

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

Enrico Toffalini, Cesare Cornoldi

Dipartimento di Psicologia Generale, Università di Padova



XXXIII Congresso
19/20 sett 2025
| Pisa

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

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



R I C E R C H E

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

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

Psicologia clinica dello sviluppo
Fascicolo 2/2024, agosto

→ articolo pubblicato

→ testo degli autori (libero accesso)



XXXIII Congresso
19/20 sett 2025
| Pisa

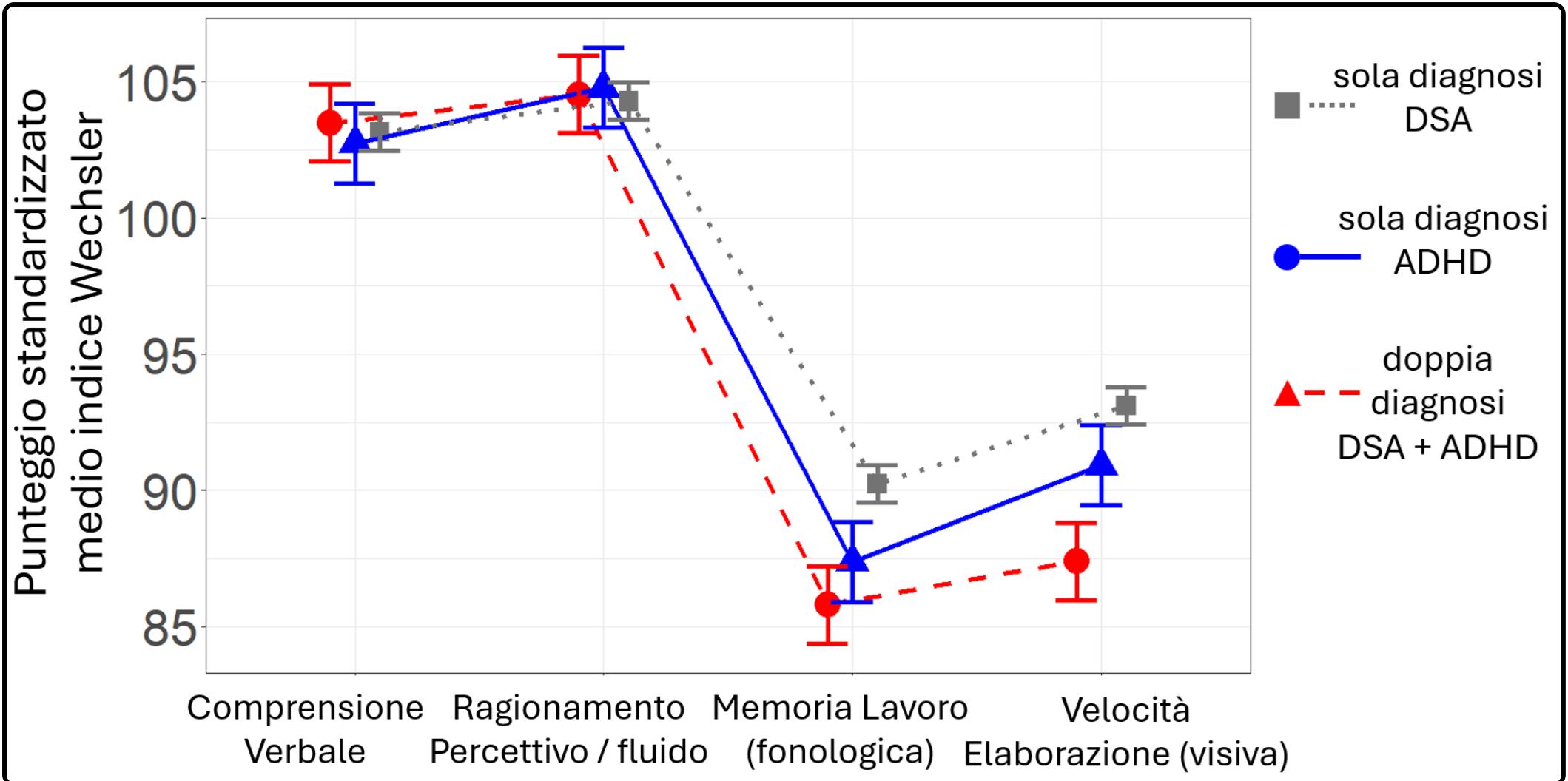
Enrico Toffalini · DPG-UNIPD
enrico.toffalini@unipd.it

