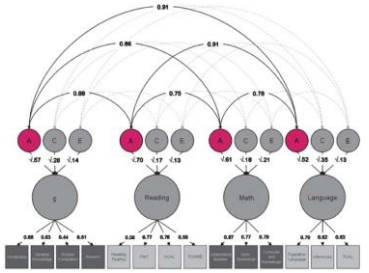
Yulia Kovas · Robert Plomin

In the 'generalist genes' hypothesis, it is suggested that the same genes affect most cognitive abilities and disabilities. This recently proposed hypothesis is based on considerable multivariate genetic research showing that there is substantial genetic overlap between such broad areas of cognition as language, reading, mathematics and general cognitive ability. We assume that the hypothesis is correct and consider here its implications for cognitive neuroscience. In our opinion, the two key genetic concepts of pleiotropy (in which one gene affects many traits) and polygenicity (in which many genes affect a trait) that underlie the generalist genes hypothesis imply a 'generalist brain'. That is, the genetic input into brain structure and function is general not specific.

PLEIOTROPIA

Basi genetiche comuni… fin **troppo** comuni

→ Plomin e Deary (2015): stima correlazione genetica di **g (intelligenza generale)** con Reading è 0.88, con Math è 0.86, con Language è 0.91; correlazione genetica Reading-Math è 0.75 (per g-Reading *decoding* probabilmente più bassa, attorno a 0.50; es. Tiu et al. 2004)



→ Hindley et al. (2022): stima correlazione genetica tra g e ADHD è -0.42. TUTTE le 5600 varianti genetiche associate all'ADHD sono *anche* varianti genetiche associate a intelligenza generale (con effetti per lo più, ma non sempre!, negativi)

→ Hope et al. (2023): ~90% varianti genetiche comuni tra g e Autismo (11.1k)… correlazione genetica stimata positiva! +0.22

	g	WMVerb	Oral Lang	Dysl (read)	Dysc (math)	ADHD	ASD
g	> 0.6					50-100%	~60-90%
WMVerb	+0.7/0.9	0.4/0.6					
Oral Lang	+0.6/0.9	+0.5/0.7	0.3/0.6				
Dysl (read)	−0.6/0.8	−0.5/0.7	−0.3/0.6	0.7			
Dysc (math)	−0.8	?	+0.7/0.8?	+0.6/0.8	0.5/0.6		
ADHD	−0.42	−0.24	−0.3/0.5	+0.3/0.5	+0.2/0.4	0.7/0.8	~80-90%
ASD	+0.22	−0.1/0.3	−0.2/0.4	~ 0	?	+0.4/0.7	0.8

100% varianti genetiche condivise da GWAS

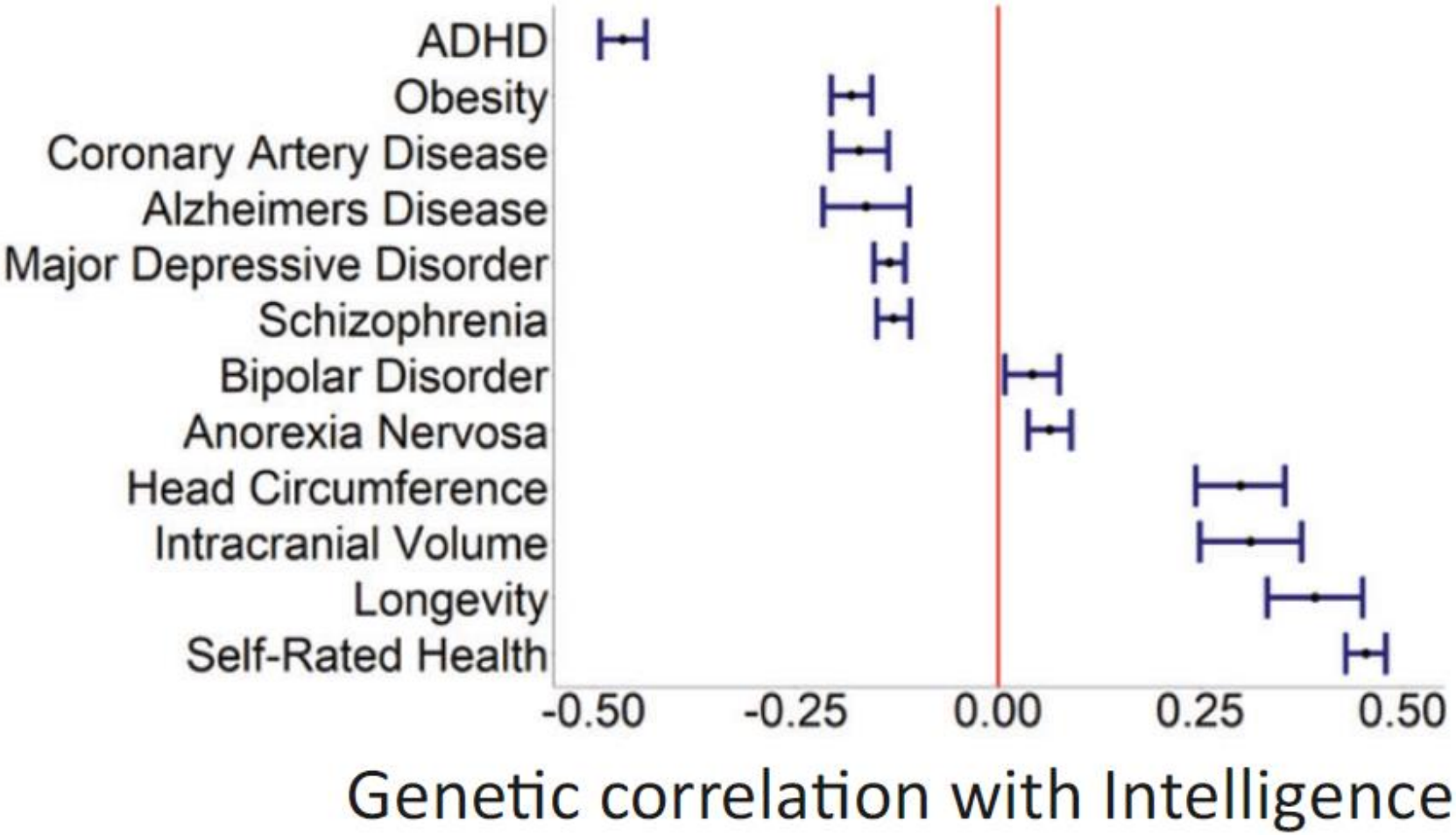
Diagonale: ereditabilità stimata (da twin studies). *Celle*: correlazioni genetiche stimate (da twin studies e GWAS, spesso concordi)

References

Davis et al. (2009; 2014); Eising et al. (2022); Faraone & Larsson (2019); Frei et al. (2019); Greven et al. (2011; 2014); Haworth et al. (2009); Hayiou-Thomas et al. (2012); Hindley et al. (2022); Hope et al. (2023); Kovas et al. (2005); Kovas & Plomin (2007); Mattheisen et al. (2022); Plomin & Deary (2015); Plomin et al. (2007; 2016); Reiersen et al. (2008); Sandin et al. (2017); Shapland et al. (2021); Willcutt et al. (2007); van Bergen et al. (2025)

PLEIOTROPIA (e correlazioni genetiche)

Deary et al. (2021)



in 20 anni...

Confermate in modo schiacciante le ragioni per cui i disturbi definiti *sul piano comportamentale* sono *continui* e *intercorrelati* (e correlati con *g*)

- *Geni generalisti* = ogni tratto è influenzato da molti geni (**poligenicità** > *continuità*), ogni gene influenza molti tratti (**pleiotropia** > *intercorrelazione*)
- Rilevazione ormai dettagliata di molte varianti genetiche additive associate (SNPs, GWAS)
- Estrema sovrapposizione basi genetiche sia tra disturbi, che tra disturbi e funzionamento cognitivo generale (g)
- Crescente evidenza su precise *cascate gene > cervello > comportamento*

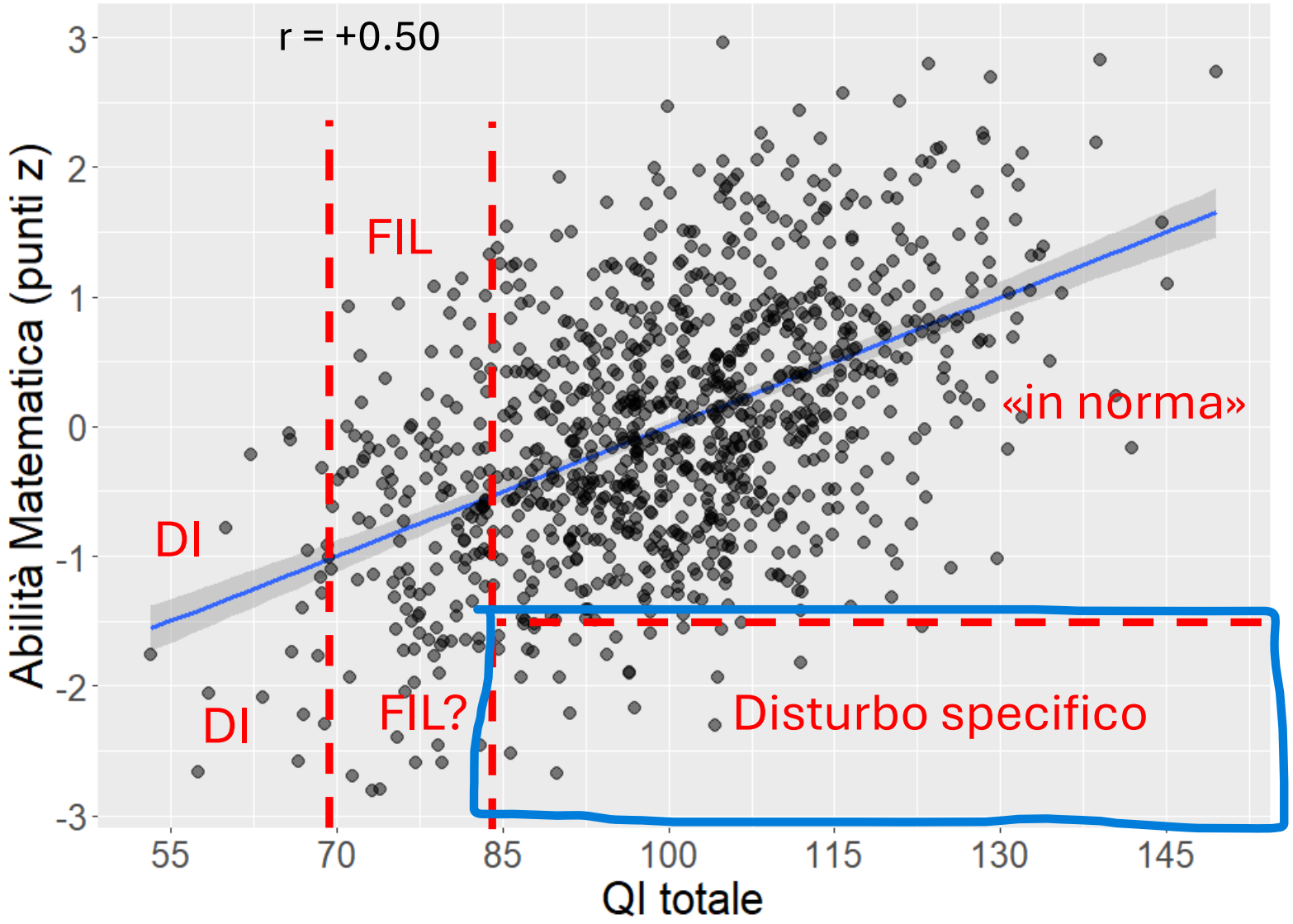
(es. Cabana-Dominguez et al., 2024; Crespit et al. 2016; Davis et al. 2009; Haworth et al., 2007, 2009; Hindley et al., 2022; Hope et al., 2023; Kovas & Plomin, 2006, 2007; Kovas & Tosto, 2017; Plomin & Deary, 2015; Plomin et al., 2007; von Stumm et al. 2024)

Ma i *disturbi specifici dell'apprendimento* non sono, appunto, **specifici**?

sì, ma un po’ per definizione

estraiamo dalla popolazione «normale» una quota di persone con dei **cut-off** e **attribuiamo un’etichetta**

Richiama il criterio di *«unexpectedness»* – espunta ad es. dalla definizione IDA 2025 della Dislessia, ma ancora al centro di discussione tra gli esperti (Carroll et al., 2025)



esperienza / ambiente, e interazioni genetica x ambiente, potrebbero guidare la base di «rischio generale» verso particolari fenotipi del neurosviluppo, attraverso traiettorie neuroevolutive individuali uniche

CURRENT DIRECTIONS IN PSYCHOLOGICAL SCIENCE

Learning Abilities and Disabilities

Generalist Genes, Specialist Environments

Yulia Kovas and Robert Plomin

Social, Genetic, and Developmental Psychiatry Centre, Institute of Psychiatry, King's College London, London, England

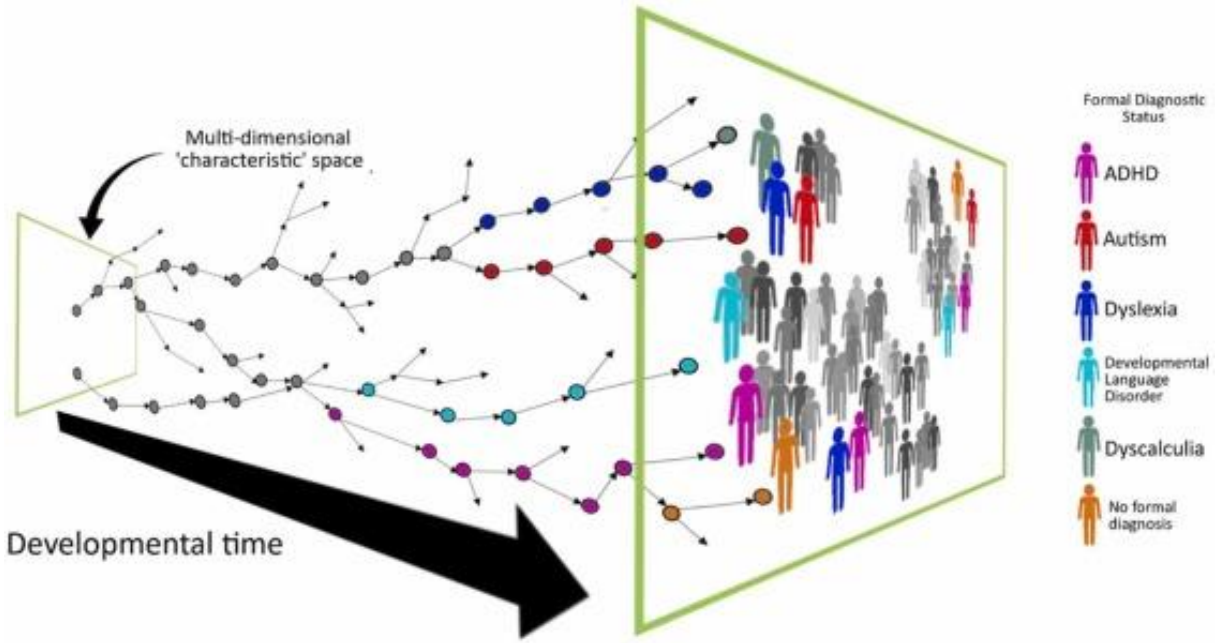
ELSEVIER

Neuroscience & Biobehavioral Reviews

Volume 157, February 2024, 105539

Understanding divergence: Placing developmental neuroscience in its dynamic context

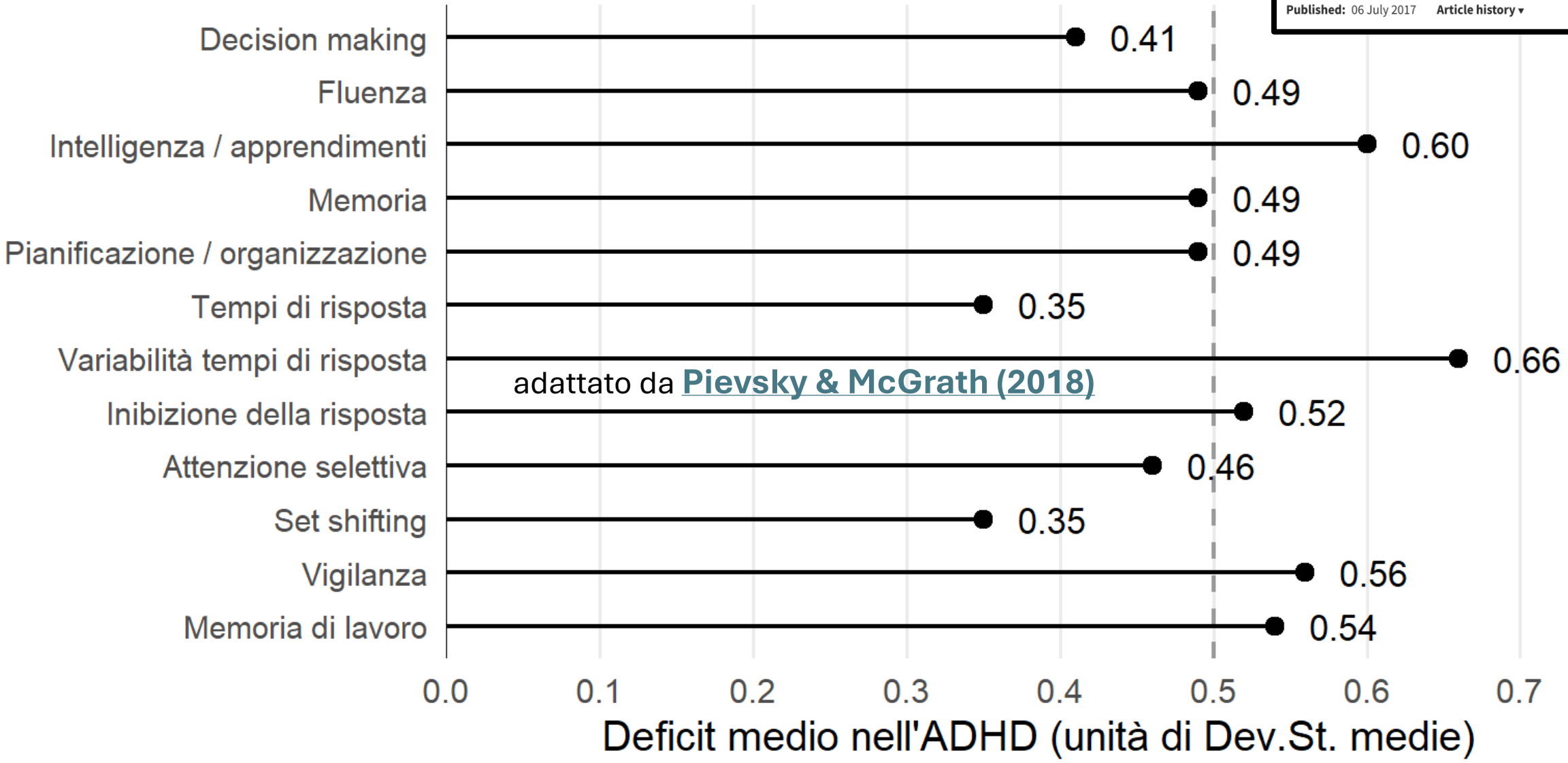
Duncan E. Astle [a b], Dani S. Bassett [c d], Essi Viding [e]



Un corollario della pleiotropia è che i «deficit cognitivi» non sono mai né molto specifici, né molto forti *(no core deficit)*

Deficit neurocognitivi medi ADHD

SMD pesato per numero studi



adattato da **Pievsky & McGrath (2018)**

JOURNAL ARTICLE

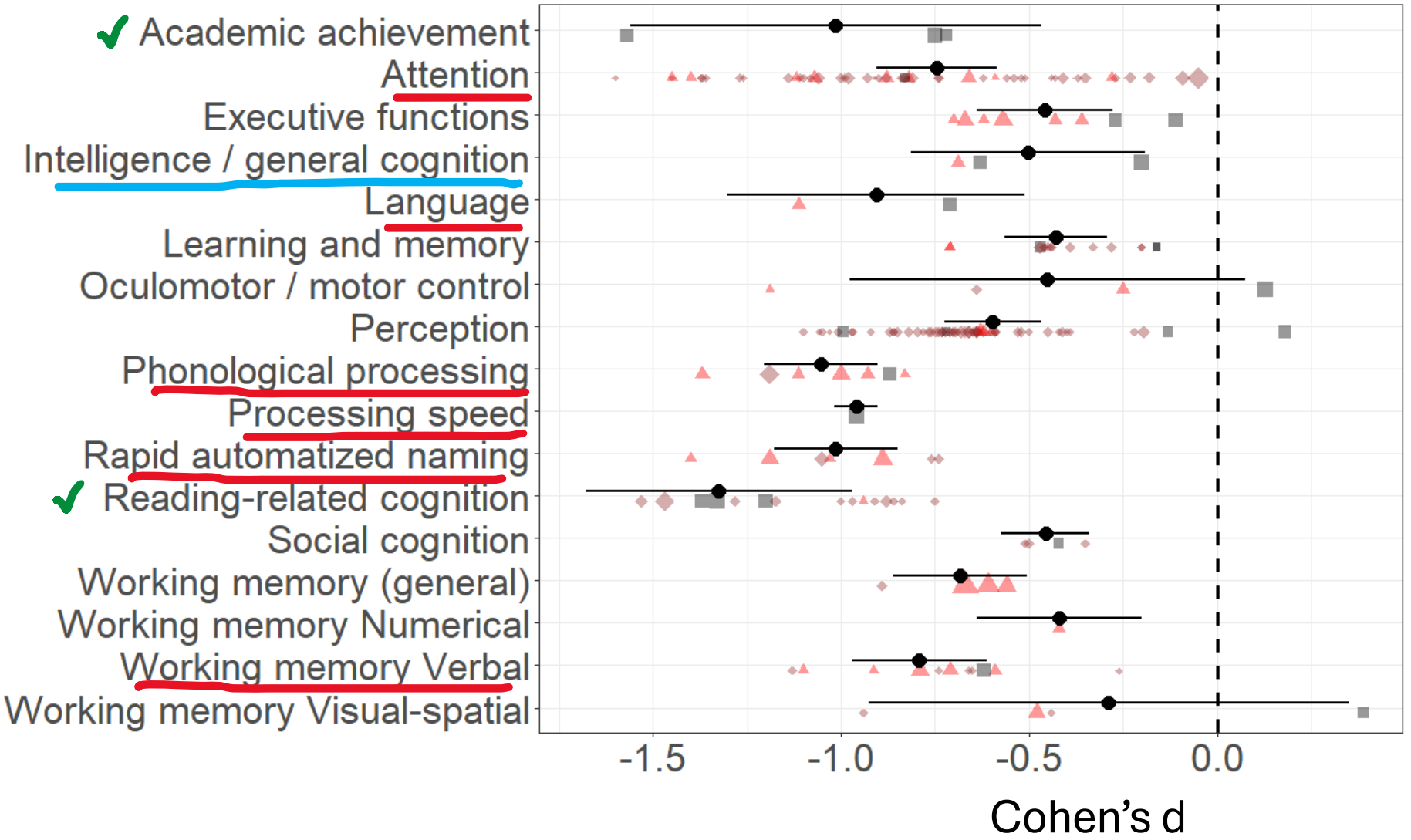
The Neurocognitive Profile of Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder: A Review of Meta-Analyses

Michelle A Pievsky, Robert E McGrath

Archives of Clinical Neuropsychology, Volume 33, Issue 2, March 2018, Pages 143–157, https://doi.org/10.1093/arclin/acx055

Published: 06 July 2017 **Article history**

Dislessia – «meta»profilo cognitivo

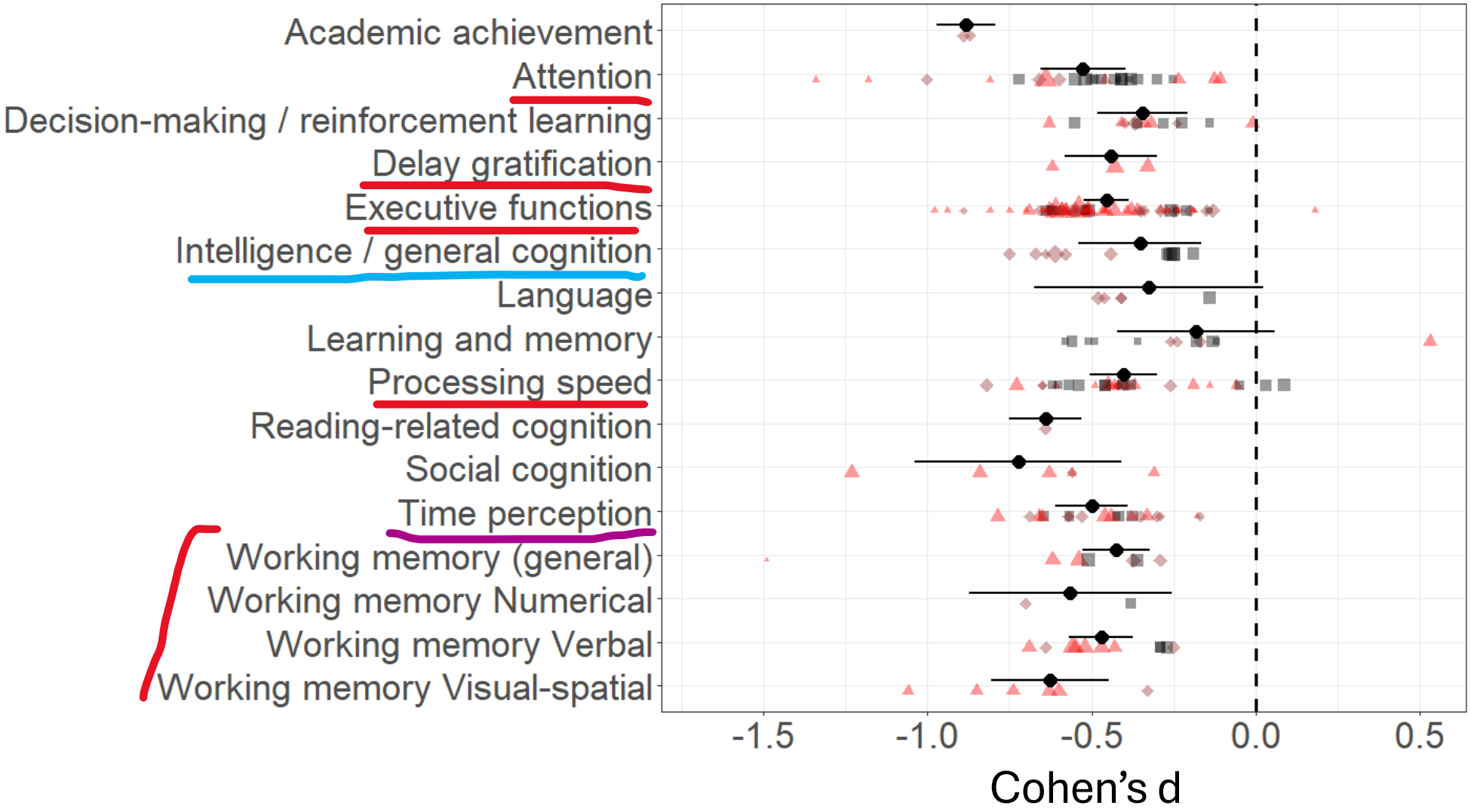


Toffalini et al. (2026) *in preparazione*

Meta-review di 37 meta-analisi su difficoltà cognitive associate a Dislessia

▲ child
◆ mixed
■ adult

ADHD – «meta»profilo cognitivo

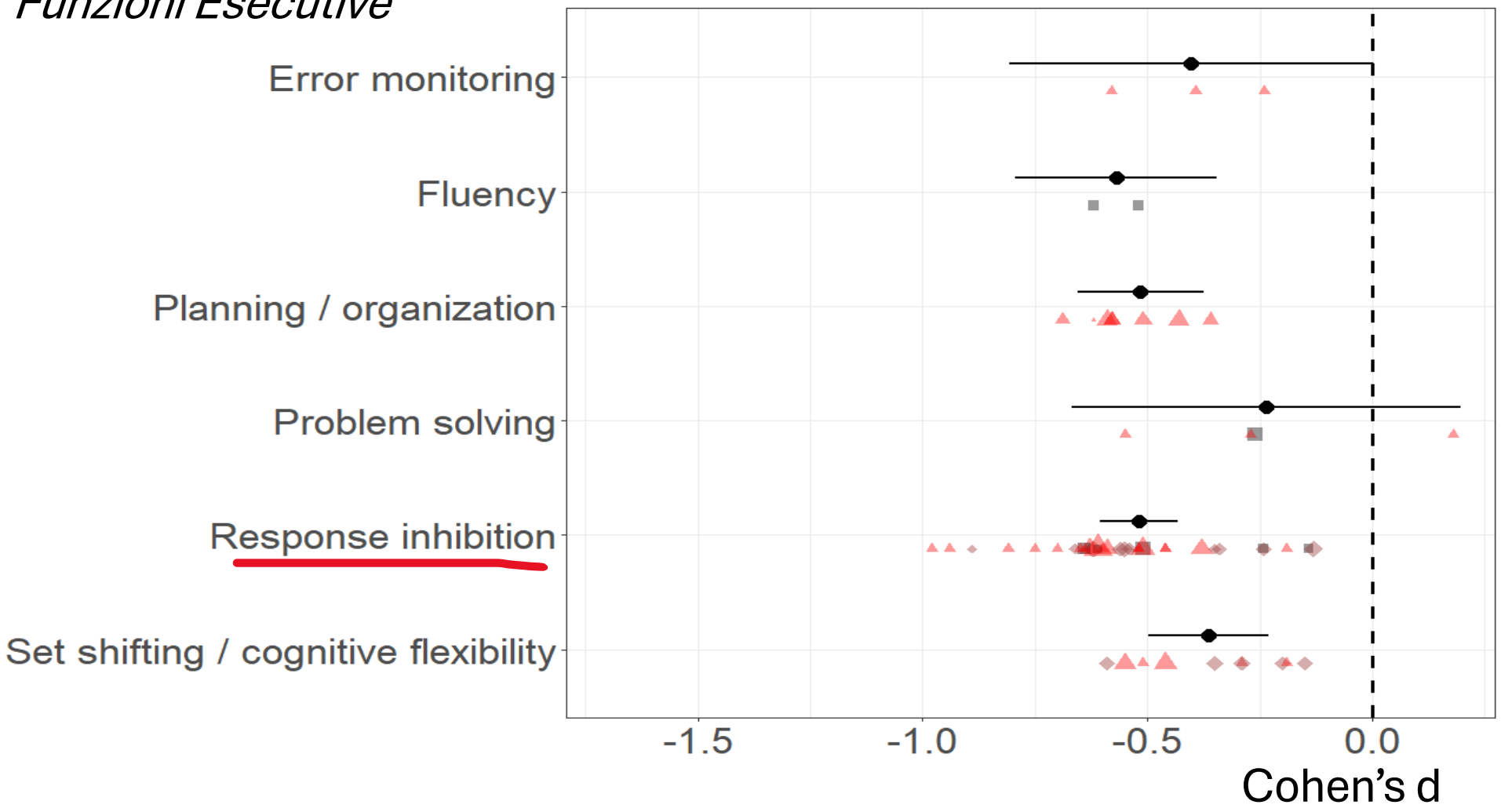


Toffalini et al. (2026) *in preparazione*

Meta-review di 39 meta-analisi su difficoltà cognitive associate ad ADHD

ADHD – «meta»profilo cognitivo

Funzioni Esecutive



Toffalini et al. (2026) *in preparazione*

Meta-review di 39 meta-analisi su difficoltà cognitive associate ad ADHD

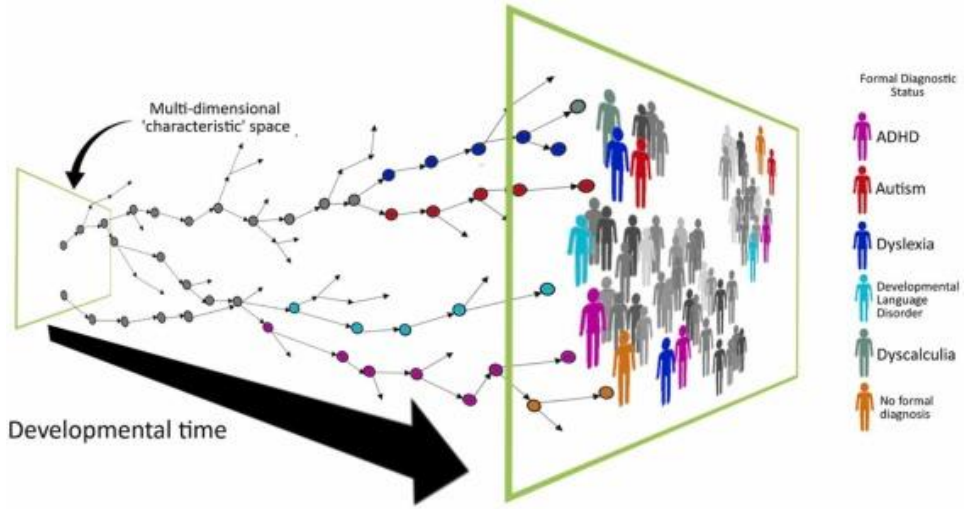
«i disturbi definiti sul piano comportamentale (…) sono disturbi continui» (Peterson & Pennington, 2015)

ora possiamo capirlo meglio, e al contempo capire perché non ci siano dei «core deficit»

Neuroscience & Biobehavioral Reviews
Volume 157, February 2024, 105539

Understanding divergence: Placing developmental neuroscience in its dynamic context

Duncan E. Astle [a b], Dani S. Bassett [c d], Essi Viding [e]



non sei iperattivo/a a causa dell'ADHD (formulazione che illude sull'esistenza di un singolo meccanismo)… ma hai l'ADHD (cioè vieni identificato come bisognoso/a di supporto) a causa dell'essere molto **iperattivo**

essendo un **tratto rilevato sul piano del comportamento, per forza *a valle* di moltissime concause** (poligeniche, neurobiologiche, sociali/ambientali/educative)**, non avremo mai una / poche variabili associate molto, ma tante variabili associate poco**

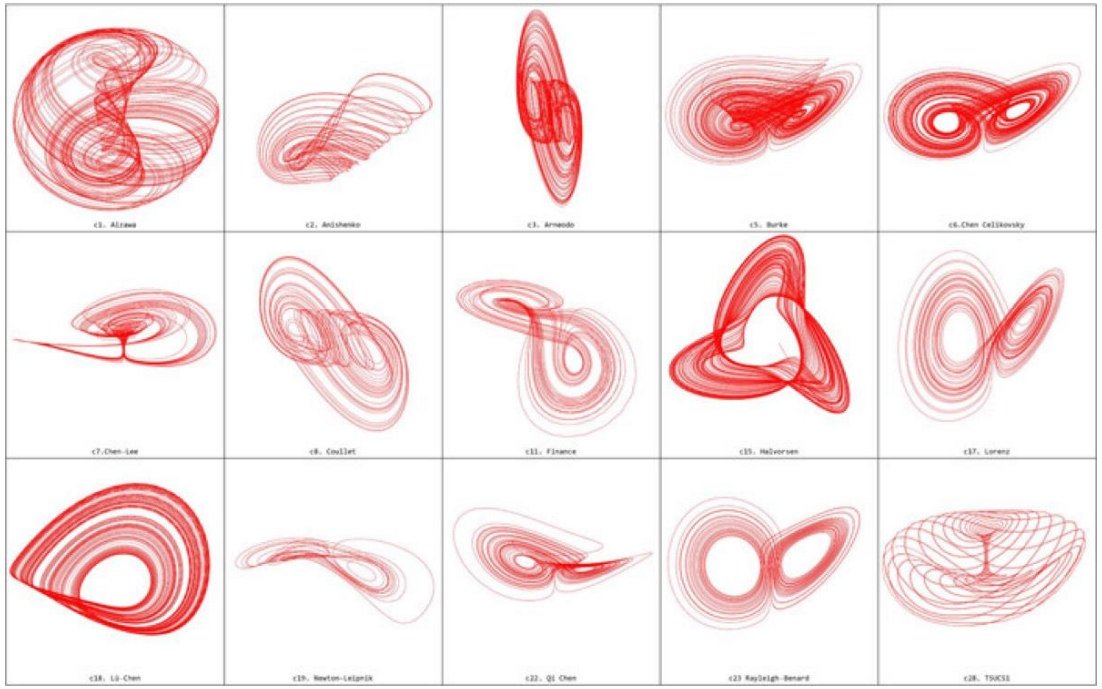
Come mai il modello *categoriale* neo-krapeliniano, medico-diagnostico, ha prevalso così a lungo nello spiegare le condizioni del neurosviluppo sebbene non abbia *mai avuto senso* secondo la genetica comportamentale né secondo la psicologia delle differenze individuali?

