



**UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PADOVA**  
**Tesi di laurea Magistrale**

**Dipartimento di Psicologia Generale**  
**Corso di laurea di Psicologia Cognitiva Applicata**

**Elaborato finale**

**Dall'approccio nosografico a quello  
transdiagnostico: nuove prospettive di studio  
nei disturbi del neurosviluppo**

**From the nosographic to the transdiagnostic approach:  
new perspectives on the study of neurodevelopmental disorders**

***Relatore***

**Prof. Mento Giovanni**

***Correlatrice esterna***

**Dott.ssa Toffoli Lisa**

***Laureanda:***

***Armandi Giulia***

***Matricola:***

***2050634***

Anno Accademico 2022/2023



# INDICE

<b>PREFAZIONE</b> .....	1
<b>L'APPROCCIO DIAGNOSTICO NOSOGRAFICO</b>	
<b>1. INTRODUZIONE AI DISTURBI DEL NEUROSVILUPPO</b> .....	3
<b>1.1 I disturbi del neurosviluppo nelle linee guida e nel manuale diagnostico attualmente in uso</b> .....	3
<b>1.2 Excursus storico sui disturbi del neurosviluppo</b> .....	4
<b>1.3 Linee guida per le diagnosi e i manuali diagnostici: ICD e DSM</b> .....	6
1.3.1 Creazione del capitolo "Disturbi mentali, comportamentali e dello sviluppo" (MBND) nell'ICD-11 .....	7
1.3.2 Cambiamenti dall'ICD-10 all'ICD-11: struttura dei capitoli .....	7
1.3.3 Cambiamenti nei criteri diagnostici dell'ICD-11 e nuove categorie .....	8
1.3.4 DSM: qualche accenno storico .....	9
1.3.5 DSM-5: l'ultima versione del manuale diagnostico .....	10
1.3.6 Cambiamenti del DSM-5 .....	10
<b>1.4 Disturbo dello spettro autistico (ASD)</b> .....	13
1.4.1 Quadro clinico e criteri diagnostici del DSM-III e DSM-III-R ...	13
1.4.2 Cambiamenti apportati nel DSM-IV, DSM-IV-TR e confronto con l'ICD-10 .....	14
1.4.3 La nuova lettura nosografica dello spettro autistico nel DSM-5 ..	15
<b>1.5 Disturbo da deficit di attenzione e iperattività (ADHD)</b> .....	17
1.5.1 Quadro clinico .....	17
1.5.2 Excursus storico dei criteri diagnostici dal DSM-II al DSM-IV ..	17
1.5.3 Cambiamenti introdotti con il DSM-5 .....	18
<b>LE INNOVAZIONI DEL SISTEMA DIAGNOSTICO DIMENSIONALE</b>	
<b>1. FLESSIBILITA' DEL SISTEMA DIAGNOSTICO ATTUALE E NUOVE</b>	
<b>PROSPETTIVE</b> .....	20
<b>1.1 Le problematiche che lo status quo deve affrontare</b> .....	20
<b>1.2 Possibili soluzioni alla rigidità del sistema</b> .....	22

<b>1.3 RDoC: l'approccio apripista per i disturbi del neurosviluppo</b> .....	22
<b>2. L'APPROCCIO TRANSDIAGNOSTICO NEI DISTURBI DEL NEUROSVILUPPO</b> .....	23
<b>2.1 Cos'è uno studio transdiagnostico?</b> .....	24
<b>2.2 Reclutamento per diagnosi</b> .....	24
<b>2.3 Reclutamento funzionale</b> .....	25
<b>2.4 Reclutamento non selettivo</b> .....	26
<b>2.5 Nuovi approcci transdiagnostici</b> .....	27
<b>3. IL METODO DIMENSIONALE</b> .....	29
<b>3.1 Possibili dimensioni transdiagnostiche di disturbi del neurosviluppo</b> 30	
3.1.1 Iperattività/impulsività e disattenzione .....	30
3.1.2 Uso pragmatico del linguaggio .....	31
3.1.3 Processamento fonologico .....	31
3.1.4 Funzioni esecutive .....	32
<b>3.2 Benefici e limitazioni dell'approccio dimensionale</b> .....	32
<b>4. IL CLUSTERING</b> .....	34
<b>4.1 I benefici e i limiti del clustering</b> .....	34
<b>5. UN ESEMPIO DI STUDIO TRANSDIAGNOSTICO DATA-DRIVEN</b> .....	36
<b>5.1 Descrizione della ricerca</b> .....	36
<b>5.2 Metodo</b> .....	37
5.2.1 Misure .....	37
5.2.2 Costruzione della rete comportamentale e profiling .....	37
<b>5.3 Risultati</b> .....	37
<b>5.4 Discussione dei risultati</b> .....	39
<b>5.5 Limiti e implicazioni della ricerca</b> .....	41
<b>CONSIDERAZIONI FINALI</b> .....	42
<b>BIBLIOGRAFIA</b> .....	44
<b>RINGRAZIAMENTI</b> .....	62



## PREFAZIONE

I disturbi del neurosviluppo hanno un impatto pervasivo sulla qualità di vita dei bambini, influenzandone il funzionamento cognitivo, i successi accademici e le interazioni sociali. Si stima che circa 1 bambino su 36 sia affetto da disturbo dello spettro autistico solo negli Stati Uniti (Zablotsky, Black, & Blumberg, 2017), e la metanalisi di Polanczyk et al. (2014) ha stimato una prevalenza mondiale di ADHD di circa il 5,8% in bambini e adolescenti. Tanti altri, seppur non rientrando nei criteri canonici per ricevere una diagnosi, presentano difficoltà e necessità di supporto nelle aree di funzionamento citate in precedenza (Department of Education, 2020). Fino ad ora, ciò che ha permesso ai clinici di categorizzare i deficit e decidere chi può accedere a interventi e supporti compensativi sono i sistemi diagnostici internazionali. Questi sistemi, inoltre, sono alla base della ricerca scientifica e ne influenzano i risultati. Il sistema diagnostico di riferimento più famoso e influente è quello del DSM-5 (Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders; American Psychiatric Association, 2013) che include i sintomi attraverso cui dispensare una diagnosi. Le nuove ricerche ed evidenze in ambito scientifico, però, hanno cominciato a supportare un approccio che si tenda a integrare il sistema diagnostico nosografico attuale. Quest'ultimo, infatti, non rende giustizia da un lato all'enorme variabilità individuale presente all'interno della stessa categoria diagnostica e, dall'altro, al fenomeno dell'elevata comorbidità tra i disturbi. A partire da ciò, la ricerca ha investigato l'utilità di adottare un approccio dimensionale, ossia un approccio che prevede l'esistenza delle dimensioni di tipo comportamentale, cognitivo, emotivo e sociale e le pone lungo un continuum, diversamente dal sistema categoriale che valuta la sola presenza o l'assenza di un sintomo o di un tratto. Questo nuovo quadro teorico prende il nome di approccio transdiagnostico e tra i suoi maggiori esponenti vede il professor Duncan Astle. Questo elaborato ha l'obiettivo di fare un excursus storico sui disturbi del neurosviluppo, focalizzandosi successivamente sui sistemi diagnostici attuali (DSM-5 ed ICD-11). Verranno messi in luce i cambiamenti che sono stati apportati nel corso delle diverse versioni, focalizzandosi sui disturbi del neurosviluppo. Successivamente, verrà trattato e descritto in dettaglio l'approccio transdiagnostico, un nuovo quadro di riferimento teorico che assume la trasversalità di alcune dimensioni cognitive tra disturbi nosografici tradizionalmente considerati separati e indipendenti. A tal proposito, l'ultima parte dell'elaborato approfondirà tale modello di riferimento attraverso la descrizione di uno studio transdiagnostico che verrà discusso, e da cui verranno tratte delle implicazioni potenzialmente utili nella pratica.



## L'APPROCCIO DIAGNOSTICO NOSOGRAFICO

### 1. INTRODUZIONE AI DISTURBI DEL NEUROSVILUPPO

I disturbi del neurosviluppo sono caratterizzati da deficit del funzionamento personale, sociale, cognitivo, scolastico o lavorativo ad esordio precoce lungo l'arco evolutivo, i quali variano da limitazioni molto specifiche dell'apprendimento a una compromissione globale della sfera intellettuale e delle abilità sociali. Nel ventaglio di disturbi presente nel DSM-5, il manuale diagnostico utilizzato attualmente dai professionisti, sono stati inseriti la disabilità intellettiva, i disturbi della comunicazione, il disturbo dello spettro autistico, il disturbo da deficit di attenzione/iperattività, il disturbo specifico dell'apprendimento e i disturbi del movimento che comprendono anche i tic. Per fare una diagnosi di disturbo del neurosviluppo si attinge al “Manuale statistico diagnostico e statistico dei disturbi mentali” (DSM), pubblicate dall'APA (American Psychiatric Association) e alle linee guida della Classificazione Internazionale delle malattie (ICD), pubblicate dall'OMS, che sono i pilastri dell'approccio diagnostico tradizionale di tipo nosografico. Attualmente, il DSM si trova alla sua quinta edizione, pubblicata nel 2013, mentre l'ICD alla propria undicesima, che ha visto la luce nel 2019. I disturbi dello sviluppo sono stati inclusi per la prima volta nel DSM-III (APA, 1980), e sono stati inseriti nella categoria che comprendeva l'autismo.

Si stima che circa il 2-5% della popolazione mondiale presenti almeno un disturbo del neurosviluppo (Wilfert, Sulovari, Turner, Coe ed Eichler, 2017). Nel complesso, i disturbi del neurosviluppo sono una combinazione di fattori sociali, genetici, neurobiologici, cognitivi e comportamentali che interagiscono tra di loro, dando origine a quadri diagnostici molto variegati. Questi ultimi hanno bisogno di una certa attenzione e di strumenti adeguati che possano permettere al bambino di poter colmare eventuali lacune o affrontare situazioni, che siano di tipo sociale o scolastico, nel modo più efficace.

#### 1.1 I disturbi del neurosviluppo nelle linee guida e nel manuale diagnostico attualmente in uso

I disturbi del neurosviluppo (*NDDs*, ossia *neurodevelopmental disorders*) sono stati introdotti per la prima volta come categoria a sé nel DSM-5 (APA, 2013), sostituendo il precedente capitolo “Disturbi generalmente diagnosticati nell'infanzia o adolescenza” del DSM-IV. Nell'ICD-11 i disturbi del neurosviluppo hanno ottenuto un'ancor maggiore importanza e sono stati integrati nel titolo del capitolo nella sezione di psichiatria:



“Disturbi mentali, comportamentali o del neurosviluppo”. Nel DSM-5, i disturbi del neurosviluppo sono definiti come un insieme di condizioni che ha il suo esordio nel periodo dello sviluppo e che implica dei deficit nel funzionamento del bambino. La classificazione dei disturbi è già stata citata in precedenza, e non differisce di molto da quella fornita dall’ICD-11. Talvolta nel manuale viene inserita la specifica “associato a una condizione medica o genetica conosciuta, o a un fattore ambientale”: questo permette al clinico di identificare fattori eziologici nel caso specifico, come la sindrome dell’X fragile, ed è foriero del fatto che questa categoria diagnostica probabilmente muterà, negli anni a venire, grazie ai nuovi dati provenienti dalla ricerca genetica. Uno dei principali limiti degli attuali sistemi diagnostici è la presenza di alti tassi di comorbidità tra i vari disturbi del neurosviluppo. Ad esempio, alcuni studi mostrano che un numero tra il 22% e l’83% di bambini con sindrome dello spettro autistico hanno dei sintomi dell’ADHD che corrispondono a quelli elencati nel DSM-IV e, viceversa, dal 30% al 65% dei bambini con ADHD hanno sintomi clinicamente significativi appartenenti allo spettro autistico (Sokolova et al., 2017). Questi studi sono abbastanza indicativi di quanto l’approccio attualmente utilizzato per le diagnosi, ossia l’individuazione in un elenco di sintomi quelli che sono presenti nel bambino, possa non portare ad un effettivo aiuto, in quanto l’etichetta diagnostica che gli viene assegnata non corrisponde in toto alle aree in cui avrebbe necessità di compensazione. La sovrapposizione dimensionale di disturbi di diversa entità e categoricamente differenti rende infatti difficoltoso individuare il percorso terapeutico più opportuno per il paziente proprio perché le categorie attualmente vigenti, non includono tutte le possibilità che si presentano clinicamente.