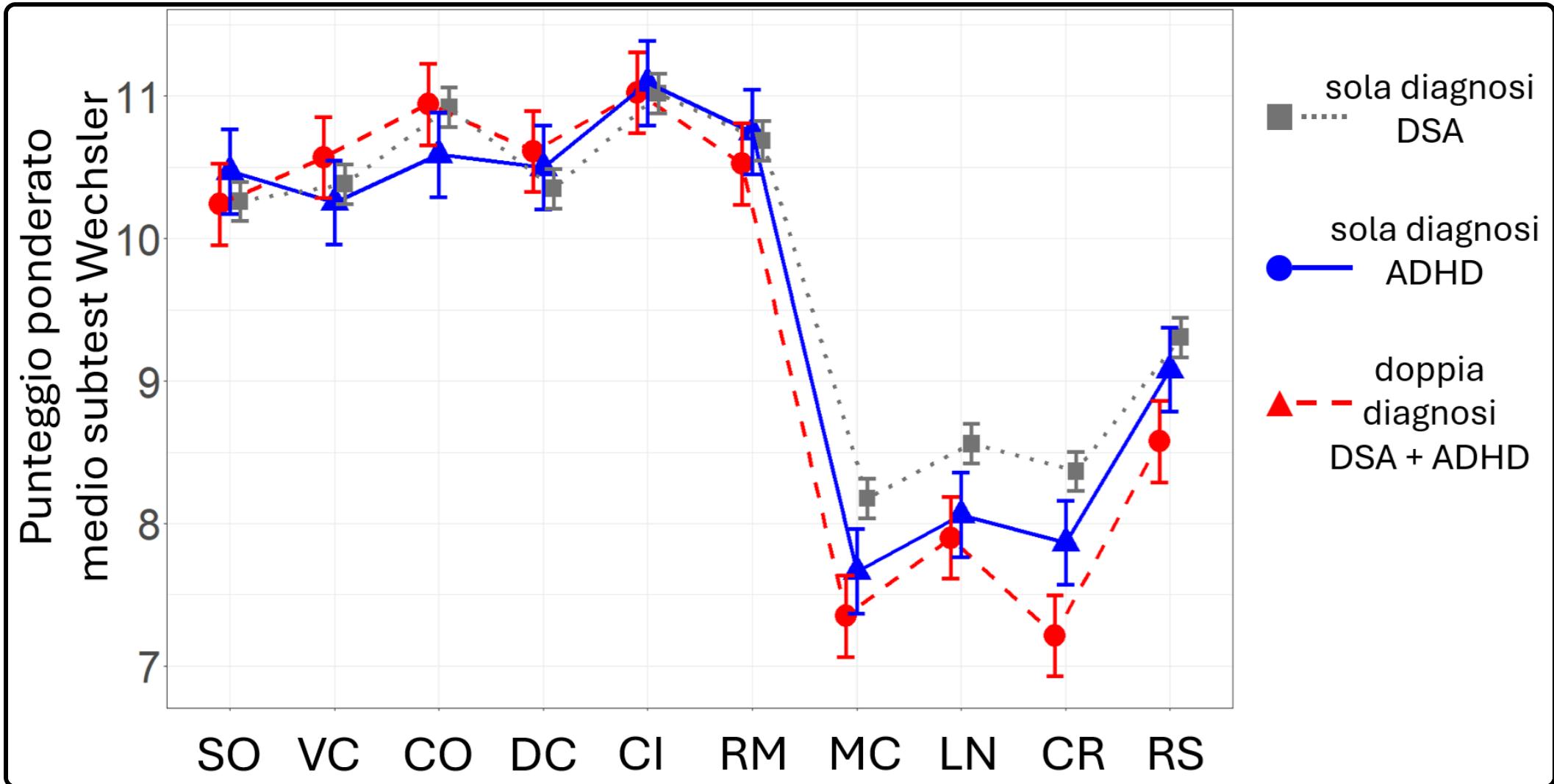
in super-sintesi

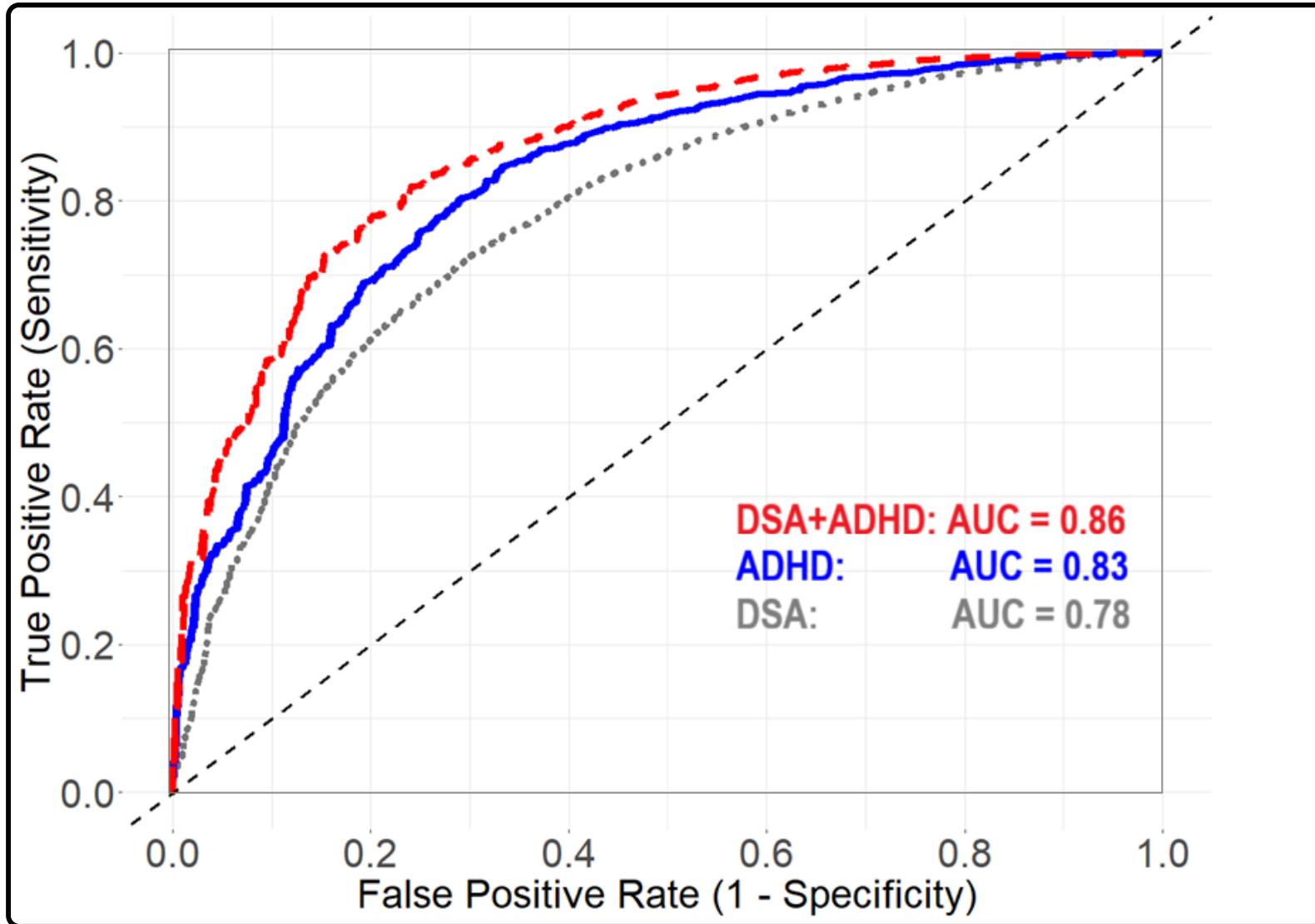
L'indagine di questo o quel deficit o profilo cognitivo è utile a *rafforzare* la convinzione che un problema ("disturbo") sia **“radicato” nell'assetto di funzionamento mentale**, dunque stabile (dunque meritevole di diagnosi)...