- Resistenza, da parte di chi si occupa della psicologia dei disturbi, ad accettare di non avere un recinto di competenza nettamente definito?

- Potrebbe esistere sottoinsieme di condizioni categoriali legate a mutazioni *de novo*? Con la disabilità intellettiva (medio-grave), e in parte con l'Autismo, questo può essere parzialmente vero. Più difficile per Dislessia, Discalculia, ADHD: pleiotropia impedisce che compromissione grave resti isolata in un solo settore del comportamento e non diventi *disabilità pervasiva*

- *Attrattori?* - Certi assetti genetico-neurocognitivi potrebbero far convergere verso «assetti» di funzionamento comportamentale simili, analogamente agli ***attrattori*** nei sistemi ***dinamici***?

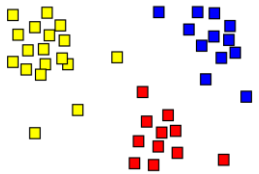
Tuttavia, dobbiamo considerare che certi assetti neurocognitivi potrebbero forse condurre a «tipi» comuni di funzionamento, come gli ***attrattori*** nei sistemi ***dinamico-caotici***



Potrebbero dunque formarsi “cluster” empirici / quasi-*taxa* anche in assenza di forti meccanismi eziologici discreti

ma è un’ipotesi fortemente speculativa e per ora NON sottoposta a seria indagine empirica

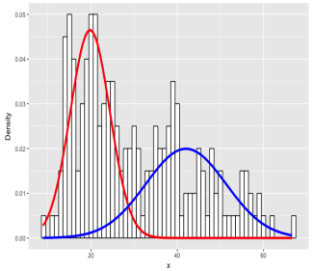
Metodi per indagare i «taxa»



CLUSTER ANALYSIS

Non assume distribuzioni (non-parametrico)

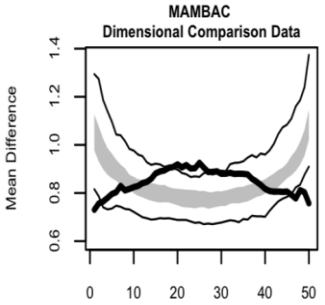
Facilmente ingannato da gruppi di variabili correlate. Fatica con cluster di diversa numerosità e densità. Non molto chiaro come inferire l'esistenza di «taxa»



LPA, LCA, FINITE MIXTURE MODELS

Stima un modello, fornisce parametri; può modellare covarianze

Facilmente ingannato da violazioni distribuzione. Non sempre modella covarianze



TAXOMETRIC ANALYSIS

Esplicitamente sviluppata per questo problema. Robusto a diverse distribuzioni

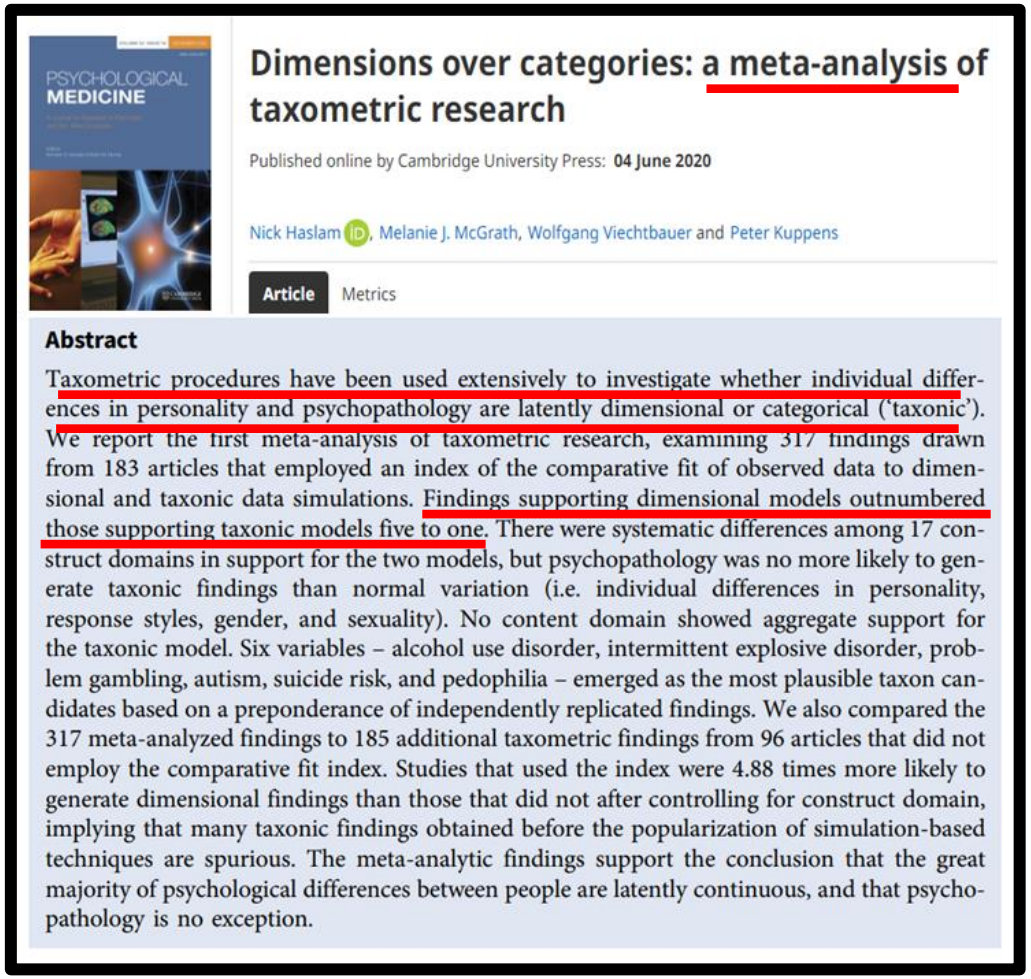
Fatica con variabili molto correlate, con *effect size* meno che grandi, con *base rate* piccoli, con campioni non rappresentativi

Tutti richiedono campioni «grandi» in condizioni tipiche di ricerca psicologica (i.e., N di molte centinaia)

es. Burgess et al. (2018); Cleland et al. (2000); Ruscio e Ruscio (2004); Toffalini et al. (2024)

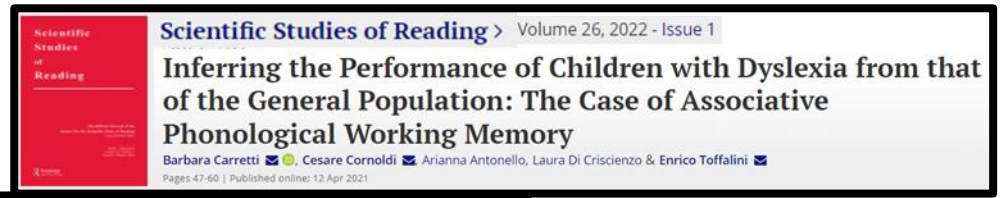
Analisi Tassometrica in Psicopatologia

2020

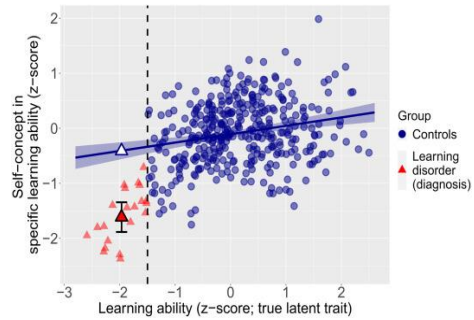


candidati «taxa» sono comportamenti che tendono verso il tutto-o-niente es. gioco d'azzardo, pedofilia, comportamento suicidario, alcolismo

nota e usata da ~30 anni in psicologia clinica, dove suggerisce **prevalenza disturbi «dimensionali»**, è pochissimo conosciuta nell'ambito dei disturbi del neurosviluppo







La recente proposta di valutare se il gruppo clinico «segua linearmente» quanto osservato nella popolazione generale può essere considerata una variante della taxometric analysis

esempi di Analisi Tassometrica su **ADHD**

"i risultati rivelano una struttura latente dimensionale in una varietà di analisi diverse e di indicatori di disattenzione, iperattività/impulsività, e ADHD»

J Abnorm Psychol. 2011 May ; 120(2): 427–442. doi:10.1037/a0021405.

Does Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder Have a Dimensional Latent Structure? A Taxometric Analysis

David K. Marcus and **Tammy D. Barry**
Department of Psychology, University of Southern Mississippi

Abstract

An understanding of the latent structure of attention-deficit/hyperactivity disorder (ADHD) is essential for developing causal models of this disorder. Although some researchers have presumed that ADHD is dimensional and others have assumed that it is taxonic, there has been relatively little research directly examining the latent structure of ADHD. The authors conducted a set of taxometric analyses using data from the NICHD Study of Early Child Care and Youth Development (*n*s between 667–1078). The results revealed a dimensional latent structure across a variety of different analyses and sets of indicators, for inattention, hyperactivity/impulsivity, and ADHD. Furthermore, analyses of correlations with associated features indicated that dimensional models demonstrated stronger validity coefficients with these criterion measures than dichotomous models. These findings jibe with recent research on the genetic basis of ADHD and with contemporary models of ADHD.

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 (e.g. impairment or need for treatment).
Key words: attention deficit/hyperactivity disorder, classification, latent structure, taxometric.

Australian and New Zealand Journal of Psychiatry 2006; 40:639–647

"l'ADHD è meglio modellato come un continuo in bambini e adolescenti; non c'è alcuna specifica disfunzione che ne rappresenti la causa in modo discreto; la decisione sulla soglia diagnostica deve pertanto essere determinata su considerazioni pragmatiche (es. difficoltà esperite e bisogno di trattamento)»

esempi di Analisi Tassometrica su **Autismo**



JCPP Advances

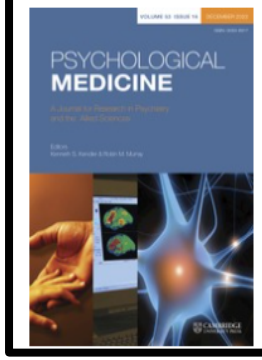
ACAMH The Association for Child and Adolescent Mental Health

ORIGINAL ARTICLE | Open Access

Categorical versus dimensional structure of autism spectrum disorder: A multi-method investigation

Thomas W. Frazier, Lacey Chetcuti, Fouad A. Al-Shaban, Nick Haslam, Iman Ghazal, Eric W. Klingemier, Mohammed Aldosari, Andrew J. O. Whitehouse ... See all authors

First published: 21 February 2023 | https://doi.org/10.1002/jcv2.12142



Dimensions over categories: a meta-analysis of taxometric research

Published online by Cambridge University Press: **04 June 2020**

Nick Haslam, Melanie J. McGrath, Wolfgang Viechtbauer and Peter Kuppens

Article Metrics

Contrariamente alla maggior parte dei disturbi clinici, inclusi quelli evolutivi, l'autismo sembra meglio descritto da una struttura latente CATEGORIALE

MA ...

esempi di Analisi Tassometrica su **Autismo**



Tutti i 5 studi attualmente esistenti sull'autismo hanno mescolato artificialmente campioni tipici e campioni diagnosticati (in range [20-70%])

Questa mescolanza è nota come «***artificial admixture***» e genera «***false taxon***», «***pseudotaxon***» (Grove, 1991; Ruscio e Ruscio, 2004), cioè **RISULTATI FALSI**, come facilmente dimostrabile via simulazione

*«Ho già criticato questa cosa come **minaccia alla validità**, perché corre il rischio di generare risultati pseudo-tassonici (…) **Non so quanta fiducia io abbia nei risultati tassonici** a causa di questo»*

(**Nick Haslam**, comunicazione personale, gennaio 2024)

comunque il dibattito è aperto

Journal of Autism and Developmental Disorders (2021) 51:752–753
https://doi.org/10.1007/s10803-020-04728-5

LETTER TO THE EDITOR

Dimensional or Categorical Approaches to Autism? Both are Needed. A Reply to Nick Chown and Julia Leatherland

Francesca Happé[1] · Uta Frith[2]

Published online: 1 October 2020
© Springer Science+Business Media, LLC, part of Springer Nature 2020

Toffalini et al. (2026) *under review*

Categories or Dimensions? A Critical Systematic Review of Taxometric Evidence in Autism, ADHD, and Language Disorders

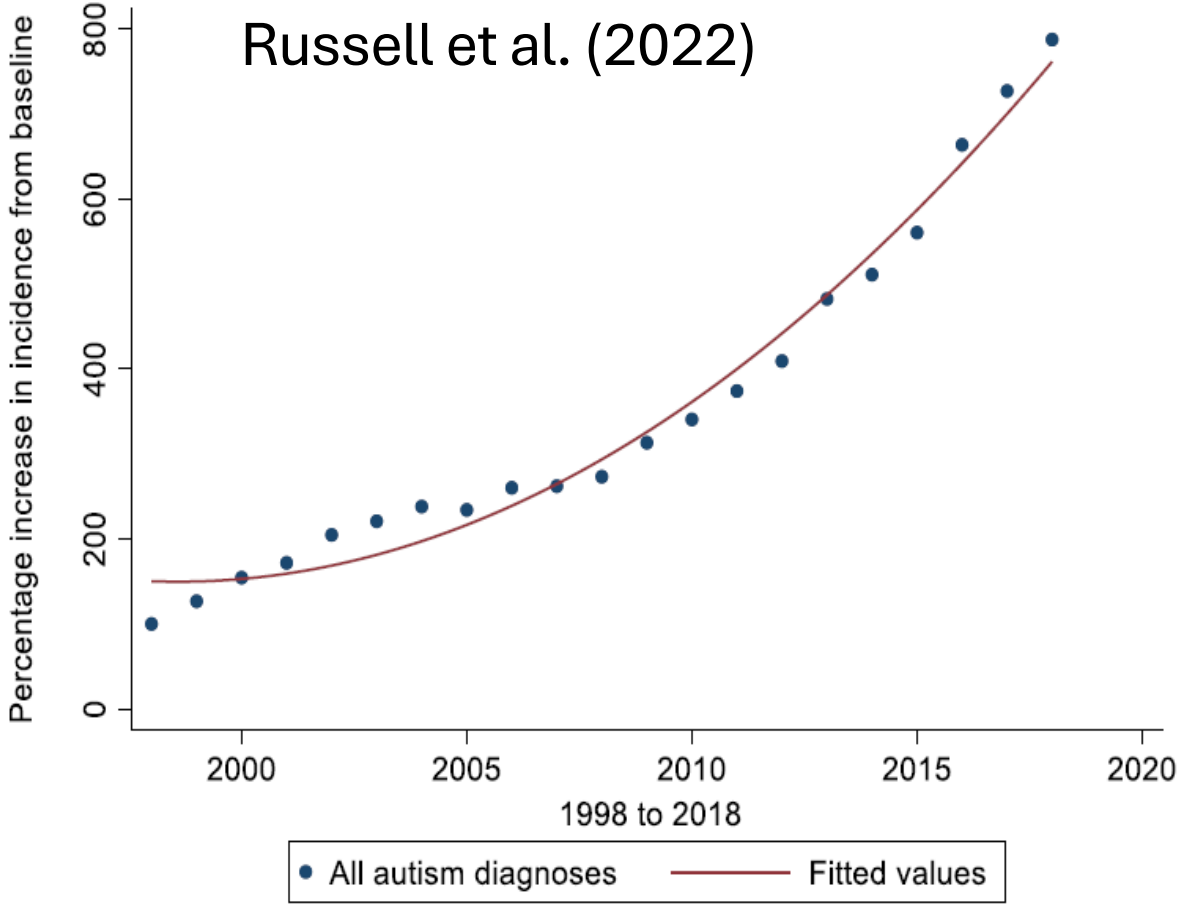
Enrico Toffalini[1]*, Margherita Calderan[1], Riccardo Pagan[2], Valentina Tobia[3], Edmund Sonuga-Barke[4]

Study	Target condition	Taxometric focus	Population analyzed	Age	Taxonic conclusion	Artificial admixture / compound sampling	Sample size	No. of taxometric analyses	Taxometric methods	Interpret. based on	No. of indicators	Indicators skewn.	Nuisance covar.	Indicators validity
Marcus et al. (2012)	ADHD	disorder	Mixed clinical and non-clinical	adults	no	yes	432 to 600	6	MAMBAC; MAXEIG; L-Mode	CCFI	2 to 9	unreported	unreported	2.04 to 3.26
Haslam et al. (2006)	ADHD	disorder	General population	children	no	no	1222 to 1774	2	MAXEIG; MAMBAC	Fit_d	3	0.45 to 1.49	unreported	2.47 to 3.29
Frazier et al. (2007)	ADHD	disorder	Clinical referrals	children to adults	no	no	191 to 394	22	MAMBAC; MAXEIG; L-Mode	Fit_d	3 to 9	-1.09 to 0.47	unreported	1.03 to 3.59
Marcus and Barry (2011)	ADHD	disorder	General population	children	no	no	667 to 1078	15	MAMBAC; MAXEIG; L-Mode	CCFI	2 to 9	0.74 to 3.91	unreported	1.96 to 3.26
Stevens et al. (2018)	ADHD	subtypes	Mixed clinical and non-clinical	adolescents	yes	partly yes	71 to 251	2	MAMBAC; MAXSLOPE	CCFI	3	unreported	unreported	unreported
Deserno et al. (2023)	ADHD / ASD	disorder	Mixed clinical and non-clinical	children	no for ADHD, mostly yes for ASD	likely yes	203 to 434	4	L-Mode; MAMBAC; MAXEIG	CCFI	3	unreported	unreported	1.86 to 2.74
Frazier et al. (2023)	ASD	disorder	Mixed clinical and non-clinical	children to adults	yes	yes	512 to 16755	10	MAMBAC; MAXEIG; L-Mode	CCFI	3 to 8	0.19 to 0.99	0.14 to 0.73	0.57 to 1.84
Frazier et al. (2010)	ASD	disorder	Clinical and unaffected siblings	children	yes	partly yes	1825 to 11472	6	MAMBAC; MAXEIG	CCFI	3 to 4	unreported	unreported	unreported
James et al. (2016)	ASD	disorder	General population	adults	yes	yes	1139	1	MAMBAC; MAXCOV; MAXEIG; L-Mode	CCFI	8	-0.48 to 0.73	-0.09 to 0.28	0.15 to 2.21
Munson et al. (2008)	ASD	subtypes	Clinical	children	yes	no*	456	1	MAXCOV	visual	4	unreported	unreported	unreported
Ingram et al. (2008)	ASD	subtypes	Clinical	children	partly yes	no*	481 to 2254	7	MAMBAC; MAXCOV	CCFI	unclear	unreported	unreported	1.51 to 2.55
O'Brien et al. (2012)	Dyslexia	subtypes	Clinical	children	mostly yes	partly yes	517 to 671	6	MAMBAC; MAXEIG; L-Mode	CCFI	3 to 4	unreported	unreported	0.82 to 2.37
Dollaghan (2004)	SLI	disorder	General population	children	no	no	620 to 623	2	MAMBAC	visual	2	unreported	unreported	1.93 to 2.81
Dollaghan (2011)	SLI	disorder	General population	children	no	no	601	1	MAMBAC	visual	2	unreported	unreported	3.47 to 3.52

- **Limitato utilizzo** dell'analisi tassometrica nel neurosviluppo (solo 14 studi)
- **Netta evidenza dimensionale per ADHD**
- **Evidenza tendenzialmente taxonica riguardo autismo (ASD)** e sottotipi di disturbi, **tuttavia** … quasi tutte le analisi che favoriscono categorie hanno grave artefatto di ***artificial admixture***
- Inesistente letteratura tassometrica su taxa per disturbi dell'apprendimento o disabilità intellettiva

Stiamo facendo *diventare* l'autismo una cosa diversa nel tempo?

Diagnosi di autismo +800% in 20 anni



una interpretazione possibile:

- *Prima:* Condizione diagnosticata di rado, rilevata a partire da problemi gravi e spesso disabilità intellettiva, presumibilmente causata da particolari mutazioni *de novo* (quasi-categoriale)
- *Oggi:* Tratto comportamentale largamente conosciuto, frequentemente diagnosticato → altamente *poligenico* → dimensionale?

comunque, il dibattito sull'Autismo è aperto

Journal of Autism and Developmental Disorders (2021) 51:752–753
https://doi.org/10.1007/s10803-020-04728-5

LETTER TO THE EDITOR

Dimensional or Categorical Approaches to Autism? Both are Needed. A Reply to Nick Chown and Julia Leatherland

Francesca Happé[1] · Uta Frith[2]

Published online: 1 October 2020
© Springer Science+Business Media, LLC, part of Springer Nature 2020

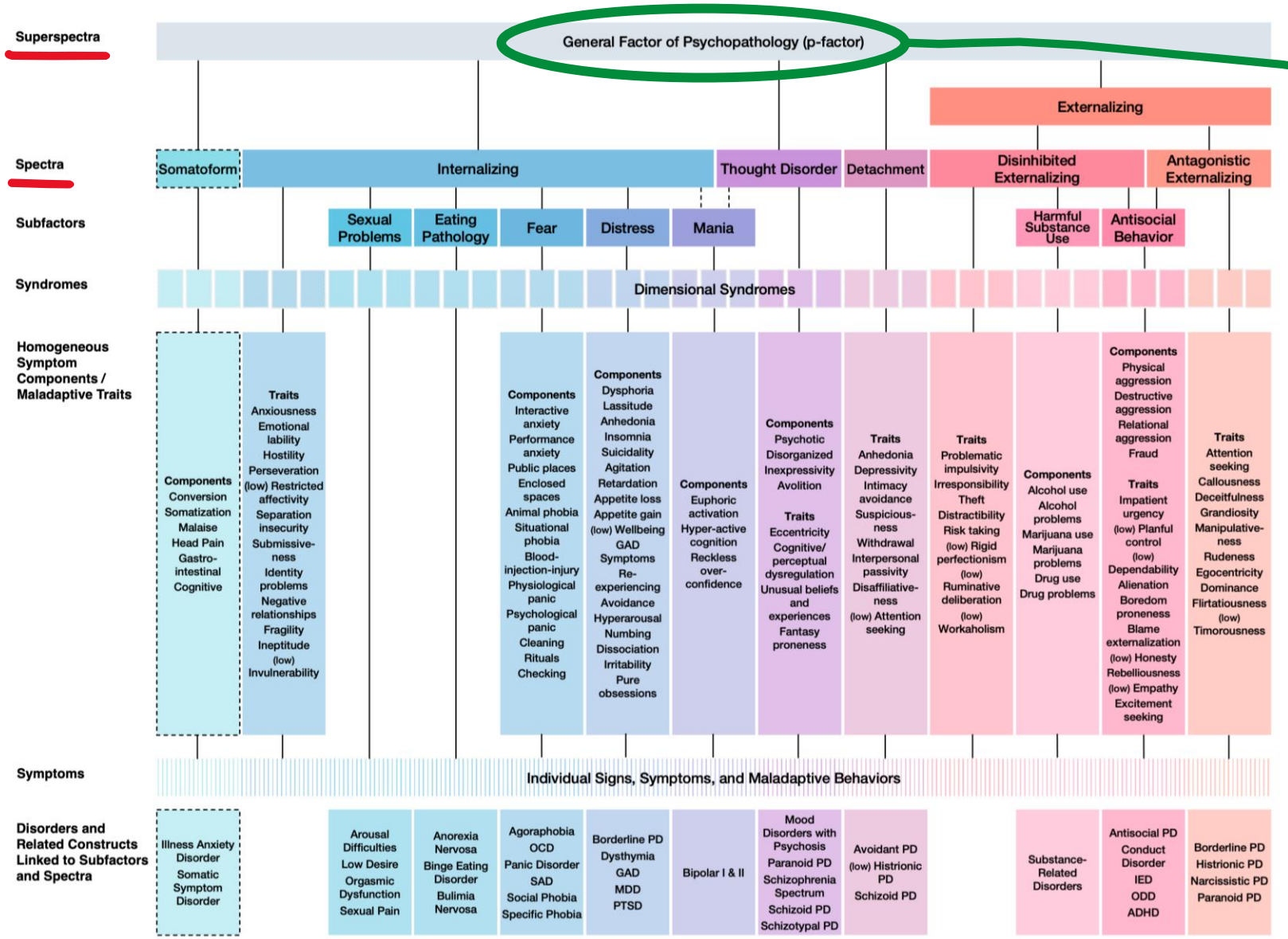
se i tratti sono dimensionali (poligenici) e transdiagnostici (correlati/preiotropici), perché non sviluppare un modello gerarchico della psicopatologia al posto di spezzettare la realtà in tante categorie separate?

HiTOP

nella **psicopatologia** c’è crescente interesse verso **modelli dimensionali / gerarchici**, che spieghino **comorbilità**, sintomi **transdiagnostici**, **eterogeneità** entro-disturbo, casistica **subclinica**, in un modo **teoricamente sostenibile**

Hierarchical Taxonomy of Psychopathology - **HiTOP**

PROPOSTA FRAMEWORK DIAGNOSTICO ALTERNATIVO A DSM



«*p*» factor!

World Psychiatry
OFFICIAL JOURNAL OF THE WORLD PSYCHIATRIC ASSOCIATION (WPA)

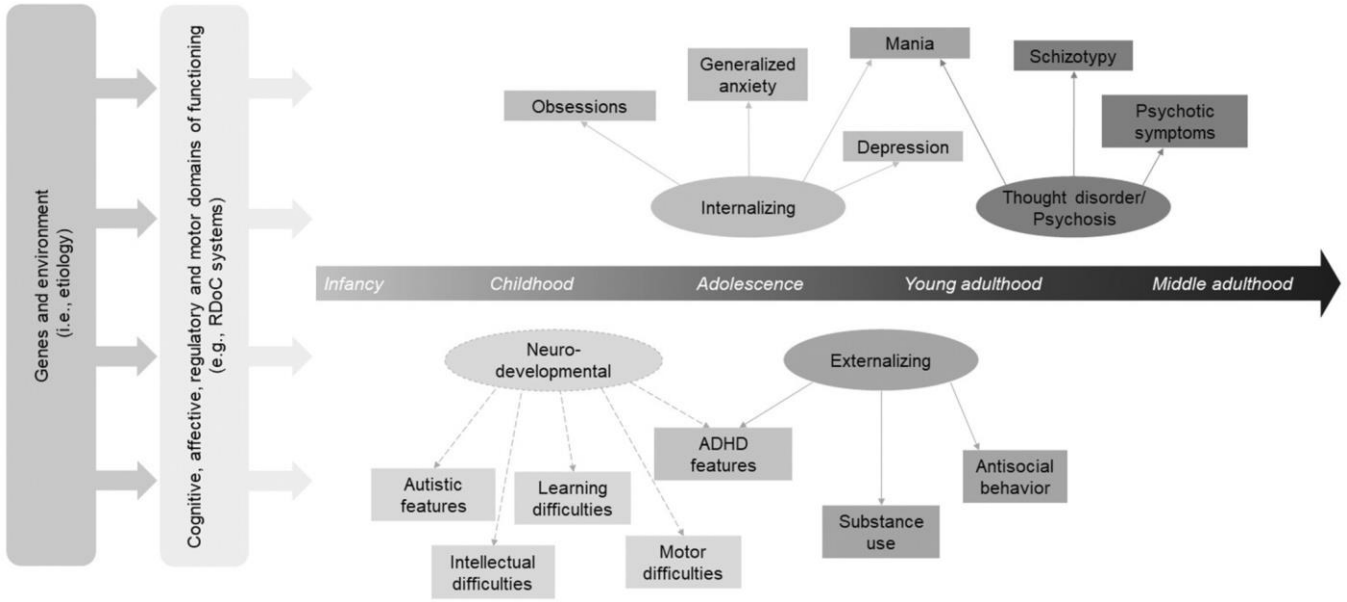
CONDIZIONI DEL NEUROSVILUPPO PROPOSTI COME ULTERIORE «SPECTRUM» DA AGGIUNGERE AL MODELLO DIMENSIONALE

Special Article | Free Access

Where do neurodevelopmental conditions fit in transdiagnostic psychiatric frameworks? Incorporating a new neurodevelopmental spectrum

Giorgia Michelini, Christina O. Carlisi, Nicholas R. Eaton, Jed T. Elison, John D. Haltigan, Roman Kotov, Robert F. Krueger, Robert D. Latzman, James J. Li ... See all authors

First published: 16 September 2024 | https://doi.org/10.1002/wps.21225 |



Disturbi del neurosviluppo sono un caso interessante:

- *da un lato* **connessi alla struttura dell'intelligenza (*«g» / «s»*)**: cadute cognitive più o meno specifiche
- *dall'altro* in **continuità con la psicopatologia generale *(«p»)*** nell'età adulta

Michelini et al. (2026)

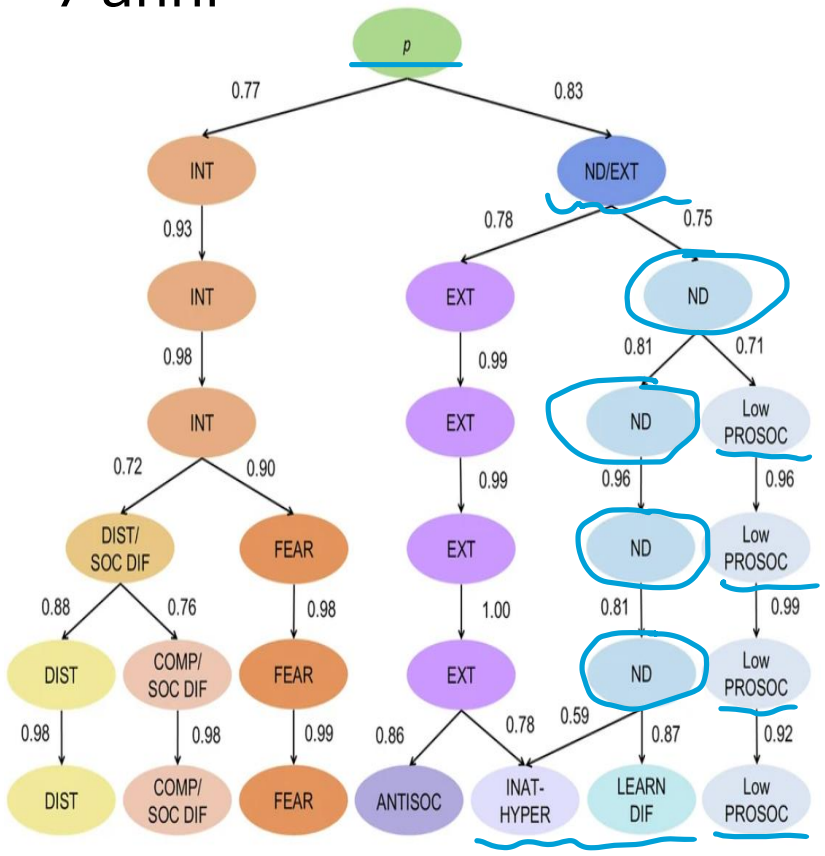
Article | Open access | Published: 01 July 2026

The neurodevelopmental spectrum: phenotypic architecture, etiology, predictive utility, and specificity across development

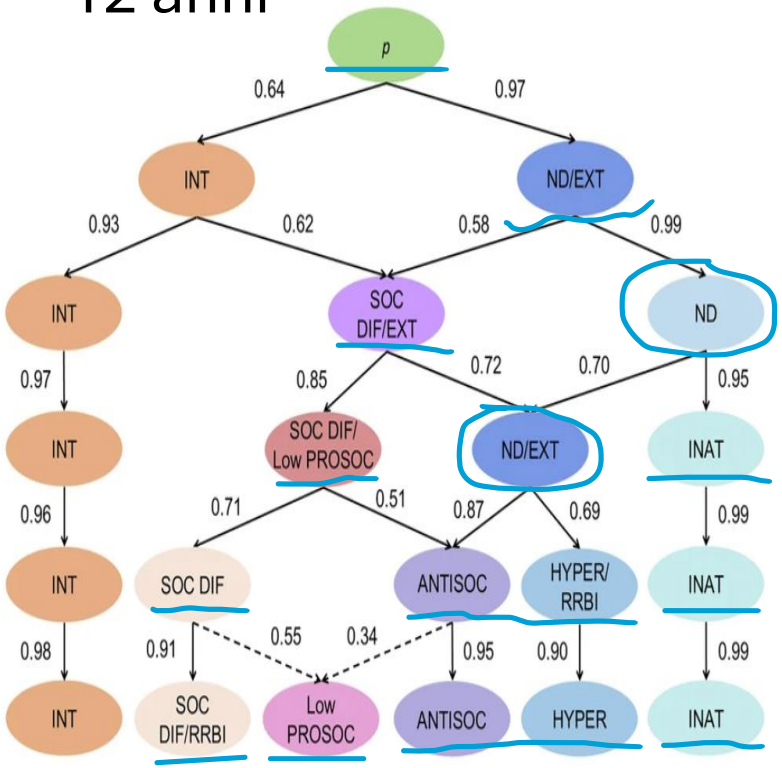
Giorgia Michelini, Wangjingyi Liao, Shiqi D. Lu, Chiara Caserini, Thalia C. Eley, Angelica Ronald, Sylia Wilson, Margherita Malanchini & Kaili Rimfeld

Molecular Psychiatry (2026) | Cite this article

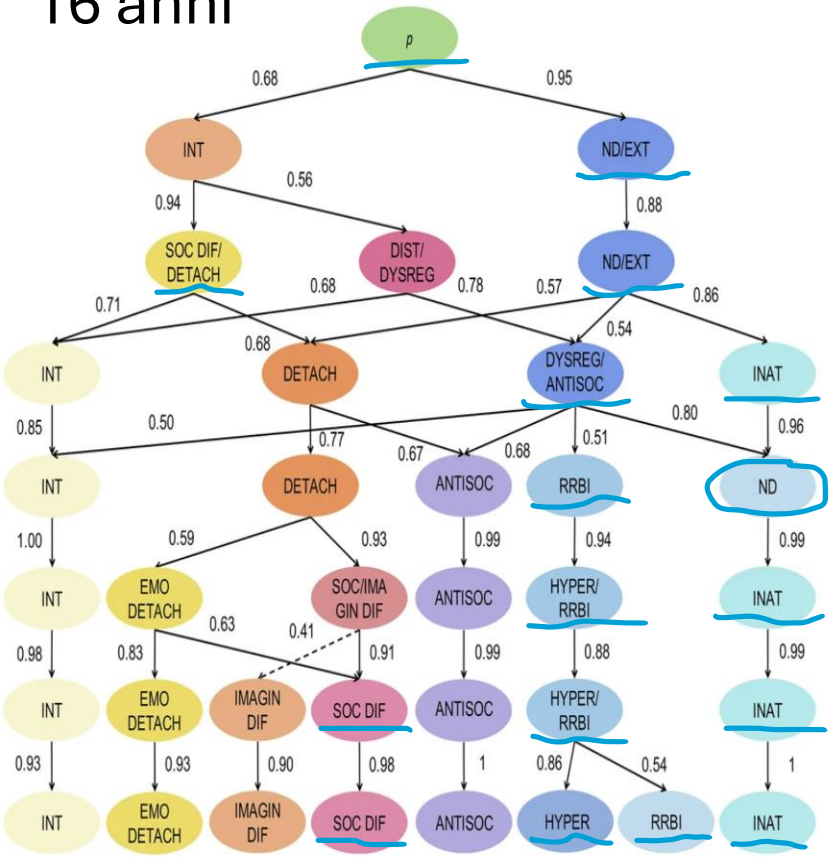
7 anni



12 anni



16 anni



ANTISOC=antisociality, DETACH=detachment, DIST=distress, DYSREG=dysregulation, EMO DETACH=emotional detachment, EXT=externalizing, INAT=inattention, HYPER=hyperactivity-impulsivity, IMAGIN DIF=imagination difficulties, INT=internalizing, LEARN DIF=learning difficulties; Low PROSOC=low prosociality, ND=neurodevelopmental, p=general factor of psychopathology and neurodevelopmental traits, RRBI=repetitive and restrictive behaviors and interests, SOC DIF=social difficulties

Dev Psychopathol. 2023 Jul 5:1-10. doi: 10.1017/S095457942300069X. Online ahead of print.