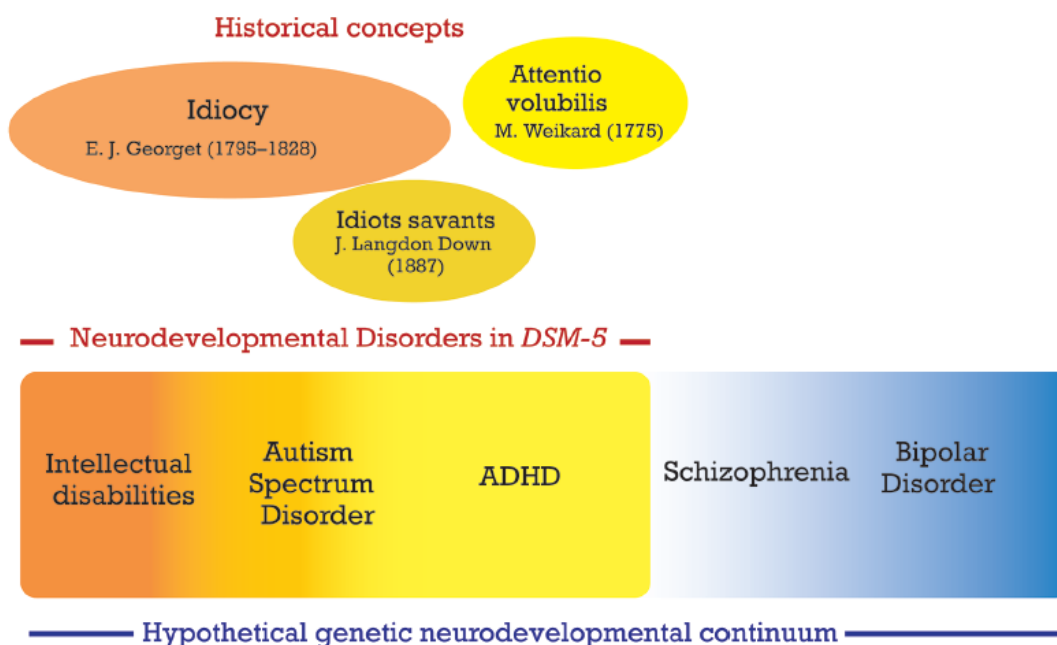
## **1.2 EXCURSUS STORICO SUI DISTURBI DEL NEUROSVILUPPO**

Facendo un passo indietro, Berrios (Berrios e Porter, 1995), lo storico della psichiatria, riferisce che il concetto di disturbo del neurosviluppo in psichiatria è apparso per la prima volta nel 1820, in un libro di testo di Étienne Jean Georget (1795-1828), uno studente di Philippe Pinel (1745-1826) e Jean-Étienne Esquirol (1772-1840), i pionieri della moderna nosologia psichiatrica basata su sintomi mentali piuttosto che concetti umorali. Pertanto, i sintomi di vari disturbi sono stati descritti molto prima che se ne delineassero i criteri diagnostici a metà del Ventesimo secolo. Nel caso dell’ADHD, la prima descrizione arrivata a noi di un deficit di attenzione è stata pubblicata nel 1775 dal fisico tedesco Melchior Adam Weikard sotto il nome di “Mangel der Aufmerksamkeit/Attentio

volubilis” (Barkley et al., 2012). Nello specifico, Weikard ha descritto come, quando i sensi vengono stimolati, l’attenzione del paziente viene catturata dall’esterno con la conseguente distrazione dai propri pensieri. Il termine latino *volubilis* viene dal verbo *volvere* (girare). Il significato letterale è “che muta facilmente”, e pertanto volubile o mutabile. L’immagine di una perpetua rotazione di idee è un’immagine che talvolta alcuni pazienti usano per descrivere la percezione che i loro pensieri non siano mai fissi, ma in costante movimento. Similmente, comportamenti considerati tipici dell’autismo furono descritti molto prima che questa categoria diagnostica fosse creata ed etichettata da Leo Kanner (Kanner, 1943) nel 1943 ed Hans Asperger (Asperger, 1944) nel 1944. Alcuni autori russi (Mal’tinskaya, 2017) ipotizzano che molti dei “*holy fools*” o asceti della Chiesa ortodossa, che vagavano per la Russia secoli fa, mostrassero comportamenti autistici, essendo notoriamente poco avvezzi alla comunicazione verbale, recalcitranti rispetto alle convenzioni sociali e indifferenti al clima freddo o al dolore. Tra gli *holy fools* più famosi vale la pena citare Symeon, la cui vita è stata analizzata nello scritto “Life of Symeon the Fool”, e in forma letteraria il protagonista dell’“Idiota” di Dostoevskij. Questi personaggi avevano specifici problemi nel comunicare con gli altri piuttosto che una carenza globale, il che è coerente con il quadro psicopatologico dell’autismo. Uno dei casi più famosi è quello di Victor il Selvaggio di Aveyon, un ragazzino trovato allo stato brado all’età di dodici anni e preso in cura a Parigi da Jean Itard. Victor venne diagnosticato come “idiota” da Pinel e, di riflesso, ineducabile. Itard aveva osservato che il bambino era selvaggio e non aveva ricevuto nessuna istruzione né educazione di base. Nel corso degli anni lo stesso Itard è giunto alla conclusione che la diagnosi precedentemente assegnata fosse erronea e che Victor era probabilmente un bambino con autismo abbandonato dai genitori.

Il dottor J. Langdon Down (1828-1896), meglio conosciuto per aver descritto la sindrome di Down (trisomia 21), in una serie di conferenze tenute presso la Medical Society of London nel 1887 (Treffert, 2009) ha descritto anche dieci casi di “idiots savants”, ossia pazienti con abilità eccezionali in ambiti molto circoscritti, come ad esempio il calcolo del calendario. Molti di questi casi non rientrano nello spettro autistico ma oggi soddisferebbero il criterio B di questa sindrome (pattern di comportamento, interessi o attività ristretti e ripetitivi). In alcuni articoli pubblicati in seguito (Down, 1887), Down si è basato su trent’anni di esperienza clinica per proporre una classificazione di ritardo mentale, suddividendolo in 1) congenito, 2) accidentale e 3) “dello sviluppo”. Quest’ultimo tipo faceva riferimento a quei bambini che non mostravano aspetti “fisici”

del ritardo. Alcuni di questi bambini hanno avuto uno sviluppo regolare fino al “periodo della seconda dentizione”, dopodiché sono regressi all’improvviso.



**Figura 1.** Le macrocategorie dei disturbi del neurosviluppo nel DSM-5, il loro retroterra storico e l’ipotesi dello spettro genetico (Morris-Rosendhal et al., 2020).

Treffert (Treffert, 2006) commenta l’interessante scelta di Down del termine “ritardo dello sviluppo” per questa categoria di bambini, che probabilmente corrisponde a casi di autismo a esordio precoce ed esordio tardivo.

### 1.3 LINEE GUIDA PER LE DIAGNOSI E I MANUALI DIAGNOSTICI: ICD E DSM

ICD (“*International Classification of Diseases*”) e DSM (“*Diagnostic and Statistical Manual of mental disorders*”) sono i pilastri di quello che viene chiamato approccio nosografico e che attualmente vige nel nostro sistema diagnostico. L’approccio nosografico è descrittivo, ossia prevede che vengano osservate le malattie e ne vengano elencati i sintomi così da permettere a chi fa le diagnosi di identificare il disturbo attraverso questo elenco. La nosografia nasce in medicina per necessità di avere una terminologia universale che indichi in modo preciso le entità teoriche stesse di cui la medicina tratta. Come si riflette questo nella psicopatologia? I disturbi mentali sono stati osservati e finemente descritti, tanto che le diagnosi si basano su un check di sintomi e una minima soglia raggiunta per applicare l’etichetta diagnostica. Di seguito verranno

descritti in dettaglio i cambiamenti avvenuti dall'ICD-10 all'11, e verrà ripresa l'analisi del DSM-5, anche rispetto all'aggiornamento dalla versione precedente.

### **1.3.1 Creazione del capitolo “Disturbi mentali, comportamentali e dello sviluppo” (MBND) nell'ICD-11**

L'ICD-11 è la versione attualmente utilizzata dalle linee guida pubblicate dall'OMS. La stesura del capitolo dei “Disturbi mentali, comportamentali e dello sviluppo” (MBND) è stato uno dei processi più grandi e partecipativi nella storia della classificazione delle malattie mentali. I tre grandi obiettivi di questo processo erano applicabilità globale, validità scientifica e utilità clinica (Gaebel et al., 2017; Reed et al., 2019).

Nel 2007 il dipartimento di Salute Mentale e Abuso di sostanze dell'OMS ha assegnato all'*International Advisory Group* la revisione del capitolo dei “Disturbi Mentali e Comportamentali” dell'ICD-10 (*International Advisory Group for the Revision of ICD-10 Mental and Behavioural Disorders*, 2011). Questo gruppo, in collaborazione con l'OMS, ha creato dei gruppi di lavoro nei quali esperti da tutto il mondo hanno revisionato la letteratura presente e proposto dei cambiamenti da applicare al capitolo preso in considerazione. Queste proposte sono state discusse collaborativamente con alcuni membri delle parti interessate (e.g., professionisti della salute mentale e utenti di questi servizi), e il risultato è stata una bozza del capitolo MBND dell'ICD-11. A partire dal 2015, l'OMS ha reso disponibile questa bozza su Internet, dando la possibilità a tutti di fare commenti e revisioni (Luciano, 2015). In aggiunta a ciò, i professionisti della salute mentale hanno fornito ulteriori feedback grazie a degli studi formativi sul campo (Reed et al., 2011; Roberts e Reed, 2012). Nel maggio del 2019, alla 72<sup>a</sup> *World Health Assembly* si è votato per adottare l'ICD-11, il quale è stato infine implementato negli Stati membri a partire dal 1° gennaio 2022.

### **1.3.2 Cambiamenti dall'ICD-10 all'ICD-11: struttura dei capitoli**

Prendendo in considerazione entrambi i capitoli si possono notare alcune sostanziali differenze a partire dalla struttura stessa. Nel capitolo MBND dell'ICD-11 sono contenute 21 categorie diagnostiche contro le 11 dell'ICD-10. Nella versione aggiornata, i disturbi di sonno-veglia e quelli che riguardano la salute sessuale sono stati separati da quelli comportamentali e dello sviluppo e inseriti in capitoli a sé stanti.

Una delle cose che maggiormente distingue le versioni 10 e 11, è lo sforzo compiuto dall'OMS e dall'APA (*American Psychiatric Association*), nonché obiettivo vero e proprio delle nuove linee guida, di armonizzare la struttura dell'ICD-11 e del DSM-5 in modo da rendere più coerente e fluido il lavoro di diagnosi e cura nelle strutture di salute mentale. Infine, una differenza sostanziale tra il capitolo dell'ICD-10 e quello dell'ICD-11 è la mancanza di un raggruppamento diagnostico separato per disturbi mentali e comportamentali con esordio in infanzia e in adolescenza. I disturbi precedentemente inseriti nella categoria appena citata sono stati inseriti in altri raggruppamenti del capitolo MBND, sottolineando la continuità dello sviluppo in tutto il corso di vita (Gaebel et al., 2017).

### **1.3.3 Cambiamenti nei criteri diagnostici dell'ICD-11 e nuove categorie**

Una delle novità apportate nella nuova versione dell'ICD è stata l'aggiunta di nuove e diverse categorie diagnostiche, scelta da alcuni ritenuta controversa e, di riflesso, molto discussa (Aarseth et al., 2017; Derevensky e Richard, 2019; King e Potenza, 2019). Per esempio, diversi esperti hanno espresso preoccupazione sulla patologizzazione del dolore, comportamenti sessuali compulsivi e il *computer gaming*.

Assieme alla creazione di nuove categorie, nell'ICD-11 vediamo anche la modificazione dei criteri diagnostici di diagnosi già esistenti in precedenza. Un esempio è quello del Disturbo Post Traumatico da Stress (PTSD), la cui soglia diagnostica è stata alzata con la definizione di tre sintomi che dovrebbero essere presenti in tutti i casi: rivivere l'esperienza traumatica vissuta attraverso pensieri intrusivi o ricordi vividi, flashback o incubi; evitamento di ricordi, pensieri o persone che ricordano l'evento; percezione persistente e intensificata di una minaccia nel presente. Ci sono evidenze (Sachser, Goldbeck, 2016; Wisco, Miller, Wolf et al., 2016) che mostrano che, seppur ci siano meno diagnosi di PTSD con i criteri dell'ICD-11 rispetto a quelli dell'ICD-10, grazie a questi nuovi criteri vengono identificati i casi più gravi. Nel lungo periodo, serve ancora del tempo per vedere quanto questi nuovi criteri influenzeranno il quadro generale, nonostante le linee guida siano già entrate in vigore da oltre un anno. In modo da evitare la patologizzazione del comportamento normale, le Linee guida diagnostiche e descrizioni cliniche (CDDG) dell'ICD-11, che descrivono le caratteristiche principali di ogni patologia, si focalizzano sul tracciare il confine tra la patologia e una normale variazione del comportamento umano.