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









dai ~~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

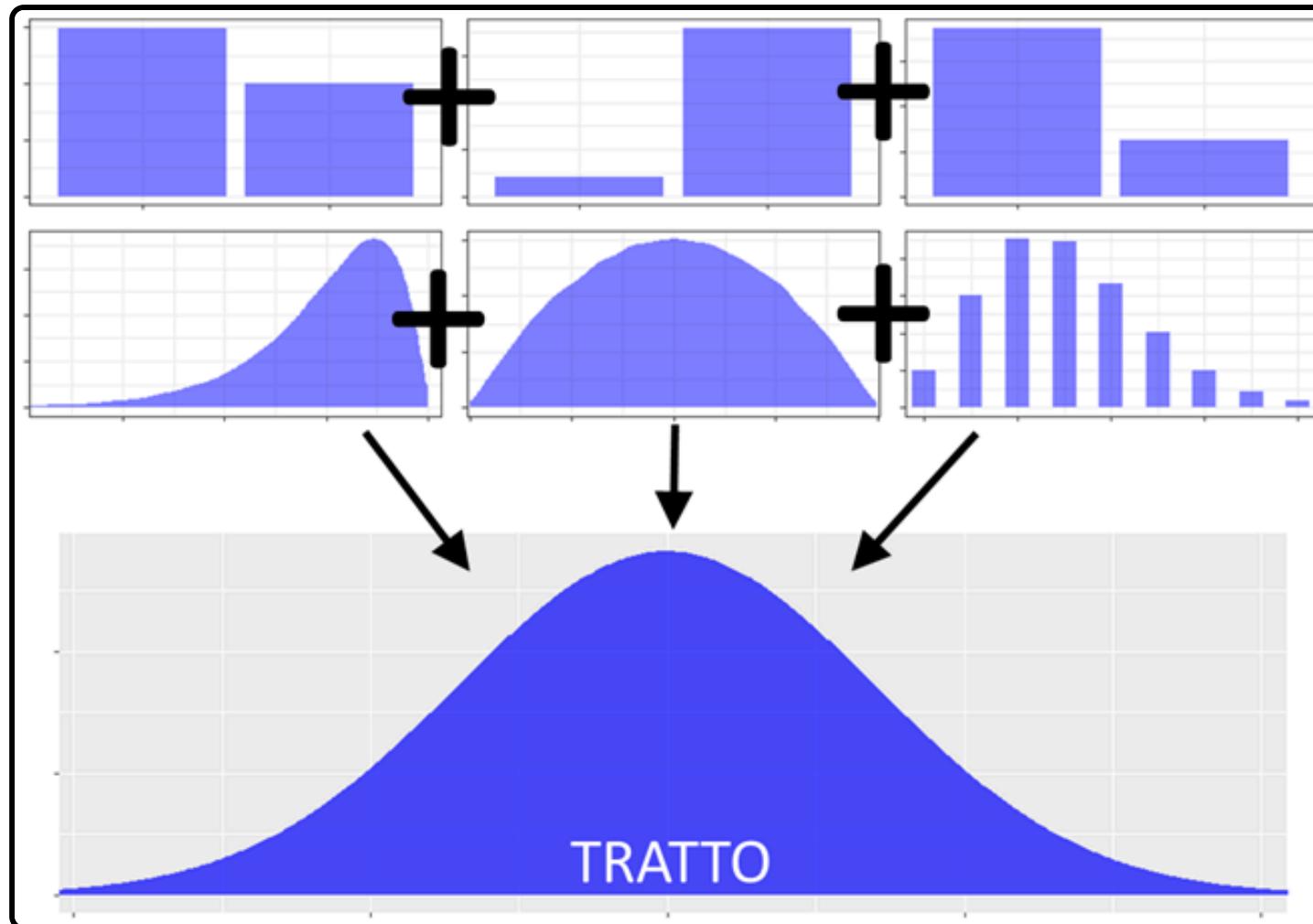
e.g., Astle et al. (2020; 2022); Michelini et al. (2024); Sonuga-Barke (2020)