The developmental interplay between the p-factor of psychopathology and the g-factor of intelligence from age 7 through 16 years

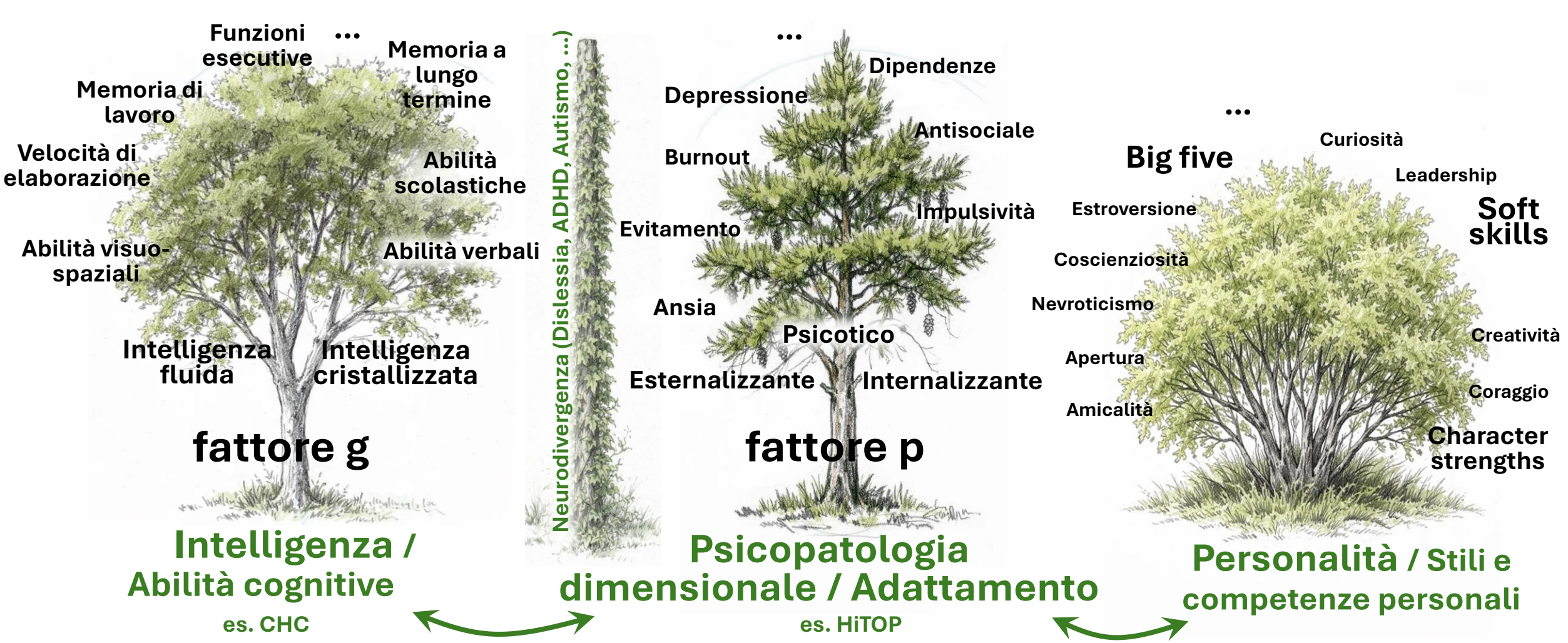
Sophie von Stumm [1], Margherita Malanchini [2 3], Helen L Fisher [3 4]

*"**p- and g-factors** were **linked** by consistent, bidirectional, and **negative cross-lagged paths** across childhood and adolescence (**from -.07 to -.13** with 95% CIs from -.03 to -.15). The cross-lagged paths from intelligence to psychopathology were largely due to **genetic influences**, but the paths from psychopathology to intelligence were driven by **environmental factors**"*

IN GENERALE

Sproporzionata prevalenza disturbi psichiatrici di vario tipo in casi con borderline cognitivo / basso QI (es. Hassiotis et al., 2008; 2017; McManus et al., 2018; Wieland et al., 2015)

La «foresta» delle Differenze Individuali



Intelligenza / Abilità cognitive

es. CHC

Psicopatologia dimensionale / Adattamento

es. HiTOP

Personalità / Stili e competenze personali

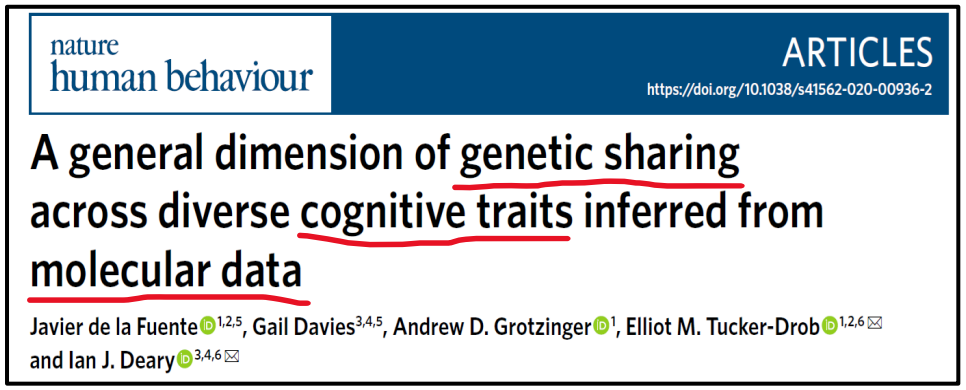
Basi genetiche comuni: pleiotropia, poligenicità; basi neurobiologiche; traiettorie di sviluppo; esperienza / interazioni con ambiente / epigenetica

Non solo l’intelligenza gerarchica è il framework generale per interpretare le differenze individuali nelle abilità e disabilità cognitive …

… ma sta fornendo anche la base metodologica per interpretare la psicopatologia generale e le condizioni del neurosviluppo (cf. HiTOP ed estensioni)

“Non tenere conto della struttura multivariata dei tratti cognitivi può condurre a inferenze sbagliate ”

*“**Failure to take the multivariate structure** of cognitive traits into account may lead to **incorrect inferences**”*


nature human behaviour

ARTICLES

https://doi.org/10.1038/s41562-020-00936-2

A general dimension of genetic sharing across diverse cognitive traits inferred from molecular data

Javier de la Fuente[1,2,5], Gail Davies[3,4,5], Andrew D. Grotzinger[1], Elliot M. Tucker-Drob[1,2,6] ✉ and Ian J. Deary[3,4,6] ✉

si crede che qualcosa sia specifico quando è generale o che sia generale quando è specifico

– che fare? Opportune misurazioni multivariate e metodi appropriati (*Modelli di Equazioni Strutturali*)

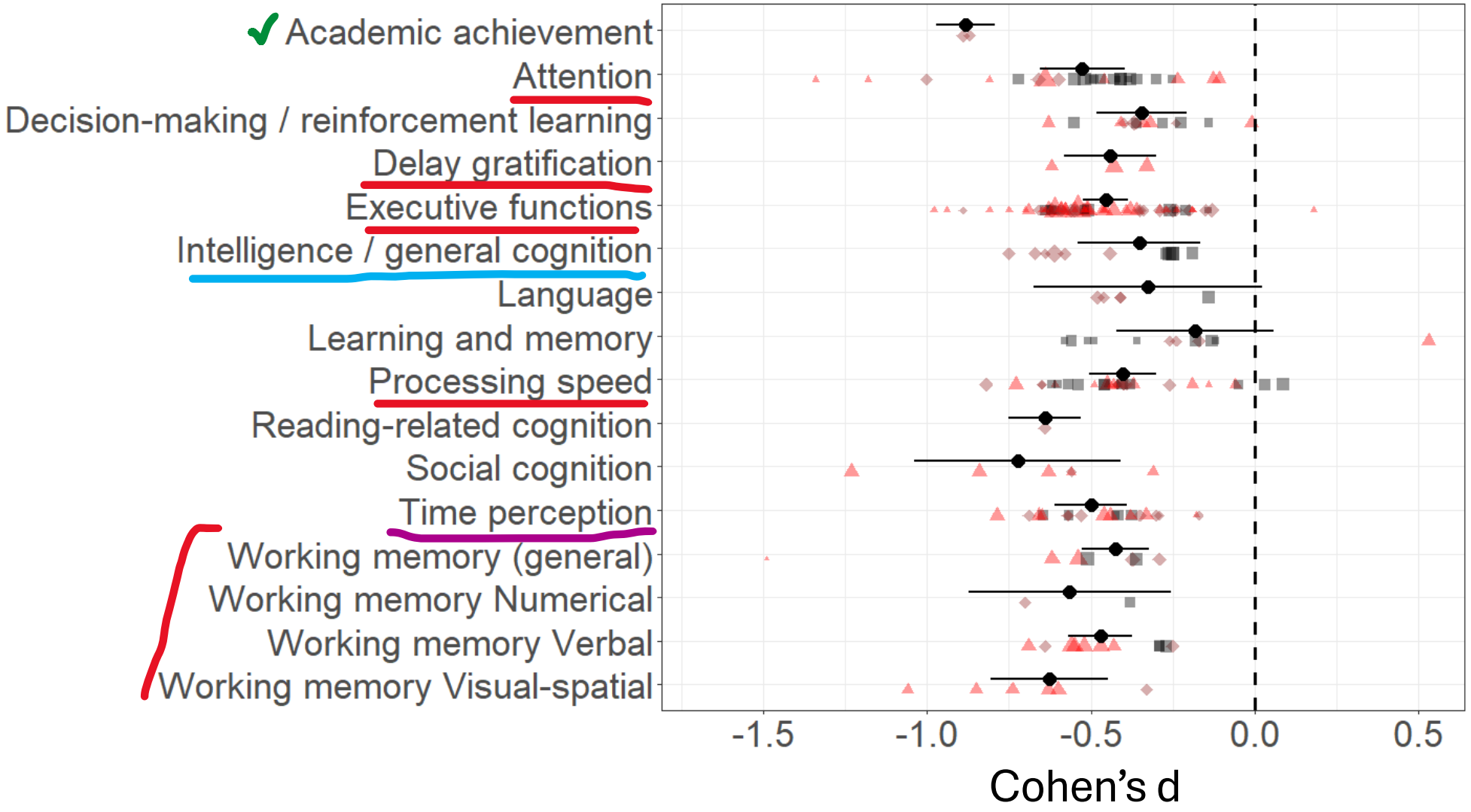
È difficile? Sì

PROFILI COGNITIVI

ADHD

Profilo cognitivo «diffuso» – nessuna caduta «prevalente»

DISTURBO FORTEMENTE DEFINITO SU PIANO DEL COMPORTAMENTO: NESSUN DEFICIT COGNITIVO È PARTICOLARMENTE «NECESSARIO». UNICO DEFICIT FORTE (d > 0.8), MA BANALE, È SUCCESSO SCOLASTICO

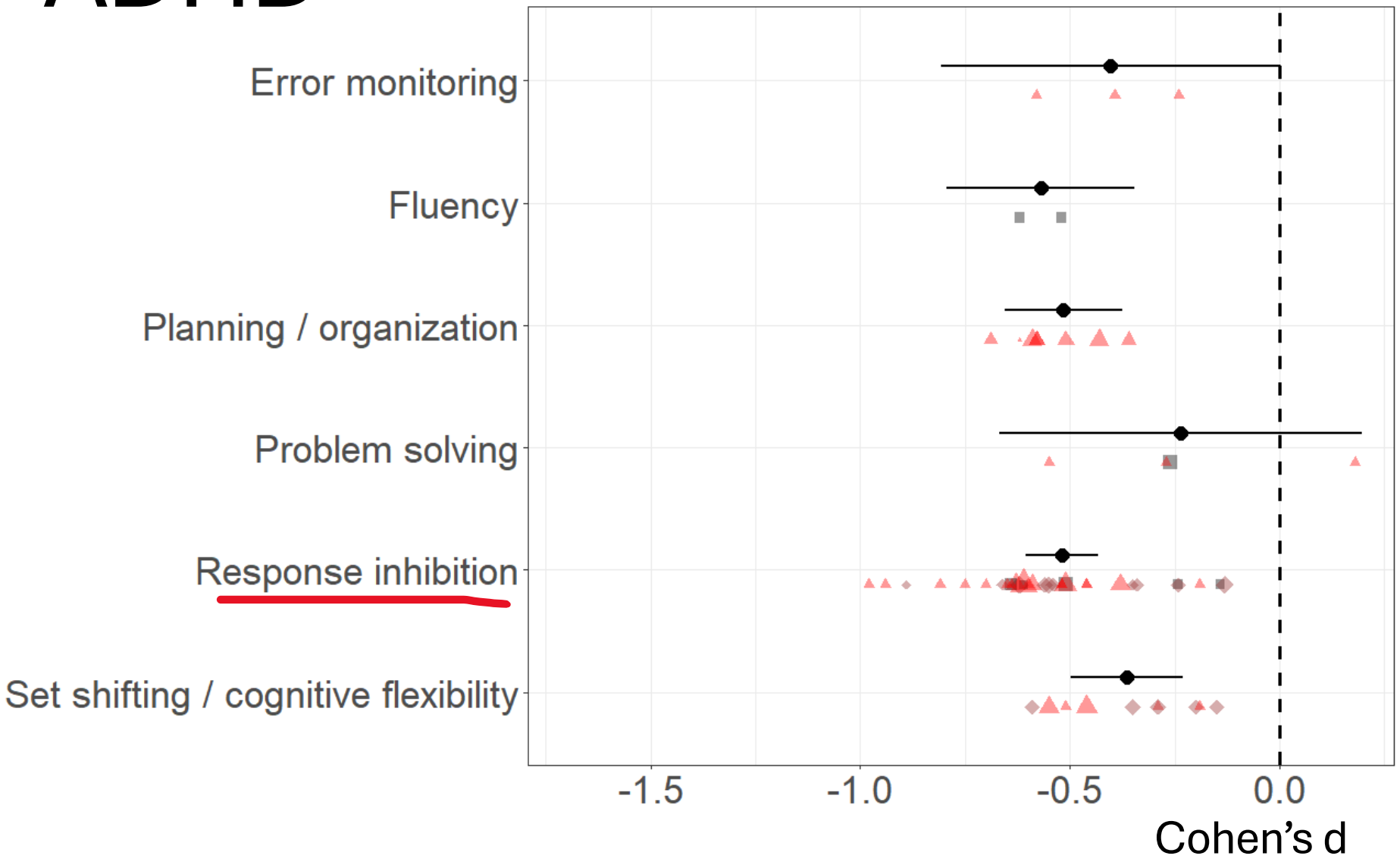


Toffalini et al. (2026) *in preparazione*

Meta-review di 39 meta-analisi su difficoltà cognitive associate ad ADHD

ADHD

FOCUS SU TIPI DI **FUNZIONI ESECUTIVE** : DI NUOVO, NIENTE DI SPECIALE…



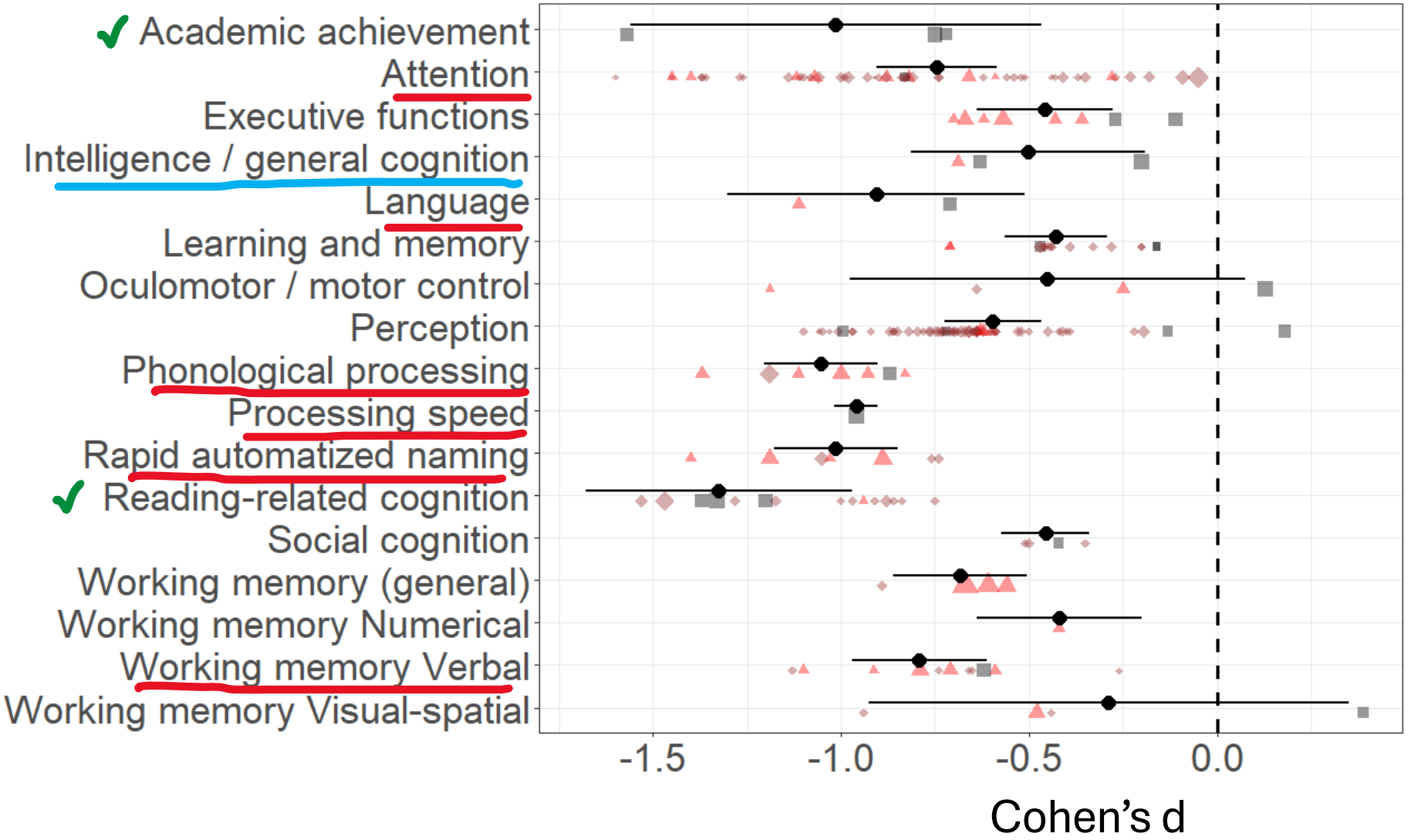
Toffalini et al. (2026) *in preparazione*

Meta-review di 39 meta-analisi su difficoltà cognitive associate ad ADHD

Dislessia

UN PO' PIÙ DISPERSIONE SU ASPETTI DOMINIO-SPECIFICI

DISTURBO DEFINITO DA UNA PERFORMANCE / ABILITÀ + INTELLIGENZA GENERALE CONTROLLATA ARTIFICIALMENTE → EMERGE UN PO' DI SPREAD



Toffalini et al. (2026) *in preparazione*

Meta-review di 37 meta-analisi su difficoltà cognitive associate a Dislessia

▲ child
◆ mixed
■ adult

airipa Associazione Italiana per la Ricerca e l'Intervento nella Psicopatologia dell'Apprendimento

XXX CONGRESSO NAZIONALE
AIRIPA

Struttura, profilo e significato diagnostico dell'intelligenza nell'ADHD sono sorprendentemente simili a quelli dei DSA

Enrico Toffalini[1] – enrico.toffalini@unipd.it
Serafino Buono[2]
Cesare Cornoldi[1]

1 Dipartimento di Psicologia Generale, Università degli Studi di Padova

2 Oasi Research Institute-IRCCS, Troina

venerdì 23 settembre 2022

ADHD e DSA: diversi o simili?

Basandosi su manifestazioni comportamentali sono giustamente classificati come diversi dai manuali diagnostici. Tuttavia…

- Elevata **comorbidità** (fino a oltre 40% ADHD ha anche DSA)
- La ricerca ha già identificato **deficit cognitivi sottostanti comuni**: memoria di lavoro e velocità di elaborazione (es. Kofler et al., 2018; Shanahan et al., 2006)

→ Proprio l'elevata comorbidità rende però difficile stabilire il vero grado di somiglianza: laddove **ADHD e DSA** sono «***puri***» continuano ad avere basi cognitive sottostanti comuni?

→ Ok deficit medi nelle stesse aree… ma hanno anche caratteristiche ***quantitativamente*** **identiche?**

La presente ricerca

Obiettivo: Confrontare bambini con ADHD vs DSA (in forme clinicamente «pure» e in comorbidità) in termini di *struttura*, *profili medi* e *utilità diagnostica* dell'intelligenza

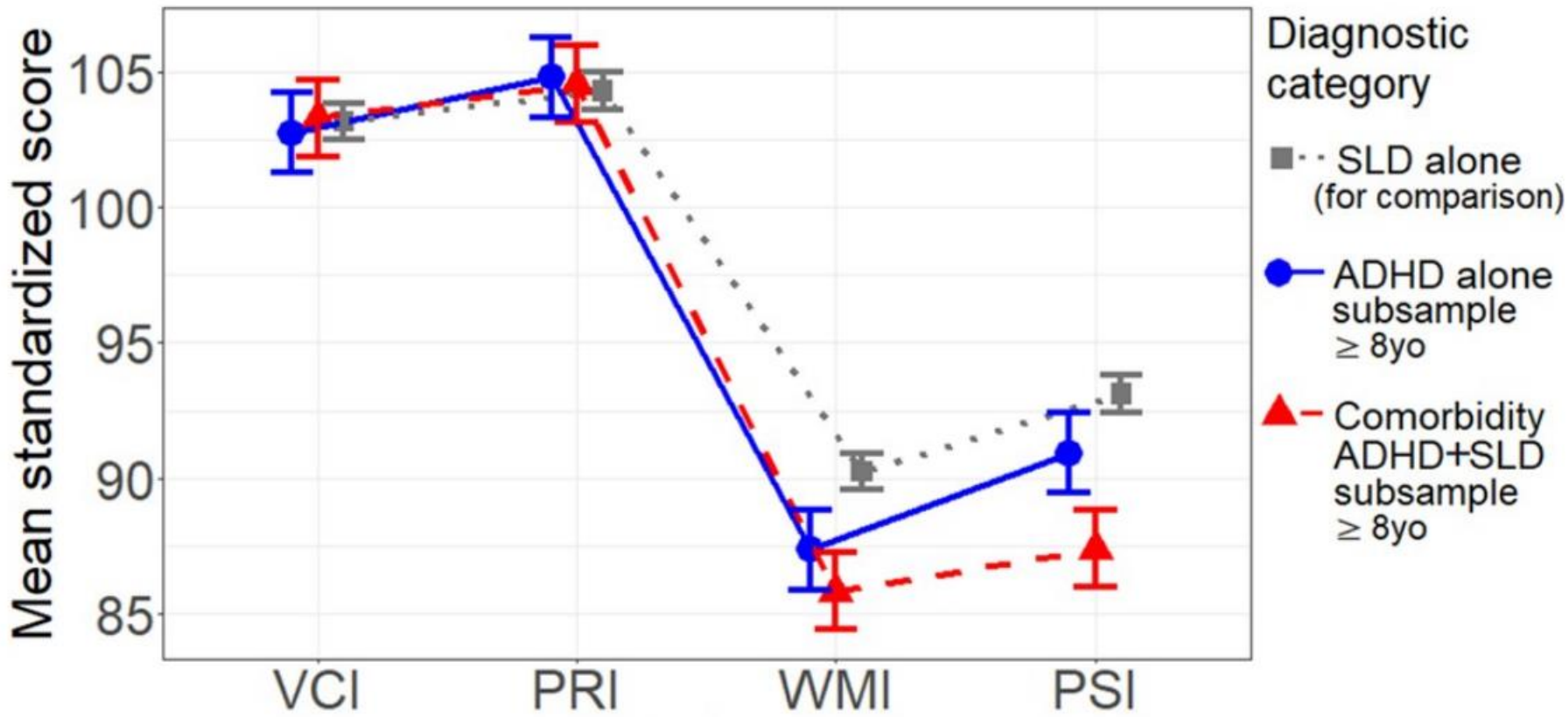
Campione:

ADHD → 948 casi (81% maschi, $M_{età}$ = 10.25, *SD* = 2.55); quasi tutti con disattenzione, metà combinati; su 755 con almeno 8 anni, 364 sono «puri», 391 con DSA in comorbidità (42% dislessia, 18% disort., 7% discalculia, 35% misti, 9% altro); archivio rete AIRIPA

DSA (per confronto) → 1628 casi puri (58% maschi, $M_{età}$ = 11.58, *SD* = 2.46) già presentati in studi precedenti (Giofrè et al., 2019; Toffalini et al., 2017)

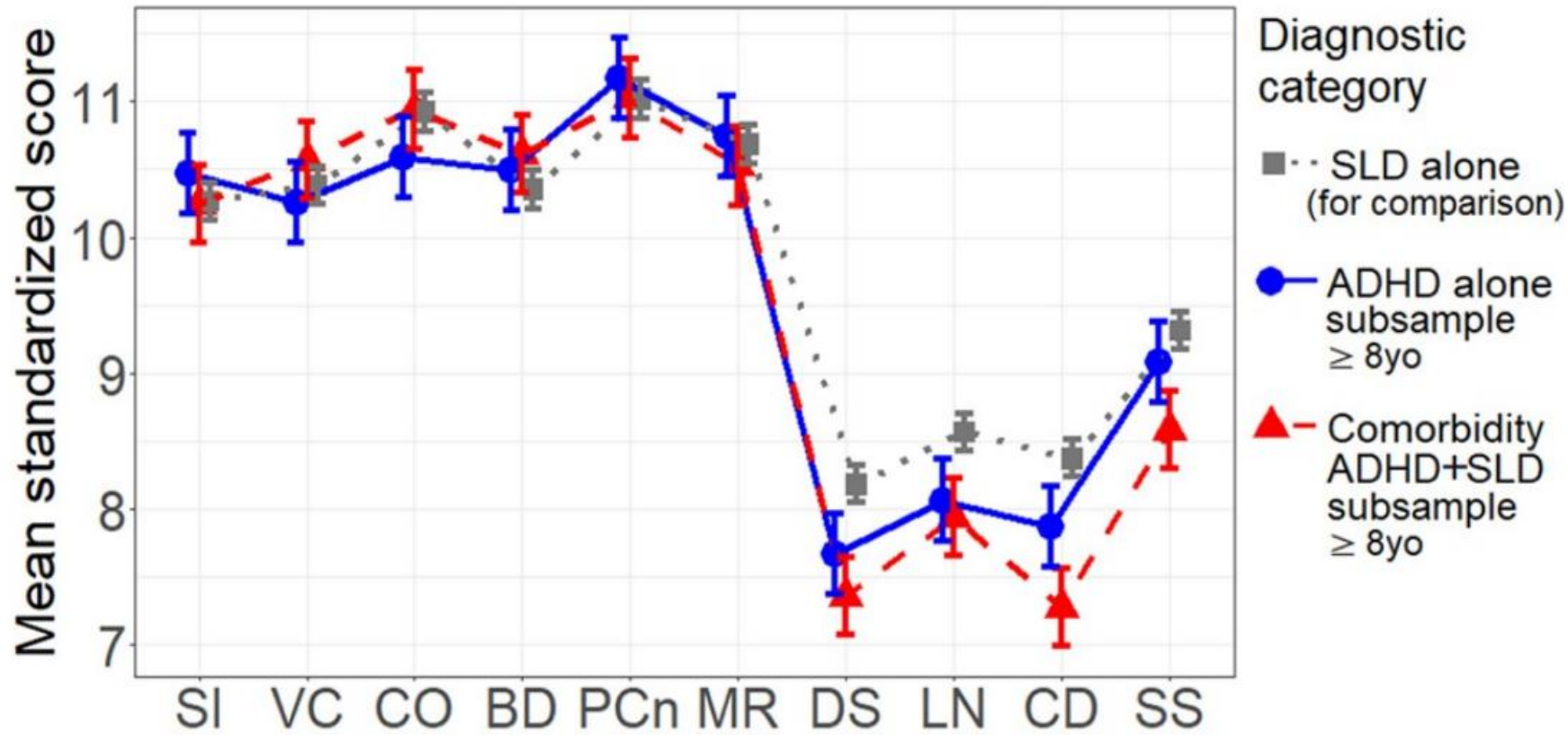
Strumento: WISC-IV (subtest fondamentali)

Risultati: *Profilo medio (indici)*



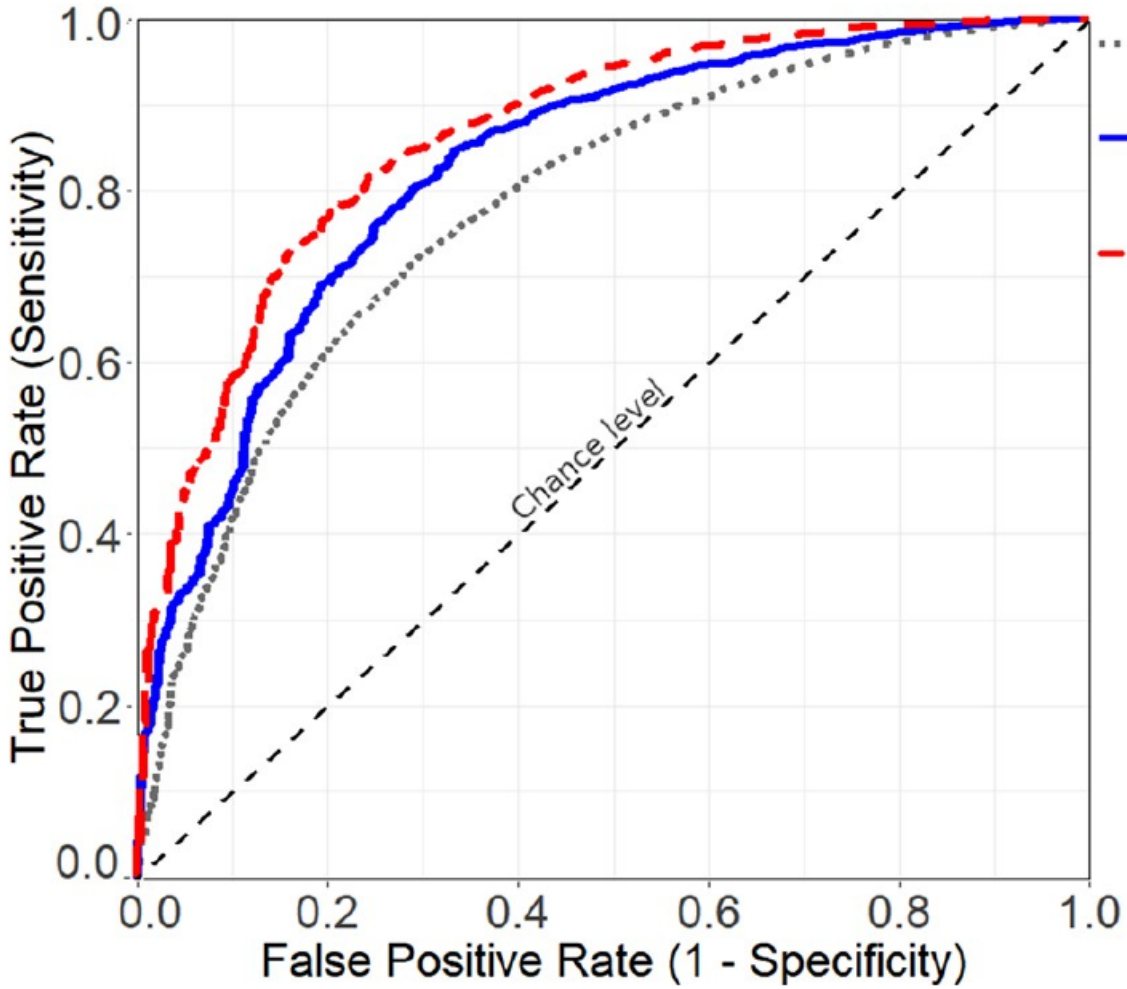
- Stessi punti di forza e di debolezza relativi
- Deficit quantitativamente molto simili… o maggiori nei casi di comorbidità (anche a parità di punti di forza): deficit cognitivi sottostanti più marcati associati a range maggiore di sintomi fenotipici?