### 1.3.4 DSM: qualche accenno storico

Il DSM (*Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*) è il manuale diagnostico ufficialmente adottato da molti professionisti, scritto dall'American Psychiatric Association (APA). La prima edizione è stata pubblicata nel 1952 e da allora il manuale è stato sottoposto a cinque revisioni. La versione attuale è denominata DSM-5 ed è stata pubblicata negli Stati Uniti nel 2013 (in Italia è arrivata nel 2014). Prima che venisse proposto il nuovo sistema diagnostico del DSM, gli psichiatri americani hanno collaborato con l'OMS nel 1948 in quanto sono stati aggiunti i disturbi mentali alla *International Statistical Classification of Diseases, Injuries and Causes of Death* (Classificazione statistica internazionale delle malattie, delle lesioni e delle cause di morte), una vasta elencazione di tutte le malattie. Purtroppo, la sezione che li riguardava non riscosse particolare successo né consenso. Ci vollero diversi anni e, di riflesso, versioni del DSM e dell'ICD per dare più importanza alle malattie mentali e far comprendere alla comunità scientifica la loro importanza. Nel 1980 l'APA pubblicò il DSM-III, un nuovo manuale diagnostico che venne rivisitato successivamente nel 1987 (DSM-III-R). Il cambiamento più importante apportato a questa versione del manuale è stata l'adozione del sistema multiassiale, che è rimasto in vigore per 33 anni. Stando a questo sistema, le diagnosi prevedevano diverse dimensioni distinte denominate assi: ne erano previste cinque. Il professionista doveva valutare ognuna delle cinque assi (Asse I: Disturbi Clinici, Altre condizioni che possono essere oggetto di attenzione clinica; Asse II: Disturbi di personalità, ritardo mentale; Asse III: Condizioni mediche generali; Asse IV: Problemi psicosociali e ambientali; Asse V: Valutazione globale del funzionamento) in maniera completa e precisa, ed era perciò costretto a tenere in considerazione una gran quantità di informazioni per poter formulare una diagnosi. La stesura del DSM-IV ha previsto la creazione di tredici gruppi di lavoro, che coinvolse anche un gran numero di psicologi. Ognuno di questi gruppi si occupava di un insieme di disturbi. Il nuovo approccio adottato prevedeva che si esplicitasse il motivo per cui venivano modificati i criteri diagnostici e che la scelta venisse supportata da dei dati sperimentali. Era la prima volta che veniva utilizzato questo metodo in quanto in passato non sempre le motivazioni delle modifiche applicate ai criteri erano state rese note. Il DSM-IV vide la luce nel 1994, e successivamente nel 2000 venne pubblicato il DSM-IV-TR (*text revision*) in quanto venne effettuata una revisione del testo ma non dei criteri diagnostici delle varie categorie.

### 1.3.5 DSM-5: l'ultima versione del manuale diagnostico

Il lavoro di pianificazione del DSM-5 ebbe inizio nel 1999. Come per la versione precedente del manuale, anche per questa vennero messi assieme tredici gruppi di lavoro volti a passare in rassegna tutti gli insiemi delle diagnosi. Affiancati ad essi, vennero creati anche dei gruppi di studio il cui compito era quello di analizzare le questioni che riguardavano trasversalmente le categorie diagnostiche come le problematiche relative al genere e all'interculturalità, gli approcci allo sviluppo nell'arco di vita, problematiche mediche generali, la disabilità e la compromissione funzionale, e gli strumenti di valutazione diagnostica. Anche per il DSM-5 vennero condotti dei trial clinici sui nuovi criteri diagnostici e, a partire dai risultati ottenuti, vennero effettuate ulteriori revisioni.

### 1.3.6 Cambiamenti del DSM-5

Nel DSM-5 sono stati applicati molti cambiamenti rispetto alla versione precedente. Il primo che salta all'occhio riguarda le convenzioni tipografiche: è stata effettuata una sostituzione e dai numeri romani (es. DSM-IV-TR) si è passati ai numeri arabi in modo da poter facilitare la stampa elettronica. Gli altri verranno descritti qui di seguito.

**Eliminazione del sistema multiassiale.** Il sistema multiassiale, come abbiamo visto in precedenza, è entrato in vigore nel 1980 e con il DSM-5 è stato eliminato. Al posto dei primi tre assi il clinico dovrà semplicemente effettuare delle diagnosi mediche o psichiatriche. È avvenuta una modificazione dell'Asse dei problemi psicosociali e ambientali in quanto è stato reso più simile a quelli utilizzati nell'ICD. L'Asse V (Valutazioni globali del funzionamento) del DSM-IV-TR non esiste più e al suo posto, nel DSM-5, è stata inserita un'appendice che comprende la scheda WHODAS (*World Health Organization Disability Assessment Schedule*) dell'OMS, nonché delle misure di valutazione che richiedono ulteriori studi.

**Fusione di alcune diagnosi.** A causa dell'evidente insufficienza di differenze eziologiche, nella risposta al trattamento o nel decorso, alcune diagnosi del DSM-IV-TR, nel DSM-5 sono state fuse assieme, in quanto non vi era una giustificazione per applicare diverse etichette diagnostiche. Ad esempio, la diagnosi di abuso di sostanze e di dipendenza da sostanze del DSM-IV-TR, nel DSM-5 sono state sostituite con la diagnosi di disturbi correlati a sostanze.

**Maggiore sensibilità alla natura evolutiva dei disturbi mentali.** Nel DSM-IV-TR le diagnosi dei disturbi infantili si trovavano in un capitolo a sé stante. Nel DSM-5 invece, essi sono stati perlopiù spostati in altri capitoli importanti del manuale, in modo da sottolineare la continuità tra le forme infantili e quelle adulte dei disturbi mentali. Un esempio è quello del disturbo d'ansia da separazione, che nel DSM-5 è stato spostato nel capitolo dei disturbi d'ansia.

**Organizzazione delle diagnosi in base all'eziologia.** Il DSM-IV-TR definisce le diagnosi interamente sulla base dei sintomi. Le rassegne di studi effettuati negli ultimi anni hanno dimostrato che non abbiamo ancora una base di conoscenze sufficientemente corposa da poter organizzare le diagnosi unicamente su base eziologica, per cui il DSM-5 continua ad utilizzare i sintomi come base diagnostica. Sono stati comunque apportati dei cambiamenti per sottolineare l'importanza dell'eziologia e riflettere le sempre crescenti conoscenze sul campo. Nel DSM-IV-TR i capitoli raccolgono le diagnosi sulla base della similarità dei sintomi. Nel DSM-5, invece, i capitoli sono stati riorganizzati in modo da riflettere pattern di comorbidità ed eziologia condivisa. Ad esempio, il disturbo ossessivo-compulsivo nel DSM-IV-TR è stato classificato come disturbo d'ansia, ma degli studi hanno dimostrato che la sua eziologia, contrariamente ai disturbi d'ansia, sembra richiamare cause genetiche e neurali. Per tale motivo nel DSM-5 è presente un nuovo capitolo che include questo disturbo e disturbi correlati che si presentano in concomitanza con quello ossessivo-compulsivo o condividono dei fattori di rischio (il disturbo da accumulo e il disturbo di dismorfismo corporeo).

**Nuove diagnosi.** Nel DSM-5 vengono proposte alcune nuove categorie diagnostiche. Una di queste è il disturbo dirompente di disregolazione dell'umore, che risponde a un numero sempre crescente di bambini e adolescenti che mostrano dei sintomi di irritabilità e umore fortemente altalenante, uniti ad alcuni sintomi di episodio maniacale. Questa diagnosi è stata creata in quanto spesso questi ragazzi vengono diagnosticati (erroneamente) con il disturbo bipolare, in quanto pur presentando sintomi maniacali non soddisfano tutti i criteri per la mania (tratto caratterizzante del disturbo bipolare) e nessun'altra categoria diagnostica si adattava a questi sintomi. Altre nuove diagnosi che sono state inserite sono: il disturbo da *binge-eating*, il disturbo da accumulo, il disturbo disforico premenstruale e il disturbo da gioco d'azzardo.

**La considerazione dei fattori etnico-culturali.** I disturbi mentali sono un fenomeno universale. Sono presenti in qualsiasi Stato e cultura, ma le influenze culturali agiscono



sui fattori di rischio (ad esempio l'accesso alle droghe, la coesione sociale, etc.), sul tipo di sintomi esperiti dalle persone, sulla disponibilità dei trattamenti e sulla loro volontà di cercare aiuto. Talvolta giocano dei ruoli diversi rispetto a ciò che ci aspetteremmo.

Le precedenti versioni del DSM sono state criticate per la loro scarsa attenzione alle influenze culturali ed etniche in psicopatologia. Nel DSM-5 sono stati aggiunti alcuni strumenti utili ad aumentare la sensibilità del sistema diagnostico, come ad esempio la sezione dedicata agli aspetti culturali della diagnosi collegati alla cultura in quasi tutti i disturbi, e un'intervista per l'inquadramento culturale. Nel DSM-5 è inoltre presente una sezione dedicata alle varianti culturali del concetto di disagio, al cui interno vengono descritte le sindromi che compaiono in specifiche culture, i modi in cui le diverse culture esprimono la sofferenza, le spiegazioni culturali delle cause che sottostanno ai sintomi, al disagio e al disturbo. A tal proposito, il manuale diagnostico comprende anche un glossario di parole specifiche che alcune culture utilizzano per esprimere concetti come la sofferenza, in quanto in alcune aree geografiche del mondo sono stati coniat i termini appositi per indicare un concetto specifico.

## **1.4 DISTURBO DELLO SPETTRO AUTISTICO (ASD)**

Come è già stato accennato in precedenza, i disturbi del neurosviluppo sono diversi ma quelli che andremo ad analizzare più nello specifico, dandone una panoramica più ampia, sono il disturbo dello spettro autistico (*ASD*) e il disturbo da deficit di attenzione/iperattività (*ADHD*). Queste due etichette diagnostiche sono molto frequenti nei bambini e spesso gli esperti hanno modo di osservare che c'è una sovrapposizione di sintomi. Nelle pagine successive verrà analizzato principalmente il cambiamento dei criteri diagnostici nel tempo e la sintomatologia che caratterizza questi disturbi.

I disturbi dello spettro autistico (*Autistic Spectrum Disorder, ASD*) sono disturbi del neurosviluppo a eziologia multifattoriale, che sono caratterizzati da deficit nella comunicazione (verbale e non verbale) e nell'interazione sociale, i quali sono associati alla presenza di comportamenti ristretti, ripetitivi e stereotipati (OMS, 1992; APA, 2013; Zero To Three, 2016). Negli ultimi anni c'è stato un incremento nella stima della prevalenza di questi disturbi (Fombonne, 2009). In Italia, si stima che un bambino su settantasette (età 7-9 anni) presenti un disturbo dello spettro autistico con una prevalenza maggiore nei maschi (con una proporzione di 4,4:1 per i maschi). Tuttavia, le motivazioni di questo aumento non sono ancora del tutto chiare. Si ipotizza che ciò possa essere dovuto all'utilizzo di criteri diagnostici meno restrittivi, alla capacità degli operatori di rilevare più precocemente questo disturbo, nonché di identificarne le forme più lievi, la presenza di strumenti diagnostici più raffinati, e una sensibilizzazione generale della popolazione e di chi lavora nel settore. Riuscire a rilevare precocemente l'*ASD* è di grandissima importanza, in quanto permette di attivare una serie di interventi volti a modificare in positivo la sintomatologia del bambino, favorendone la traiettoria evolutiva. Questo permette di ridurre gli effetti secondari che derivano dalla tendenza all'isolamento, con ricadute positive sui processi di apprendimento sociale (Bradshaw et al., 2015).

### **1.4.1 Quadro clinico e criteri diagnostici del DSM-III e DSM-III-R**

L'*ASD* è stato inglobato nell'etichetta della "schizofrenia infantile" nella prima edizione del DSM (DSM-I) (APA, 1952), ma nel corso degli anni il concetto diagnostico di autismo è stato notevolmente rivisitato. Fino alla pubblicazione della terza edizione del DSM, la concettualizzazione di autismo risultava essere ancora fortemente influenzata dal pensiero di Kanner. Per la prima volta, col DSM-III, l'autismo infantile viene descritto in

una categoria a parte rispetto alle psicosi infantili e viene inserito all'interno di una nuova categoria diagnostica: quella dei disturbi pervasivi dello sviluppo (DPS). Ciò ha avuto origine dagli studi condotti da Michael Rutter nel 1978, che aveva identificato come criteri diagnostici fondamentali per l'autismo:

- presenza di comportamenti anormali come manierismi o movimenti stereotipati;
- presenza di deficit nella competenza sociale e comunicativa, non spiegabili in base al livello di sviluppo;
- esordio dei sintomi entro 30 mesi di vita.

Il DSM-III, pur offrendo nuove e fondamentali indicazioni sul quadro fenomenologico del disturbo, non ne prendeva in considerazione la connotazione evolutiva, né il fatto che il deficit linguistico non riguardasse solo il linguaggio, bensì l'ambito della comunicazione in generale. Il DSM-III-R si differenziava dalla versione precedente in quanto forniva un elenco "oggettivo" di criteri diagnostici delle patologie mentali. Nello specifico, nell'autismo sono stati identificati tre domini disfunzionali:

- un danneggiamento qualitativo nell'interazione sociale reciproca;
- un danneggiamento qualitativo nella comunicazione verbale e non verbale e nelle capacità di immaginazione;
- un repertorio ristretto di attività e interessi.

