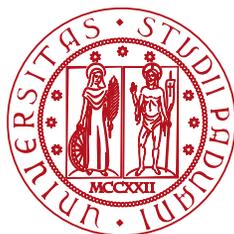


XXXII Congresso Nazionale AIRIPA - 19-21 settembre 2024

Simposio su «Approccio Dimensionale e Transdiagnostico ai Disturbi del Neurosviluppo»

Considerazioni metodologiche e psicometriche nell'approccio dimensionale ai disturbi del neurosviluppo



ENRICO TOFFALINI

Dipartimento di Psicologia Generale
Università di Padova



XXXII Congresso
20/21 sett 2024
| Regio Emilia

Il presente lavoro è svolto nell'ambito del progetto
«Tails or types? Testing the dimensional hypothesis in neurodevelopmental disorders»
Finanziato dall'Unione Europea – Next Generation EU,
Missione 4, Componente 1, CUP: C53D23004210006

Niente di nuovo sotto il sole?

2005

Psychological Bulletin
2005, Vol. 131, No. 4, 592–617

Copyright 2005 by the American Psychological Association
0033-2909/05/\$12.00 DOI: 10.1037/0033-2909.131.4.592

Generalist Genes and Learning Disabilities

Robert Plomin and Yulia Kovas
King's College London

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.

DIMENSIONALE

in Kovas e Plomin
(2006) collegata a
«**polygenicity**» («*many
genes affect a trait*»)

TRANSDIAGNOSTICA

in Kovas e Plomin
(2006) collegata a
«**pleiotropy**» («*one
gene affects many
traits*»)



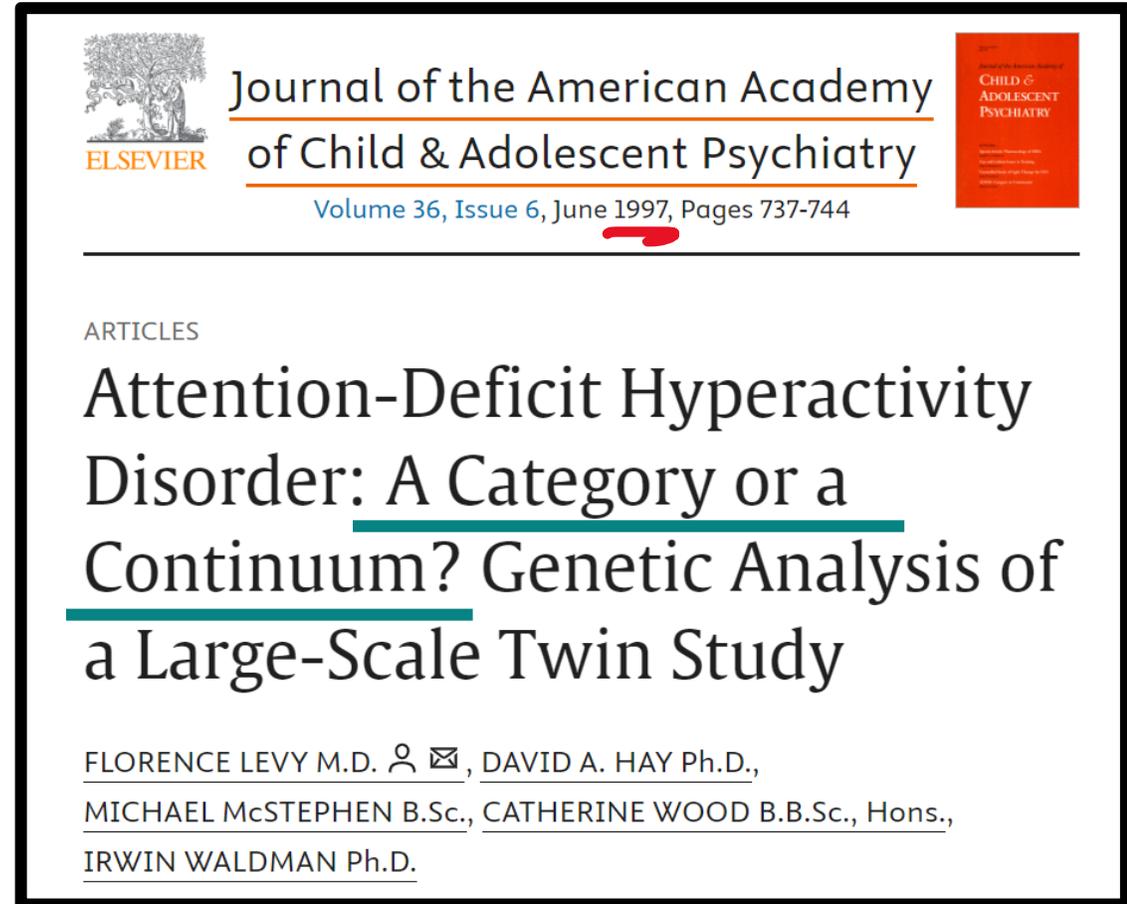
XXXII Congresso
20/21 sett 2024
| Reggio Emilia

Niente di nuovo sotto il sole?

1997

Nei disturbi del neurosviluppo la **causa GENETICA è preponderante** (*quasi per definizione*) ... e da questo punto di vista è ben chiaro che la «base» è **DIMENSIONALE**

coppie di gemelli MZ vs DZ: stessa ereditabilità del tratto lungo tutto il continuo → **NON c'è alcun «nucleo discreto» che venga ereditato**



« *l'ADHD è meglio interpretato come livello estremo di un comportamento che varia su un continuo genetico su tutta la popolazione, e non come un disturbo con delle determinanti discrete* »



XXXII Congresso
20/21 sett 2024
| Reggio Emilia

Niente di nuovo sotto il sole?