XXXIII Congresso
19/20 sett 2025
| Pisa

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

teorema del limite centrale: multicausalità → dimensione



un po' tutto il comportamento è geneticamente multicausale

Current Directions in Psychological Science



The Fourth Law of Behavior Genetics

**Christopher F. Chabris¹, James J. Lee², David Cesarini³,
Daniel J. Benjamin^{4,5,6}, and David I. Laibson⁷**

¹Department of Psychology, Union College; ²Department of Psychology, University of Minnesota Twin Cities;

³Department of Economics, New York University; ⁴Department of Economics, Cornell University; ⁵Center for Economic and Social Research, University of Southern California; ⁶Department of Economics, University of Southern California; and ⁷Department of Economics, Harvard University

Current Directions in Psychological
Science

2015, Vol. 24(4) 304–312

© The Author(s) 2015



Reprints and permissions:
sagepub.com/journalsPermissions.nav
DOI: 10.1177/0963721415580430
cdps.sagepub.com



Abstract

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



**XXXIII Congresso
19/20 sett 2025
| Pisa**

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 marcitore neuropsicologico, genetico o biologico ha forte valore diagnostico per alcuna condizione del neurosviluppo, e.g., [Cortese et al., 2023](#))

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

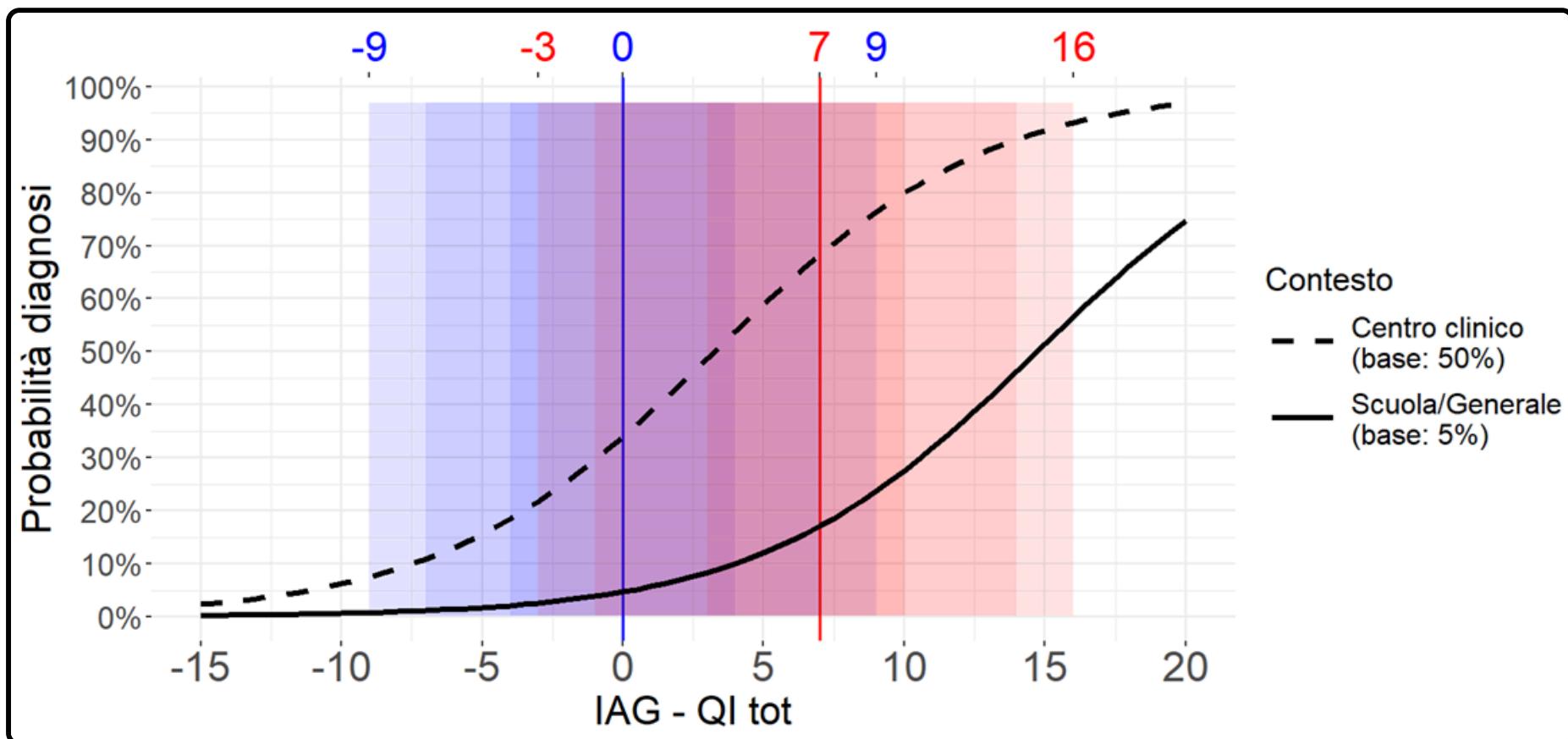


XXXIII Congresso
19/20 sett 2025
| Pisa

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

Esempio di ragionamento probabilistico

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



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%

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



ADHD e funzioni esecutive

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

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

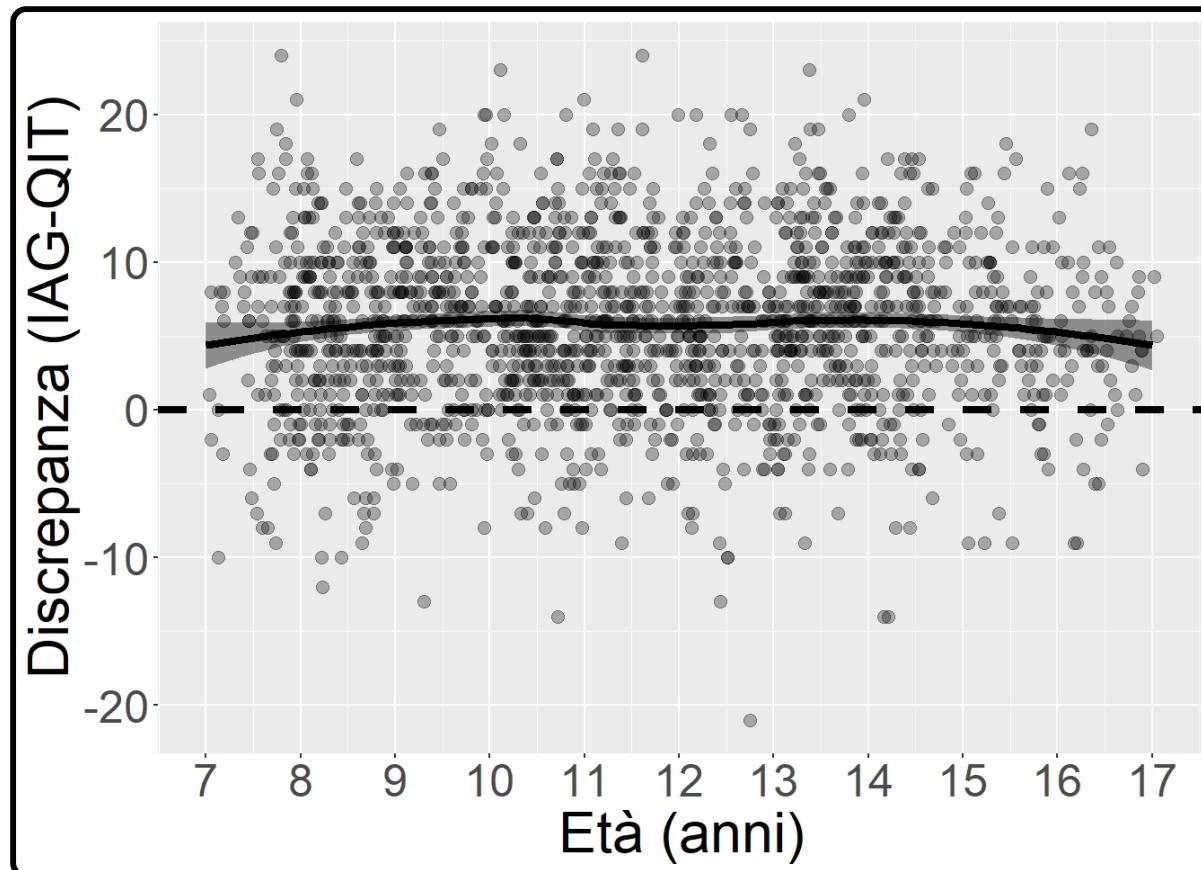
Erik G. Willcutt, Alysa E. Doyle, Joel T. Nigg, Stephen V. Faraone, and Bruce F. Pennington