Il DSM-III-R riconosceva che l'autismo fosse un disturbo pervasivo dello sviluppo ma dava particolare importanza al renderlo una categoria a sé rispetto alla schizofrenia. Nonostante ciò, non venne specificata una demarcazione netta tra quello che all'epoca veniva chiamato "ritardo mentale" e l'autismo, lasciandone i confini sfumati e non includendo esplicitamente il ritardo mentale tra i criteri diagnostici. Per i bambini che non soddisfacevano in toto i criteri diagnostici dell'autismo, venne creata una nuova categoria denominata "*Disturbi pervasivi dello sviluppo non altrimenti specificati*" (DPS-NAS).

#### **1.4.2 Cambiamenti apportati nel DSM-IV, DSM-IV-TR e confronto con l'ICD-10**

Le versioni del DSM-IV (APA, 1994) e del DSM-IV-TR (APA, 2000) vedono applicati degli importanti cambiamenti, pur mantenendo delle similarità rispetto alla versione III-R, come la riduzione dei criteri diagnostici da 16 a 12, l'inclusione del disturbo di Asperger e il reinserimento dell'età di esordio precedente ai tre anni, che nel DSM-III era

stata omessa. La sindrome di Asperger prende il suo nome da Hans Asperger, il medico che per primo l'ha identificata e descritta, e come per lo spettro autistico in generale, tra le caratteristiche presenta una compromissione dell'interazione sociale e schemi di comportamento ristretti e stereotipati. Questa sindrome però se ne differenzia per alcuni aspetti, in particolare nell'anamnesi non è presente un ritardo del linguaggio e di sviluppo cognitivo. Inoltre, vi è motivazione ad approcciare l'altro, seppur in modo eccentrico e tendenzialmente unilaterale. Gli interessi sono generalmente atipici per l'età e il livello di sviluppo, ma possibili grazie al buon funzionamento intellettuale e al livello adattivo.

Nell'ultima versione rivisitata di questo manuale diagnostico, i DPS includevano la sindrome di Asperger, la sindrome di Rett, l'autismo infantile (o disturbo autistico), il disturbo disintegrativo della fanciullezza e il disturbo generalizzato dello sviluppo altrimenti specificato (DGS-NAS). Questa più chiara definizione dei criteri diagnostici ha migliorato notevolmente l'utilità clinica del DSM-IV, aumentandone la compatibilità con i criteri diagnostici adottati dall'ICD-10 (OMS, 1992). Questo ha permesso di ridurre le differenze terminologiche tra il manuale e le linee guida ufficiali, in quanto ritenute immotivate e d'intralcio alla pratica diagnostica. Nell'ICD-10, rispetto al DSM-IV, si mantiene l'aggettivo "infantile" rispetto all'autismo. Si delinea inoltre il concetto di "atipicità" e se ne specificano i criteri in funzione dell'età di esordio e/o della sintomatologia.

### **1.4.3 La nuova lettura nosografica dello spettro autistico nel DSM-5**

Le edizioni del DSM che si sono susseguite fino ad oggi, hanno gradualmente adottato una maggiore flessibilità diagnostica, in quanto nella comunità scientifica è cresciuta la consapevolezza che, quando parliamo di autismo, parliamo di uno spettro con livello di ritiro e abilità cognitive variabili. Questa prospettiva vede le sue origini nel 1979, grazie al contributo di Wing e Gould, i quali furono i primi a introdurre il concetto di "disturbi dello spettro autistico". Essi hanno creato assieme questa categoria, delineando quell'insieme di disturbi che sul piano sintomatologico, si esprimono attraverso deficit qualitativi a livello della comunicazione, dello sviluppo simbolico e sociale. Il vantaggio dello *spettro* è quello di presentare il quadro in un piano dimensionale, che prevede la possibilità che possano esistere delle situazioni di "passaggio" o di "sovrapposizione" tra le manifestazioni sintomatologiche.

I criteri diagnostici adottati nel DSM-5 (APA, 2013) adottano una definizione più rigorosa del costrutto di autismo. La principale novità è quella della denominazione della nuova categoria diagnostica dei “disturbi dello spettro dell’autismo”, che ingloba alcuni disturbi precedentemente considerati distinti: il disturbo autistico, la sindrome di Asperger e il DGS-NAS (la sindrome di Rett viene invece inserita nella categoria dei disturbi neurologici). Il DSM-5 inserisce la pletora di sintomi autistici all’interno della categoria diagnostica singola dello *spettro* che viene adattata, in senso dimensionale, all’unicità delle manifestazioni cliniche individuali attraverso l’inclusione di indicatori clinici (es. livello di gravità e abilità verbali) e caratteristiche associate, come ad esempio disturbi genetici o epilessia. Inoltre, il DSM-5 inserisce due importanti innovazioni alla classificazione diagnostica dell’ASD:

- la riduzione da tre a due dei domini sintomatologici (*deficit sociocomunicativi e interessi stereotipati e comportamenti ripetitivi*), derivata da studi che hanno documentato la superiorità di questo modello bifattoriale rispetto a quello trifattoriale del DSM-IV (Mandy, Charman e Skuse, 2012);
- l’indicazione del livello di gravità dei sintomi manifestati all’interno dei domini sopra citati, eseguita su una scala da uno a tre punti.

In generale, quello che si può notare è che nel corso degli anni e delle edizioni dei manuali, l’etichetta diagnostica dell’autismo è diventata sempre più flessibile al fine di includere un ampio spettro di manifestazioni del disturbo. Ne è stata integrata una dimensionalità che ha permesso di riconoscere le sfumature dello spettro in maniera molto più attenta e puntuale così da andare incontro ai bambini e alle loro esigenze individuali. Pur trovandoci all’interno di un quadro teorico nosografico, sono stati fatti dei grossi passi in avanti verso una personalizzazione sempre maggiore che, tuttavia, è circoscritta a questa unica etichetta diagnostica e non prende in considerazione anche le altre, i cui sintomi possono essere presenti e non rientrano nel disturbo dello spettro autistico di per sé.

## **1.5 DISTURBO DA DEFICIT DI ATTENZIONE E IPERATTIVITA' (ADHD)**

Un altro dei disturbi del neurosviluppo particolarmente diffuso e che talvolta viene diagnosticato in comorbidità con l'autismo, è il Disturbo da Deficit di Attenzione e Iperattività (DDAI in Italia, ADHD in inglese). La prevalenza di questo disturbo è aumentata negli ultimi anni, così come le richieste d'aiuto da parte dei genitori. Si stima infatti che riguardi circa il 7% della popolazione mondiale infantile e il 4% della popolazione adulta (Faraone, Biederman e Mick, 2006), e che nell'85% dei casi esso persista anche nella vita adulta (Barkley, Murphy e Fischer, 2008).

### **1.5.1 Quadro clinico**

L'ADHD è un disturbo neurobiologico a esordio infantile, che si caratterizza per livelli di disattenzione, impulsività e iperattività marcati, persistenti, maladattivi e inadeguati rispetto all'età. Spesso i bambini con ADHD faticano a restare fermi o seduti quando necessario, soprattutto nelle situazioni che lo richiedono (come lo stare in classe) e appaiono incapaci di smettere di parlare o agitarsi. Mostrano delle problematiche anche nella sfera sociale, secondarie alle prime, in quanto hanno difficoltà a fare amicizia e rapportarsi con i coetanei (Blackman e Hinshaw, 2002; Hinshaw e Melnick, 1995). Spesso il loro comportamento viene ritenuto irritante o invadente, talvolta persino aggressivo, anche dinanzi a disponibilità da parte dei compagni. Spesso questi bambini faticano a cogliere alcuni segnali sociali più sottili, come ad esempio quando i compagni danno segno di stanchezza.

### **1.5.2 Excursus storico dei criteri diagnostici dal DSM-II al DSM-IV**

Nel 1980, gli studi di alcuni psicologi che facevano ricerca con test di performance (i.e., test che valutano la prestazione migliore del soggetto; e.g., Douglas e Peters, 1979), divennero così influenti nella comunità scientifica che i professionisti della salute mentale iniziarono a riconoscere la relazione tra l'attenzione e la condizione precedentemente nota come Sindrome Iperattiva/Ipercinetica. Col tempo, la diagnosi di Reazione Iperattiva dell'Infanzia del DSM-II (APA, 1968) venne rinominata Disturbo da Deficit di Attenzione (ADD) con la pubblicazione del DSM-III (APA, 1980). Con questo manuale vennero introdotti per la prima volta anche dei sottotipi del disturbo, come ad esempio il

Disturbo da Deficit di Attenzione con o senza l'iperattività. La successiva revisione del manuale diagnostico (DSM-III-R; APA, 1987) rinominò nuovamente il disturbo, dandogli la sua attuale etichetta (Disturbo da Deficit di Attenzione e Iperattività) ma togliendo i sottotipi in favore di diagnosi in parte diverse dall'ADHD. Esse venivano usate primariamente per coloro che non mostravano sintomi prominenti di iperattività.

È con il DSM-IV (APA, 1994) che vennero nuovamente reintrodotti i sottotipi, ossia quello di Disattenzione, Iperattività/Impulsività e Combinato, che sono sottotipi tutt'oggi utilizzati. Per quanto questa struttura diagnostica sia stata supportata e validata negli anni, la validità dei sottotipi è stata messa in discussione dalla ricerca a causa dell'instabilità temporale delle categorie. Inoltre, è stato dimostrato che il sottotipo Impulsività fosse piuttosto raro al di fuori del contesto della scuola dell'infanzia, e venne considerato più un precursore del sottotipo Combinato (Barkley, 1997).

### **1.5.3 Cambiamenti introdotti con il DSM-5**

Ci sono alcuni cambiamenti introdotti in questo manuale diagnostico che possono portare a un maggior numero di diagnosi in adulti e bambini: l'età d'esordio è stata abbassata (è stata modificata da prima dei 7 anni a prima dei 12), gli adolescenti possono mostrare sintomi solo in cinque aree contro le sei richieste invece dai bambini, e il fatto che il bambino debba presentare sintomi in almeno due ambienti diversi, mentre nella versione precedente non si adottava la prospettiva di "presenza" di sintomi, bensì di "menomazione" da parte di qualcosa. La scelta di spostare la soglia d'età di diagnosi a 12 anni è stata dettata anche dal fatto che molti pazienti in età dello sviluppo, soprattutto ragazze, fanno esperienza di sintomi di disattenzione e potrebbero non mostrare precocemente una compromissione funzionale invece presente. I sintomi devono presentarsi almeno in due luoghi diversi per poter certificare una diagnosi di ADHD in quanto questo assicura che i comportamenti siano globali e non circoscritti soltanto ad un luogo, come ad esempio la scuola. È richiesta, infine, una minore quantità di sintomi per effettuare una diagnosi negli adolescenti a partire dai 17 anni in su. Essi sono uguali a quelli che erano presenti nel DSM-IV. Attualmente se ne richiedono cinque, mentre in passato era necessario che fossero sei.

Nel DSM-5 vengono inclusi tre specificatori per indicare i sintomi predominanti, che corrispondono ai sottotipi reintrodotti nel DSM-IV:

- disattenzione predominante: bambini le cui problematiche risiedono principalmente nella scarsa capacità di attenzione;
- iperattività/impulsività predominante: bambini le cui difficoltà sono derivanti soprattutto dal comportamento iperattivo/impulsivo;
- combinato: bambini che presentano entrambi i tipi di problemi.

Quest'ultimo specificatore include gran parte dei bambini con ADHD; essi hanno una maggiore probabilità di sviluppare problematiche di tipo comportamentale e un comportamento oppositivo, e di avere quindi difficoltà a interagire con i coetanei (Faraone, Biederman, Weber et al., 1998).

In questo capitolo è stato esaminato in dettaglio il sistema diagnostico attualmente in vigore, che è quello nosografico, andando a prendere in considerazione DSM ed ICD, che sono i suoi pilastri. Analizzandone le versioni precedenti ed effettuando un excursus storico su di esse, c'è stato modo di vedere che dei passi avanti sono stati compiuti e ci si affaccia sempre più verso un'ottica più dimensionale, prestando attenzione ad elementi che non sempre hanno avuto rilevanza, come l'eziologia dei disturbi o l'influenza che la cultura ha su di essi. Il capitolo successivo compirà un ulteriore passo innanzi, ponendo l'attenzione su un approccio che sempre più sta acquisendo importanza nel campo dei disturbi del neurosviluppo: quello transdiagnostico.