Current Directions in Psychological Science



Open access | CC BY-NC | 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.

La **POLIGENICITÀ** elevata a «legge»: dovunque ci sia un tratto variabile del comportamento, la sua base genetica dipende dalla **somma di (migliaia) di SNPs** ciascuno dei quali dà un **contributo piccolo** e (spesso) indipendente



XXXII Congresso
20/21 sett 2024
| [Reggio Emilia](#)

La base *poligenica* della «dislessia»... che in realtà è la base **poligenica dimensionale dell'abilità di lettura**... è probabilmente la base **poligenica di altre cose** (come la *Memoria di Lavoro Verbale*)

Scientific Studies of Reading > Volume 28, 2024 - Issue 5



Dyslexia Polygenic Scores Show Heightened Prediction of Verbal Working Memory and Arithmetic

Ambra Perugini, Pierre Fontanillas, Scott D Gordon, Simon E Fisher, Nicholas G Martin, Timothy C Bates & Michelle Luciano [✉](#) ...show less

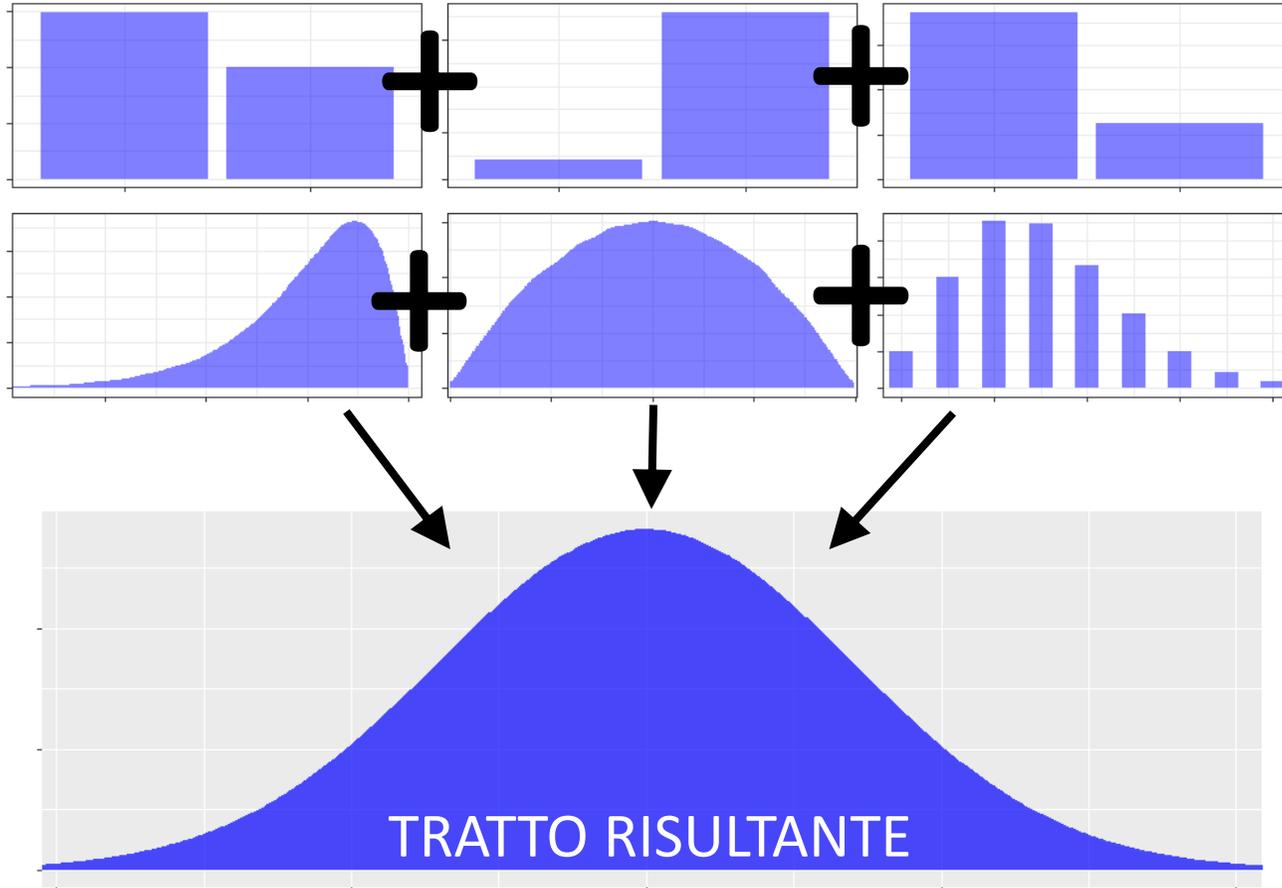
Pages 549-563 | Published online: 19 Jun 2024

NB. gran parte della base poligenica NON è ancora scoperta (solo il 6% dell'abilità di lettura è per ora «spiegata»), dipendendo presumibilmente da moltissimi SNPs che danno contributi piccolissimi



XXXII Congresso
20/21 sett 2024
| [Reggio Emilia](#)