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

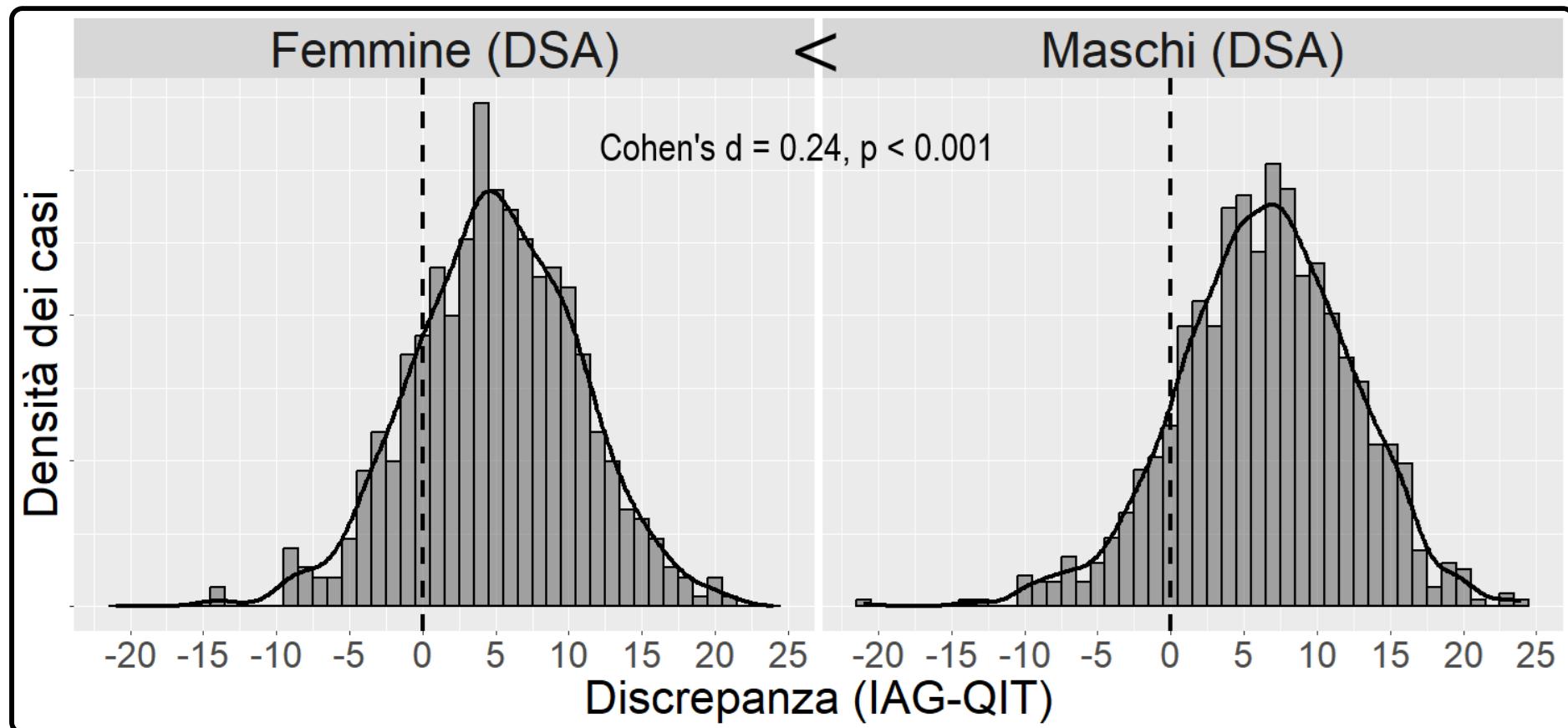
Ulteriori analisi su IAG-QI in DSA

No cambiamenti rilevanti con l'età



Ulteriori analisi su IAG-QI in DSA

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



Opportunità

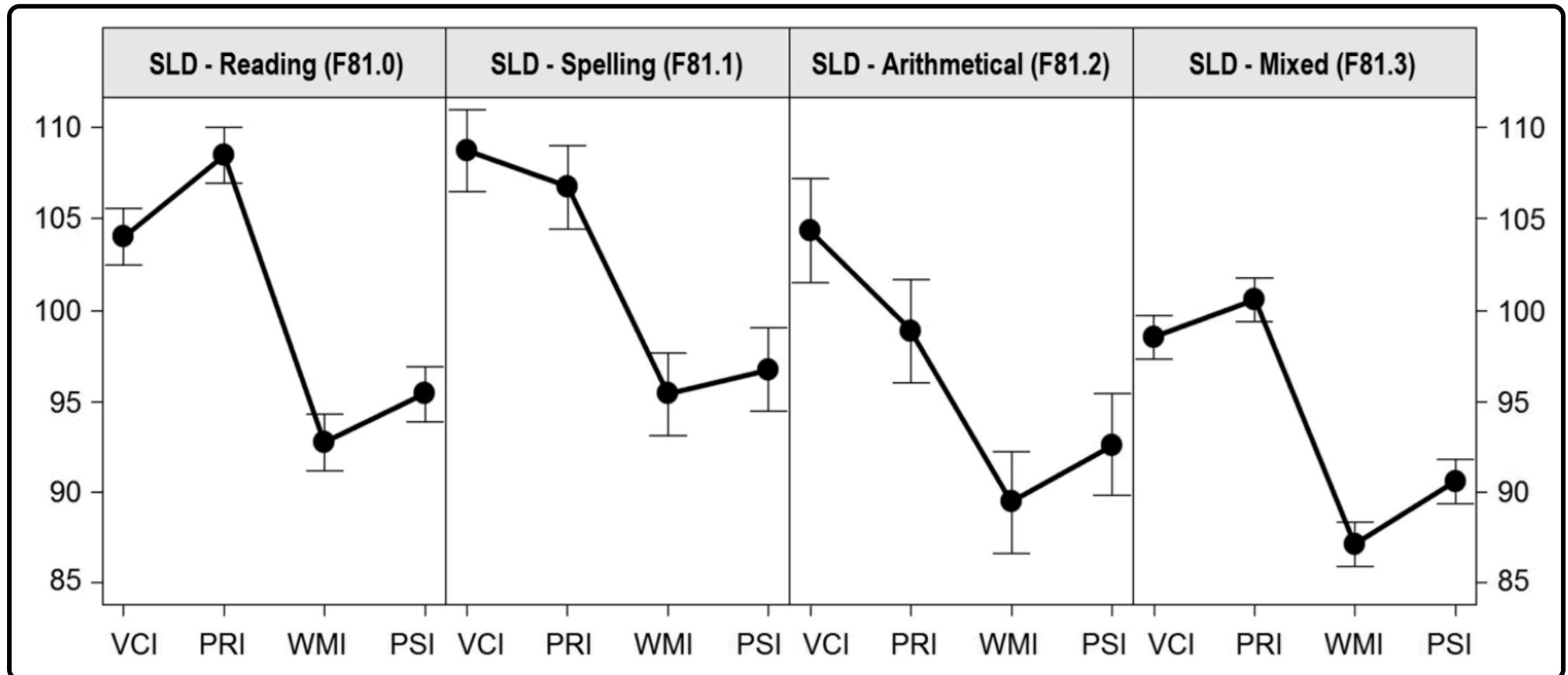
- Ausilio nel determinare diagnosi in casi incerti (es. fattori motivazionali/emotivi o contestuali; FIL);
- Più forte nell'ADHD, più forte nei maschi (ma con cautele);

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



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



Conclusioni

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



Rivedi le slide



XXXIII Congresso
19/20 sett 2025
| Pisa

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