Risultati: *Profilo medio (subtest)*



- Profilo straordinariamente simile, soprattutto in termini relativi!
- Massima caduta se c'è richiesta fonologica anche in ADHD (per Cifrario c'è infatti meno caduta relativa sotto gli 8 anni, qui non riportati)
- A dispetto delle attese, LN **non** è peggiore di DS in ADHD

Risultati: *Significato diagnostico degli indici*



AUC = 0.78

AUC = 0.83

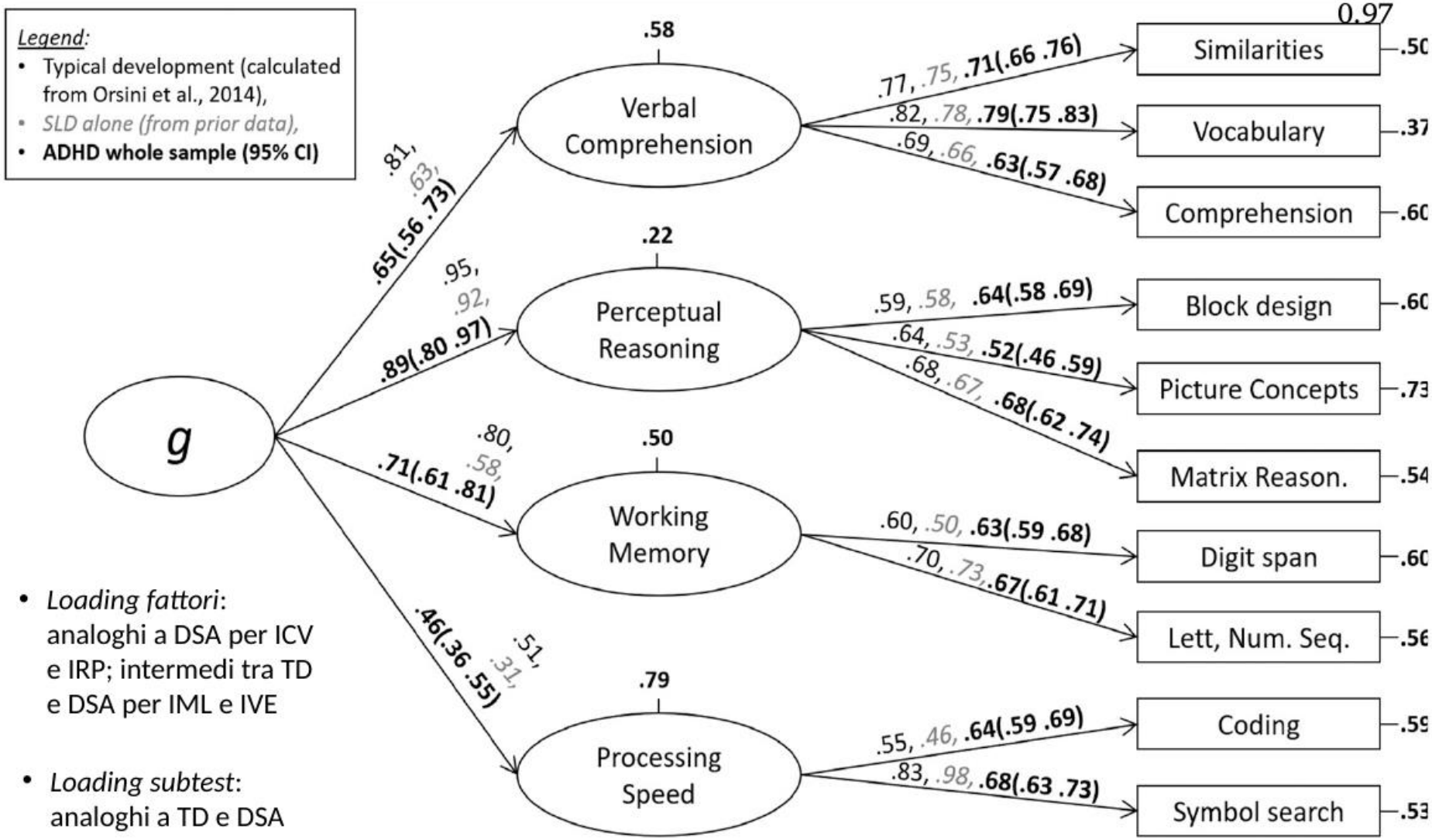
AUC = 0.86

Per uniformità viene usato lo <u>stesso modello</u> di regressione logistica per classificazione casi (Giofrè et al., 2017)

Parametro soglia = 0.021 ∗ ICV + 0.041 ∗ IRP − 0.069 ∗ IML − 0.036 ∗ IVE

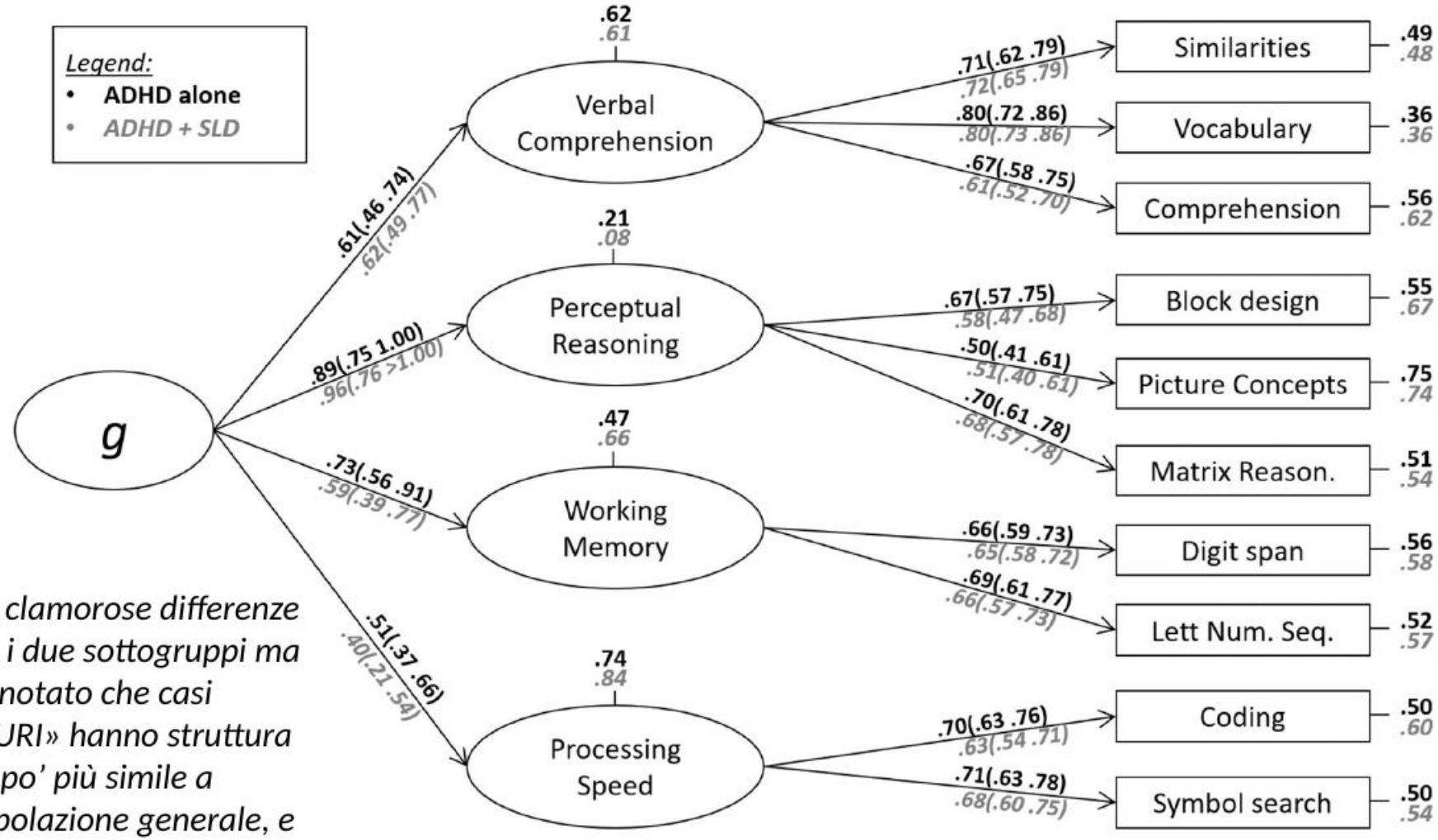
Risultati: *Struttura*

RMSEA = 0.04, SRMR = 0.04, CFI = 0.98, NNFI = 0.97



- *Loading fattori*: analoghi a DSA per ICV e IRP; intermedi tra TD e DSA per IML e IVE
- *Loading subtest*: analoghi a TD e DSA

Risultati: *ancora struttura (comorbidità)*



- *No clamorose differenze tra i due sottogruppi ma va notato che casi «PURI» hanno struttura un po' più simile a popolazione generale, e casi comorbidità più simile a DSA*

RMSEA= 0.05, SRMR= 0.06, CFI= 0.95, NNFI= 0.95

Clinical Psychological Science

Journal indexing and metrics | Journal Homepage | Submission Guidelines

Available access | Brief report | First published online February 13, 2017 | Re-use permissions

Strengths and Weaknesses in the Intellectual Profile of Different Subtypes of Specific Learning Disorder: A Study on 1,049 Diagnosed Children

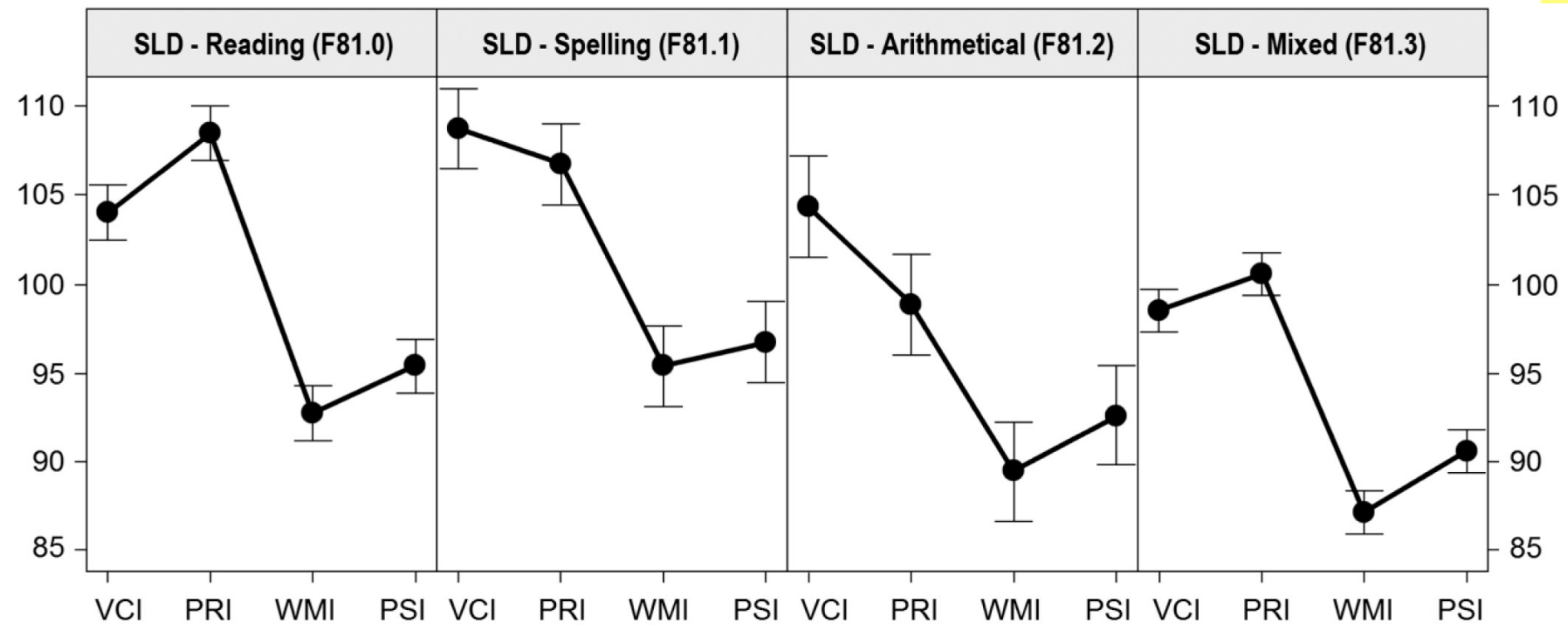
Enrico Toffalini, David Giofrè, and Cesare Cornoldi View all authors and affiliations

Volume 5, Issue 2 | https://doi.org/10.1177/2167702616672038

Ampio campione DSA (N = 1049, k = 27) raccolto in Italia tramite la rete AIRIPA

- ~10-15 punti QI tra aree di Abilità Generale e aree di Elaborazione Cognitiva di base

- Differenze modeste tra sottotipi di DSA



Intelligence
Volume 61, March–April 2017, Pages 140-145

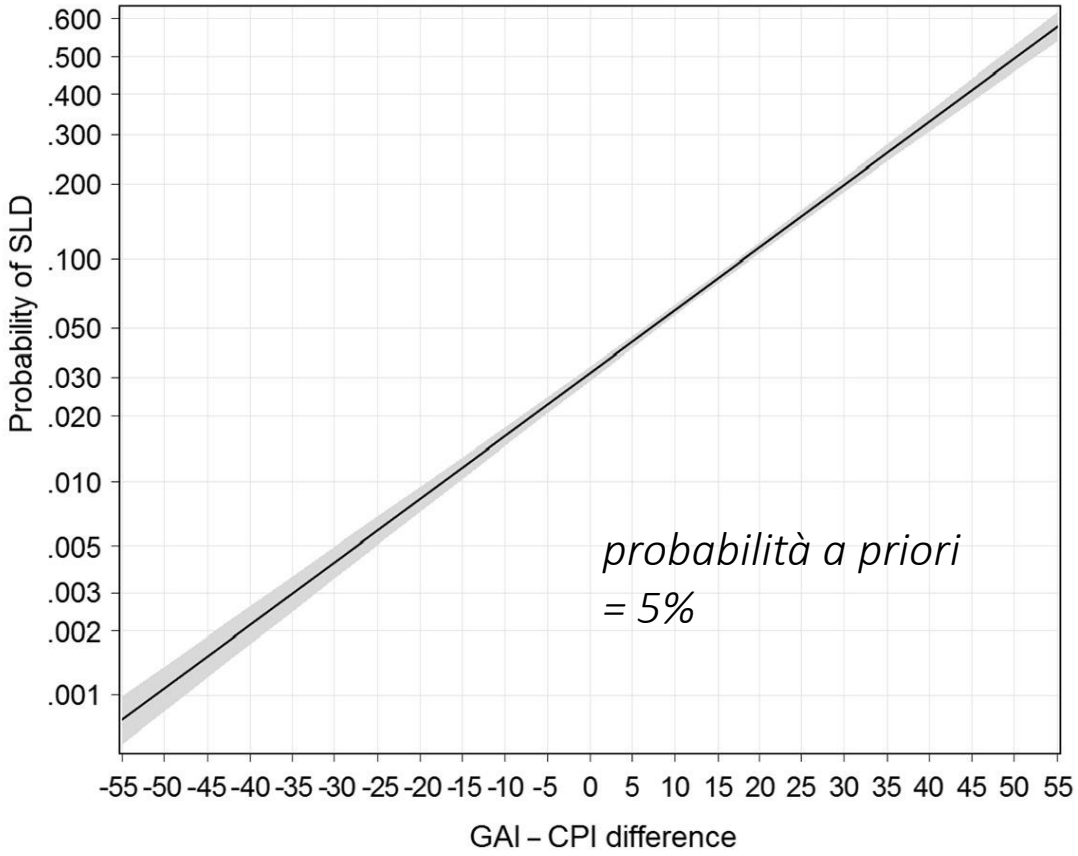
Intelligence measures as diagnostic tools for children with specific learning disabilities

David Giofrè [a], Enrico Toffalini [b], Gianmarco Altoè [c], Cesare Cornoldi [b]

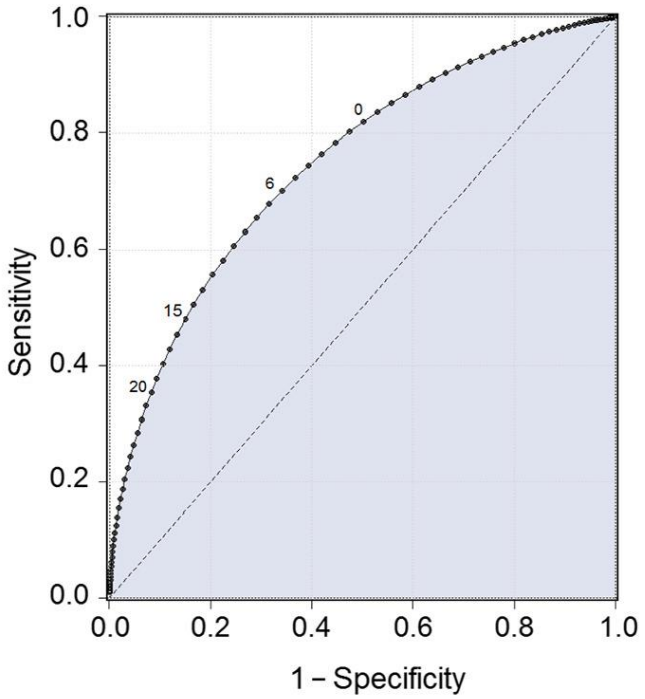
N = 1383

- Discrepanza interna media o profilo sufficiente a influenzare significativamente la propensione a dare una diagnosi

A) Probability plot



B) ROC curve for the GAI-CPI difference



- Distingue DSA vs neurotipici; NON tra sottotipi di DSA

AUC = 0.762

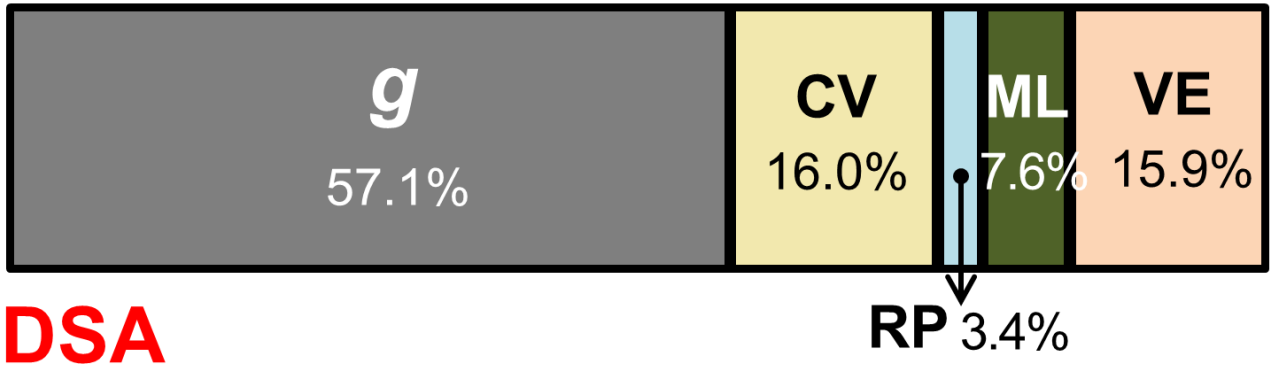
Intelligence
Volume 76, September–October 2019, 101380

Lumpers vs. splitters: Intelligence in children with specific learning disorders

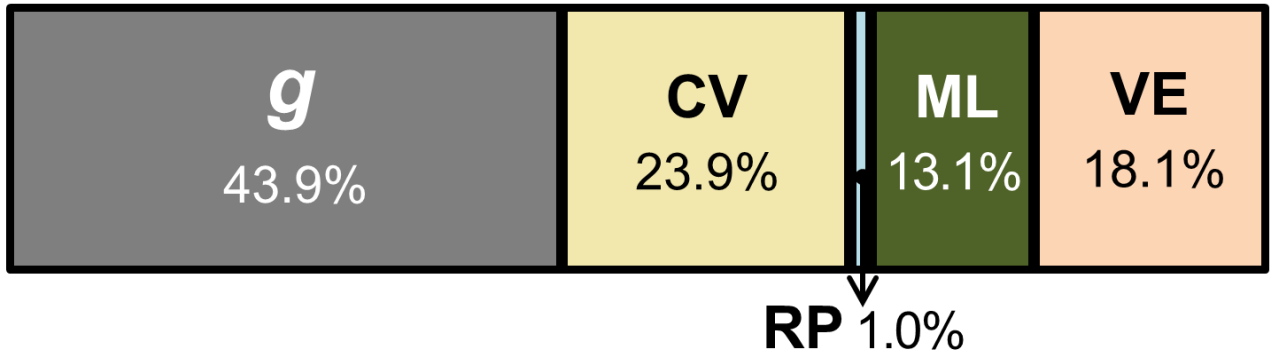
David Giofrè [a], Massimiliano Pastore [b], Cesare Cornoldi [c], Enrico Toffalini [c]

varianza comune dei subtest spiegata in…

Sviluppo tipico (con QI ≥ 70)



DSA



N = 1617

- *g* spiega il 57% della varianza comune nei TD ma solo il 44% nei DSA
- nei DSA c'è in generale più spazio per interpretare i punteggi fattoriali dominio-specifici rispetto ai TD
- tuttavia, le stime di attendibilità (ω) restano limitate per un'interpretazione indipendente anche nei DSA (ω < 0.60)

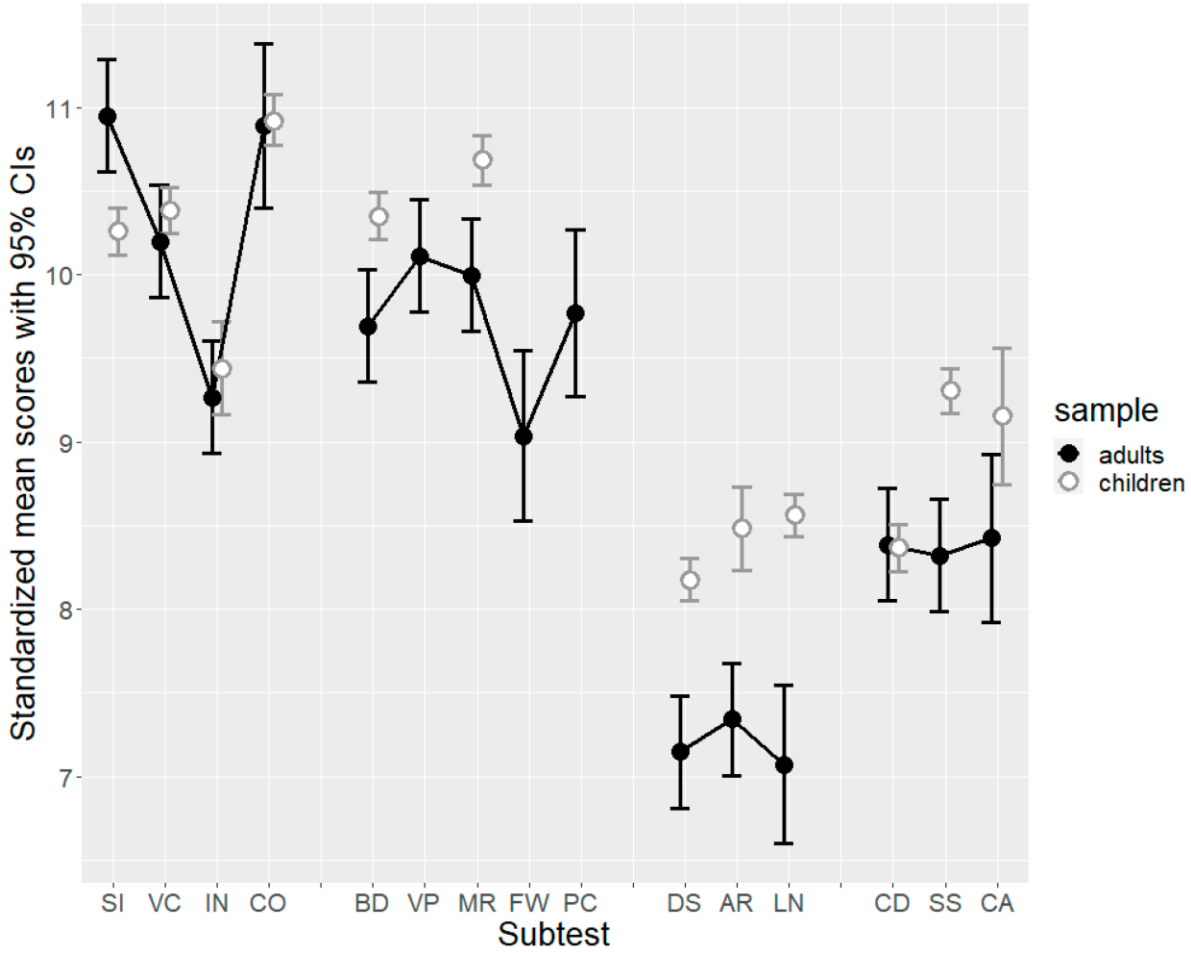
Journals / J. Intell. / Volume 11 / Issue 12 / 10.3390/jintelligence11120223

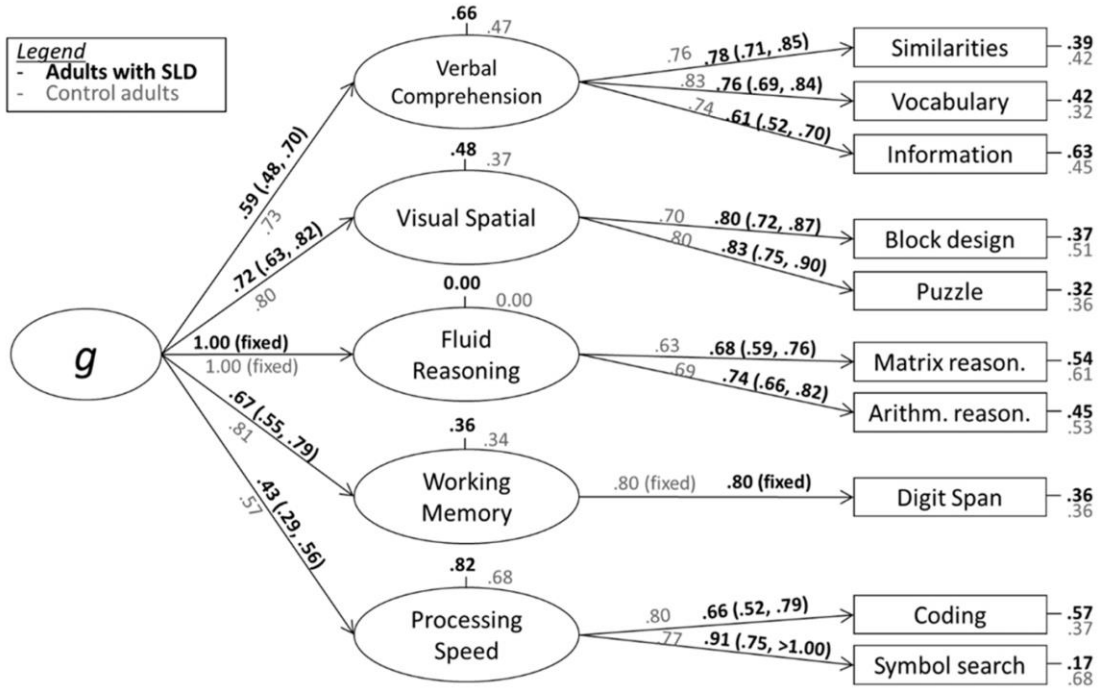
Journal of Intelligence

The Intellectual Profile of Adults with Specific Learning Disabilities

by Eleonora Pizzigallo [1,*], Cesare Cornoldi [1], Serafino Buono [2], Santina Città [2], Francesco Viola [1] and Enrico Toffalini [1]

Risultati quantitativamente simili anche nella popolazione adulta (N = 301)





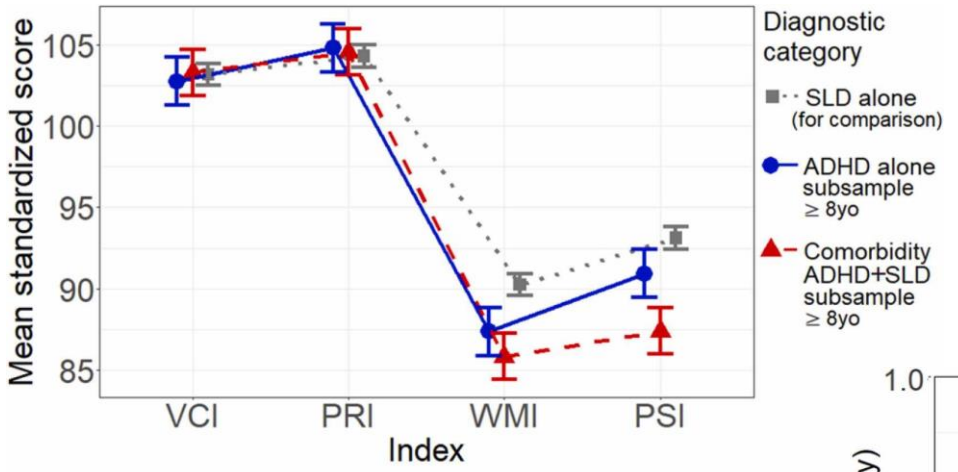
Research article ● Full text access Get rights and content ↗

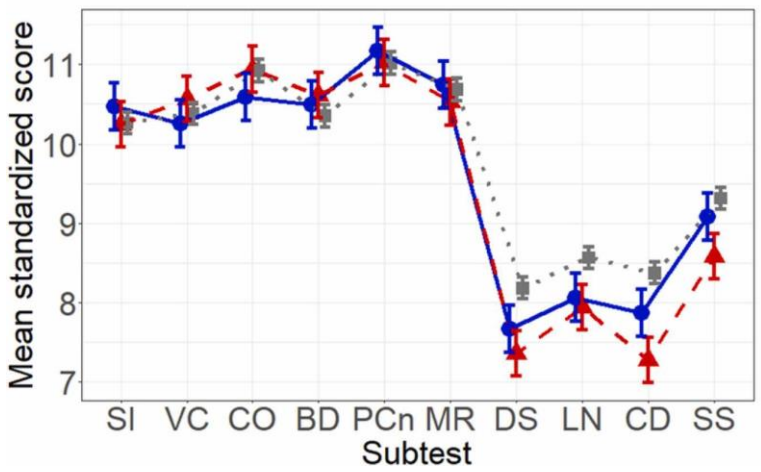
The structure, profile, and diagnostic significance of intelligence in children with ADHD are impressively similar to those of children with a specific learning disorder

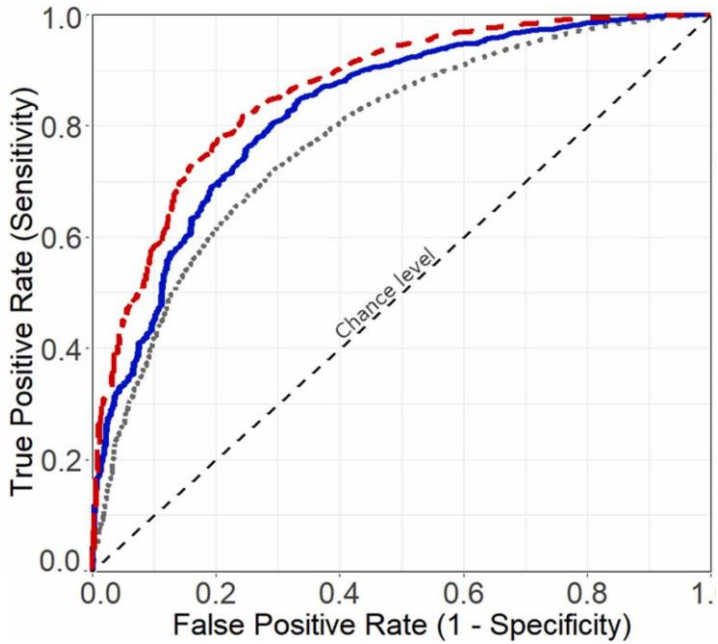
Enrico Toffalini [a 1], Serafino Buono [b 2], Cesare Cornoldi [a 3] Show more

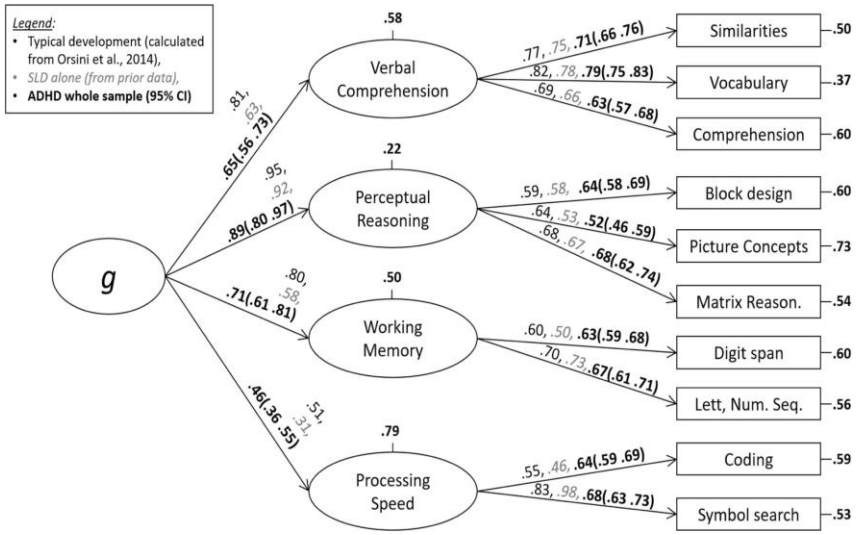
Conclusioni analoghe anche nell'ADHD (N = 948)

- Differenze rilevanti confrontando DSA/ADHD vs TD, non tra categorie del neurosviluppo









.ids 2 Intelligence and Development Scales – 2

?