Tratti non solo continui, ma probabilmente Normali

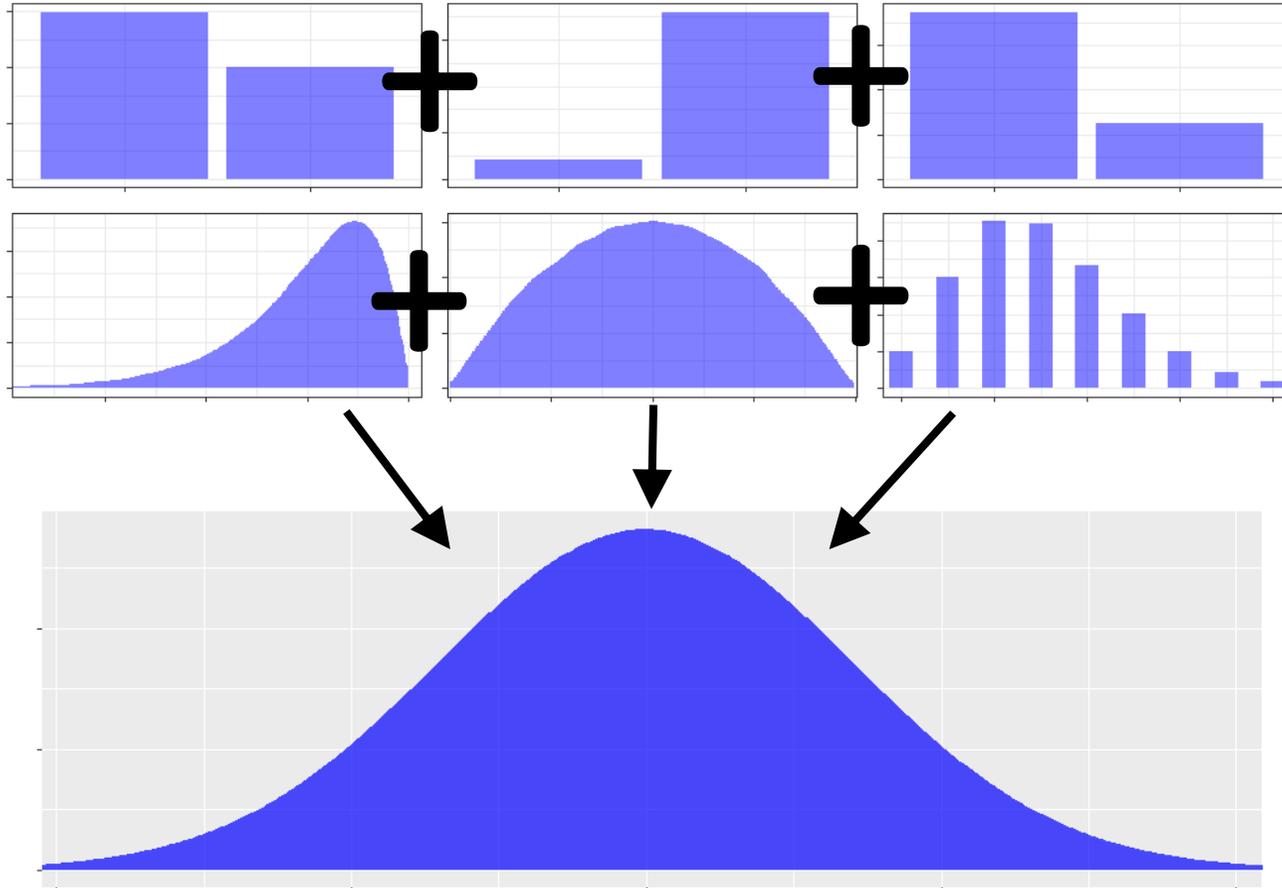


TEOREMA DEL LIMITE

CENTRALE: la somma di molte distribuzioni indipendenti, perfino se distribuite diversamente, tende a convergere alla Normale

Gli SNPs sono *binomiali*. Le cause ambientali possono essere diverse. Il tratto (latente) risultante è probabilmente Normale. **Che il punteggio osservato non lo sia può essere un problema psicometrico**