## LE INNOVAZIONI DEL SISTEMA DIAGNOSTICO DIMENSIONALE

Il capitolo precedente ha descritto in dettaglio il sistema diagnostico attualmente vigente. I sistemi diagnostici internazionali sono ampiamente usati dai clinici per categorizzare le difficoltà esperite dai pazienti, stabilire chi ha necessità di ulteriore supporto e avere le informazioni necessarie per prendere delle decisioni per un intervento oculato. Questi sistemi forniscono anche i fondamenti per la ricerca, un quadro per la riflessione concettuale, e guidano il reclutamento e le strategie analitiche. Come si è potuto vedere, essi si sono evoluti nel tempo riconoscendo la necessità di flessibilità teorica e pratica. Tuttavia, nell'ambito dei disturbi del neurosviluppo la ricerca sta mettendo in evidenza l'utilità di un approccio transdiagnostico, che possa essere più sensibile alle necessità dei bambini e a prestare loro aiuto laddove le categorie diagnostiche, per come sono attualmente strutturate, non possono farlo. Questo capitolo avrà come punto focale l'approccio trans-diagnostico; in seguito a una spiegazione volta ad illustrarlo spiegandone le principali implicazioni, verrà esposto uno studio.

### 1. FLESSIBILITA' DEL SISTEMA DIAGNOSTICO ATTUALE E NUOVE PROSPETTIVE

La tassonomia si è evoluta in diversi aspetti nel corso dei decenni. Più di recente, il DSM-5 ha diminuito l'enfasi su criteri di inclusione ed esclusione irremovibili, e aumentato il riconoscimento della variabilità dei disturbi. Un esempio concreto è quello dell'autismo che ha visto i tre domini necessari per la diagnosi ridotti a due. L'aggiunta di nuove specificazioni diagnostiche come autismo *con* disabilità intellettiva o autismo *con* ritardo nello sviluppo del linguaggio mostra il tentativo di introdurre una certa flessibilità, che rimane tuttavia limitata dal modello categoriale. In sintesi, il DSM-5 è un sistema usato per assegnare gli individui a delle categorie diagnostiche che a causa della varietà presente nella manifestazione dei disturbi sembrano essere, talvolta, troppo rigide.

#### 1.1 Le problematiche che lo status quo deve affrontare

Le diagnosi categoriali sono state ritenute una realtà inamovibile per tanto tempo da molti studiosi. L'approccio attuale presenta tre problemi di base.

Il primo è che le tassonomie utilizzate al momento non consentono di identificare e supportare gli individui che presentano una sintomatologia subclinica. Queste difficoltà, sebbene non superino le soglie arbitrarie riconosciute nei manuali, comportano disagio nella vita quotidiana e richiederebbero supporto addizionale nelle aree di apprendimento, comportamento o funzionamento sociale. Questa problematica diagnostica è amplificata dalla disparità di possibilità nell'accesso al supporto terapeutico e alla possibilità di diagnosi, soprattutto su base di caratteristiche etniche e socioeconomiche (Macdonald e Deacon, 2019; Mandell et al., 2009).

La seconda problematica di base è che l'attuale sistema diagnostico confligge con l'alto livello di variabilità dei sintomi nelle categorie. Bambini con la stessa etichetta diagnostica possono avere una sintomatologia incredibilmente variegata, specialmente in termini di impatto sulla qualità di vita ed eziologia (Kofler et al., 2019; Masi, DeMayo, Glozier e Guastella, 2017). Questo contribuisce a rendere il sistema poco utile nel realizzare interventi individualizzati per supportare le specifiche difficoltà.

Il terzo problema è rappresentato dal fatto che i correnti sistemi di classificazione non sono in grado di accomodare facilmente la sovrapposizione tra disturbi apparentemente diversi (Coghill e Sonuga-Barke, 2012). La fedeltà a questo sistema tassonomico ha portato al reclutamento di campioni straordinariamente selettivi fondati sulla presenza o assenza di una particolare diagnosi negli studi che vengono effettuati (Toplak, Jain e Tannock, 2005; Willcutt et al., 2011). Di conseguenza, la letteratura sui diversi disturbi spesso non è rappresentativa della loro reale complessità, ma piuttosto ne descrive una singola rappresentazione che, in verità, si presenta molto raramente. I quadri diagnostici con comorbidità sono molto comuni: bambini con ADHD hanno anche difficoltà di apprendimento nel 44% dei casi (Pastor e Rueben, 2008), nel 65%-85% le stesse difficoltà dei bambini con autismo (Gillberg e Coleman, 2000); autismo ed ADHD, inoltre, hanno una comorbidità che va dal 30% al 70% (Joshi et al., 2017). Questi quadri complessi, insieme ai casi di sintomatologie subcliniche, sono spesso esclusi dagli studi nonostante rappresentino la maggioranza della popolazione con disturbi del neurosviluppo.

Con il mancato riconoscimento della pletora di caratteristiche peculiari che hanno questi bambini rispetto alla popolazione generale, sono inevitabilmente ostacolati i progressi verso una maggiore comprensione dei meccanismi che stanno alla base, e di riflesso c'è un mancato provvedimento di un valido supporto a chi ne ha necessità. Inoltre, viene a

mancare la possibilità di costruire la base di evidenze scientifiche che possa mettere in discussione o migliorare le tassonomie attualmente in uso.

## **1.2 Possibili soluzioni alla rigidità del sistema**

Le problematiche elencate poc' anzi evidenziano la rigidità di un sistema tassonomico che non viene incontro alle esigenze sempre crescenti dei pazienti e all'eterogeneità dei quadri diagnostici esistenti. Si afferma sempre con maggior forza il bisogno di un sistema capace di cogliere le manifestazioni diverse degli stessi disturbi per favorire un approccio personalizzato alla diagnosi e trattamento.

Le conseguenze della mancata individuazione del range e della natura delle difficoltà individuali è ampiamente riconosciuta nella psicopatologia dell'adulto (Cuthbert ed Insel, 2013; Etkin e Cuthbert, 2014). Il progredire del pensiero scientifico in questo ambito ha proposto un approccio alternativo che diminuisce l'aderenza all'approccio diagnostico dominante, quello nosografico, e lo sostituisce con un quadro teorico che prevede di trattare le caratteristiche in ottica di dimensioni piuttosto che di categorie (Dalgleish, Black, Johnston e Bevan, 2020; Newby, McKinnon, Kuyken, Gilbody e Dalgleish, 2015; Reininghaus et al., 2019; Sakiris e Berle, 2019; Titov et al., 2011). Questo approccio prende il nome di RDoC (Research Domain Criteria; Cuthbert e Insel, 2013) e a partire da ciò, grazie alle evidenze scientifiche che ne sono derivate, v'è stato anche un riconoscimento dell'estensione di questo approccio ai disturbi del neurosviluppo (Sonuga-Barke e Coghill, 2014; Sonuga-Barke, Cortese, Fairchild e Stringaris, 2016; Zhao e Castellanos, 2016). Da qui è nato l'approccio che prende il nome di transdiagnostico.

## **1.3 RDoC: l'approccio apripista per i disturbi del neurosviluppo**

Nel tempo, la necessità di rivisitare a livello transdiagnostico i disturbi psicopatologici si è fatta sempre più pressante, e la ricerca si è espansa con la nascita di nuovi approcci. Il Research Domain Criteria (RDoC) è un approccio pensato dal National Institute of Mental Health (NICE) che integra la genomica, le neuroscienze e i dati comportamentali per poter comprendere meglio la salute mentale in termini di gradi di funzionamento e malfunzionamento dei sistemi psicologici e biologici (Insel, 2014). Gli autori identificano

degli obiettivi chiave per la pratica clinica, quali l'includere la comprensione dell'eziologia e della causalità multipla delle malattie, la descrizione dei fenomeni come categoriali o dimensionali, l'inserimento di soglie per demarcare il limite tra patologico e non patologico e comorbidità tra disturbi (Clark, Cuthbert, Lewis-Fernandez, Narrow, & Reed, 2017). Le neuroscienze, concentrandosi sui circuiti neurali, possono individuare distinzioni estremamente sottili che riguardano il funzionamento neurale e il malfunzionamento, che può variare sia assieme allo spettro dei sintomi che durante lo sviluppo, e di conseguenza contribuire a un contesto scientifico che ha degli approcci data-driven oggettivi per la classificazione e il trattamento dei disturbi. Sostanzialmente, l'obiettivo principale dell'RDoC è di dipingere un quadro quanto più preciso possibile della realtà dei disturbi psicologici e della loro varietà. Nell'ambito della ricerca dei disturbi del neurosviluppo ha dato un contributo molto prezioso, che ha poi funto da trampolino di lancio per l'approccio transdiagnostico. La sua introduzione ha influenzato l'architettura degli studi e ha dato maggior spazio di manovra agli studiosi in quanto era molto limitato dalla rigidità delle categorie diagnostiche. Questo ha potuto farlo grazie alla struttura stessa del framework RDoC, che è composta da esempi di domini di funzione e unità di analisi. Ciò che si incoraggia a fare è l'uso di unità di analisi multiple (ad esempio misure psicologiche, valutazione del comportamento e dei circuiti neurali) e la misura di uno o più domini (ad esempio la valenza negativa, i sistemi sensorimotorio e cognitivo). In modo da avere un quadro completo di questi disturbi e deficit complessi, è importante che vengano trovati dei collegamenti tra i diversi sistemi, capire come funzionino assieme, quando sono indipendenti e come cambiano nel tempo.

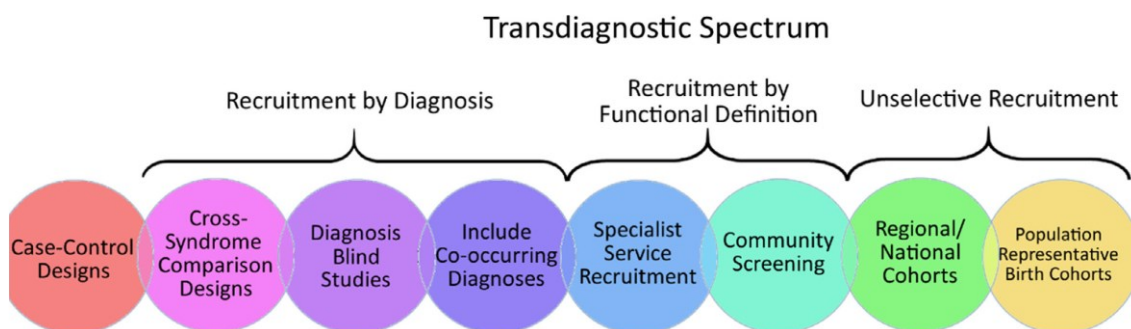
## **2. L'APPROCCIO TRANSDIAGNOSTICO NEI DISTURBI DEL NEUROSVILUPPO**

L'approccio transdiagnostico si colloca all'interno del quadro teorico RDoC descritto nel paragrafo precedente. Esso ne ha molto beneficiato in quanto l'approccio RDoC ha funto da apripista sia nell'ambito della ricerca che in quello clinico. Nonostante ciò nell'ambito del neurosviluppo, c'è ancora molta strada da fare. Questa prospettiva non ha ancora trasformato l'area di ricerca più ampia, nella quale dominano ancora gli studi basati su piccoli gruppi che investigano disturbi singoli. Questo processo richiede una certa dose di impegno ed è difficoltoso: riconcettualizzare la diversità del neurosviluppo richiede un

cambiamento radicale, una riprogettazione della struttura degli studi, del campionamento e dell'interpretazione dei dati raccolti.

## 2.1 Cos'è uno studio transdiagnostico?

Uno studio transdiagnostico si focalizza su quelle caratteristiche e su quei meccanismi che potrebbero non allinearsi con qualsiasi categoria diagnostica convenzionale. Molti studi diversi, nel tempo, hanno portato a delle scoperte transdiagnostiche sui disturbi del neurosviluppo. La figura (Figura 2) posta qui di seguito rappresenta lo spettro degli studi che si differenziano per modalità di reclutamento, da quelli che si focalizzano unicamente su disturbi definiti dal punto di vista diagnostico, a quelli che non utilizzano criteri di selezione a priori clinici o subclinici.



**Figura 2.** Spettro transdiagnostico dei disegni di ricerca (Astle et al, 2022).

In generale, possono esserci tre tipi di reclutamento in questi studi: il reclutamento per diagnosi, il reclutamento funzionale, o il reclutamento non selettivo. Le evidenze mostrano che non c'è un modo migliore o peggiore in assoluto per impostare uno studio transdiagnostico, ma c'è il metodo che meglio si adatta al tipo di studio che si vuole imbastire.