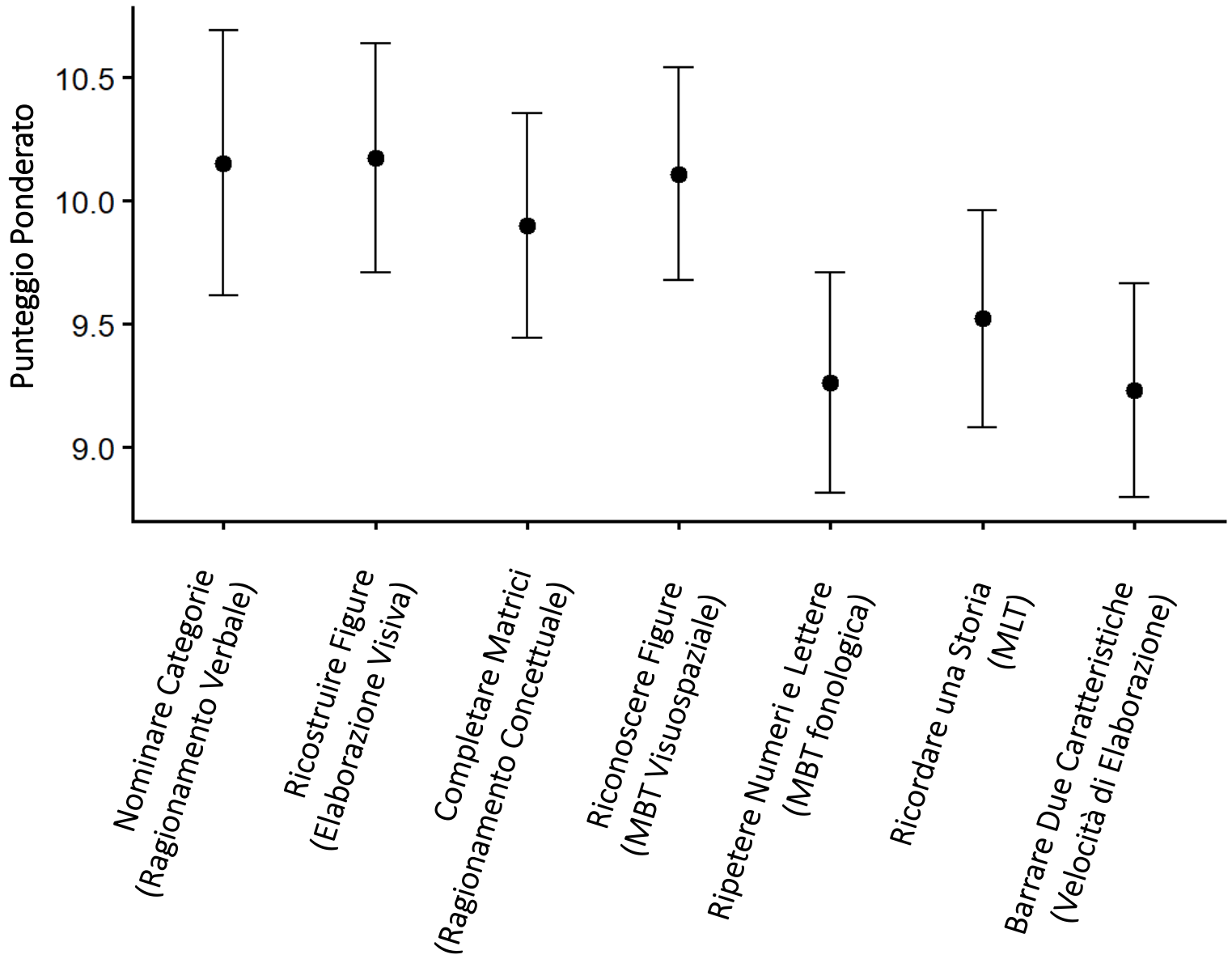
(DSA: N = 112; ADHD: N = 19; entrambi: N = 7)

Analisi preliminare su casi clinici con IDS-2: profili medi subtest

N = 138, k = 4

casi clinici italiani

- *Il ben noto profilo medio!* aree di Abilità Generale > aree di Competenza Cognitiva *… ma con discrepanza minore? (<1 PP)*



.ids 2 Intelligence and Development Scales – 2

?

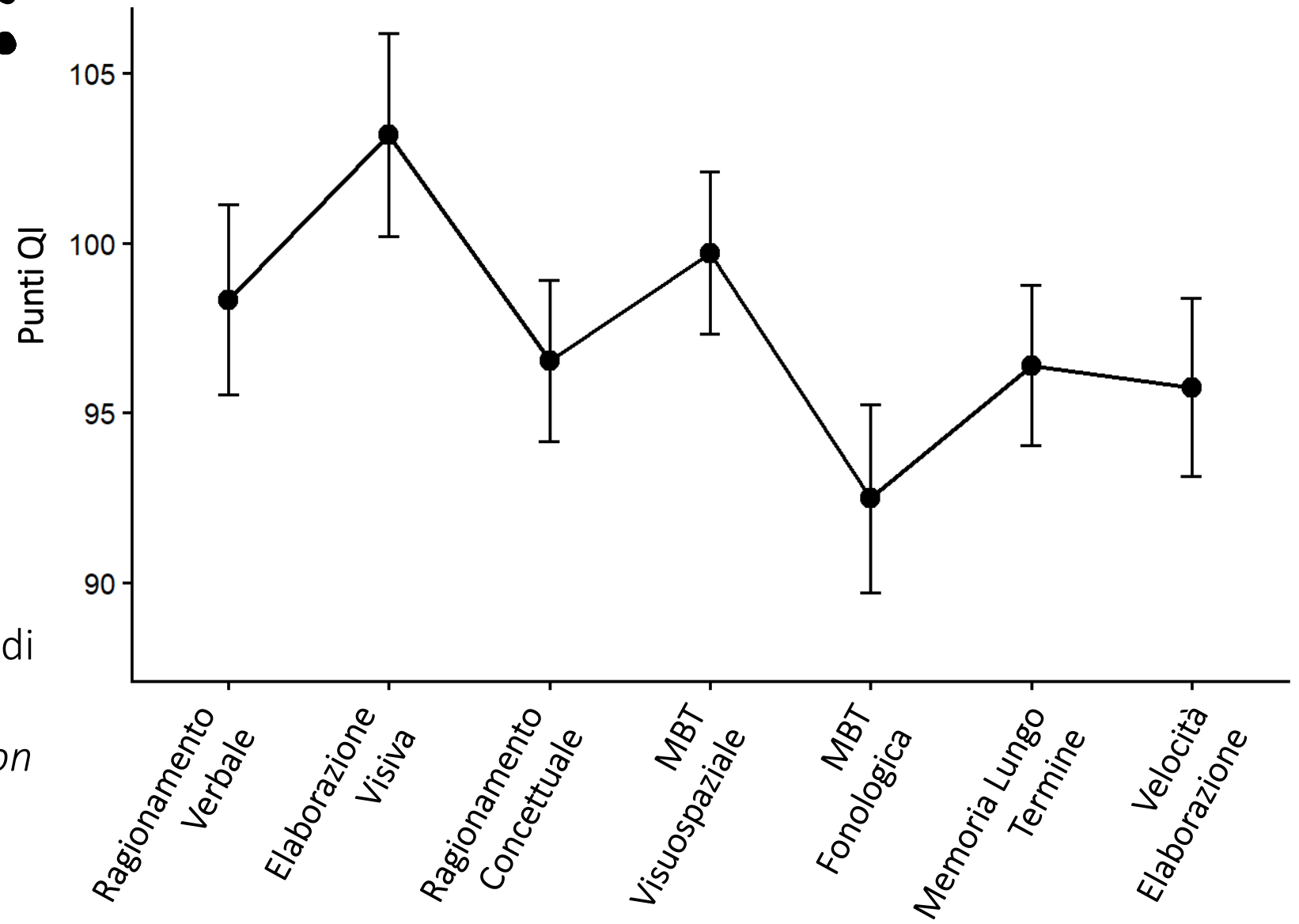
(DSA: N = 100; ADHD: N = 14; entrambi: N = 4)

Analisi preliminare su casi clinici con IDS-2: profili medi indici

N = 118, k = 4

solo casi clinici italiani

- *Il ben noto profilo medio!* aree di Abilità Generale > aree di Competenza Cognitiva *… ma con discrepanza minore? (~10-15 punti QI)*

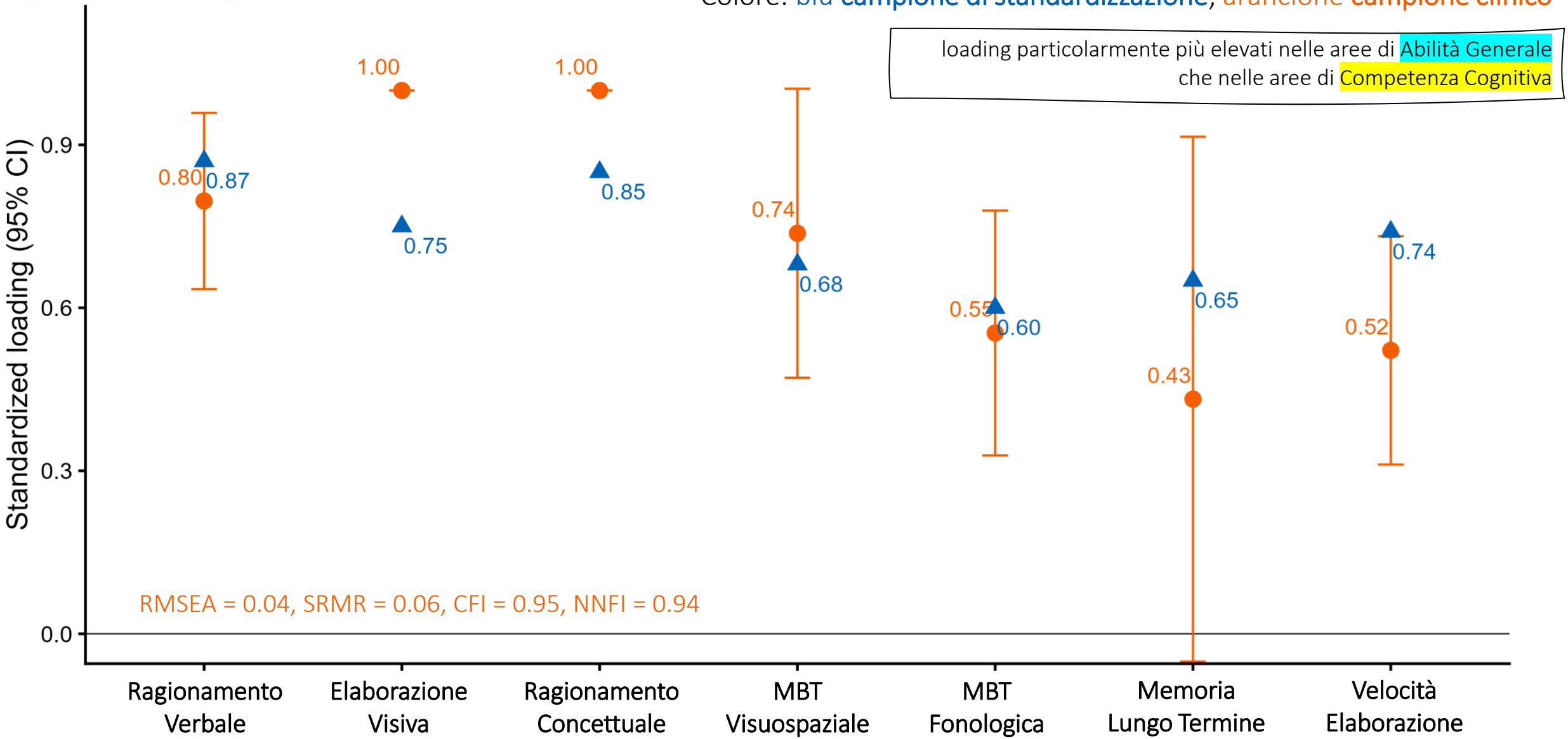


CFA: loading higher-order

N totale = 138, con dati completi = 118, è stato usato FIML

Colore: blu **campione di standardizzazione**; arancione **campione clinico**

loading particolarmente più elevati nelle aree di Abilità Generale
che nelle aree di Competenza Cognitiva



nelle *condizioni del neurosviluppo*, considerare i pattern di punti di forza e debolezza (oltre a *g*) resta importante!

(es., Cornoldi et al., 2015; Giofrè et al., 2017; 2019; Toffalini et al., 2017a, 2017b, 2022)

o forse no?

Special Topic Section on Meta Analyses and Systematic Reviews

A Systematic Review of the PSW Diagnostic Accuracy Evidence for SLD Identification: Is It Time to Abandon PSW?

Stefan C. Dombrowski, Nicholas F. Benson & Kathrin E. Maki

Pages 363-381 | Received 19 Dec 2023, Accepted 06 Jun 2024, Published online: 09 Jul 2024

Cite this article https://doi.org/10.1080/2372966X.2024.2369494 Check for updates

NOTE DI RICERCA

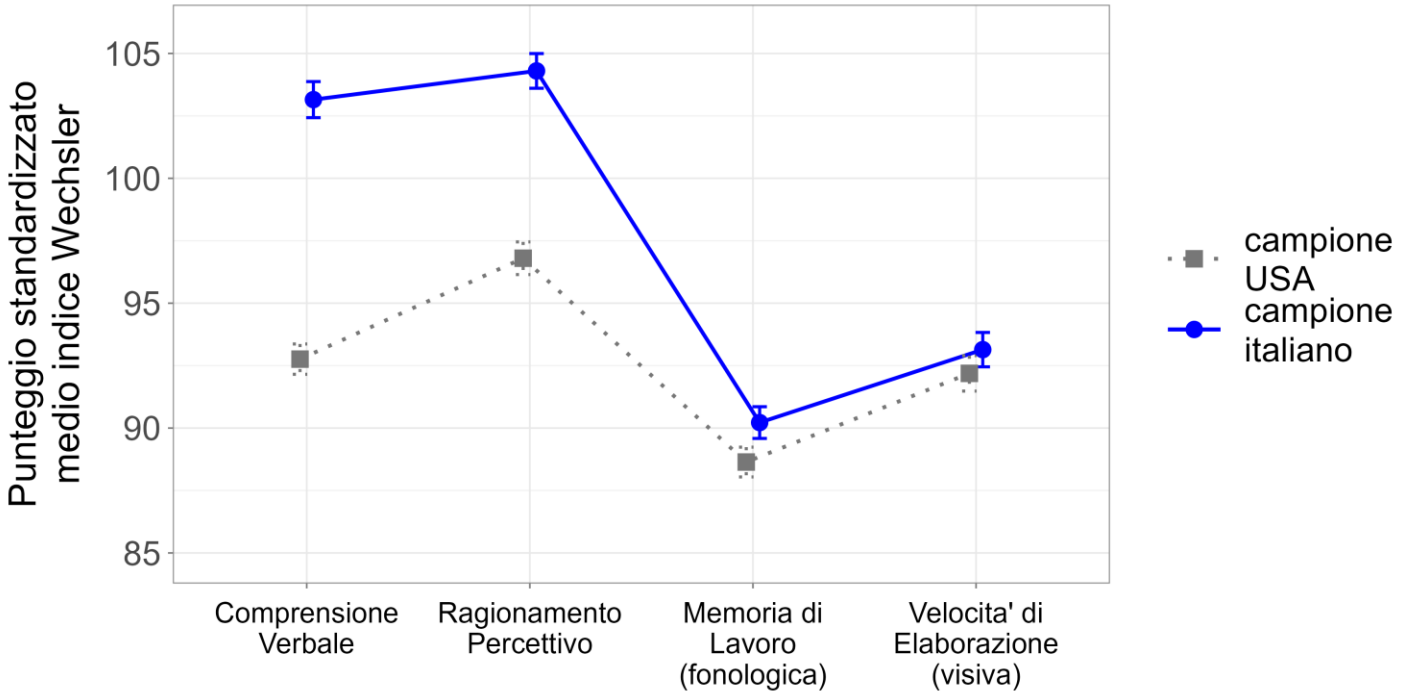


Il profilo intellettivo nei DSA varia in funzione del campione e dello strumento utilizzato?

Evidenze da un confronto tra campioni italiani e statunitensi e tra WISC-IV e WISC-V

David Giofrè (Università di Genova)

Psicologia clinica dello sviluppo
Early access, 26/06/2026



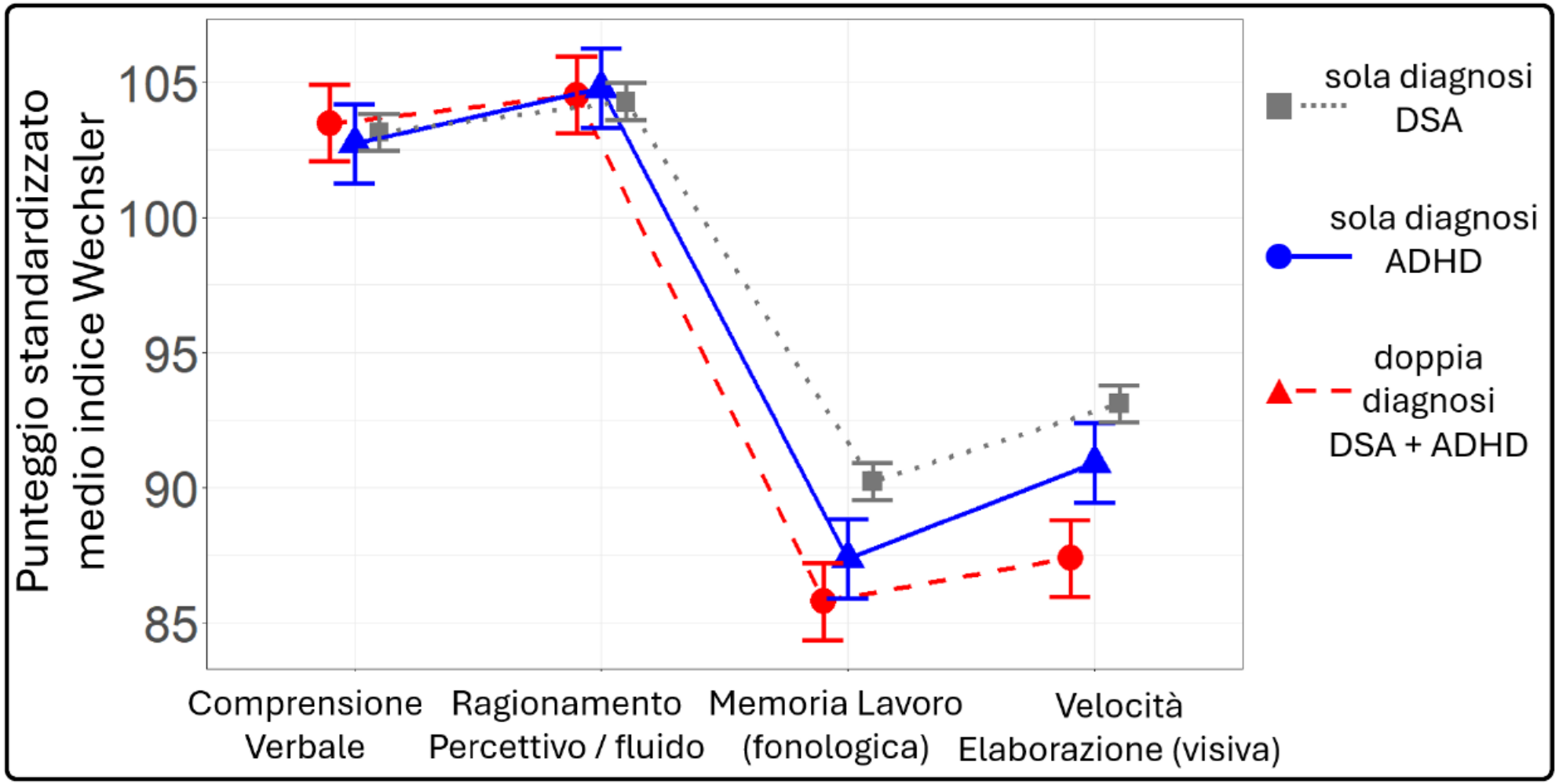
PROFILO MEDIO
≠
PROFILO INDIVIDUALE

in super-sintesi

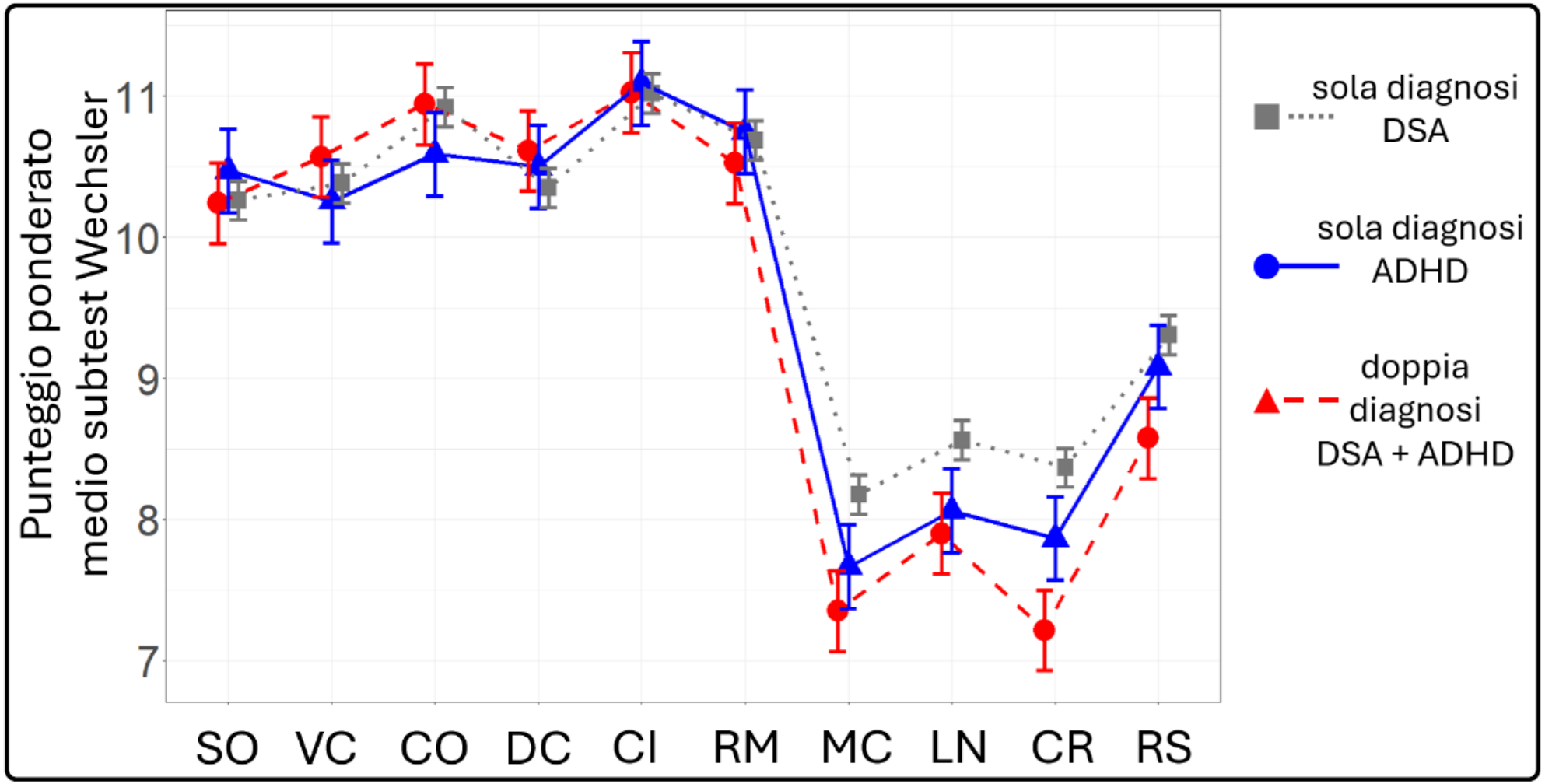
L'indagine di **questo o quel deficit o profilo cognitivo** è utile a *rafforzare* la convinzione che un problema ("disturbo") sia **"radicato" nell'assetto di funzionamento mentale**, dunque stabile (dunque meritevole di diagnosi)…

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

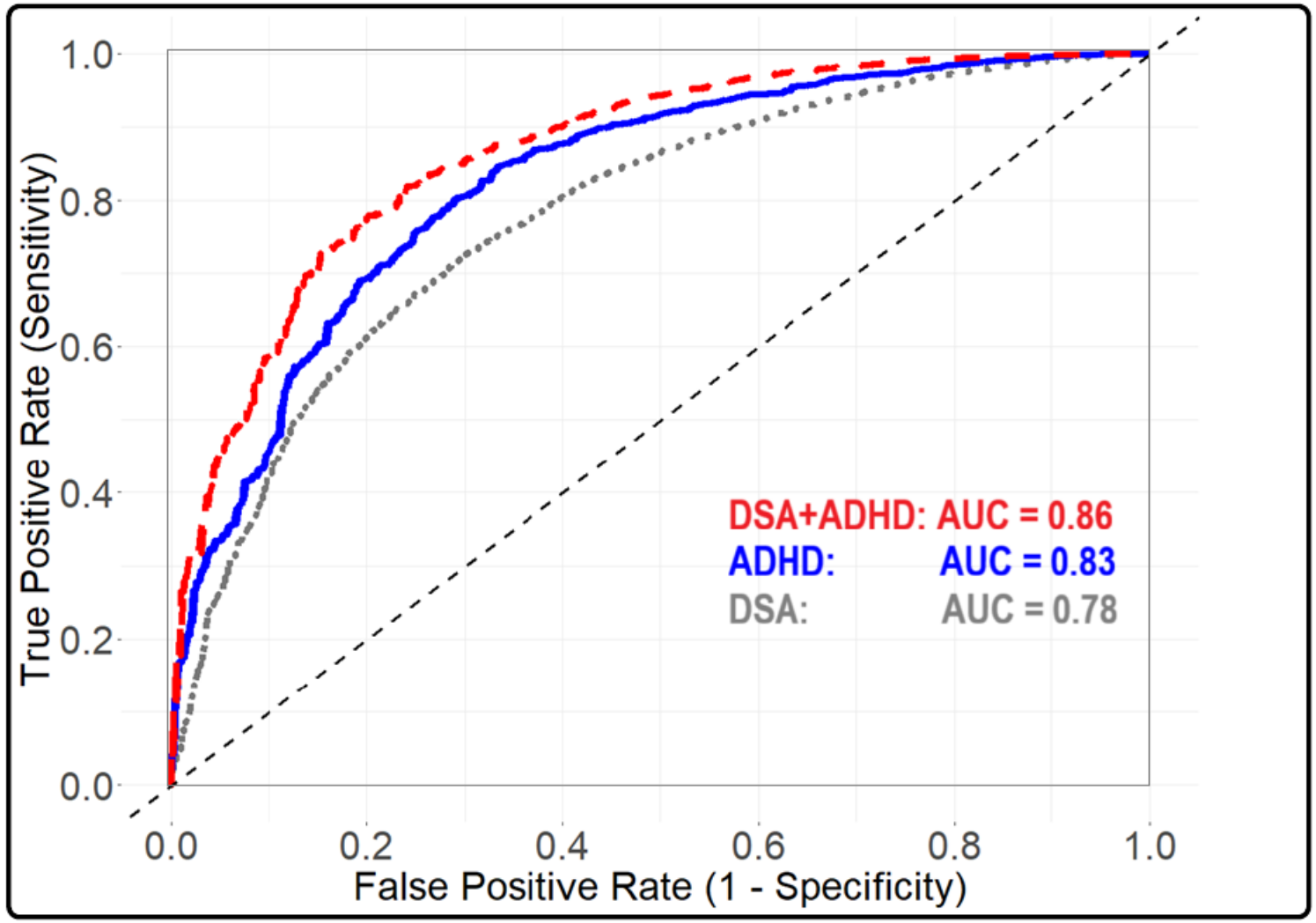
Enrico Toffalini · DPG-UNIPD
enrico.toffalini@unipd.it



Enrico Toffalini · DPG-UNIPD
enrico.toffalini@unipd.it



Enrico Toffalini · DPG-UNIPD
enrico.toffalini@unipd.it



Enrico Toffalini · DPG-UNIPD
enrico.toffalini@unipd.it

dai ~~*core deficit*~~ → ai “correlati”

(da ~~categorie~~ → a dimensioni)

- *“core deficit”* = riflettevano idea categoriale di disturbi causati da una/poche cause sottostanti definite e distinte;
- oggi focus su multicausalità, dimensionalità, comorbilità, caratteristiche transdiagnostiche, variabilità individuale;
- “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)

Enrico Toffalini · DPG-UNIPD
enrico.toffalini@unipd.it

“correlati”: *mai sufficienti, mai necessari…*

- *correlati* = **costellazioni di deficit o profili cognitivi** / neuropsicologici spesso associati a condizioni del neurosviluppo: sono cause (*“endofenotipi”*?), conseguenze o covariate… utili alla clinica come **marcatori probabilistici**
- Multicausalità e 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)

Enrico Toffalini · DPG-UNIPD
enrico.toffalini@unipd.it

Esempio di ragionamento probabilistico

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)*

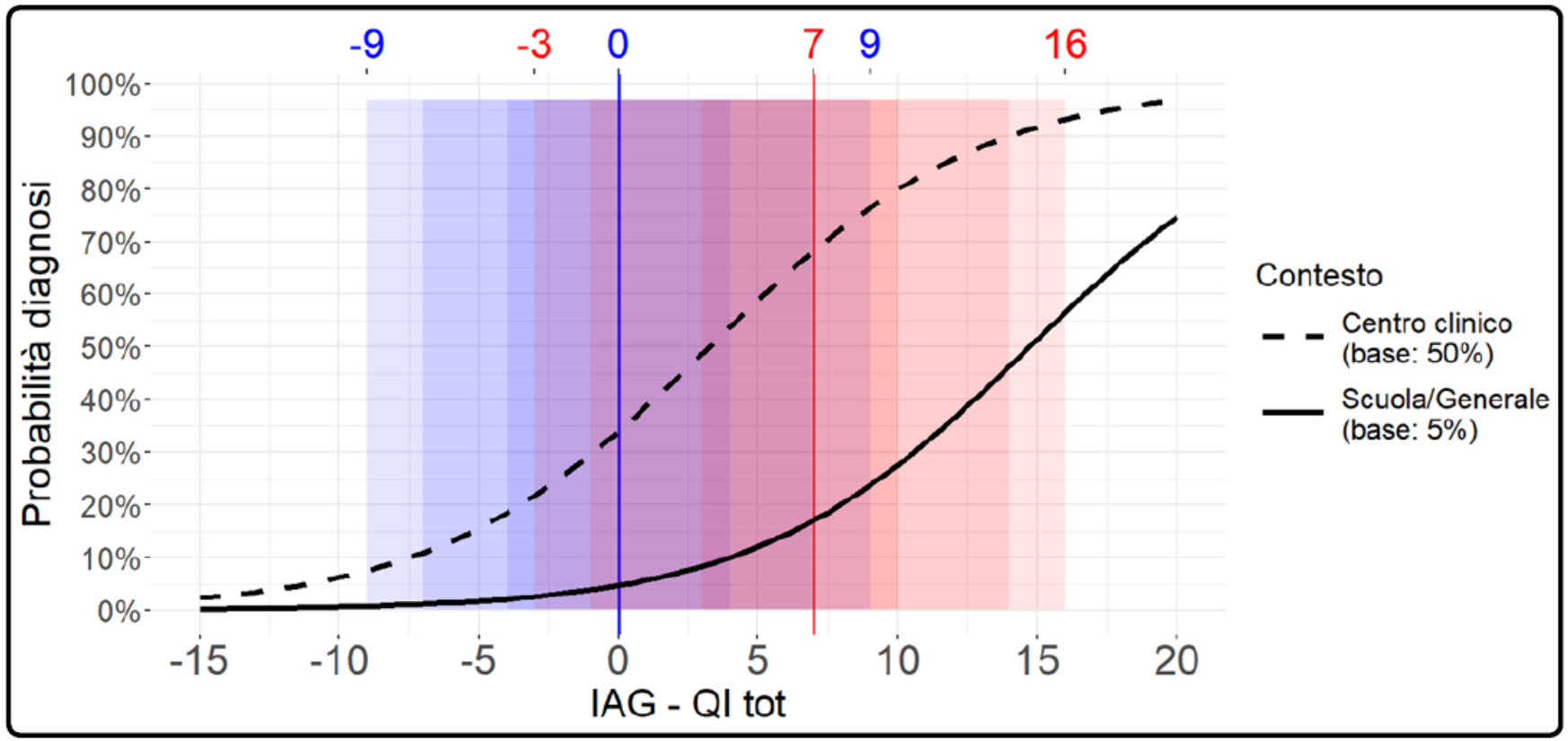
vediamo come →

* se sembra complicato, lo è

Enrico Toffalini · DPG-UNIPD
enrico.toffalini@unipd.it

Esempio di ragionamento probabilistico

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



Enrico Toffalini · DPG-UNIPD
enrico.toffalini@unipd.it

Esempio di ragionamento probabilistico

(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%

Enrico Toffalini · DPG-UNIPD
enrico.toffalini@unipd.it

Esempio di ragionamento probabilistico

Resta inteso che …

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

Enrico Toffalini · DPG-UNIPD
enrico.toffalini@unipd.it

ADHD e funzioni esecutive

- Discrepanza IAG-QI differenzia DSA (o ADHD) da popolazione tipica con effetto tutto sommato ampio: Cohen's d ≈ 1.00-1.20 (AUC ≈ 0.75-0.80)
- Altri effetti spesso studiati e famosi sono molto inferiori, es. marker di deficit in funzioni esecutive in ADHD: Cohen's d ≈ 0.46-0.69 (AUC ≈ 0.63-0.70) (e.g., Willcutt et al., 2005) → *utilità per la diagnosi estremamente modesta* *(ma migliorerebbe combinandoli, come del resto IAG-QI è un indice combinato)*

Enrico Toffalini · DPG-UNIPD
enrico.toffalini@unipd.it

Biological Psychiatry
Volume 57, Issue 11, 1 June 2005, Pages 1336-1346

Validity of the Executive Function Theory of Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder: A Meta-Analytic Review

Erik G. Willcutt, Alysa E. Doyle, Joel T. Nigg, Stephen V. Faraone, and Bruce F. Pennington

One of the most prominent neuropsychologic theories of attention-deficit/hyperactivity disorder (ADHD) suggests that its symptoms arise from a primary deficit in executive functions (EF), defined as neurocognitive processes that maintain an appropriate problem-solving set to attain a later goal. To examine the validity of the EF theory, we conducted a meta-analysis of 83 studies that administered EF measures to groups with ADHD (total N = 3734) and without ADHD (N = 2969). Groups with ADHD exhibited significant impairment on all EF tasks. Effect sizes for all measures fell in the medium range (.46–.69), but the strongest and most consistent effects were obtained on measures of response inhibition, vigilance, working memory, and planning. Weaknesses in EF were significant in both clinic-referred and community samples and were not explained by group differences in intelligence, academic achievement, or symptoms of other disorders. ADHD is associated with significant weaknesses in several key EF domains. However, moderate effect sizes and lack of universality of EF deficits among individuals with ADHD suggest that EF weaknesses are neither necessary nor sufficient to cause all cases of ADHD. Difficulties with EF appear to be one important component of the complex neuropsychology of ADHD.