Tratti non solo continui, ma probabilmente Normali

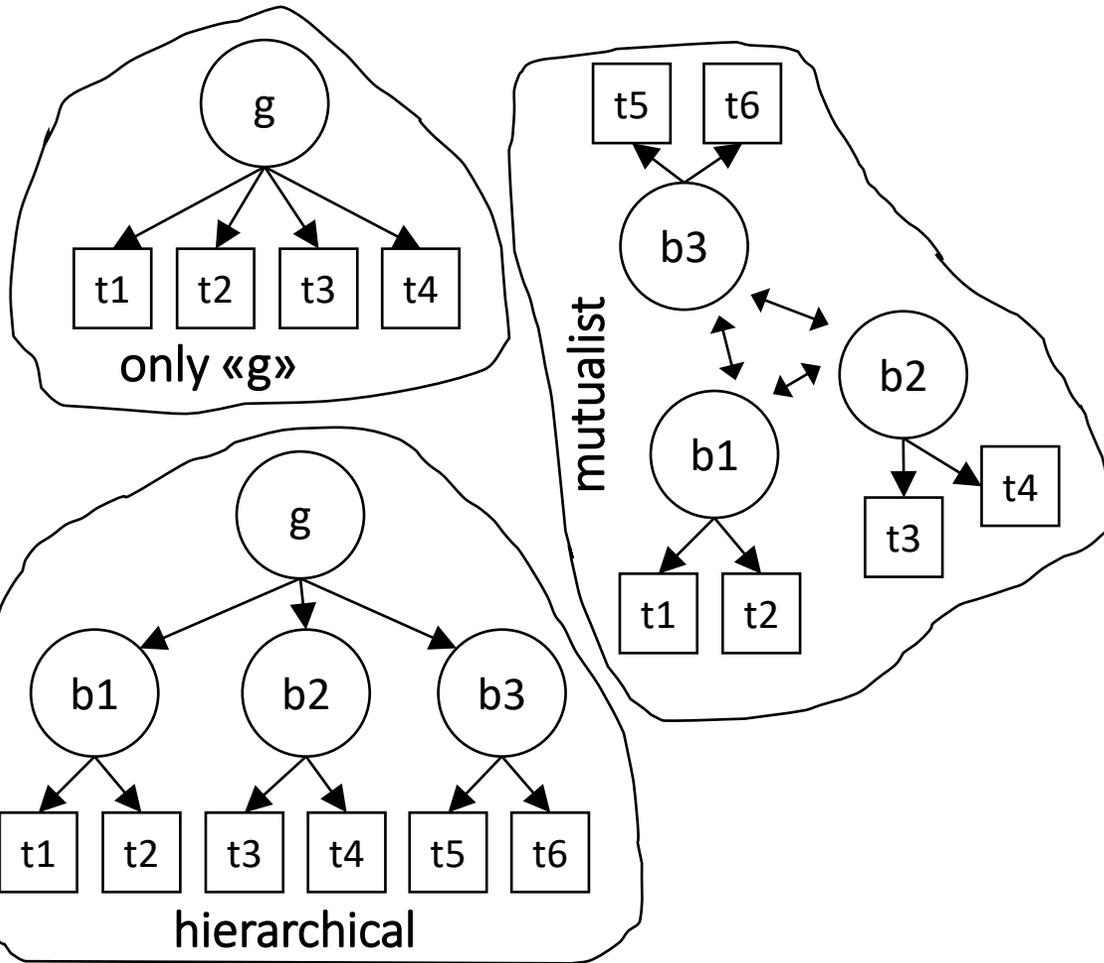


TEOREMA DEL LIMITE

CENTRALE: la somma di molte distribuzioni indipendenti, perfino se distribuite diversamente, tende a convergere alla Normale

Gli SNPs sono *binomiali*. Le cause ambientali possono essere diverse. Il tratto (latente) risultante è probabilmente Normale. **Che il punteggio osservato non lo sia può essere un problema psicometrico**

Tutto ovvio per chi studia l'Intelligenza

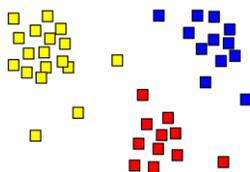


Quale che sia il vostro modello, le **abilità mentali** sono dimensioni continue e tutte correlate

Si noti pure che nel famoso CHC la «Lettura-Scrittura» è esplicitamente un fattore

Metodi per indagare i «taxa»

CLUSTER ANALYSIS

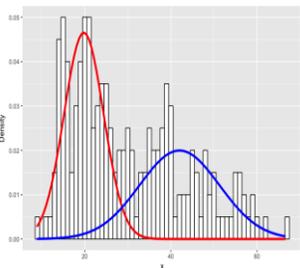


Non assume distribuzioni (non-parametrico)



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

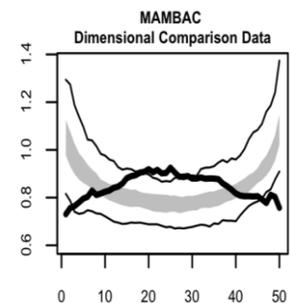


Stima un modello, fornisce parametri; può modellare covarianze



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)



XXXII Congresso
20/21 sett 2024
| [Reggio Emilia](#)

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

Taxometric analysis

2020

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

Abstract

Taxometric procedures have been used extensively to investigate whether individual differences in personality and psychopathology are latently dimensional or categorical ('taxonic'). We report the first meta-analysis of taxometric research, examining 317 findings drawn from 183 articles that employed an index of the comparative fit of observed data to dimensional and taxonic data simulations. Findings supporting dimensional models outnumbered those supporting taxonic models five to one. There were systematic differences among 17 construct domains in support for the two models, but psychopathology was no more likely to generate taxonic findings than normal variation (i.e. individual differences in personality, response styles, gender, and sexuality). No content domain showed aggregate support for the taxonic model. Six variables – alcohol use disorder, intermittent explosive disorder, problem gambling, autism, suicide risk, and pedophilia – emerged as the most plausible taxon candidates based on a preponderance of independently replicated findings. We also compared the 317 meta-analyzed findings to 185 additional taxometric findings from 96 articles that did not employ the comparative fit index. Studies that used the index were 4.88 times more likely to generate dimensional findings than those that did not after controlling for construct domain, implying that many taxonic findings obtained before the popularization of simulation-based techniques are spurious. The meta-analytic findings support the conclusion that the great majority of psychological differences between people are latently continuous, and that psychopathology is no exception.