## 2.2 Reclutamento per diagnosi

Questo tipo di reclutamento include, nello specifico, i seguenti disegni: *cross-syndrome comparison*, *diagnosis blind studies* e l'inclusione di diagnosi concorrenti. Nell'ambito della ricerca, i disegni *case-control* sono quelli più largamente utilizzati per lo studio dei disturbi del neurosviluppo. Essi mettono a confronto gruppi di bambini che hanno

soddisfatto i criteri standard per una diagnosi di *NDDs*, o criteri di una forma prossimale o subclinica, e gruppi che hanno ricevuto un'altra diagnosi, o sono a sviluppo tipico. Il disegno di ricerca *cross-syndrome comparison* ha la potenzialità di portare a una comprensione transdiagnostica più approfondita quando vengono inclusi diversi gruppi diagnostici in uno studio, seppur questo disegno in genere concettualizzi i disturbi del neurosviluppo come singoli e ben distinti tra di loro. Un esempio è identificabile nello studio di Steele, Scerif, Cornish e Karmiloff-Smith (2013) che ha messo a confronto bambini con la Sindrome di Down e la Sindrome di William, con l'obiettivo di identificare delle caratteristiche specifiche al costrutto di sindrome. L'importante scoperta a cui ha portato, è che le abilità cognitive dei bambini sono degli eccellenti predittori di una crescita longitudinale nell'abilità di lettura a prescindere dall'etichetta diagnostica posseduta. È proprio a partire da queste scoperte che sono state gettate le fondamenta per l'attuale corrente transdiagnostica. È possibile inserire nei disegni di ricerca degli elementi transdiagnostici più specifici per avere approfondimenti ulteriori: uno di questi può essere, ad esempio, reclutare anche gruppi di bambini che stanno al limite dei confini dei criteri diagnostici convenzionali, in modo da poterli confrontare con i gruppi tipici o con coloro che presentano delle peculiarità più pronunciate. Questo approccio, inoltre, permette di testare se le condizioni più complesse siano distinte qualitativamente dalla forma individuale del disturbo, o semplicemente una somma delle sue parti. Le scoperte tratte da studi di questa tipologia hanno favorito modelli di *NDDs* nei quali distinte caratteristiche fenotipiche, considerate solitamente essere di diversi disturbi, si verificano sia in condizione di isolamento che in condizioni combinate nell'individuo (Bishop e Snowling, 2004; Kelly, Walker e Norbury, 2013; Sokolova et al., 2017). Ad esempio, lo studio condotto da Sokolova et al. (2017) ha incluso bambini con diagnosi di spettro autistico, un gruppo di bambini con ADHD, e un gruppo di bambini autistici ma con alti livelli di disattenzione e iperattività. Questi studi hanno dimostrato che i sintomi descritti nei criteri di disattenzione e iperattività dell'ADHD sono molto comuni in una popolazione di bambini a rischio di *NDDs*, tra cui anche autismo e disturbi della lettura.

### **2.3 Reclutamento funzionale**

I disegni di ricerca basati sui gruppi riescono a identificare delle caratteristiche che tagliano trasversalmente le diverse categorie dei disturbi del neurosviluppo, ma al contempo alimentano un sistema che mantiene ben salde le classificazioni categoriali

convenzionali. Selezionare dei partecipanti che rientrano nei rigidi criteri di inclusione degli studi, crea una distanza ancor maggiore con il resto della popolazione della categoria da cui essi vengono tratti. In questo modo vengono esclusi quei bambini che hanno ugualmente delle difficoltà che richiederebbero un supporto formale o informale, ma si trovano al di sotto della soglia dei criteri diagnostici (Landerl e Moll, 2010; Pastor e Reuben, 2008). Di conseguenza, non essendo questi bambini inclusi negli studi, non si hanno informazioni sufficienti su di loro. Nasce da qui la necessità di un metodo nuovo di campionamento, che permetta una maggiore diversità e rappresentatività della categoria a cui questi bambini appartengono e delle caratteristiche che si vogliono andare a studiare nello specifico. Questo lo si può fare ammorbidendo i criteri di inclusione degli studi o adottando nuovi metodi per reclutare soggetti. Alcune ricerche hanno adottato questo approccio e hanno sostituito il reclutamento attraverso criteri diagnostici con un campionamento basato su bisogni funzionalmente definiti (e.g., Crutchley, Botting e Conti-Ramsden, 1997), permettendo così a molti bambini (oltre a coloro che avevano già una diagnosi), altrimenti esclusi in quanto non conformi ai criteri diagnostici canonici, di essere inclusi nel campione. Un esempio di applicazione di questo approccio funzionale di reclutamento è possibile trovarlo nello studio di Crutchley, Botting e Conti-Ramsden (1997). È stato utilizzato in Inghilterra per creare una coorte di 242 bambini con difficoltà di linguaggio che frequentavano dei professionisti per migliorare il discorso e il linguaggio. Questi sportelli offrivano supporto specialistico per un'ampia gamma di individui con delle difficoltà nell'area del linguaggio basilare, e i bambini li frequentavano non in base a dei rigidi criteri di inclusione od esclusione, ma in base alla loro necessità personale. Ciò che i ricercatori hanno trovato, è che il 99% del campione non rientrava nei criteri di diagnosi del DSM-IV (1994) per quello che all'epoca veniva chiamato Disturbo Specifico del Linguaggio (Conti-Ramsden e Botti, 1999). Una *data-driven cluster analysis* ha identificato sei sottogruppi distinti di bambini con difficoltà del linguaggio specifiche in articolazione, processamento fonologico, difficoltà sintattiche e pragmatiche (Conti-Ramsden, Crutchley e Botti, 1997).

#### **2.4 Reclutamento non selettivo**

All'estremo dello spettro transdiagnostico si trovano quegli studi su larga scala in cui il reclutamento non è legato a nessun criterio diagnostico o funzionale. Esso in genere si effettua tramite altre caratteristiche, come l'essere un gemello (es. Neuman et al., 2005)

o vivere in una particolare area geografica (es. Norbury et al., 2016). Alcuni campioni vengono creati attraverso il campionamento stratificato, che permette di identificare più bambini con caratteristiche d'interesse nell'ambito del neurosviluppo, riduce i *bias* di campionamento e aumenta la rappresentatività. Questi studi possono fornire informazioni preziose a un livello molto ampio che riguardano la prevalenza, il range, la complessità e la gravità delle difficoltà legate al neurosviluppo nella popolazione (es. Vamvakas, Norbury, Vitoratou, Gooch e Pickles, 2019). Le coorti, inoltre, permettono anche di usare metodi *data-driven* che delineano una classificazione ancor migliore, e fanno dei confronti espliciti con delle concettualizzazioni dei disturbi del neurosviluppo già precedentemente esistenti. Dalla maggior parte di questi studi si possono ricavare anche dei dati longitudinali, rendendo così possibile un'osservazione attenta dei cambiamenti e di ciò che guida i risultati dei processi di sviluppo. Un valido esempio di applicazione del reclutamento non selettivo lo si può trovare nel progetto SCALES (*The Surrey Communication and Language in Education Study*; Norbury et al., 2016), che ha permesso di accogliere nuove scoperte sulle difficoltà nell'ambito del linguaggio, più nello specifico sulla prevalenza e le caratteristiche fenotipiche. È stata creata una coorte di oltre 7000 bambini reclutati in tutta la contea del Surrey, e approssimativamente il 10% dei bambini ha mostrato difficoltà nel linguaggio; un quarto di questi, aveva già delle diagnosi mediche effettuate in precedenza. L'ampio assessment ha fornito importanti informazioni sul fatto che la gravità della difficoltà non era legato alla variazione del QI non verbale dalla fascia media alla fascia bassa, portando dunque gli autori a non consigliare un supporto clinico basato unicamente sulla valutazione del QI. I dati longitudinali ricavati da questo studio, hanno mostrato che le abilità linguistiche sono fortemente stabili nei primi tre anni di scuola, con poche evidenze che mostrano che le difficoltà diminuiscono col tempo (Norbury et al., 2017).

## **2.5 Nuovi approcci transdiagnostici**

Andando a prendere in esame gli approcci di analisi, è facile identificare due alternative principali che sono diventate centrali nell'approccio transdiagnostico: il metodo dimensionale e il *clustering*. Essi ci permettono di andare a fondo e di studiare la natura complessa ed eterogenea dei disturbi del neurosviluppo. Entrambi i metodi fanno uso delle tecniche di *multivariate data reduction*, così da fornire dei potenziali modelli parsimoniosi di campioni ampi e variegati. I metodi dimensionali usano misure multiple



per generare scale continue che corrispondono a dei costrutti latenti ampi in cui gli individui possono essere inseriti. I metodi di *clustering*, invece, usano questo tipo di misure per identificare dei sottogruppi discreti di individui. Qui di seguito verranno discussi entrambi i metodi più nello specifico.

### 3. IL METODO DIMENSIONALE

Il metodo dimensionale non consiste semplicemente nel considerare patologie esistenti e dar loro un nuovo nome, una nuova dimensione; si tratta di un nuovo tipo di approccio che prende in considerazione una moltitudine di fattori e caratteristiche che si sovrappongono tra di loro e vengono visti in un'ottica dimensionale, piuttosto che come classificazioni binarie canoniche di sintomi dei disturbi. Le dimensioni riflettono la varianza condivisa attraverso diverse misure che plausibilmente risultano in un costrutto latente sottostante, che inquadra gli *NDDs* in un'ottica multidimensionale piuttosto che vederli come disturbi assolutamente distinti tra di loro e che non hanno alcun tipo di legame. Focalizzarsi sulle dimensioni dei processi del neurosviluppo favorisce inoltre un allontanamento dalla selezione di gruppi i cui criteri sono rigidi e classici, in quanto adotta delle tecniche di reclutamento più flessibili, che sono state delineate in precedenza. Esse permettono di avere una panoramica più ampia di tutte le caratteristiche che hanno un ruolo chiave nella panoramica del neurosviluppo come le abilità linguistiche, l'apprendimento, il controllo attentivo e la comunicazione sociale. A partire da ciò l'approccio multidimensionale può trasformare la ricerca e avere una declinazione pratica nell'istruzione e nella clinica. L'identificazione di potenziali dimensioni del neurosviluppo è difficoltosa perché ci sono molti fattori da prendere in considerazione. Una delle complicazioni facilmente identificabili ha a che fare con una difficoltà presente già da molto tempo a stabilire il livello appropriato per la concettualizzazione dei disturbi che sono caratterizzati prevalentemente dal comportamento, la psicologia, la cognizione o la psicopatologia (es. Kendler, 2016; Zachar e Kendler, 2007). La nostra comprensione dei meccanismi fondamentali che si trovano alla base di queste caratteristiche non si mappa facilmente su dimensioni ampie e continue, e potrebbero anzi avere strutture gerarchiche o comunque più complesse. Se questi costrutti non possono essere concettualizzati come dimensioni, che livelli di descrizione si dovrebbe dunque usare? A livello più granulare, le dimensioni sono state rappresentate come endofenotipi, aspetti del comportamento misurabili e molto specifici che si trovano tra i sintomi e i sottostanti meccanismi neurobiologici. Un approccio alternativo che negli ultimi anni ha ricevuto particolare attenzione prevede l'uso di dati sui sintomi come mezzo per identificare dimensioni importanti a livello del neurosviluppo. In questo contesto, il "sintomo" non è unicamente inteso come caratteristica definita diagnosticamente, bensì in molti casi riflette un qualsiasi tratto misurabile di un disturbo del neurosviluppo. In questa sede i dati stessi definiscono la dimensione d'interesse, e non sono limitati dalle teorie formulate

a priori, pur permettendo ai clinici di testarle. Le dimensioni sintomatiche create con questo metodo hanno attinto a metodi statistici che vanno dall'analisi della covarianza (Dolan e Lennox, 2013), all'analisi basate sulla regressione (Boxhoorn et al., 2018; Leno et al., 2018; Takeuchi et al., 2013), ai metodi di riduzione delle dimensioni esploratorie e confermatorie (Bloemen et al., 2018; Furlong et al., 2018; McGrath et al., 2016), ai modelli *latent class to latent trait* (Carragher et al., 2014), infine, alla tassometria (Marcus e Barry, 2011).

### 3.1 Possibili dimensioni transdiagnostiche di disturbi del neurosviluppo

I diversi studi condotti negli ultimi anni con questo approccio hanno portato alla formulazione di svariate dimensioni che possono essere associate agli *NDDs*. La tabella qui di seguito (Figura 3) ne darà una panoramica grafica; è bene sottolineare che il campione di questi studi è composto da forme più “semplici” dei disturbi (quindi senza comorbidità) e, di conseguenza, sottostimano la prevalenza delle caratteristiche elencate a livello di popolazione.

Dimension	Neurodevelopmental disorders					
	ADHD	Autism	Specific reading disorder (dyslexia)	Specific maths disorder (dyscalculia)	Developmental language disorder	Social pragmatic communication disorder
Hyperactivity and impulsivity	**	*				
Inattention	**		**	**	*	
Social communication	*	**				**
Executive functioning	**		*	*	*	
Phonological processing	*		**	*	**	

Developmental coordination disorder / dyspraxia is not included due to the paucity of studies reviewing its potential cognitive and behavioural dimensions.

\*Moderate association, \*\*Strong association.