Inibizione della risposta (es. Stop-Signal), Vigilanza/Attenzione sostenuta (es. CPT), Flessibilità cognitiva/Set-shifting (es. Wisconsin), Pianificazione (es. Torre di Londra, Torre di Hanoi), Memoria di lavoro

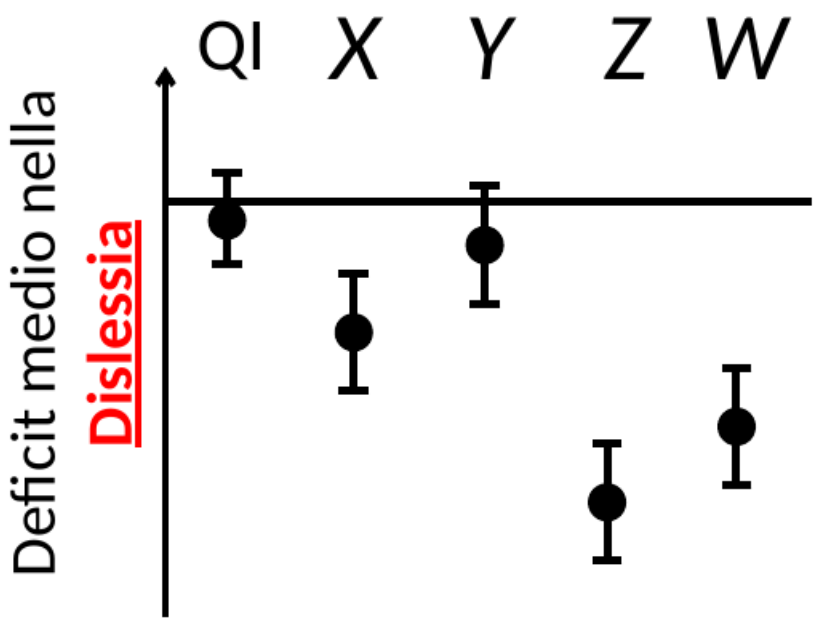
Enrico Toffalini · DPG-UNIPD
enrico.toffalini@unipd.it

Cambiare programma di ricerca: dalle categorie alla variabilità dimensionale

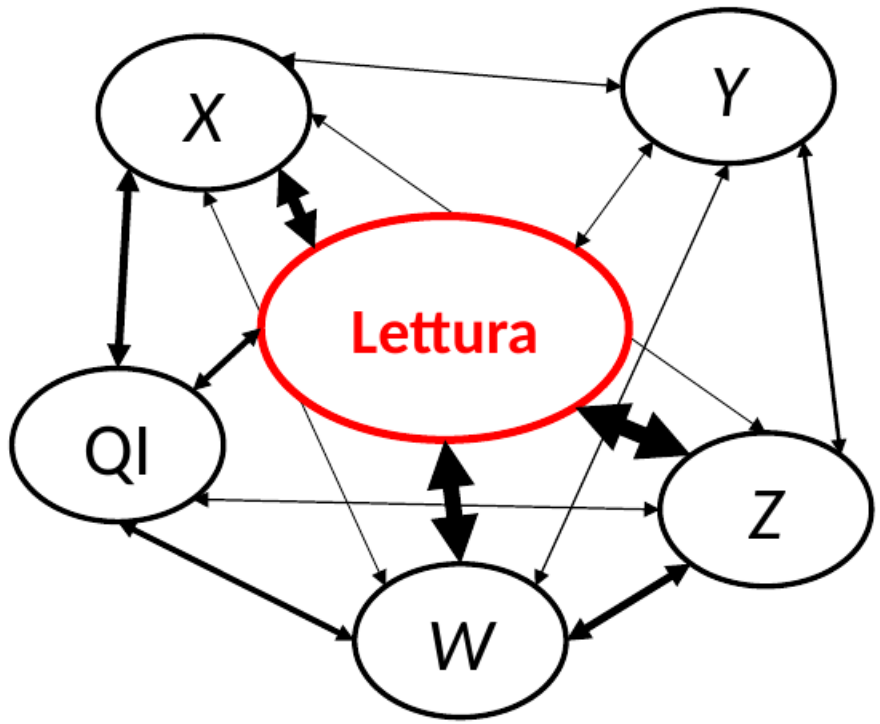
dalla categoria → al tratto

cambia il focus della ricerca

I classici studi descrivono differenze medie tra bambini con vs senza DISLESSIA in varie abilità (“***core o multiple deficits***”)



Il focus passa sull’abilità (…o *sulle* abilità!) di LETTURA (sempre in relazione all’intelligenza generale)



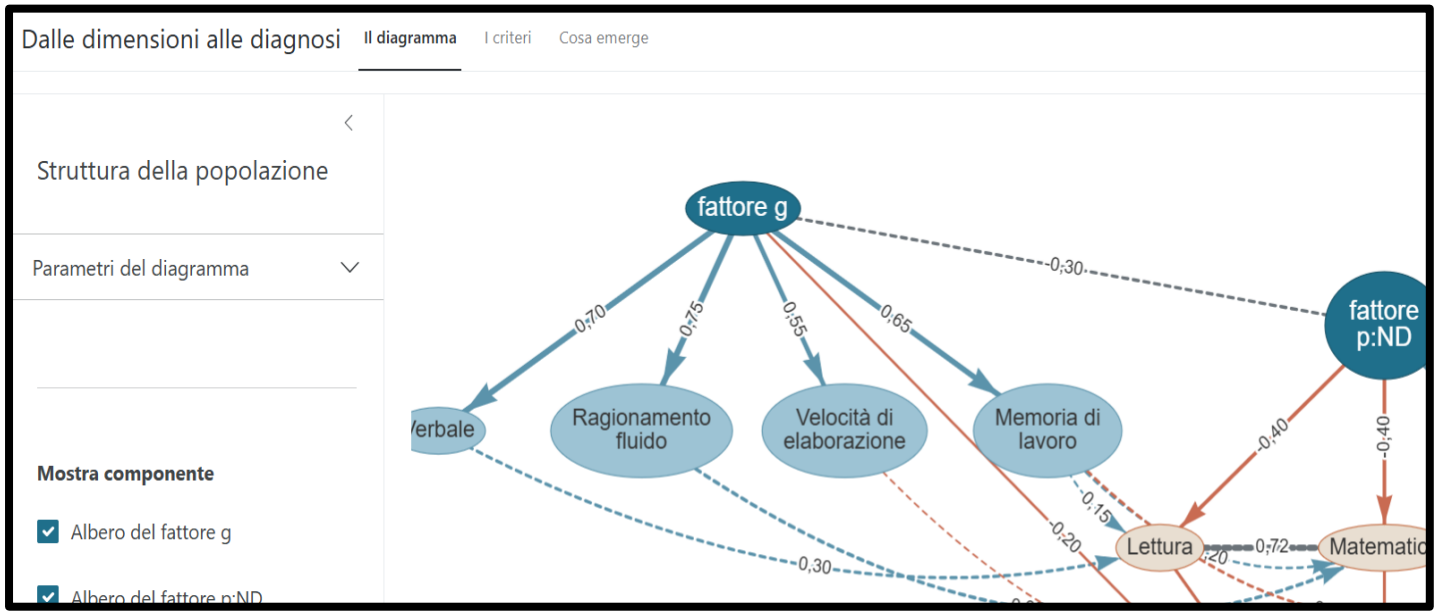
dalla categoria → al tratto

cambia il focus della ricerca

- La *Dislessia* è (causalmente) associate a deficit cognitivi nelle aree X e Y
- *La Discalculia* è associata a deficit cognitivi nell'area Z
- L'*ADHD* è associato a disfunzioni cognitive nell'area W e motivazionali nell'area M

- *Nella popolazione generale* c'è una *rete* di associazioni (causali?) tra abilità di lettura, matematica, intelligenza globale, memoria di lavoro, capacità attentive, controllo inibitorio, e X, Y, Z, W, M

https://enricotoffalini-dimensioni-diagnosi.share.connect.posit.cloud/



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

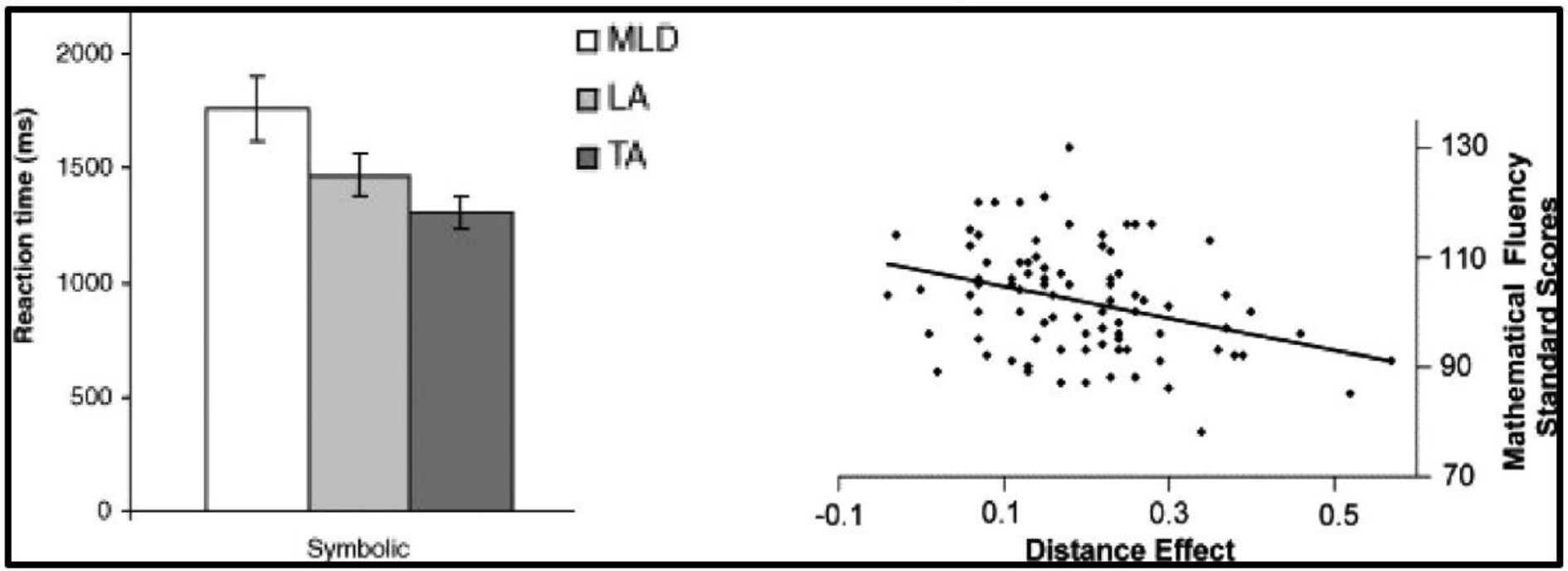
Numerical Cognition Laboratory, Department of Psychology, Faculty of Education & Brain and Mind Institute, University of Western Ontario, Western Interdisciplinary Research Building, 1151 Richmond Street North, London, ON N6A 5B7, Canada

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.

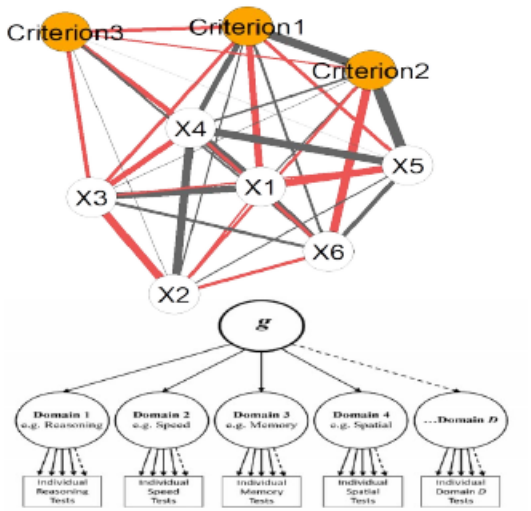


La dislessia è “solo” la coda bassa di una distribuzione?

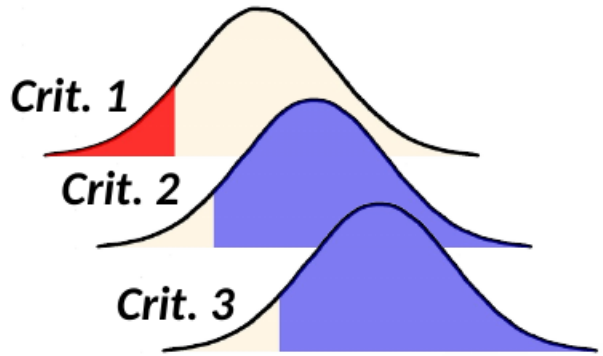
Partendo da un modello della popolazione generale possiamo fare previsioni quantitative precise su cosa dovrebbe accadere sulla “coda”. Queste previsioni quantitative possono poi essere testate osservando i dati reali

---

(1) **Simula la popolazione**, conoscendo parametri globali (covarianze, distribuzioni, asimmetrie)



→ (2) **Simulazione del processo diagnostico**, cut-off psicometrici e clinici

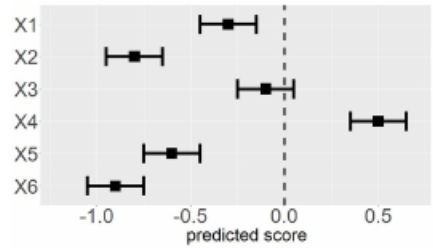


Può includere persistenza della condizione, scarsa risposta al trattamento, simulando se possibile le traiettorie individuali

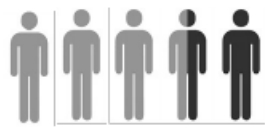


→ (3) **Confronto dei dati simulati con quelli reali**

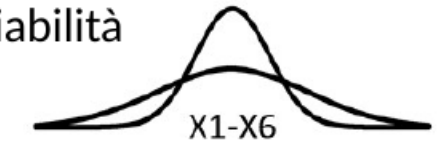
- Profili medi



- Prevalenza



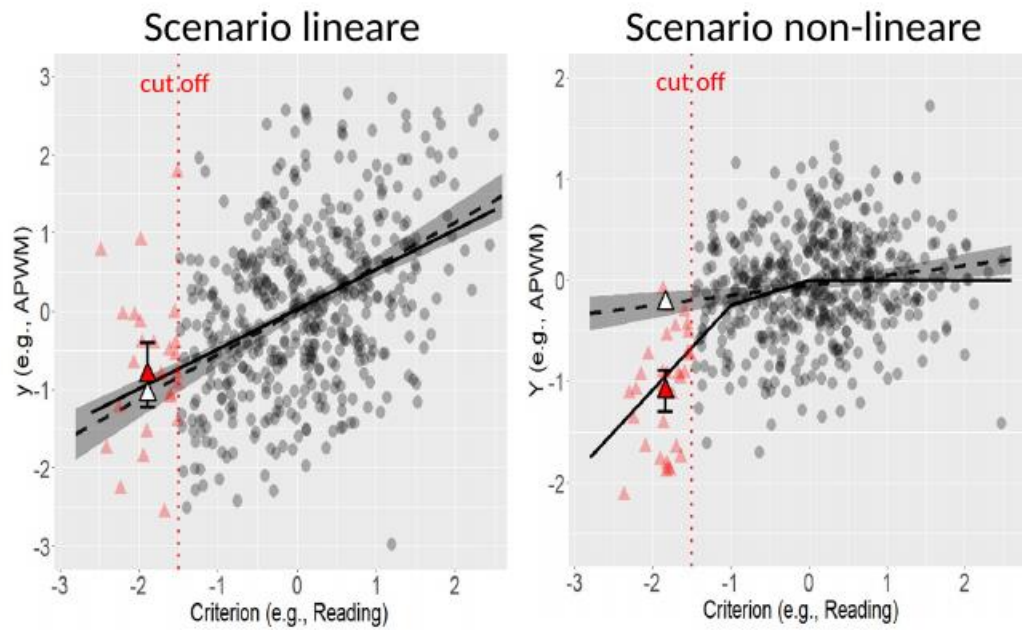
- Comorbilità
- Variabilità



→ ***PROCESSO DEDUTTIVO*** →

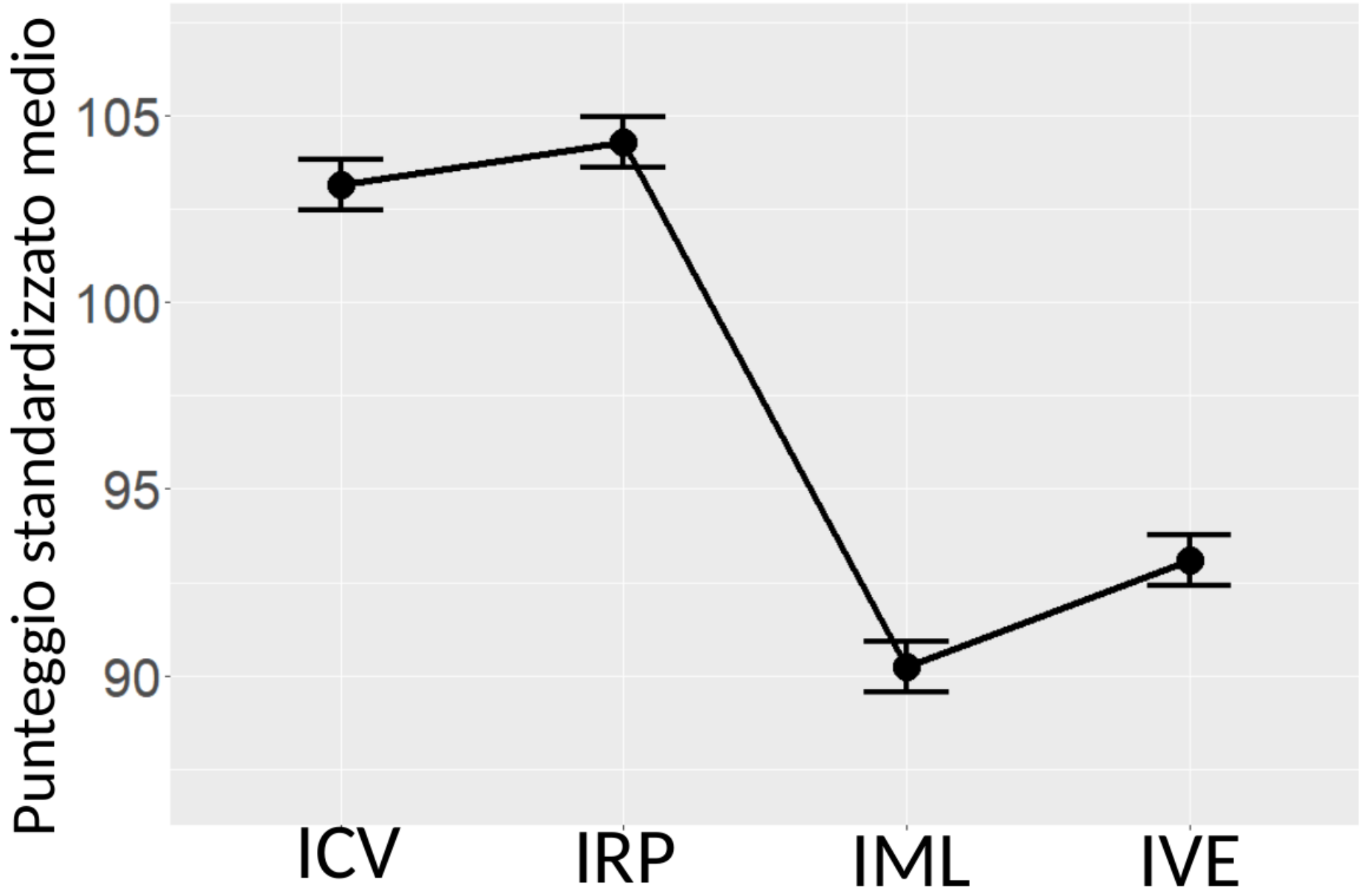
La dislessia è “solo” la coda bassa di una distribuzione?

→ Discrepanze tra dato previsto e osservato suggeriscono **non-linearità** negli effetti lungo il continuum = possibile necessità di categoria



→ **NON** necessariamente tutto-o-niente: la dislessia potrebbe presentare caratteristiche dimensionali in alcuni aspetti (es., cognitivi) ma comportarsi come un «cluster» in altri (es., emotivi, motivazionali, eventualmente dopo aver ricevuto la diagnosi)

Profilo medio aggregato (tutti i DSA)

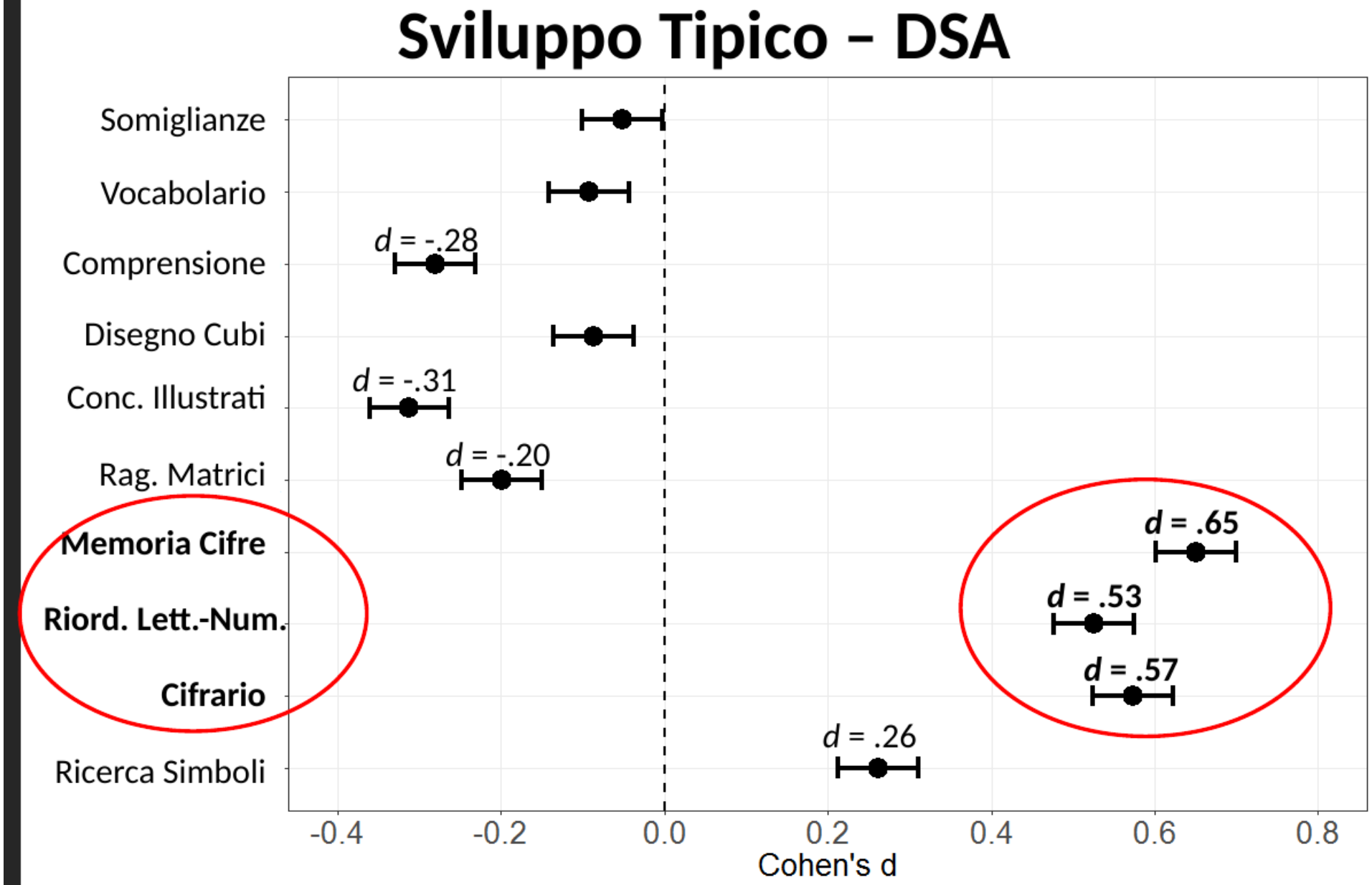


Profilo intellettivo dei DSA

- **IAG punto di forza** (aspetti centrali del ragionamento non compromessi, alcuni *subtest* potenzialmente sopra-media)
- **Discrepanza interna al profilo (IAG-ICC ~ 15 punti)**
- **Dubbi sulla interpretabilità del QI totale**

- **ATTENZIONE**: Questo profilo è interpretabile perché è il profilo medio di >1600 casi … Usare cautela quando si interpreta un profilo individuale

Profilo medio: Cohen's d (subtest)



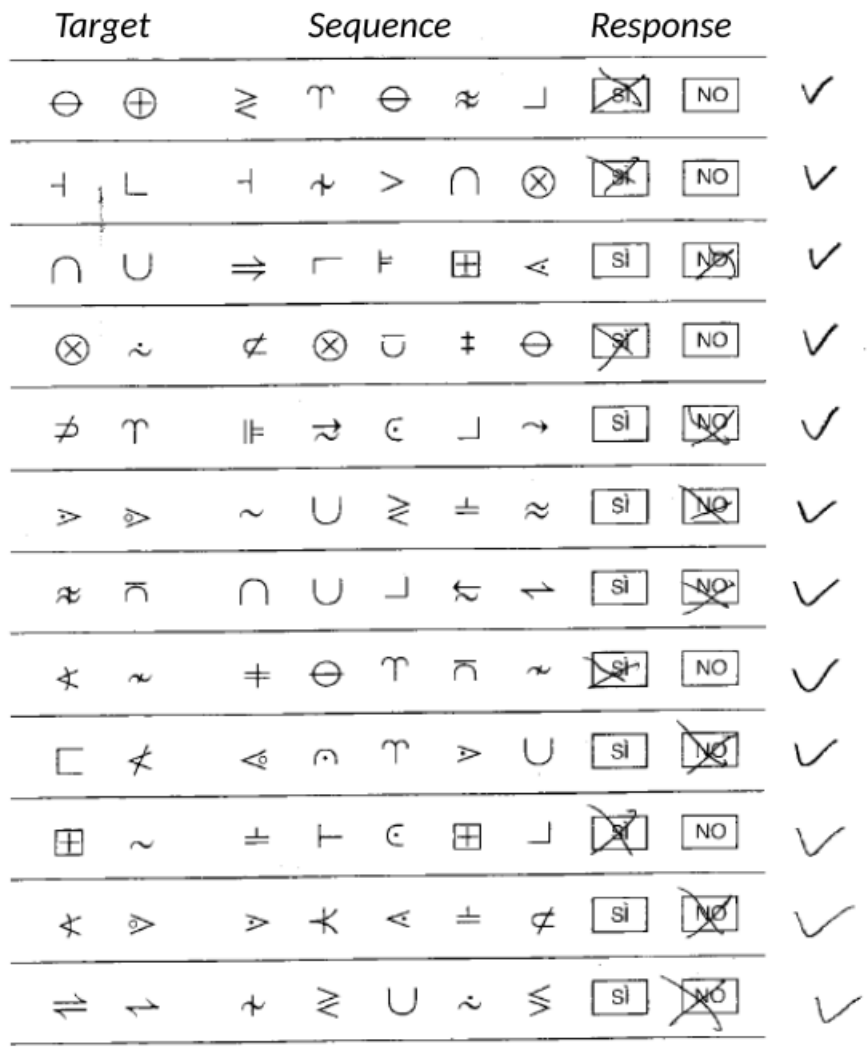
Cifrario vs Ricerca di Simboli

CIFRARIO: attenzione, **elaborazione fonologica** (cifre) … binding ?

1	2	3	4	5	6	7	8	9
÷	)	+	⊢	¬	V	(	÷	⊣

Item di esempio																			
2	1	4	6	3	5	2	1	3	4	2	1	3	1	2	3	1	4	2	6	3
1	2	5	1	3	1	5	4	2	7	4	6	9	2	5	8	4	7	6	1	8
7	5	4	8	6	9	4	3	1	8	2	9	7	6	2	5	8	7	3	6	4
5	9	4	1	6	8	9	3	7	5	1	4	9	1	5	8	7	6	9	7	8
2	4	8	3	5	6	7	1	9	4	3	6	2	7	9	3	5	6	7	4	5
2	7	8	1	3	9	2	6	8	4	1	3	2	6	4	9	3	8	5	1	8

RICERCA DI SIMBOLI: attenzione, ricerca visiva (ML-visiva?)



…ma veniamo al profilo individuale

È possibile usare il profilo intellettivo come un «indicatore diagnostico» di DSA abbastanza attendibile?

Le discrepanze interne sono frequenti anche nello sviluppo tipico...

ma nei DSA sono mediamente molto marcate e tendono in una direzione precisa (ICV+IRP>IML+IVE)

Potenzialità diagnostica WISC-IV

Il **quesito è provocatorio** (*non si fa diagnosi di DSA con le sole Wechsler!*)

(Precedenti tentativi con WISC-R o WISC-III, es. discrepanze verbale-performance, avevano dato esiti deludenti; cfr. D'Angiulli e Siegel, 2003)

Intelligence 61 (2017) 140–145

Contents lists available at ScienceDirect

Intelligence



Intelligence measures as diagnostic tools for children with specific learning disabilities

David Giofrè [a,*], Enrico Toffalini [b], Gianmarco Altoè [c], Cesare Cornoldi [b]

[a] School of Natural Science and Psychology, Liverpool John Moores University, Liverpool, UK
[b] Department of General Psychology, University of Padova, Padova, Italy
[c] Department of Developmental and Social Psychology, University of Padova, Padova, Italy

ARTICLE INFO

Article history:
Received 18 October 2016
Received in revised form 13 January 2017
Accepted 30 January 2017
Available online 4 February 2017

Keywords:
Intelligence quotient, IQ
Specific learning disability, SLD
Discrepancy
General ability index, GAI
Children

ABSTRACT

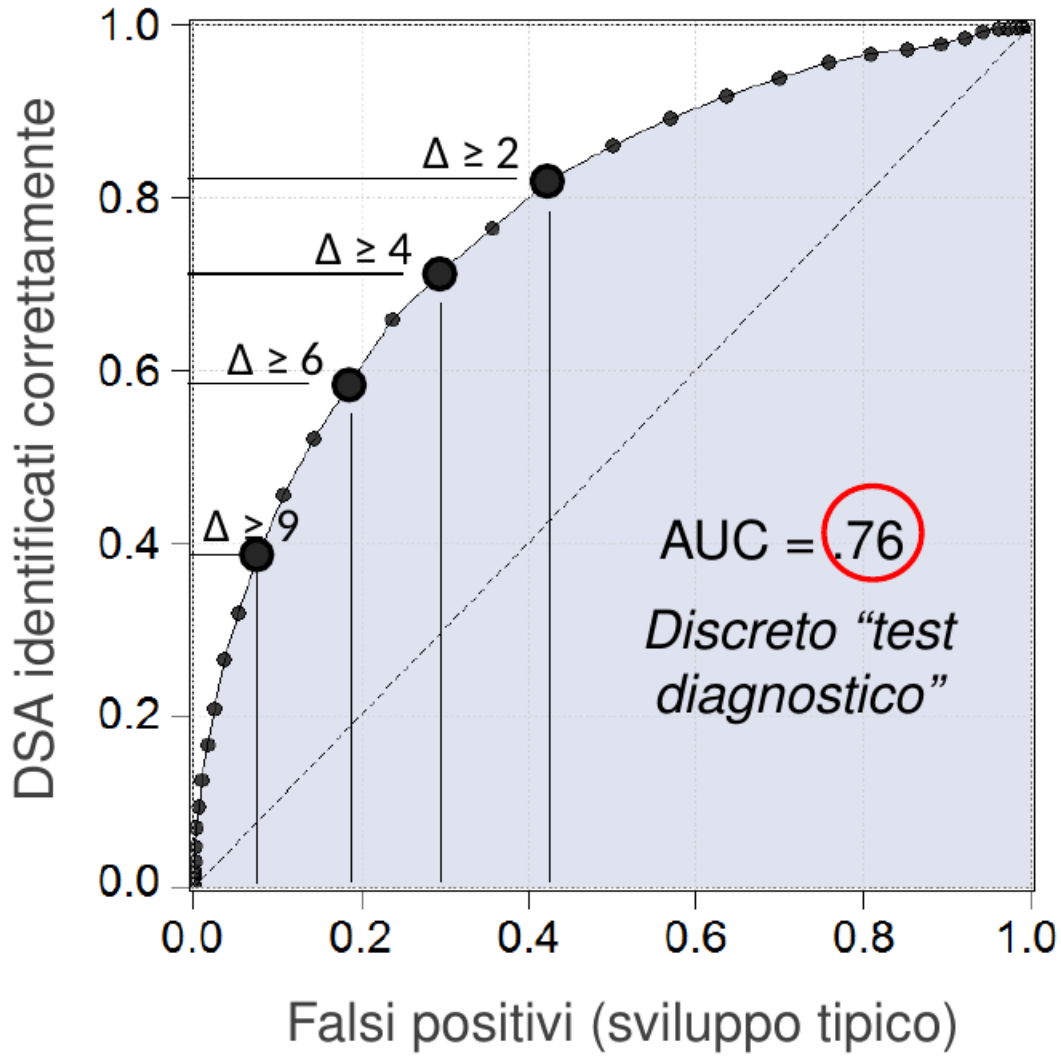
The assessment of intelligence has always been an essential part of the diagnostic process of children with specific learning disabilities (SLD). Recently, emphasis has been placed on the profile of intellectual strengths (e.g. in reasoning) and weaknesses (e.g., in working memory and processing speed). In this study, we compared the WISC-IV intellectual profile of 1383 children with SLD to the normative data for typically developing children; in particular, we analyzed the predictive power of WISC-IV indexes and their discrepancies–especially the general ability index (GAI) vs. the cognitive proficiency index (CPI) or vs. the full-scale (FSIQ)–as markers of the SLD condition. Results showed that the intellectual profile in general, and the GAI-CPI or GAI-FSIQ discrepancy in particular, represents an effective criterion for differentiating between groups. Examining the underlying cognitive profile might be useful when dealing with children who have SLD, as discrepancies could be effectively used to support a diagnosis.

© 2017 Elsevier Inc. All rights reserved.