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

Scientific Studies of Reading > Volume 26, 2022 - Issue 1

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

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

Pages 47-60 | Published online: 12 Apr 2021

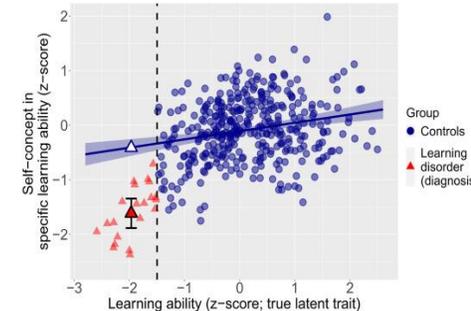
The Journal of Child Psychology and Psychiatry

Original Article |  Full Access

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

Irene C. Mammarella , Enrico Toffalini, Sara Caviola, Lincoln Colling, Denes Szűcs 

First published: 08 March 2021 | <https://doi.org/10.1111/jcpp.13397> | Citations: 22



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



XXXII Congresso
20/21 sett 2024
| Reggio Emilia

Esempi di Taxometric analysis 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 (*ns* 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)»



XXXII Congresso
20/21 sett 2024
| Reggio Emilia

Esempi di Taxometric analysis su Autismo



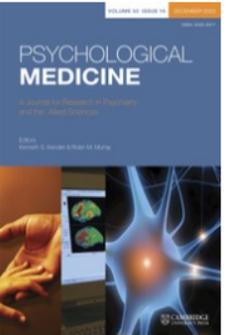
ORIGINAL ARTICLE |  Open Access |  

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>

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

 **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

MA ...



XXXII Congresso
20/21 sett 2024
| Reggio Emilia

Esempi di Taxometric analysis su Autismo



TUTTI i 5 studi 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-tassonomici (...) **Non so quanta fiducia io abbia nei risultati tassonomici a causa di questo**»*

(Nick Haslam, comunicazione personale, gennaio 2024)



XXXII Congresso
20/21 sett 2024
| [Reggio Emilia](#)

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 Happé¹  · Uta Frith²

Published online: 1 October 2020

© Springer Science+Business Media, LLC, part of Springer Nature 2020



XXXII Congresso
20/21 sett 2024
| Reggio Emilia

Quali vantaggi nel «dimensionale» (se vero)?

- **Epistemico**: conoscenza della realtà, avvicinamento alle «cause»
- **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 individuale nel letto di Procruste delle categorie [ma la Legge lo chiede...]
- **Rappresentatività**: *alta comorbidità* = campioni «puri» non sono rappresentativi e viceversa (Astle, [2022](#)), rendendo la ricerca per gruppi NON adatta a sostituire quella dimensionale, che invece può provare a isolare le dimensioni
- **Potenza**: campioni altamente selezionati sono difficili da raccogliere, la potenza è ridotta → gli effetti sono sovrastimati
- **Psicometrico**: considerare l'approccio dimensionale stimola a costruire misure decenti per misurare davvero dei tratti



XXXII Congresso
20/21 sett 2024
| [Reggio Emilia](#)

Psicometria: misurare dimensioni (mentali)

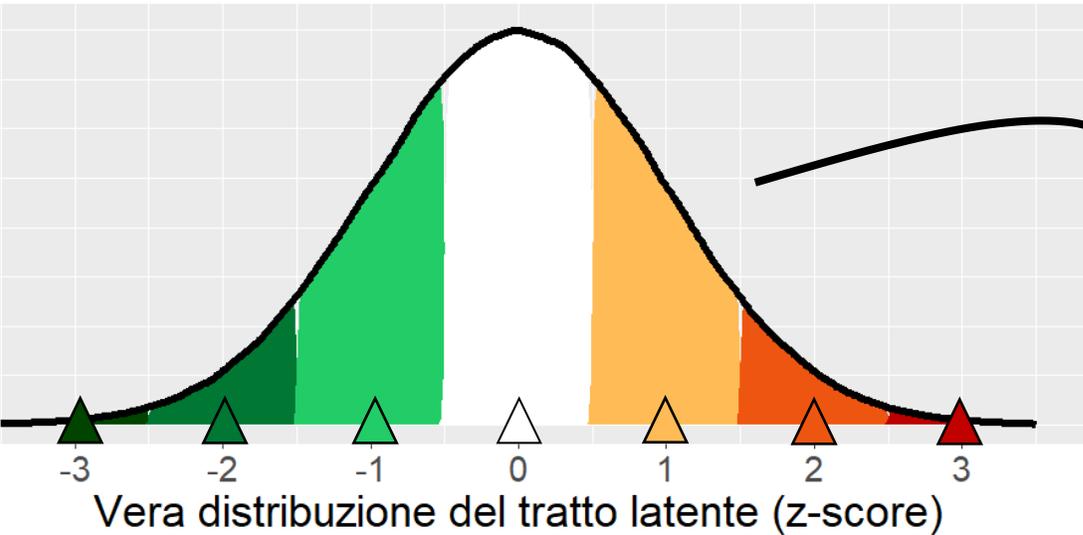
Purtroppo molti punteggi di dimensioni «cliniche» (*Conners, Sdai/Sdag, Adi*) si distribuiscono così, anche se i tratti latenti possono essere Normali: a intervalli uguali di punteggio osservato NON corrispondono intervalli uguali sul tratto latente

Questo è spesso un guaio nel fare analisi con modelli statistici in ricerca!