**Figura 3.** Possibili dimensioni transdiagnostiche e disturbi del neurosviluppo associati (Astle et al., 2022)

#### 3.1.1 Iperattività/impulsività e disattenzione

Sintomi considerati basilari per la diagnosi di ADHD come iperattività/impulsività e disattenzione sono comuni anche in altri disturbi: un comportamento con queste caratteristiche si può trovare in bambini con difficoltà di apprendimento (Hawkins, Gathercole, Astle, The Calm e Holmes, 2016), ed è comune anche in bambini che

appartengono allo spettro autistico (Arnett et al., 2018; van Steijn et al., 2012). A riconferma degli studi che hanno fornito queste evidenze, anche la tassometria ha portato delle prove sul fatto che entrambi i tipi di comportamento hanno una distribuzione continua attraverso la popolazione per intero (Marcus e Barry, 2011). In generale, si è trovato che in campioni presi dalla popolazione e altri campioni formati da bambini con ADHD, vi è una continuità nella dimensione dell'iperattività/impulsività e della disattenzione (Haslam et al., 2006; Hudziak, Achenbach, Althoff e Pine, 2007; Marcus e Barry, 2011).

### **3.1.2 Uso pragmatico del linguaggio**

Una seconda dimensione da prendere in considerazione, e che va a coprire tutta la categoria degli *NDDs*, può essere l'uso pragmatico del linguaggio (Bishop e Norbury, 2002). Giovani affetti da autismo mostrano differenze in questa dimensione rispetto a individui non autistici, e ciò si presenta generalmente in combinazione con interessi ristretti e comportamenti stereotipati, i quali a loro volta potrebbero avere una base dimensionale (Lord et al., 2012). Le difficoltà di pragmatica sociale sono anche caratterizzanti del Disturbo della Comunicazione Sociale (SPDC; Mandy, Wang, Lee e Skuse, 2017; Norbury, 2014) e sono state osservate anche in bambini con ADHD (van Steijn et al., 2012) e con problemi legati all'apprendimento (Mareva, Team CALM e Holmes, 2019; Hawkins et al., 2016; Rints, McAuley e Nilsen, 2015). Evidenze scientifiche hanno mostrato che le abilità di comunicazione sociale pragmatica e il comportamento iperattivo sono strettamente collegati. Hawkins et al. (2016), in uno studio con dei campioni misti (bambini con ADHD e difficoltà cognitive legate all'apprendimento), hanno riportato alti livelli di concomitanza tra queste due variabili. Inoltre, Mareva et al. (2019), utilizzando la *network analysis* per trovare dei collegamenti tra vari tipi di comportamento in questo gruppo diagnostico nello specifico, ha trovato dei forti collegamenti tra iperattività e iniziazione della comunicazione in maniera inappropriata.

### **3.1.3 Processamento fonologico**

Il processamento fonologico fa riferimento a quella serie di abilità utilizzate nella rappresentazione e manipolazione della struttura del suono della lingua, e mostra chiare evidenze di una dimensionalità transdiagnostica. Essa emerge grazie all'associazione tra

la consapevolezza fonologica e le misure verbali di memoria di lavoro e a breve termine (Gathercole, 2006; Melby-Lervåg, 2012). Le difficoltà in queste abilità vengono associate a quei disturbi del neurosviluppo che pertengono la lettura e la scrittura, e sono piuttosto comuni (Bishop e Snowling, 2004; Elliott e Grigorenko, 2014; Hulme e Snowling, 2013). Sono inoltre presenti in bambini con difficoltà matematiche (Jordan, Wylie, & Mulhern, 2010; Peng, Congying, Beilei, & Sha, 2012; Swanson & Sachse-Lee, 2001) e ADHD (Holmes et al., 2014, 2020).

### **3.1.4 Funzioni esecutive**

A lungo, le difficoltà nelle funzioni esecutive sono state considerate un segno distintivo dell'ADHD (Barkley, 1997; Castellanos-Ryan et al., 2016; Pennington & Ozonoff, 1996), ma si estendono anche ad altri disturbi del neurosviluppo quali quelli legati alle difficoltà di lettura (Wang & Gathercole, 2015), all'autismo (Griffith, Pennington, Wehner, & Rogers, 1999) e al linguaggio. Gli studi hanno trovato che queste difficoltà sono differenziate tra di loro anche in riferimento a diversi *NDDs* (Boxhoorn et al., 2018; Carter-Leno et al., 2018; Holmes et al., 2014; Pennington & Ozonoff, 1996), e che l'eterogeneità si trova anche all'interno di uno stesso gruppo diagnostico. A questo proposito, lo studio di Kofler et al. (2019) ha trovato che nonostante l'89% dei bambini con ADHD mostrassero difficoltà in un solo aspetto delle funzioni esecutive, soltanto un terzo del campione presentava difficoltà in due o più domini delle stesse. Ci si è domandati il perché di questa variabilità, sia all'interno della stessa categoria diagnostica, che tra tutte le altre dei disturbi del neurosviluppo, e una delle risposte che ci si è dati, è che le funzioni esecutive rappresentano una dimensione dominio-generale delle abilità cognitive, che è scomponibile in sub-dimensioni che possono presentare una varietà di sintomi in base al dominio in cui il bambino presenta delle difficoltà.

## **3.2 Benefici e limitazioni dell'approccio dimensionale**

L'approccio dimensionale presenta alcuni fondamentali vantaggi. In primo luogo, permette di studiare la relazione che intercorre tra dimensioni diverse e il loro collegamento con i fattori neurali e genetici, così da permettere di identificare dei potenziali meccanismi di varianza unica o condivisa (Holmes et al., 2020; Parkes et al., 2021). Esso può essere usato per facilitare la scoperta di percorsi comuni eziologici di

difficoltà specifiche, e permette un importante approfondimento nell'eziologia dei sintomi transdiagnostici e nelle loro implicazioni di funzionamento. In secondo luogo, molte delle caratteristiche fenotipiche dei disturbi del neurosviluppo più comuni possono venire organizzate in insiemi, governati dalle dimensioni sottostanti. Essendo che queste dimensioni non osservano i confini diagnostici convenzionali, la riconcettualizzazione può in potenza aiutare la comprensione, la valutazione e il supporto di bambini con disturbi del neurosviluppo senza dover ricorrere ai sistemi diagnostici classici che difficilmente catturano le necessità del singolo. Le dimensioni, inoltre, scalzano le soglie diagnostiche arbitrarie. Infine, l'approccio dimensionale può essere molto più informativo sui cambiamenti nello sviluppo relativi alla presenza o alla mancanza di una diagnosi. Questi approcci, tuttavia, presentano anche alcune limitazioni. Per prima cosa, i metodi di *data reduction* che vengono impiegati mancano di controllo sperimentale e non sono adatti a una comprensione più precisa, meccanica e capillare dei processi del neurosviluppo. Le dimensioni degli studi a livello individuale sono fortemente dipendenti dalle misure e dai partecipanti, e questo rende difficoltoso etichettarle. Le dimensioni possono venire caratterizzate in maniera più ampia (es. disattenzione, comunicazione pragmatica) o concentrarsi su aspetti più specifici, come ad esempio le componenti del processo fonologico (Ramus, Marshall, Rosen, & Van Der Lely, 2013). Sono entrambi approcci validi, ma in tutti i casi le dimensioni verranno definite dai dati disponibili ricavati dalle ricerche.

## 4. IL CLUSTERING

Il *clustering* è un approccio complementare ai metodi di *data reduction* utilizzati negli approcci funzionali per identificare i sottogruppi nei dati raccolti, basandosi su delle caratteristiche specifiche. Può essere applicato a una vasta gamma di diversi campioni, da popolazioni diagnosticamente definite, a popolazioni miste. Come per gli approcci funzionali, anche le tecniche di *clustering* sono più performative se messe in combinazione con tecniche di campionamento volte a produrre dei campioni rappresentativi dei domini d'interesse. Il *clustering* è utilizzato in molte branche della scienza, e nel campo degli studi transdiagnostici permette di identificare caratteristiche cognitive, comportamentali o neurali. Le analisi, successivamente, assegnano gli individui ai cluster caratterizzati da specifici profili formati da punteggi assegnati alle varie caratteristiche. Recenti usi del *clustering* come mezzo *data-driven* per distinguere i fenotipi dei disturbi del neurosviluppo includono il *simple k-means clustering* (es. Astle, Bathelt, & Holmes, 2019), il *clustering* gerararchico e agglomerato (es. Bathelt, Vignoles, & Astle, 2021; Kernbach et al., 2018; Poletti, Carretta, Bonvicini, e Giorgi-Rossi, 2018; Siugzdaite, Bathelt, Holmes, e Astle, 2020) e il rilevamento della comunità all'interno delle reti (es. Bathelt et al., 2018). Si stanno dimostrando strumenti preziosi e validi per supportare le neuroscienze nella comprensione dei disturbi del neurosviluppo, combinando diverse fonti di dati tra cognizione e comportamento (es. Bathelt et al., 2018) e comportamento e neuroimaging (Bathelt, Johnson, Zhang, e Astle, 2019; Kernbach et al., 2018; Kushki et al., 2019).

### 4.1 I benefici e i limiti del clustering

I vantaggi che si possono trarre dal *clustering* dipendono dal tipo di campione a cui viene applicato. Campioni diagnosticamente ben definiti possono permettere un ridimensionamento, inteso come cambiamento delle difficoltà manifestate dai bambini in periodo di sviluppo, in contrasto con i criteri diagnostici formali che tendono ad essere relativamente statici. In genere, il clustering è uno strumento molto flessibile e adattabile a molteplici tipi di campione che hanno diverse specificità. Se usato con individui che hanno già ricevuto una diagnosi di *NDDs* può sfidare i limiti esistenti, trovare nuovi sottotipi e mappare la comorbidità con altri disturbi. In caso venga combinato con campioni funzionalmente definiti, il *clustering* può mappare l'eterogeneità dei profili cognitivo-comportamentali associati a risultati personalmente rilevanti per i bambini,

come il successo scolastico. Può inoltre venire applicato anche a campioni su larga scala per una rivalutazione radicale di come le difficoltà cambiano e si intrecciano tra loro nel periodo di sviluppo, e la loro prevalenza relativa nella popolazione. I *cluster data-driven* permettono di superare in modo appropriato le limitazioni dell'attuale sistema diagnostico che sono state citate in precedenza. Ad esempio, le dimensioni catturano delle gradazioni continue nelle performance senza dover ricorrere a delle soglie arbitrarie, e più dimensioni possono combinarsi a vicenda senza necessità di categorie. I cluster, inoltre, possono comunque tracciare dei confini, ma non sono arbitrari: sono legati ai dati raccolti e fanno in modo che ci siano dei raggruppamenti più allineati con i meccanismi sottostanti, e che permettano un intervento di aiuto più puntuale. Attualmente, il metodo del *clustering* presenta alcuni limiti. In primo luogo, l'assegnazione dei *cluster* non è imparziale, e propende per quelle misure che spiegano la varianza maggiore. Quando vengono combinati diversi *data-types* multipli, è difficile che il *clustering* sia guidato allo stesso modo da ciascuno di essi. Ad esempio, nello studio di Kushki et al. (2019), i *cluster* si erano distinti prevalentemente grazie dati ricavati dai questionari piuttosto che dai dati della morfologia corticale. In secondo luogo, gran parte degli algoritmi usati nel *clustering* sono programmati per demarcare in modo netto i sottogruppi putativi, lasciando tra di essi dello spazio libero. Nella realtà, i confini tendono ad essere più sfumati a causa di casi *borderline* o rumori nelle misurazioni: ciò rende impossibile distinguere tutti i membri di sottogruppi autentici. Infine, questa tecnica sottende che nei sottogruppi ricavati ci sia omogeneità. Per definizione all'interno dei *cluster* c'è più omogeneità che nel campione completo, ma al loro interno può comunque esserci una variabilità importante che viene perduta.



## 5. UN ESEMPIO DI STUDIO TRANSDIAGNOSTICO DATA-DRIVEN

Gli ultimi anni hanno visto frequenti applicazioni dell'approccio transdiagnostico in tutte le sue sfumature, e la ricerca che verrà presa in considerazione in questa sede è stata svolta dal gruppo di ricerca coordinato dal Prof. Duncan Astle (2021). Il suo focus è nelle difficoltà comportamentali e nell'organizzazione del cervello: lo scopo della ricerca è, infatti, vedere se le difficoltà comportamentali che alcuni bambini presentano in infanzia sono in qualche modo legate a come il cervello è organizzato dal punto di vista funzionale e capire se dai profili *data-driven* i ricercatori sono in grado di spiegarne la diversità. I paragrafi successivi si concentreranno in particolar modo sulla community detection (uno dei metodi utilizzati per studi di questo tipo) e sui profili comportamentali che ne emergeranno.