Potenzialità diagnostica WISC-IV

Discrepanza Δ IAG – QI (curva ROC)

IAG-QI come “test diagnostico”



Potenzialità diagnostica WISC-IV

Conclusioni:

- DSA caratterizzati da discrepanze interne al profilo intellettivo (cfr. Cornoldi et al., 2014; Poletti, 2014)

- Principale discrepanza interna al profilo (IAG-QI) funziona come discreto "*test diagnostico*"
(non forte, ma rilevante se pensiamo che la WISC-IV misura il funzionamento intellettivo generale – non è un test specifico)

- Non dà garanzie ma può aiutare a scegliere in casi di incertezza (es. DSA vs. borderline cognitivo)

Potenzialità diagnostica WISC-IV

In caso di borderline cognitivo (QI 70-84):

- **NON** va esclusa diagnosi di DSA

- Se profilo di **specificità** (alti e bassi) soprattutto se **IAG ≥ 85** (o almeno ICV o IRP forte) propendere per DSA

- Tenere sempre conto degli **intervalli di confidenza**:

  es. QI = **74**: int.conf. 95% (**69–81**)
  QI = **70**: int.conf. 95% (**65–77**)
  QI = **66**: int.conf. 95% (**61–73**)

- Tenere comunque conto dell'**adattamento** (a parte il QI, come se la cava nella vita quotidiana?)

DISSOCIAZIONI
≠
CATEGORIE NATURALI

.ids 2 Intelligence and Development Scales – 2

"Indice di Abilità Centrale" (IAC)

un modo migliore per misurare *g* in DSA, ADHD, ecc. (?)

(analogo all'Indice di Abilità Generale delle scale Wechsler)

Perché serve un IAC?

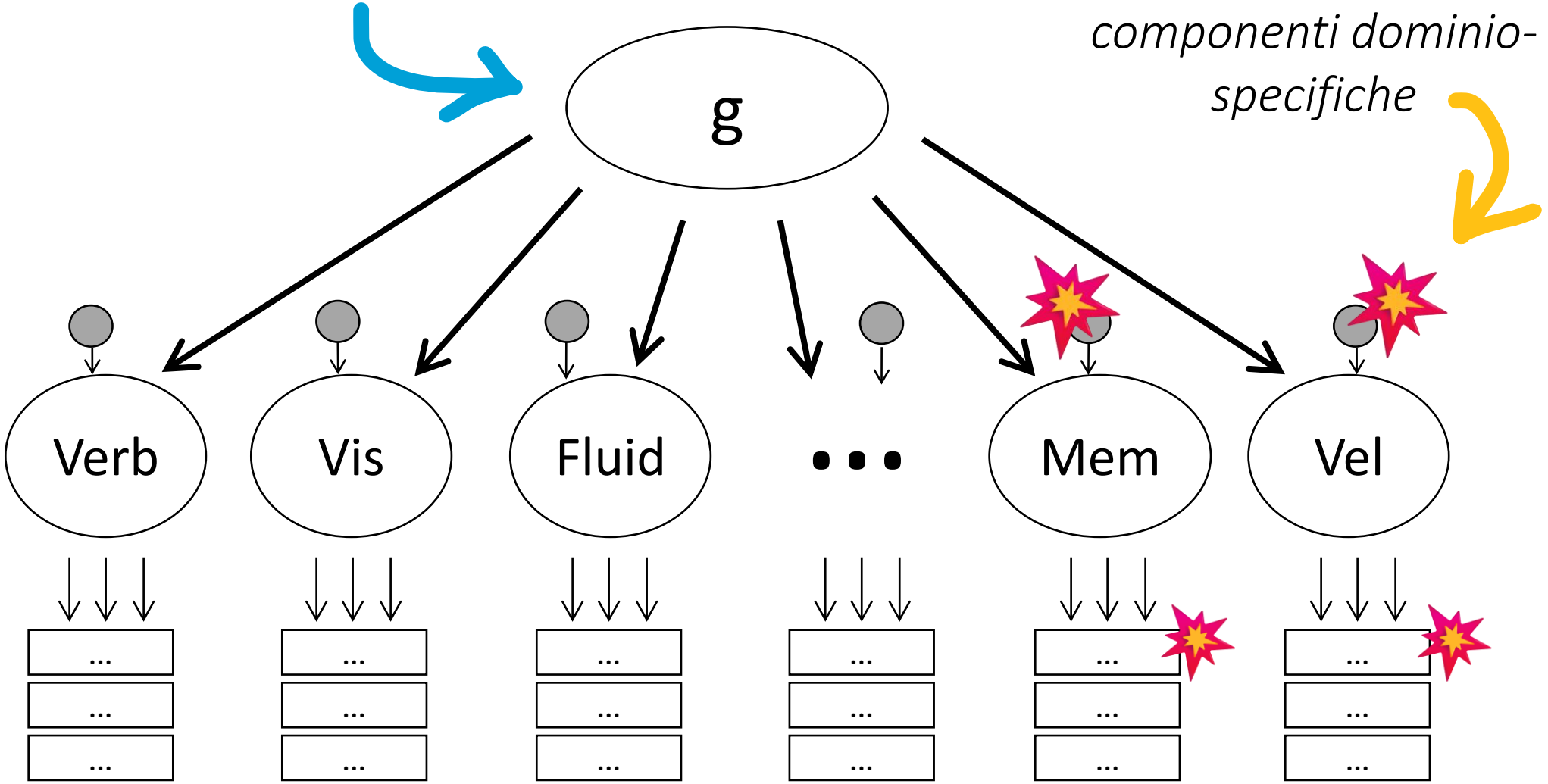
- La nostra ricerca e la letteratura precedente (es., Raiford et al., 2005; Saklofske et al., 2005) suggeriscono che le aree che coinvolgono attenzione + efficienza cognitiva di base (MBT, velocità) possono essere selettivamente compromesse in DSA, ADHD e altre condizioni neuropsicologiche
- MBT e velocità di elaborazione sono meno legate a *g* rispetto ad altre aree (es., Giofrè et al., 2017)
- Le compromissioni legate alla condizione sono già considerate clinicamente

→ Nei casi clinici, meglio tenere MBT/ML e Velocità separate dalla stima del *fattore g*

g **non** necessariamente compromesso

(almeno scontando la compromissione clinicamente rilevante)

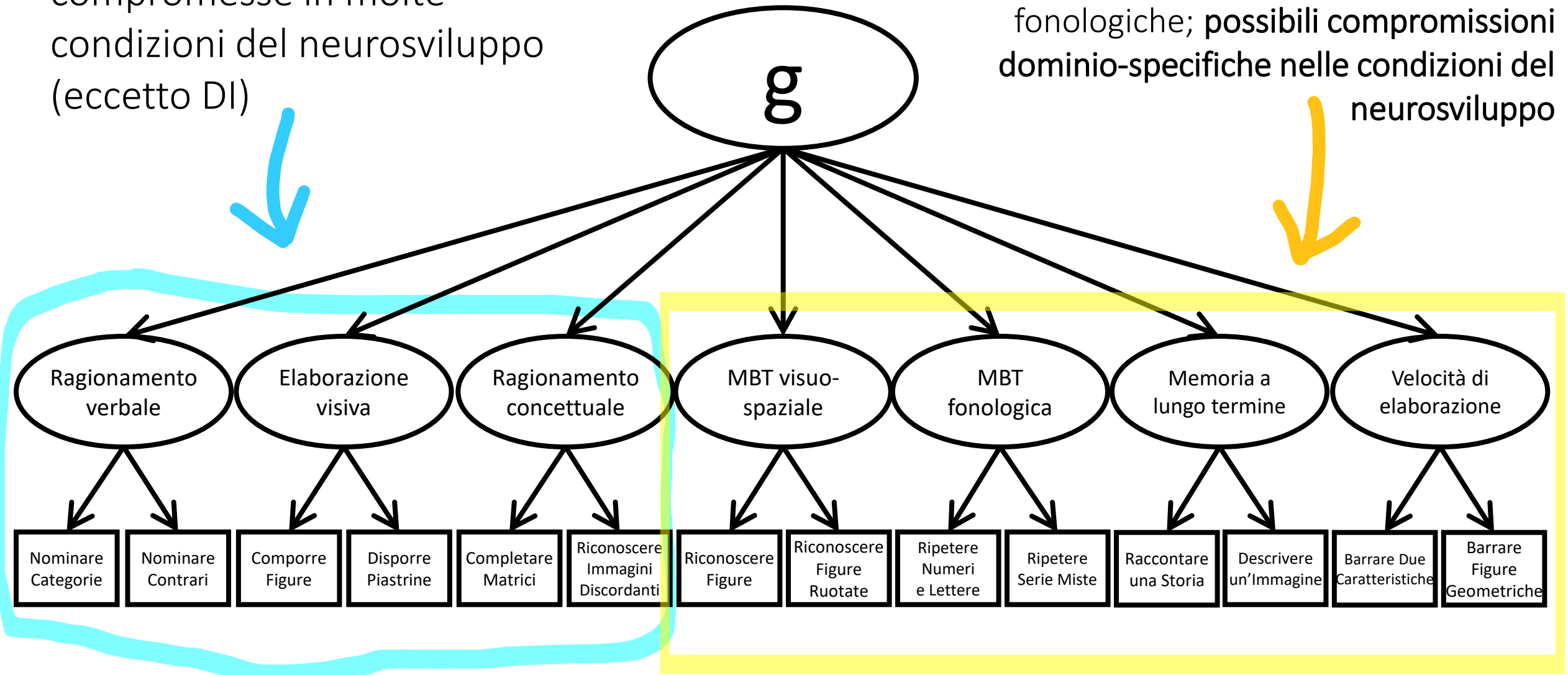
possono essere compromesse solo le componenti dominio-specifiche



.ids 2 Intelligence and Development Scales – 2

aree **non** necessariamente compromesse in molte condizioni del neurosviluppo (eccetto DI)

coinvolgono elaborazione cognitiva di base, attenzione, memoria, abilità fonologiche; **possibili compromissioni dominio-specifiche nelle condizioni del neurosviluppo**



.ids 2 Intelligence and Development Scales – 2

Proposta di un indice IAC

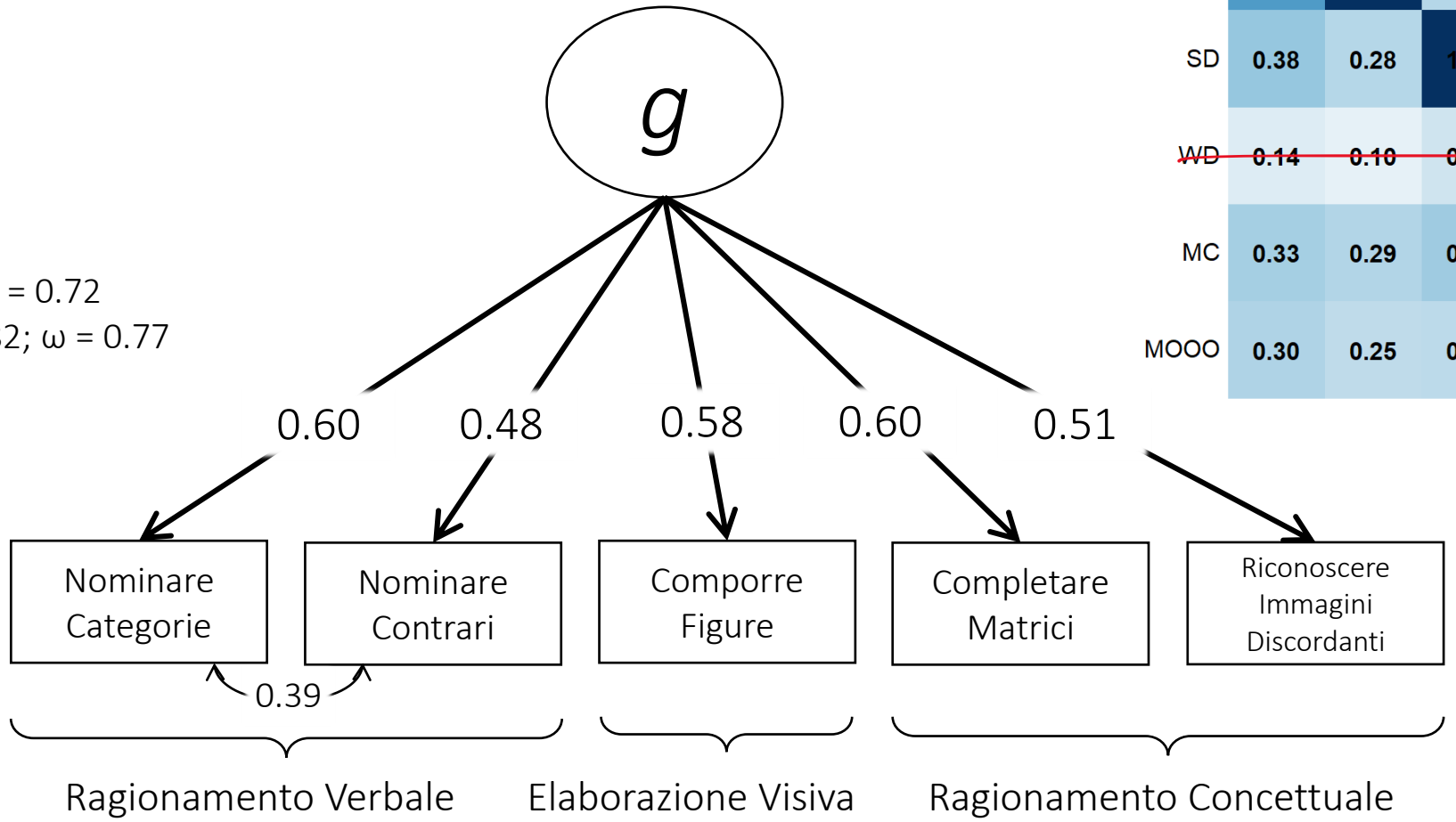
Attendibilità

IAC: α = 0.71, ω = 0.66

QI screening: α = 0.50

QI generale: α = 0.72; ω = 0.72

QI approfondito: α = 0.82; ω = 0.77



	NCa	NO	SD	WD	MC	MOOO
NCa	1.00	0.56	0.38	0.14	0.33	0.30
NO	0.56	1.00	0.28	0.10	0.29	0.25
SD	0.38	0.28	1.00	0.20	0.35	0.26
WD	0.14	0.10	0.20	1.00	0.19	0.10
MC	0.33	0.29	0.35	0.19	1.00	0.34
MOOO	0.30	0.25	0.26	0.10	0.34	1.00

RMSEA = 0.04, SRMR = 0.02, CFI = 0.99, NNFI = 0.98

IAC

Tabella di conversione dalla somma dei punteggi ponderati (PP) all'IAC basato su 5 subtest IDS-2 (calcolo analitico)

PP	IAC	PP	IAC	PP	IAC	PP	IAC	PP	IAC
5	34	24	62	43	90	62	118	81	145
6	36	25	63	44	91	63	119	82	147
7	37	26	65	45	93	64	120	83	148
8	39	27	66	46	94	65	122	84	150
9	40	28	68	47	96	66	123	85	151
10	41	29	69	48	97	67	125	86	153
11	43	30	71	49	99	68	126	87	154
12	44	31	72	50	100	69	128	88	156
13	46	32	74	51	101	70	129	89	157
14	47	33	75	52	103	71	131	90	159
15	49	34	77	53	104	72	132	91	160
16	50	35	78	54	106	73	134	92	161
17	52	36	80	55	107	74	135	93	163
18	53	37	81	56	109	75	137	94	164
19	55	38	82	57	110	76	138	95	166
20	56	39	84	58	112	77	140		
21	58	40	85	59	113	78	141		
22	59	41	87	60	115	79	142		
23	60	42	88	61	116	80	144		

Toffalini, E., & Cornoldi, C. (2025). *Calcolo di un indice di abilità centrale (IAC) per la batteria di intelligenza IDS-2* [Preprint]. PsyArXiv. https://doi.org/10.31234/osf.io/b5rh8_v1

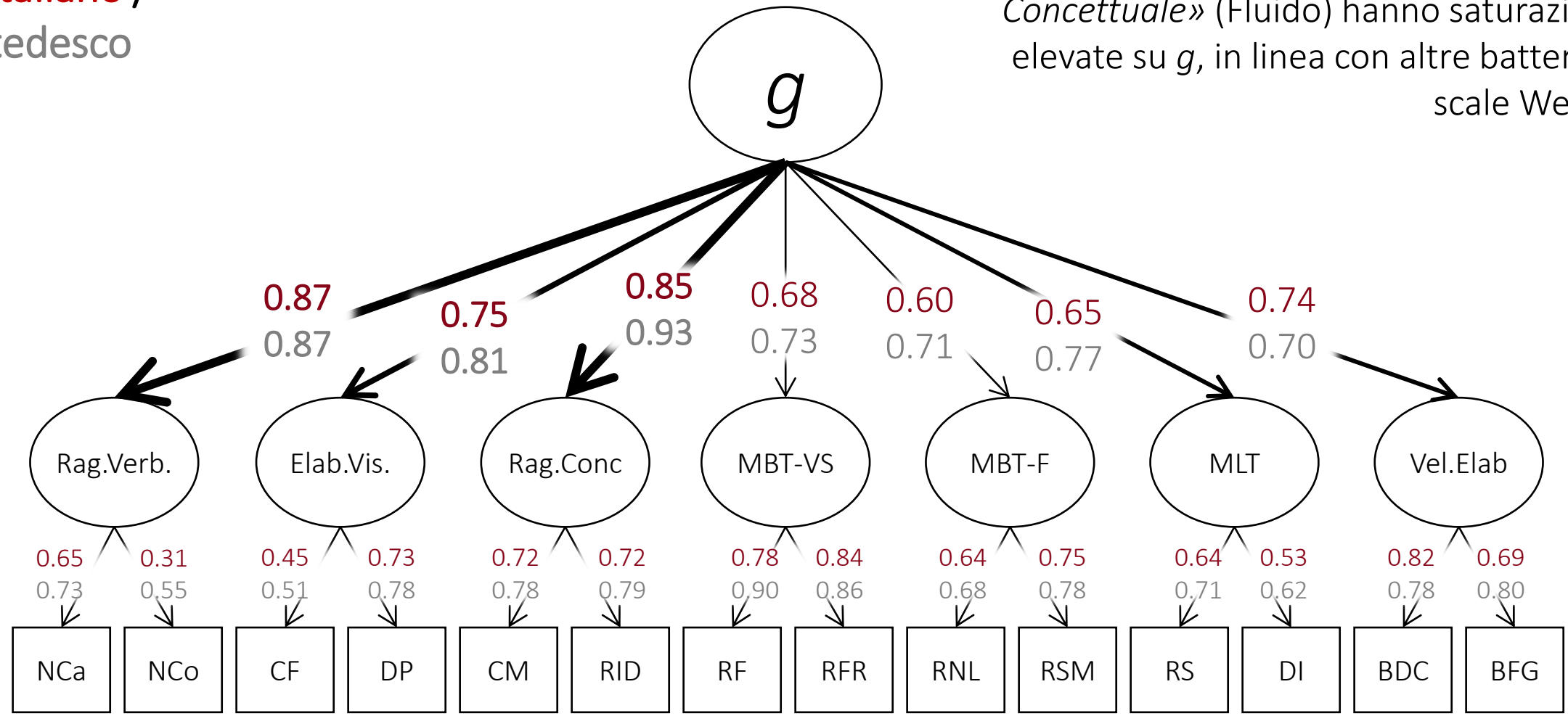
.ids 2
Intelligence and
Development Scales – 2

"Quoziente Intellettivo Bilanciato" (QIB)

Forse un modo migliore per misurare il fattore g … in generale

CFA sui campioni di standardizzazione:
italiano /
tedesco

«Ragionamento Verbale» (Cristallizzato), *«Elaborazione Visiva»* e *«Ragionamento Concettuale»* (Fluido) hanno saturazioni più elevate su *g*, in linea con altre batterie (es., scale Wechsler)



- Loading diversi sono attesi: il CHC **non** ci ha mai fatto credere che le abilità ampie debbano avere loading identici su g

- i clinici NON pesano i subtest in base ai loading quando calcolano i "punteggi fattoriali" di *g* (QI)…

- WISC-IV resolve includendo diverso numero di subtest per diverse aree (es., 3 per Ragionamento Percettivo, 2 per Memoria di Lavoro)

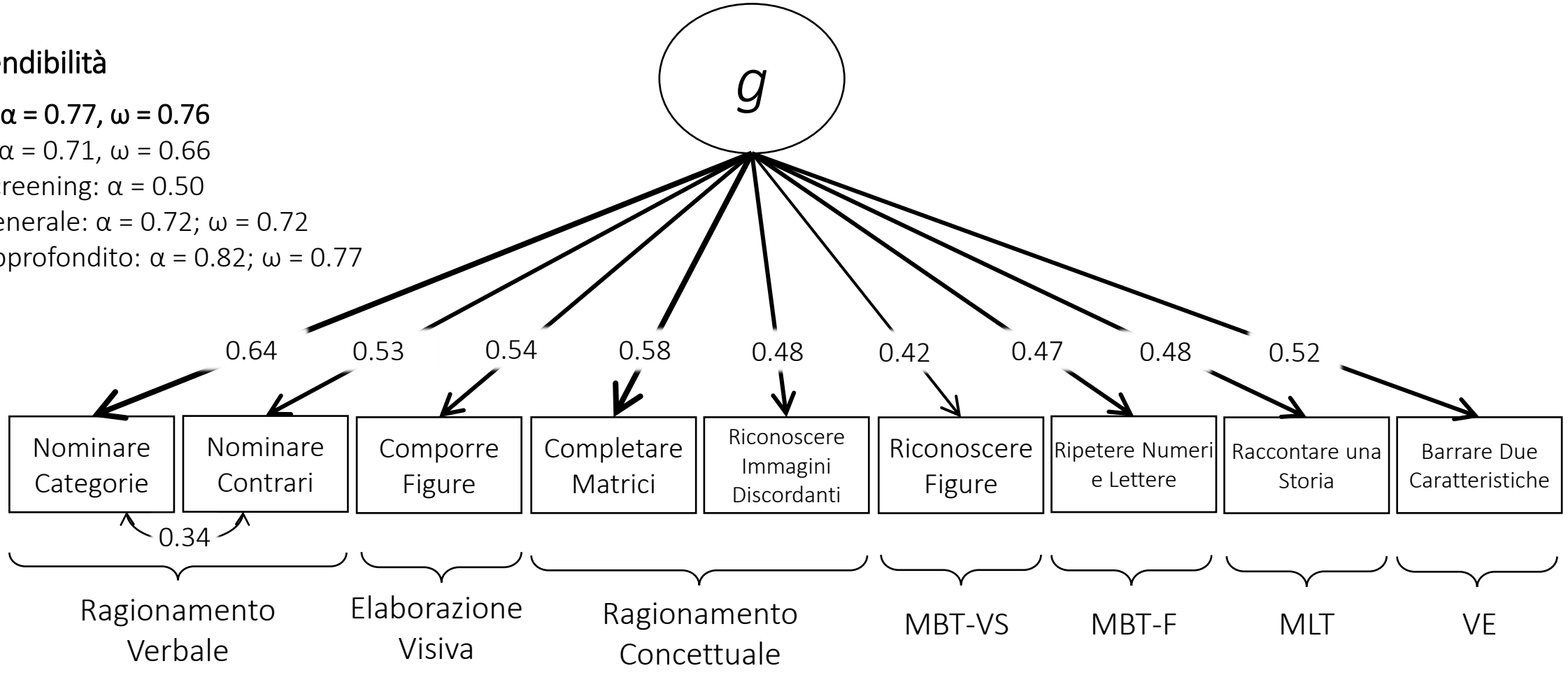
- Più in generale, IDS-2 include un po' troppi subtest da aree di efficienza cognitiva di base (Memoria + Velocità = 4/7 della batteria)

tutti i 7 subtest del QI generale + 2 extra per
Ragionamento Verbale e Ragionamento Concettuale

Proposta indice QIB

Attendibilità

QIB: α = 0.77, ω = 0.76
IAC: α = 0.71, ω = 0.66
QI screening: α = 0.50
QI generale: α = 0.72; ω = 0.72
QI approfondito: α = 0.82; ω = 0.77



RMSEA = 0.05, SRMR = 0.03, CFI = 0.96, NNFI = 0.94

QIB

Tabella di conversione dalla somma dei punteggi ponderati (PP) al QIB basato su 9 subtest IDS-2 (calcolo analitico)

Dettagli disponibili su OSF:
https://doi.org/10.17605/OSF.IO/SRBG5

PP	QIB	PP	QIB	PP	QIB	PP	QIB
9	24	50	63	91	101	132	139
10	25	51	64	92	102	133	140
11	26	52	65	93	103	134	141
12	27	53	65	94	104	135	142
13	28	54	66	95	105	136	143
14	29	55	67	96	106	137	144
15	30	56	68	97	107	138	145
16	31	57	69	98	107	139	146
17	32	58	70	99	108	140	147
18	33	59	71	100	109	141	148
19	34	60	72	101	110	142	148
20	35	61	73	102	111	143	149
21	36	62	74	103	112	144	150
22	37	63	75	104	113	145	151
23	38	64	76	105	114	146	152
24	38	65	77	106	115	147	153
25	39	66	78	107	116	148	154
26	40	67	79	108	117	149	155
27	41	68	79	109	118	150	156
28	42	69	80	110	119	151	157
29	43	70	81	111	120	152	158
30	44	71	82	112	121	153	159
31	45	72	83	113	121	154	160
32	46	73	84	114	122	155	161
33	47	74	85	115	123	156	162
34	48	75	86	116	124	157	162
35	49	76	87	117	125	158	163
36	50	77	88	118	126	159	164
37	51	78	89	119	127	160	165
38	52	79	90	120	128	161	166
39	52	80	91	121	129	162	167
40	53	81	92	122	130	163	168
41	54	82	93	123	131	164	169
42	55	83	93	124	132	165	170
43	56	84	94	125	133	166	171
44	57	85	95	126	134	167	172
45	58	86	96	127	135	168	173
46	59	87	97	128	135	169	174
47	60	88	98	129	136	170	175
48	61	89	99	130	137	171	176
49	62	90	100	131	138		

Davvero l'ultima slide

- IAC e QIB possono essere calcolati a partire dai subtest IDS-2 esistenti, e le loro strutture interne sono psicometricamente accettabili
- Ragioni per usarli sono basate su teoria → IAC: conoscenza peculiarità di DSA, ADHD
  → QIB: riflette meglio CHC e loading / punteggi fattoriali
- Validità convergente con altre batterie (es., Wechsler)? Da stabilire
- Invarianza di misura tra paesi, genere, condizioni cliniche, ecc.? Da stabilire

LE CATEGORIE SERVONO?

Ma in pratica, è meglio abbracciare le Dimensioni o restare sulle Categorie?

Una volta acclarato che molte o tutte le condizioni di cui ci occupiamo sono meglio intese come **dimensioni continue** e **correlate**, che le diagnosi rispecchiano **cutoff arbitrari**, che la **variabilità interna non è un dilemma** ma un fenomeno statisticamente atteso …

ci sono ragioni, cliniche, sociali o di ricerca,
per mantenere un’impostazione categoriale?

posto che la realtà sia «dimensionale»

Dimensioni

Categorie

Ambito Clinico

- Facilitano **esaustività descrittiva**
- Meno tempo perso a discutere incasellamento, più tempo dedicato a **discutere il caso reale**

- Garantiscono **comunicazione rapida**

Ambito Sociale

- **Identità personale** non vincolata da etichette, più consapevolezza della neurodiversità generale

- Facilita **imposizione «policies»** (es. Legge 170) … ma l'assetto sta cambiando?

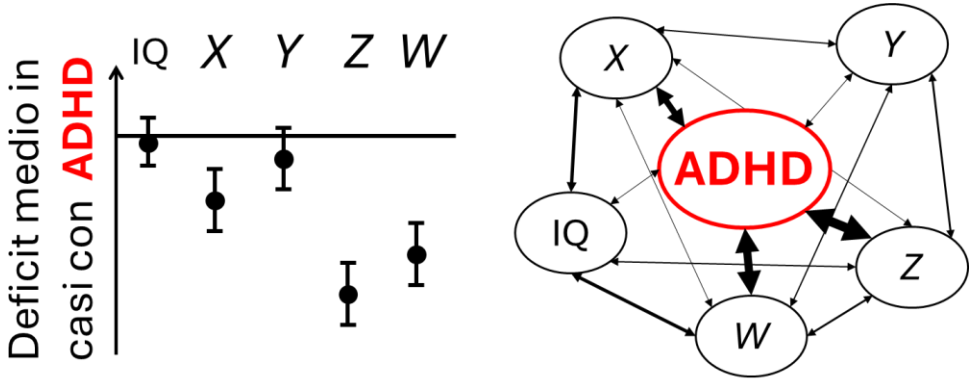
Ambito Scientifico

- Valore **epistemico**: vicinanza concettuale a «modello generativo»
- **Potenza statistica**, meno sovrastima effetti: più facile raccogliere campioni generali che altamente selezionati
- **Rappresentatività** reale di tutta la variabilità e la covarianza
- Stimolo **psicometrico** misurazione tratti, non solo diagnosi

- Solo se criteri diagnostici universalmente chiari e condivisi: ***focus* di ricerca diretto** sulla condizione di interesse
- In ogni caso, **campioni «puri» NON sono rappresentativi**, campioni rappresentativi NON sono «puri», condizioni MAI isolabili (e.g., Astle et al., 2022)

Potenza statistica

CATEGORIALE **DIMENSIONALE**



È più facile
- raccogliere 100 con ADHD + 100 controlli o
- 200 bambini dalla popolazione generale ?