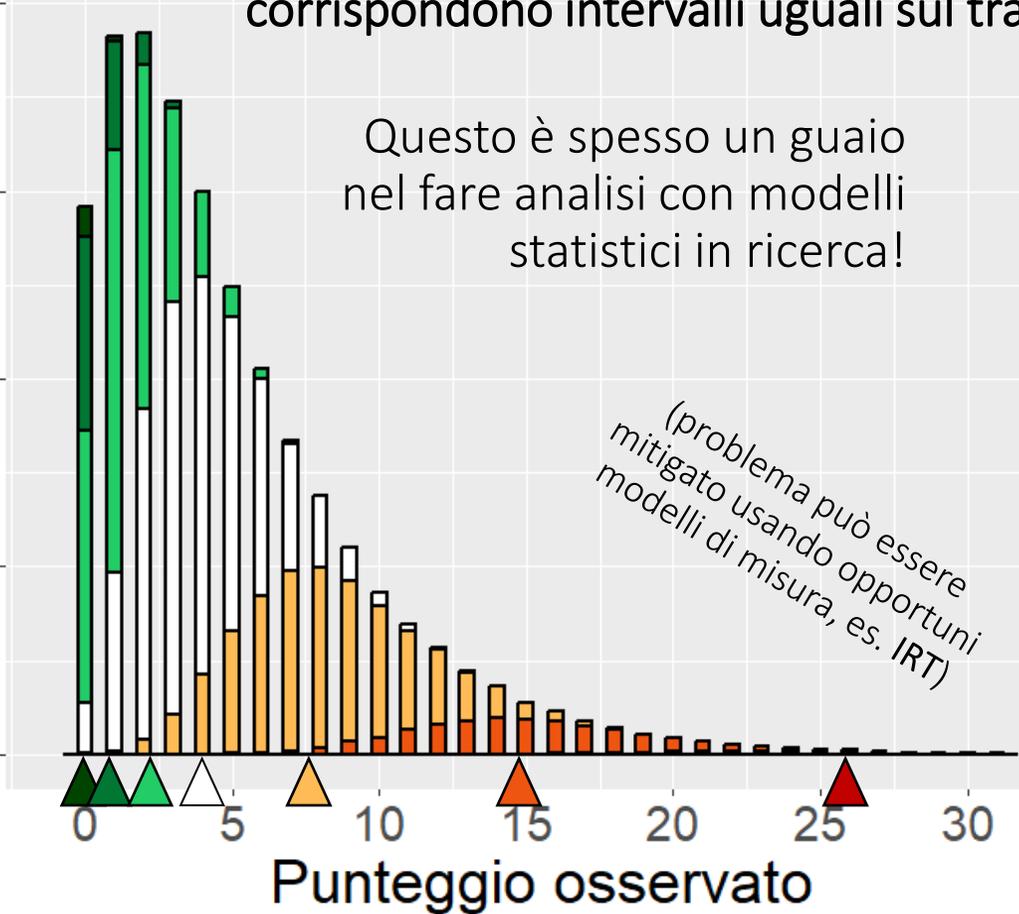
(problema può essere mitigato usando opportuni modelli di misura, es. IRT)

Vero tratto latente

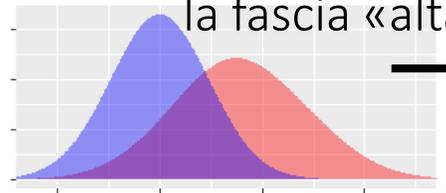
- $z < -2.5$
- $z \approx -2$
- $z \approx -1$
- $z \approx 0$
- $z \approx +1$
- $z \approx +2$
- $z > +2.5$



Densità



il problema è che gli item sono pensati solo per «diagnosticare», cioè per coprire la fascia «alta» del problema



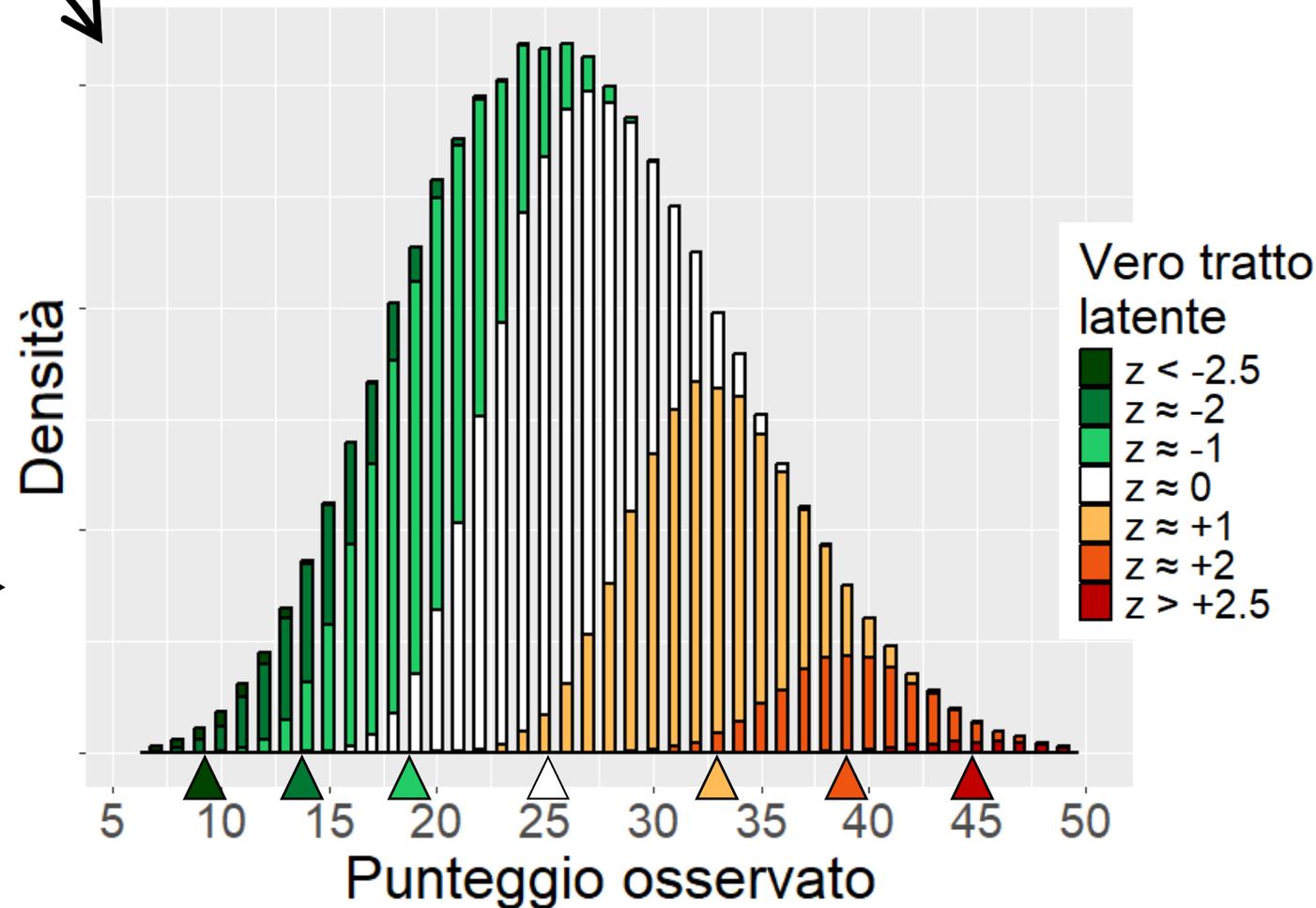
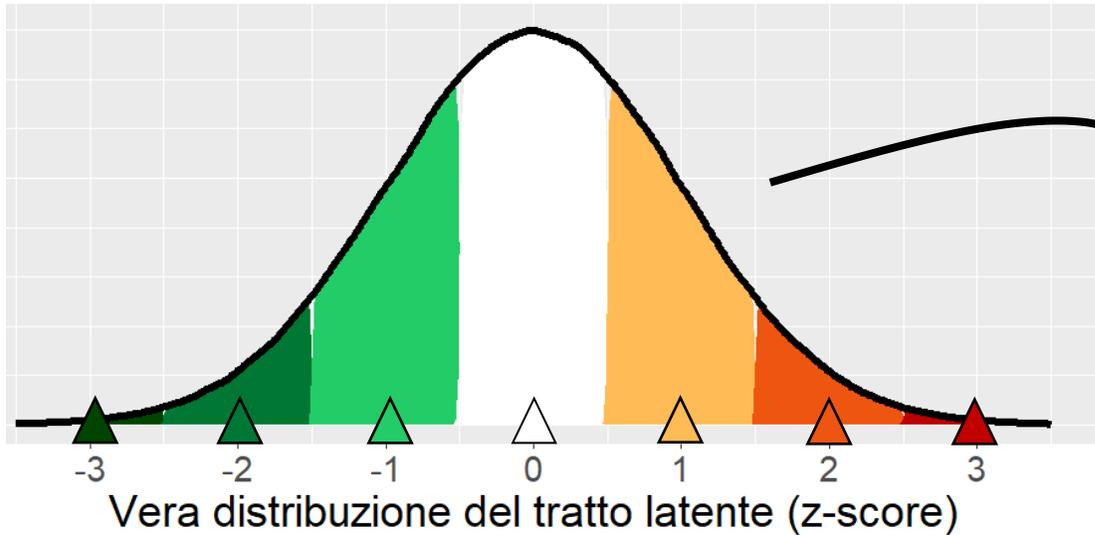
Item
Persone



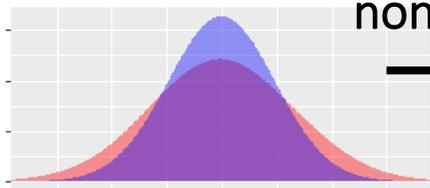
XXXII Congresso
20/21 sett 2024
| Reggio Emilia

Psicometria: misurare dimensioni (mentali)

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

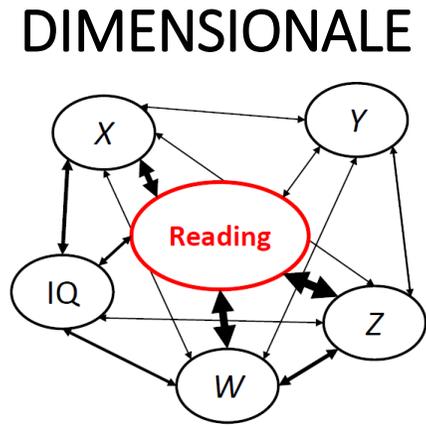
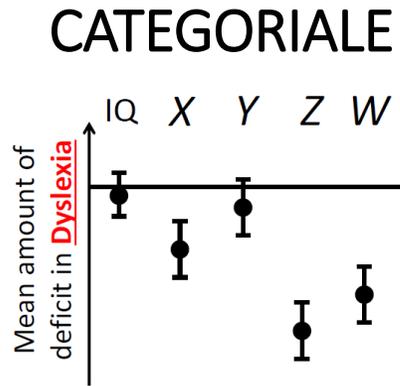


È cruciale pensare item che coprano TUTTA la gamma del «funzionamento», non solo quello problematico



XXXII Congresso
20/21 sett 2024
| [Reggio Emilia](#)

Potenza statistica nella ricerca



È più facile

- raccogliere 100 dislessici + 100 controlli o
- 200 bambini dalla popolazione generale ?