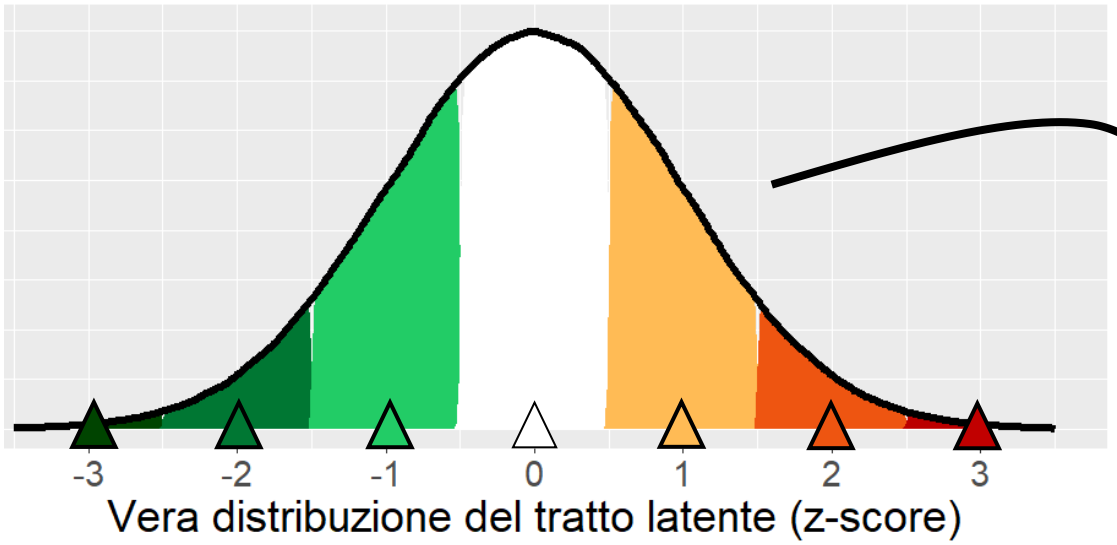
→ nello stimare un effetto **la precisione offerta è la stessa**: es. Cohen's d = 0.30 [0.02, 0.58] nel primo caso, Pearson's r = 0.15 [0.01, 0.28] nel secondo caso, hanno *Standard Error* analogo su una scala comune

→ Studi su ***caratteristiche e correlati***: **sforzo di raccogliere casi INUTILE** se **ADHD è dimensionale** (inoltre, campioni *rappresentativi + puri* sono *impossibili* per principio)

→ Studi su ***prevalenza***: ricerca **categoriale** addirittura **fuorviante**, rifletterebbe solo criteri

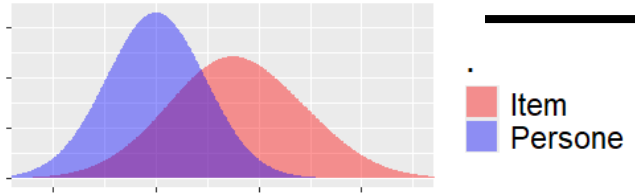
→ Studi su ***trattamento***: ricerca **categoriale** potrebbe essere **utile** a tenere focus su casi in cui l'intervento «serve»

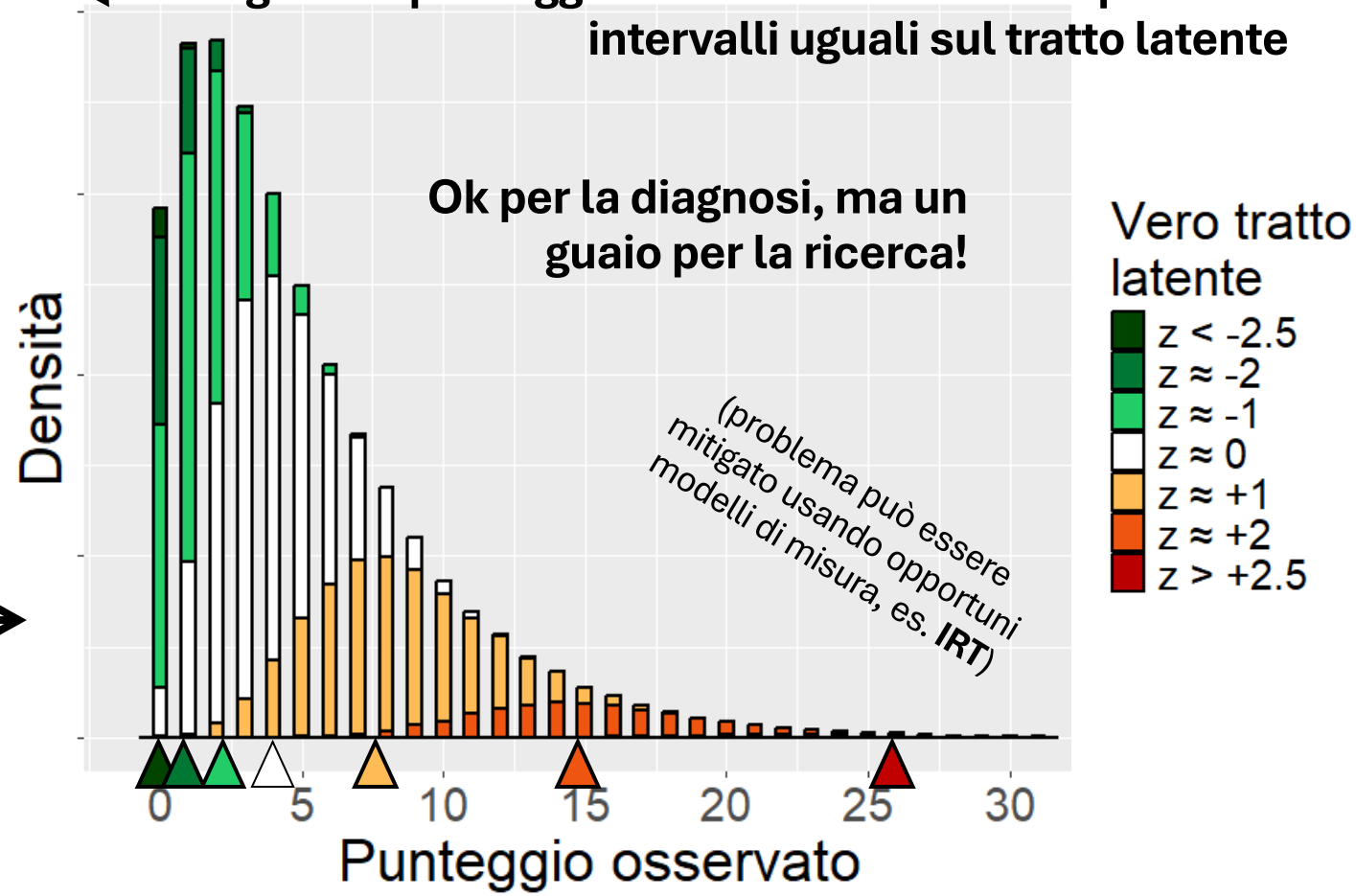
Psicometria: classico strumento per **diagnosi**



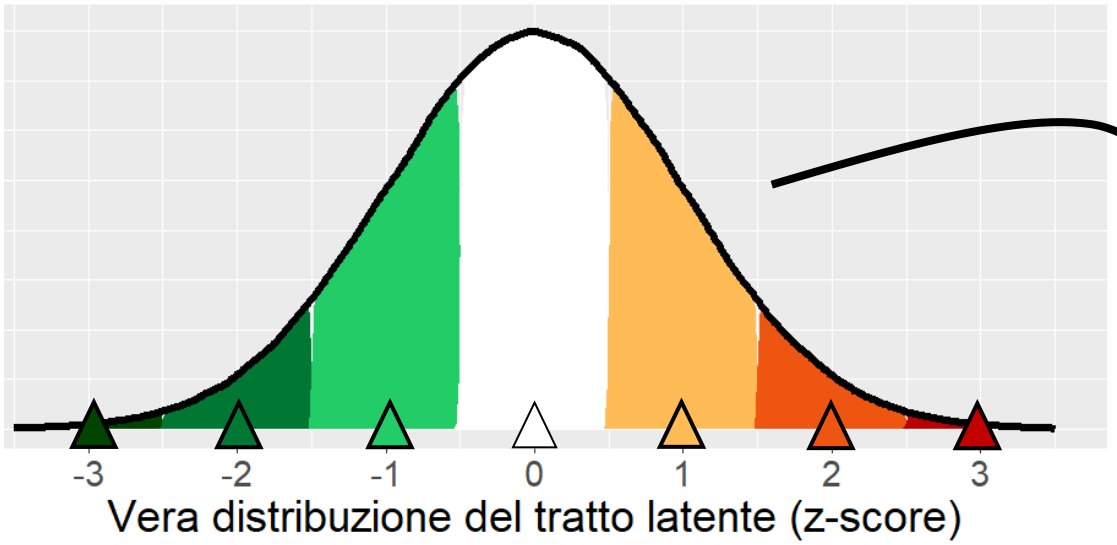
Purtroppo molti punteggi di dimensioni «cliniche» *(es. **Conners 3, SDAI/SDAG**)* si distribuiscono così, anche se i tratti latenti possono essere Normali: **a intervalli uguali di punteggio osservato NON corrispondono intervalli uguali sul tratto latente**

Item pensati per coprire la fascia «alta» del problema



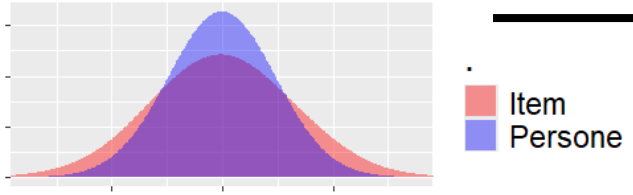


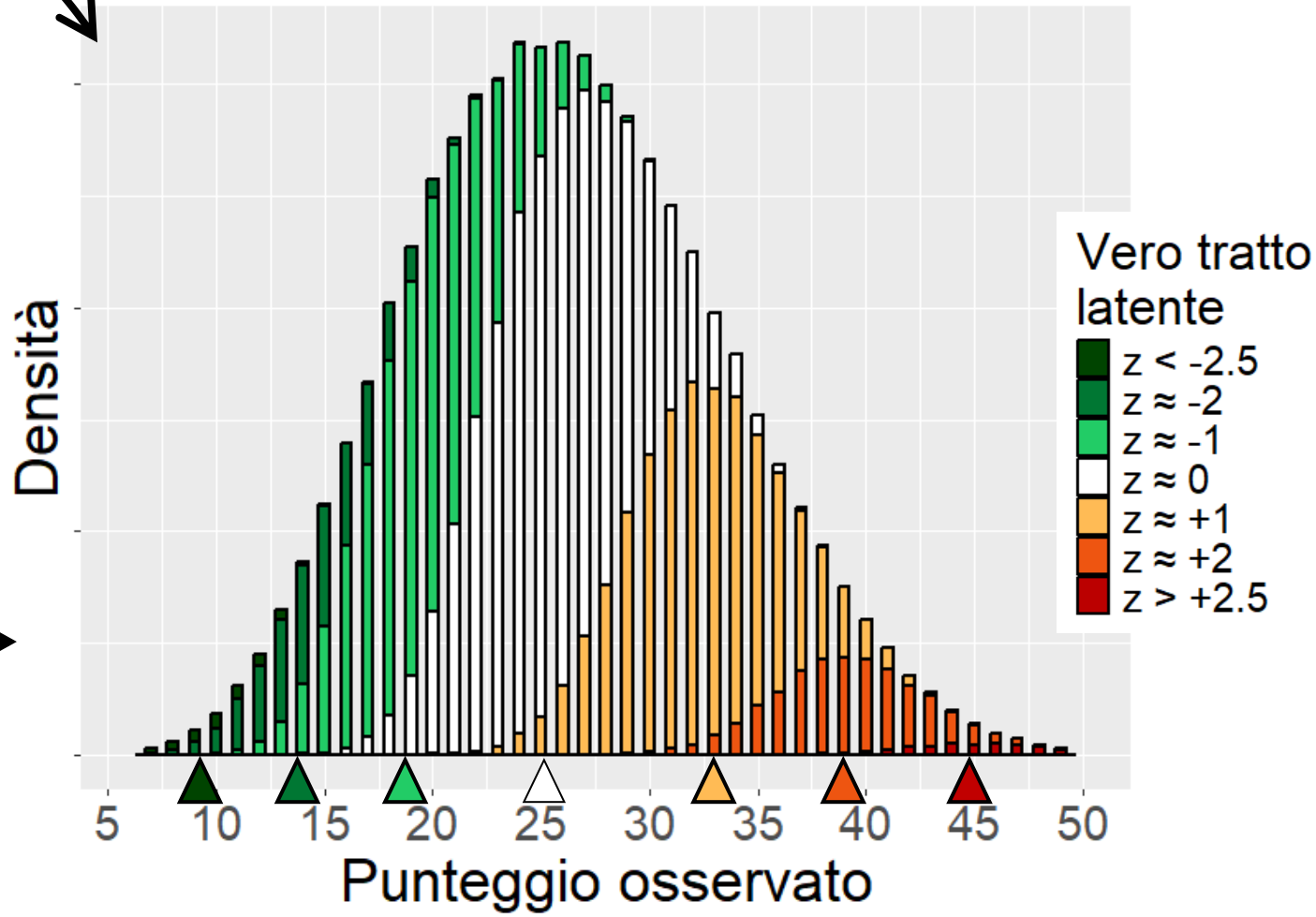
Psicometria: strumento di **valutazione dimensione**



Buone misure rispecchiano bene l'equivalenza degli intervalli sul tratto latente

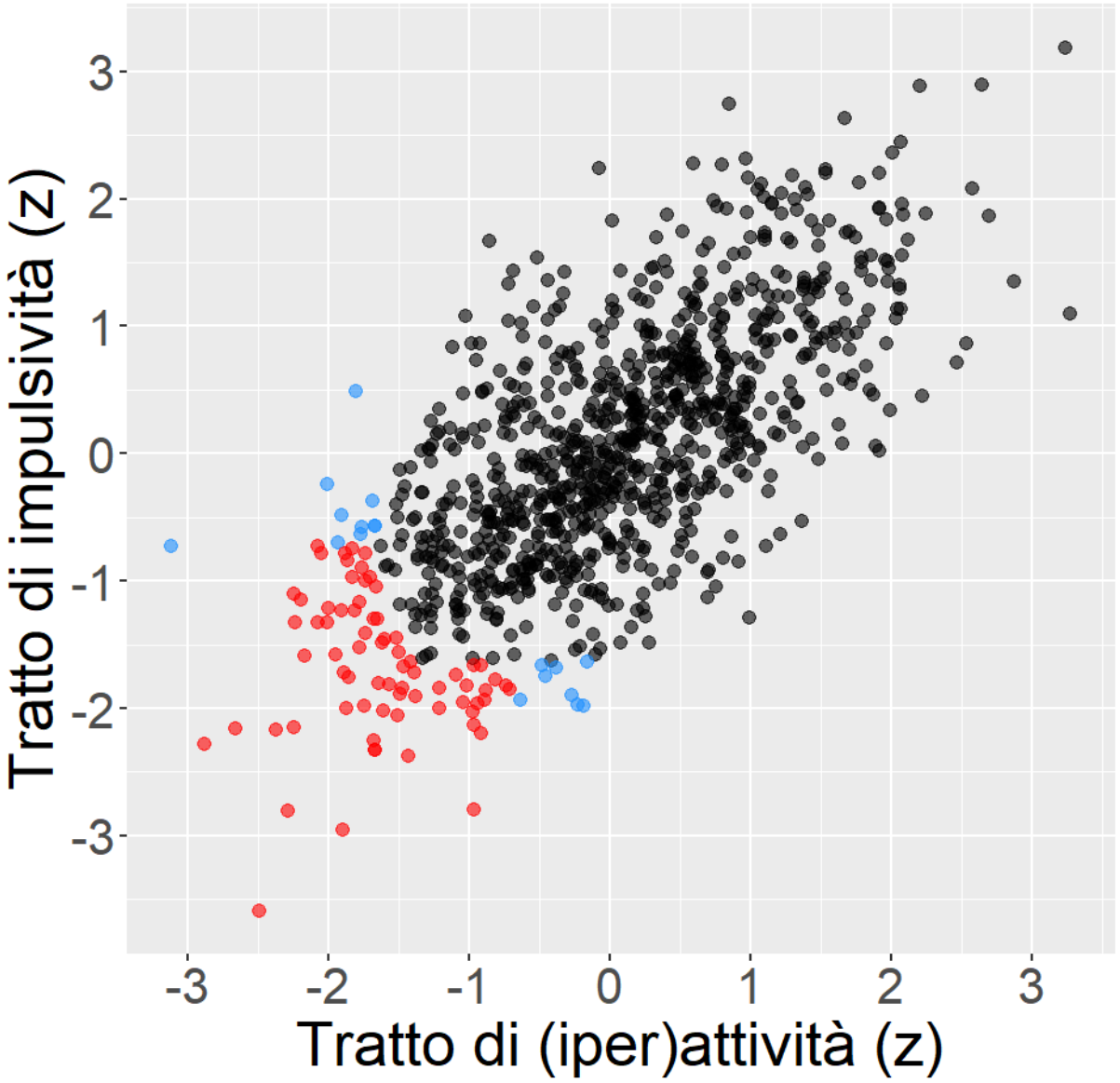
Item coprono tutta la gamma del funzionamento





Sottotipi e Approccio Dimensionale

Molto vantaggio!



anche in ottica dimensionale possiamo distinguere tipi diversi di difficoltà, es. *tipo iperattivo* vs. *impulsivo*, ragionando per dimensioni

il guadagno di power qui è enorme

- valutare differenze tra correlazioni su dimensioni continue può essere fattibile (a spanne) su qualche centinaio di partecipanti
- mettere insieme sottogruppi clinici «puri» è difficilissimo (es. con r ≈ 0.70, per **soli** 20 casi per gruppo [pochi!] con perc.<5° in una cosa e perc.>25° serve screening di oltre 2500 bambini)

Quali vantaggi nel «dimensionale» (se vero)?

- **Epistemico**: comprensione del ***«modello generativo»***, conoscenza della realtà
- **Sociale**: molti **costruiscono una «identità»** sul riscontro che diamo loro; i nostri risultati hanno impatto sulla vita delle persone
- **Clinico**: non perdere tempo a **forzare variabilità** nel letto di Procruste delle categorie [*«ma la Legge lo chiede…»*, ma anche no]
- **Rappresentatività**: *alta comorbidità* → **campioni «puri» non sono rappresentativi** e viceversa (Astle, 2022); la ricerca per gruppi NON è adatta a sostituire quella dimensionale, che invece può isolare efficacemente le dimensioni
- **Potenza**: campioni altamente selezionati sono **difficili da raccogliere**, la potenza è ridotta → gli effetti sono sovrastimati
- **Psicometrico**: approccio categoriale sviluppa strumenti per diagnosi; approccio dimensionale sviluppa **veri strumenti di misurazione** di tratti e profili

Abbiamo bisogno di categorie?

Campo clinico



Facilitano comunicazione *(ma anche rischio «etichettamento»?)*



Permettono di imporre «policies» (es. Legge 170)



Sforzo nel decidere etichetta diagnostica va a detrimento dello sforzo dedicato ad aiutare il singolo caso con la sua esclusiva «unicità»?

Ricerca



Focus diretto sulla condizione di interesse



Rischio di interpretare condizioni ampiamente sovrapposte, con basi cognitive sottostanti ampiamente comuni, come fossero «cluster» discreti / dimensioni come fosse ortogonali → Riduzione nella generalizzabilità della conoscenza



Perdita di *potenza statistica* (maggioranza studi casi-controlli ha N < 30), limita credibilità e replicabilità; combinata a *publication bias* porta a sovrastima effetti (“type M error”; Gelman & Carlin, 2014)

Abbiamo bisogno di categorie?

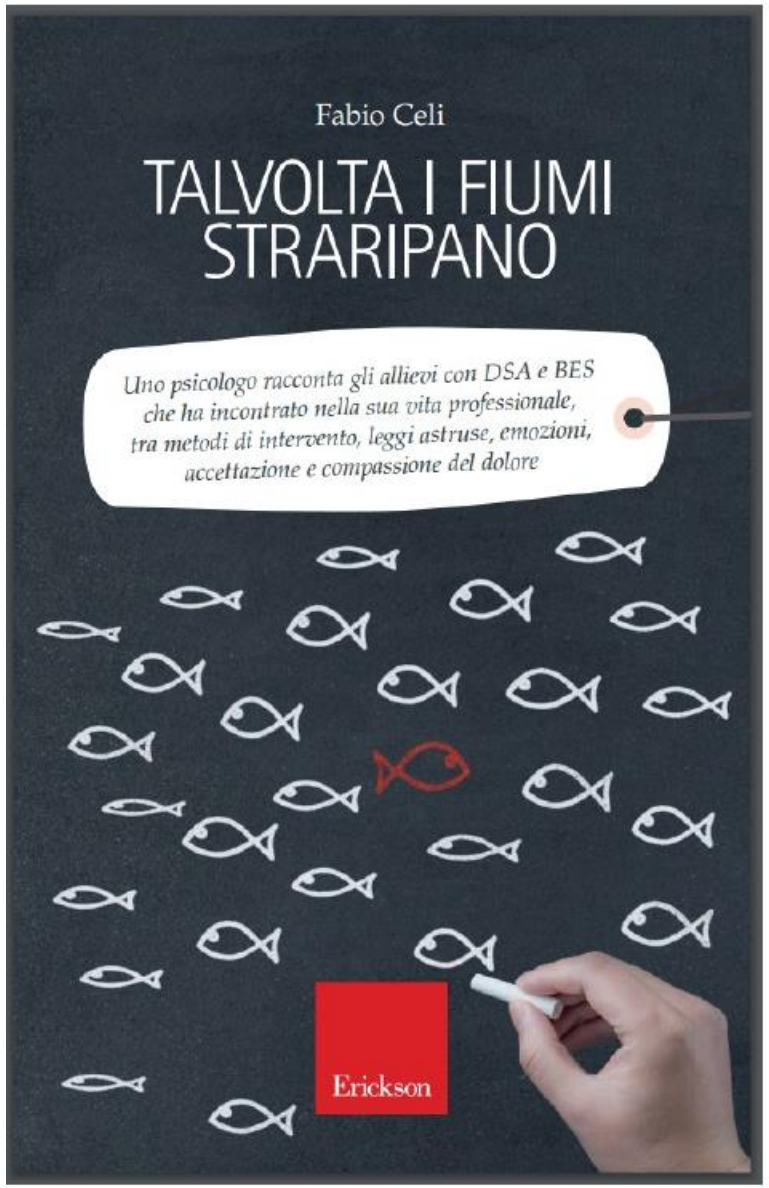
Principio di parsimonia nella scienza → Spiegare fenomeni usando meno (anziché più) assunzioni, parametri, categorie, se possibile senza perdere precisione

«Entia non sunt multiplicanda sine necessitate»



Per la Dislessia e gli altri DSA → **se possiamo riformularli in termini di differenze individuali in UNA popolazione è meglio che presentarli come molteplici categorie/popolazioni**

Abbiamo bisogno di categorie?



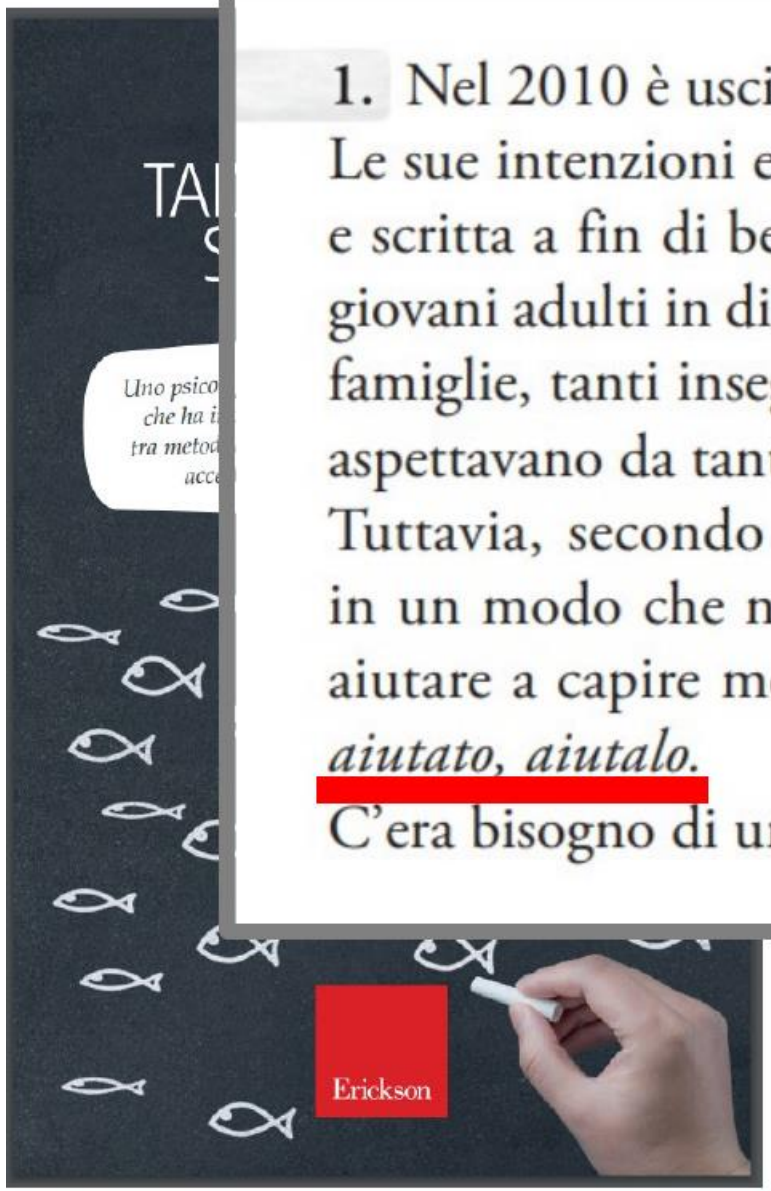
Il progressivo infittirsi delle normative, pur mosso dalle migliori intenzioni, è anche il tentativo di incasellare e «normalizzare» qualsiasi differenza, finendo per nascondere la variabilità come condizione naturale

«Più si legifera e più c'è il rischio che si salvino tutti e solo quegli allievi che rientrano negli argini della legge. Ma tutti gli altri?»



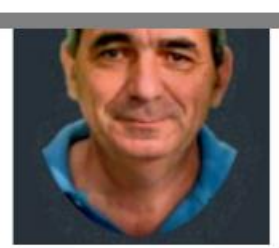
Prof. **Fabio Celi**, già primario psicologo dell'ASL di Massa e Carrara; docente di psicoterapia cognitivo-comportamentale in età evolutiva in diverse scuole di specializzazione

Abbiamo bisogno di categorie?



1. Nel 2010 è uscita una legge.
Le sue intenzioni erano buone. Sicuramente era stata pensata e scritta a fin di bene per bambini, ragazzi e giovani adulti in difficoltà. Tanti allievi, tante famiglie, tanti insegnanti e tanti specialisti la aspettavano da tanto tempo.
Tuttavia, secondo me, questa legge può essere sintetizzata in un modo che non piacerà ai burocrati, ma che potrebbe aiutare a capire molte cose: *se un allievo ha bisogno di essere aiutato, aiutalo.*
C'era bisogno di una legge?

Legge n. 170/2010



dell'ASL di Massa e Carrara; docente di psicoterapia cognitivo-comportamentale in età evolutiva in diverse scuole di specializzazione

Biological Psychiatry
Volume 57, Issue 11, 1 June 2005, Pages 1336-1346

Validity of the Executive Function Theory of Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder: A Meta-Analytic Review

Erik G. Willcutt, Alysa E. Doyle, Joel T. Nigg, Stephen V. Faraone, and Bruce F. Pennington

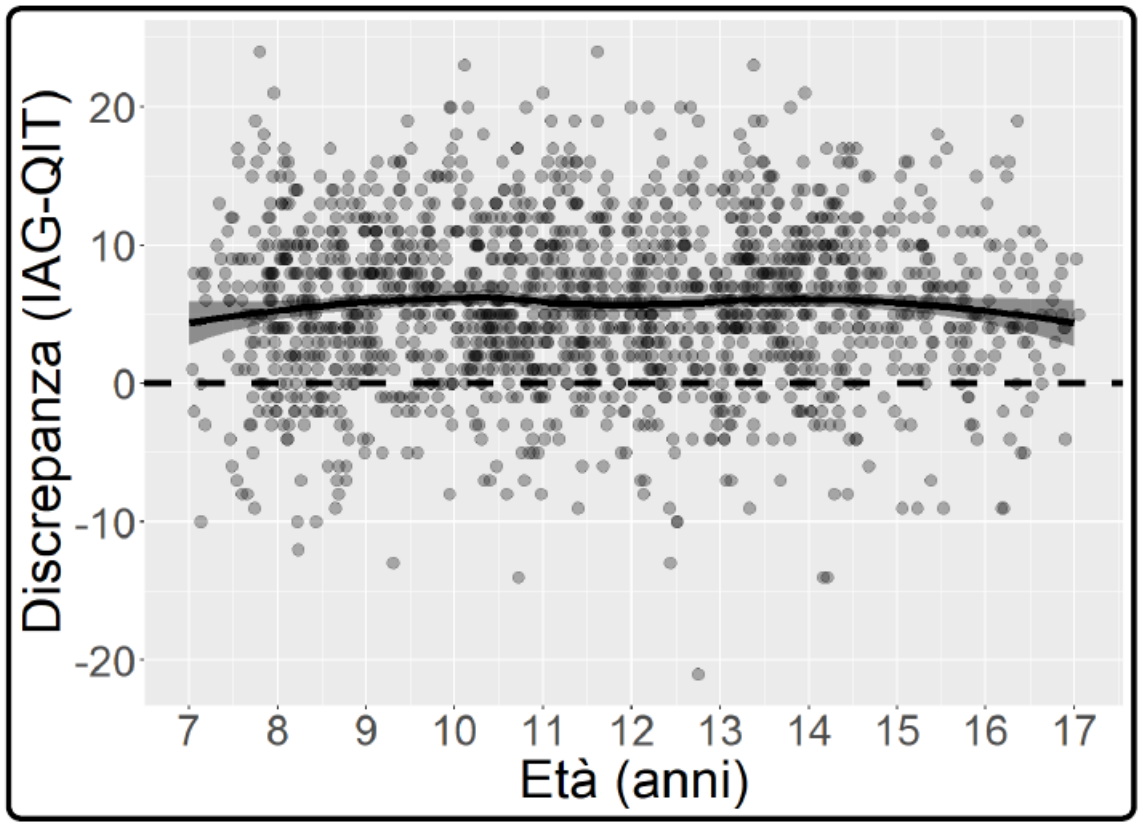
One of the most prominent neuropsychologic theories of attention-deficit/hyperactivity disorder (ADHD) suggests that its symptoms arise from a primary deficit in executive functions (EF), defined as neurocognitive processes that maintain an appropriate problem-solving set to attain a later goal. To examine the validity of the EF theory, we conducted a meta-analysis of 83 studies that administered EF measures to groups with ADHD (total N = 3734) and without ADHD (N = 2969). Groups with ADHD exhibited significant impairment on all EF tasks. Effect sizes for all measures fell in the medium range (.46–.69), but the strongest and most consistent effects were obtained on measures of response inhibition, vigilance, working memory, and planning. Weaknesses in EF were significant in both clinic-referred and community samples and were not explained by group differences in intelligence, academic achievement, or symptoms of other disorders. ADHD is associated with significant weaknesses in several key EF domains. However, moderate effect sizes and lack of universality of EF deficits among individuals with ADHD suggest that EF weaknesses are neither necessary nor sufficient to cause all cases of ADHD. Difficulties with EF appear to be one important component of the complex neuropsychology of ADHD.

Inibizione della risposta (es. Stop-Signal), Vigilanza/Attenzione sostenuta (es. CPT), Flessibilità cognitiva/Set-shifting (es. Wisconsin), Pianificazione (es. Torre di Londra, Torre di Hanoi), Memoria di lavoro

Enrico Toffalini · DPG-UNIPD
enrico.toffalini@unipd.it

Ulteriori analisi su IAG-QI in DSA

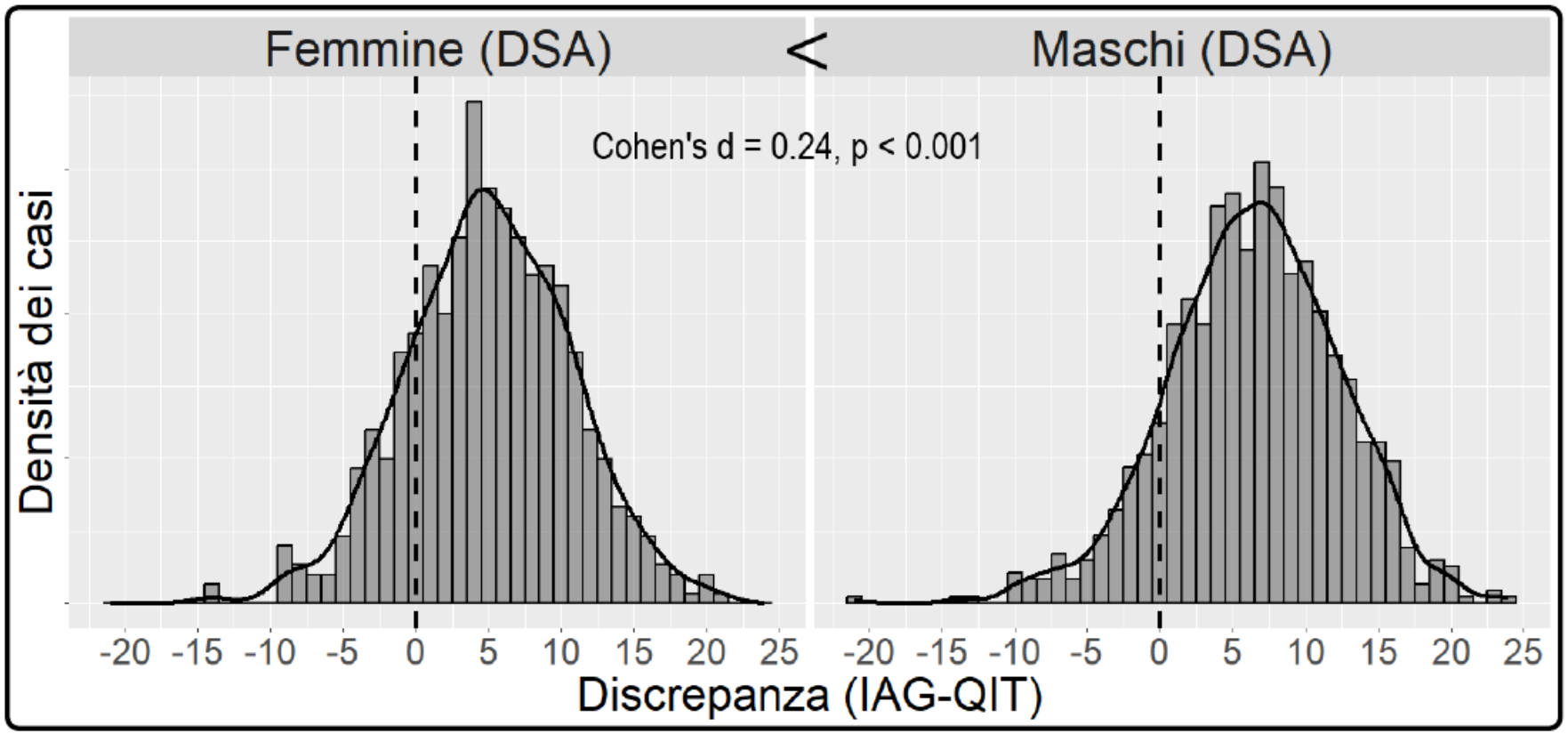
No cambiamenti rilevanti con l'età



Enrico Toffalini · DPG-UNIPD
enrico.toffalini@unipd.it

Ulteriori analisi su IAG-QI in DSA

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



Enrico Toffalini · DPG-UNIPD
enrico.toffalini@unipd.it

Opportunità

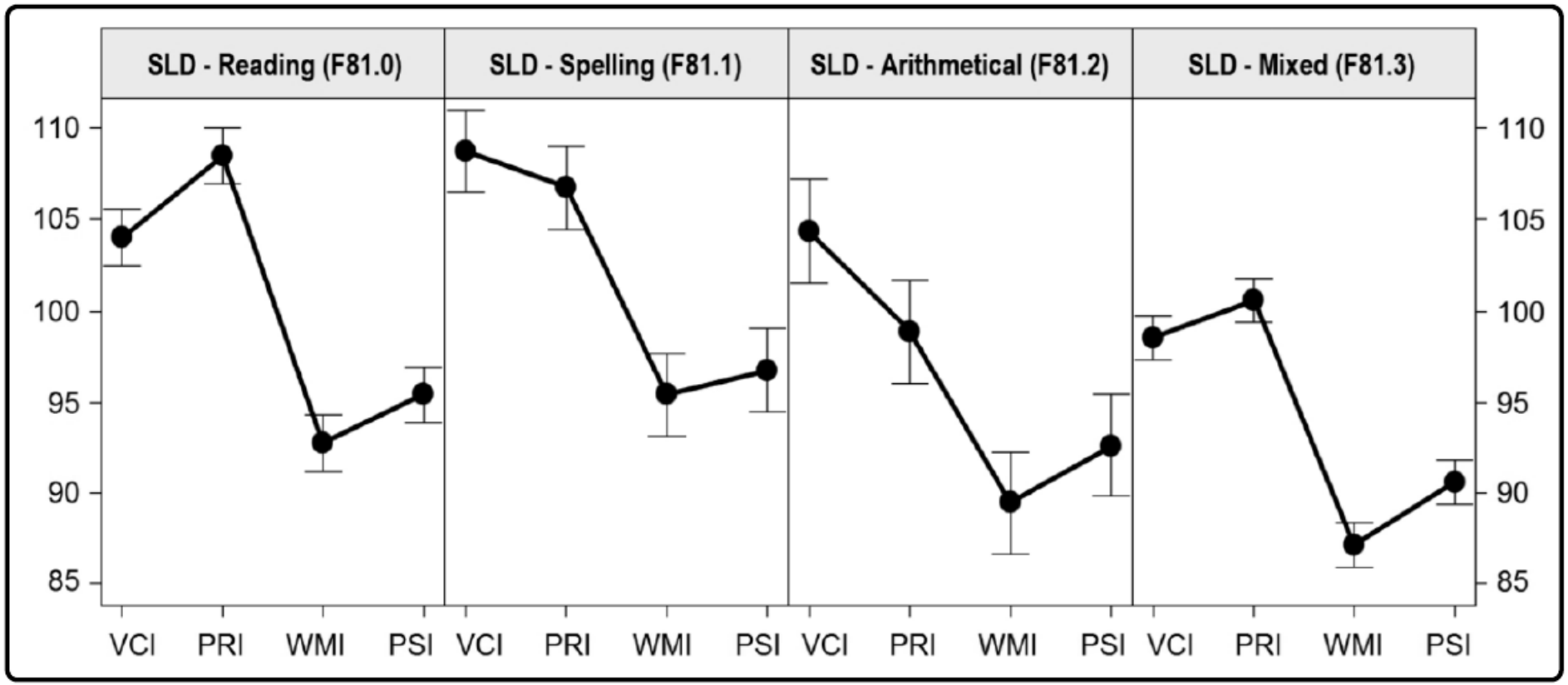
- Ausilio nel determinare diagnosi in casi incerti (es. fattori motivazionali/emotivi o contestuali; FIL);
- Più forte nell'ADHD, più forte nei maschi (ma con cautele);

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

Enrico Toffalini · DPG-UNIPD
enrico.toffalini@unipd.it

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



Enrico Toffalini · DPG-UNIPD
enrico.toffalini@unipd.it

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”

Enrico Toffalini · DPG-UNIPD
enrico.toffalini@unipd.it