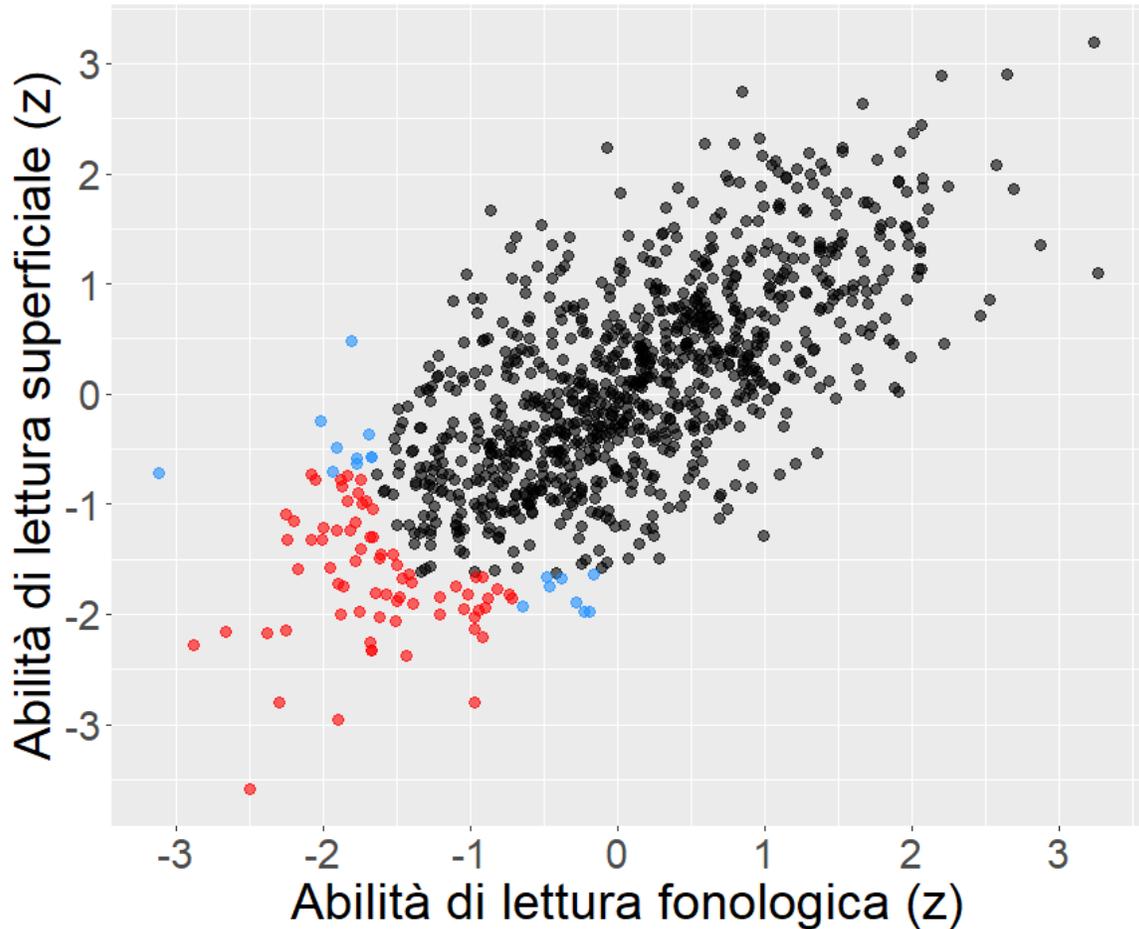
→ nello stimare un effetto **la precisione offerta è la stessa**:
es. Cohen's $d = 0.30$ [0.02, 0.58] nel primo caso, Pearson's $r = 0.15$ [0.01, 0.28] nel secondo caso, hanno *Standard Error* analogo su una scala comune

→ Gran parte degli studi pubblicati sulla dislessia ha **campioni troppo piccoli** ($N < 30$) per stimare con precisione accettabile effetti psicologici

→ **Sforzo** di raccogliere «dislessici» **INUTILE** se struttura «vera» fosse dimensionale



Sottotipi e approccio dimensionale



Anche in **ottica dimensionale** potremmo distinguere tra «**tipi diversi**» di difficoltà, es. *superficiale vs. fonologica*, ragionando per dimensioni

Il guadagno di power 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 $r \approx 0.70$, per **sol**i 20 casi per gruppo [pochi!] con perc.<5° in una cosa e perc.>25° serve screening di oltre 2500 bambini)



XXXII Congresso
20/21 sett 2024
| Reggio Emilia

Grazie per l'attenzione

RIVEDI LE SLIDE:

<https://enricotoffalini.github.io/slides/airipa2024.pdf>

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



XXXII Congresso
20/21 sett 2024
| Reggio Emilia

Il presente lavoro è svolto nell'ambito del progetto
«*Tails or types? Testing the dimensional hypothesis in neurodevelopmental disorders*»
Finanziato dall'Unione Europea – Next Generation EU,
Missione 4, Componente 1, CUP: C53D23004210006