### 5.1 Descrizione della ricerca

I ricercatori si sono posti due obiettivi di ricerca in questo studio: 1) capire se profili *data-driven* distinti possano spiegare la diversità delle difficoltà comportamentali nell'infanzia, e 2) capire come questi profili sono associati con l'organizzazione funzionale del cervello. I partecipanti sono stati selezionati mediante un reclutamento funzionale, per formare un gruppo eterogeneo di 957 bambini di età compresa tra i 5 e i 15 anni con difficoltà nelle aree dell'attenzione, apprendimento, memoria. La valutazione è avvenuta mediante l'utilizzo delle Conners 3, un questionario *parent-report* che ha come obiettivo quello di delineare i profili comportamentali dei propri figli. Questo questionario è ampiamente usato nell'ambito clinico perché permette di rilevare la presenza di problematiche comportamentali (e.g., disattenzione e iperattività) e socio-emotive (e.g., ansia, relazioni con i pari) ed è notoriamente validato e affidabile (Conners, 2013). In genere i *parent-reports*, nonostante le limitazioni conosciute che fanno parte dello strumento in sé, paiono catturare un'importante varianza che alcuni task specifici non sono in grado di far emergere (Barkley e Murphy, 2010; Biederman et al., 2008). Attraverso la Conners Parent Rating Short Form 3rd Edition, genitori o tutori hanno valutato la frequenza di 45 item che facevano riferimento a comportamenti avuti dai bambini nell'ultimo mese attraverso sei scale che misuravano: disattenzione, iperattività/impulsività, problemi di apprendimento, funzioni esecutive, aggressività e relazioni con i pari.

## 5.2 Metodo

### 5.2.1 Misure

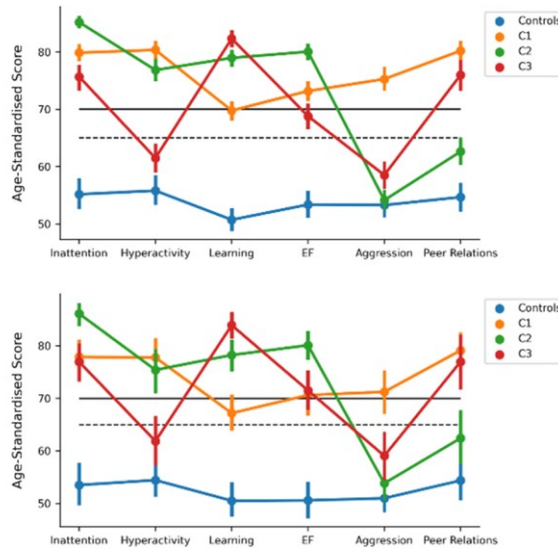
Per la misurazione dell'intelligenza fluida è stato usato il subtest *Matrix Reasoning* della *Wechsler Abbreviated Scale of Intelligence* (WASI-II, Wechsler et al., 2011). Per l'intelligenza cristallizzata invece, è stato utilizzato il *Peabody Picture Vocabulary Test* (PPVT), che serve a misurare il vocabolario ricettivo (Dunn e Dunn, 2017). Per misurare la lettura e le abilità matematiche sono stati usati, rispettivamente, il *Word Reading* e il *Numerical Operations subtest* della *Wechsler Individual Achievement Test* (WIAT-II; Wechsler, 2005). Alcuni bambini (n=68) hanno effettuato il *Math Fluency subtest* del *Woodcock Johnson III Test of Achievement* (WJ-III; Woodcock et al., 2001) al posto del *Numerical Operations*. Tutti i risultati sono stati standardizzati in base alle norme d'età (M=100, SD=15).

### 5.2.2 Costruzione della rete comportamentale e profiling

I profili comportamentali sono stati creati utilizzando una tecnica denominata *community network* usando l'algoritmo di Louvain. Ogni bambino è stato quindi assegnato ad una comunità. Sono state inoltre analizzate nel gruppo le differenze demografiche, di diagnosi, intelligenza e apprendimento.

## 5.3 Risultati

Il gruppo di ricerca ha identificato una rete comportamentale partendo da correlazioni *child-by-child* attraverso le sei scale della Conners per 777 bambini con difficoltà di apprendimento. 22 bambini sono stati esclusi perché i loro punteggi nelle scale non variavano, di conseguenza non si poteva calcolare il coefficiente di correlazione. Il *consensus community detection* della rete comportamentale ha identificato tre comunità di bambini, ma la composizione di queste comunità variava leggermente.



**Figura 4.** Risultati della community detection. I profili comportamentali per le tre comunità e il gruppo di controllo (in alto) e il campione MRI (in basso).

I tre gruppi che si sono formati sono: C1 (difficoltà principalmente nell'area delle funzioni esecutive calde), C2 (difficoltà nell'area delle funzioni esecutive fredde) e C3 (difficoltà di apprendimento). I gruppi hanno mostrato distinti profili di comportamento (vedere Fig. 4). C1 (n=399) presentava gli indici più alti di Aggressività, Problemi con i Pari e Iperattività/Impulsività; C2 (n=260) aveva i punteggi più alti in Disattenzione e difficoltà nelle Funzioni Esecutive; C3 (n=178), infine, presentava punteggi più elevanti in Difficoltà di Apprendimento. Come ci si aspettava, erano presenti meno diagnosi di disturbi nel gruppo di controllo, e un numero significativo di diagnosi in meno rispetto agli altri gruppi di autismo (C1 e C2) e dislessia (C3).

**Tabella 1.** Caratteristiche del gruppo

	Controls	C1	C2	C3
<i>N</i>	158	339	260	178
Boys: <i>n</i> (%)	89 (56.33%)	271 (79.94%)	155 (59.62%)	110 (61.8%)
Girls: <i>n</i> (%)	69 (43.67%)	68 (20.06%)	105 (40.38%)	68 (38.2%)
Diagnosis: <i>n</i> (%)	6 (3.8%)	163 (48.08%)	83 (31.92%)	66 (37.08%)
ADHD: <i>n</i> (%)	1 (0.63%)	123 (36.28%)	46 (17.69%)	21 (11.8%)
Dyslexia: <i>n</i> (%)	2 (1.27%)	7 (2.06%)	20 (7.69%)	19 (10.67%)
Autism: <i>n</i> (%)	0 (0%)	36 (10.62%)	8 (3.08%)	13 (7.3%)
Age: <i>M</i> ( <i>SD</i> )	10.85 (2.21)	10.43 (2.38)	10.74 (2.09)	9.82 (2.06)
IQ: <i>M</i> ( <i>SD</i> )	109.66 (11.41)	96.6 (12.63)	93.4 (11.73)	88.94 (13.21)
Reading: <i>M</i> ( <i>SD</i> )	108.7 (12.83)	91.61 (17.43)	86.51 (15.24)	79.43 (15.37)
Maths: <i>M</i> ( <i>SD</i> )	115.52 (18.11)	89.67 (18.04)	82.73 (14.19)	79.58 (14.16)

Relativamente al gruppo C1, i ricercatori hanno trovato che fosse più probabile i bambini avessero diagnosi di ADHD e fossero maschi; questo gruppo ha avuto risultati più alti in QI, matematica e lettura rispetto a C2 e C3. Quest'ultimo ha avuto i punteggi più bassi. C1 ha mostrato una proporzione significativamente maggiore di diagnosi di ADHD rispetto al campione di controllo e a C3. Nonostante nel gruppo di controllo ci fossero più femmine rispetto a C1, la proporzione maschi-femmine non ha mostrato differenze significative tra i gruppi data-driven.

#### 5.4 Discussione dei risultati

In tutti i gruppi a rischio i livelli di disattenzione, difficoltà nelle funzioni esecutive fredde e apprendimento si trovavano nella fascia “Elevato” o “Molto elevato”, con livelli significativamente più alti rispetto al gruppo di controllo. Ciò malgrado, i gradi di difficoltà nei domini comportamentali specifici si sono distinti in tre tipologie di profili: C1 (funzioni esecutive calde), C2 (funzioni esecutive fredde) e C3 (problemi di apprendimento). Il gruppo C1, come già anticipato precedentemente, ha presentato alti livelli di comportamenti aggressivi, più elevati rispetto agli altri gruppi, con punteggi alti in iperattività/impulsività e con relazioni con i pari scarse. Dando uno sguardo alla letteratura, queste difficoltà sembrano trovarsi spesso in concomitanza e sono più legate a compiti che richiedono l'uso delle funzioni esecutive calde, in particolar modo la regolazione emotiva e il controllo degli impulsi (Zelazo e Carlson, 2012). Non sono una sorpresa le difficoltà emerse a rapportarsi con i pari, considerata la forte correlazione tra

regolazione delle emozioni e comportamento prosociale nei bambini (Eisenberg et al., 2007; Hastings et al., 2005; Liew et al., 2011; Moriguchi et al., 2020), e la connessione tra difficoltà comportamentali e pragmatica (Hawkins et al., 2016; Ketelaars et al., 2010). Una conseguenza ai risultati di questi studi si riflette nella vita sociale del bambino, che può mostrare delle difficoltà nella creazione di una rete sociale. Spesso le funzioni esecutive calde e fredde sono correlate tra loro (Zelazo e Carlson, 2012), ma questo gruppo ha mostrato bassi livelli di disattenzione e difficoltà alle funzioni cognitive fredde; inoltre, il loro quoziente intellettivo era appropriato per l'età. Nonostante il minor numero di difficoltà mostrate, questo è il gruppo che ha presentato un numero più elevato di diagnosi di ADHD (circa un terzo, ma l'alto numero di bambini con ADHD negli altri gruppi suggerisce che C1 non rifletta unicamente dei profili di questo tipo), e autismo rispetto ad alcuni dei profili data-driven, e un numero minore rispetto a quello che ci si sarebbe aspettati di diagnosi di dislessia rispetto a C2 e C3. Il gruppo C1 sembra avere maggiori difficoltà comportamentali piuttosto che cognitive; esso è inoltre formato perlopiù da maschi che, in precedenti studi, hanno mostrato avere più difficoltà sociali e una maggiore esternalizzazione rispetto alle femmine (Holmes et al., 2020). In linea con la letteratura, i maschi hanno presentato un numero più alto di diagnosi di disturbi del neurosviluppo rispetto alle femmine (es. Russell et al., 2014).

Il gruppo C2 è invece caratterizzato da difficoltà comportamentali particolarmente elevate, legate alle funzioni cognitive fredde rispetto agli altri gruppi. Ciò ci suggerisce che questi bambini fanno fatica a concentrarsi, ridirezionare la loro attenzione e con l'organizzazione in quanto ci sono difficoltà a livello di controllo cognitivo (Diamond, 2013). Questi bambini hanno ottenuto punteggi molto elevati in iperattività/impulsività e presentano un profilo vagamente simile al tipo combinato di ADHD, nonostante meno di un quinto del gruppo abbia avuto questa diagnosi. Infine, C2 mostra moderate difficoltà in compiti che prevedono l'uso di abilità cognitive generali e successi accademici, con performance migliori di C3 ma peggiori di C1.

Il gruppo più piccolo, il C3, è caratterizzato dai punteggi più elevati in difficoltà di apprendimento, molto più alti rispetto agli altri gruppi. Le loro difficoltà comportamentali di controllo cognitivo sono comparabili a quelle del gruppo C1, seppur i livelli di iperattività/impulsività siano nella norma. C3 ha inoltre totalizzato i punteggi più bassi nei test di quoziente intellettivo e successi accademici. I ricercatori hanno ipotizzato che questo gruppo possa rappresentare una piccola porzione di popolazione con un tipo di apprendimento più selettivo e difficoltà cognitive, con livelli di iperattività relativamente

bassi e problemi di condotta. Il risultato più singolare del gruppo è stato trovare delle difficoltà nella relazione con i pari, seppur la letteratura suggerisca che il rifiuto da parte dei compagni sia più comune in bambini con problemi di apprendimento (Frederickson e Furnham, 2004; Parhiala et al., 2015; Pijl e Frostad, 2010; Siperstein et al., 2007; Wiener e Schneider, 2002). Possono esserci molti problemi potenzialmente alla base di ciò, tra cui lo stigma, difficoltà cognitive, ansia sociale e vittimizzazione per partecipare a dei programmi educativi addizionali (Livingston et al., 2018).

### **5.5 Limiti e implicazioni della ricerca**

La ricerca presenta un limite principale che gli autori hanno messo in evidenza, e viene identificato nell'aver fatto affidamento alle scale Conners per la valutazione dei comportamenti; queste infatti non rilevano alcuni aspetti del comportamento, come la regolazione emotiva, che avrebbero potuto modificare i sottogruppi identificati nelle analisi. Quello presentato è un esempio calzante di studio transdiagnostico e i risultati stessi mettono in evidenza che indipendentemente dal tipo di diagnosi (che sia essa presente o assente) i bambini possono mostrare una sintomatologia e delle difficoltà di diverso tipo. L'esempio più evidente è quello delle dimensioni presentate, in genere associate all'ADHD, presenti in vari gruppi che hanno difficoltà di diverso tipo e punteggi distinti nelle scale e nei subtest da cui sono stati tratti i dati. Questo studio dimostra quanto un approccio transdiagnostico sia importante per individuare a livello individuale dimensioni di compromissione e forza che sarebbero altrimenti solo parzialmente riconosciute dalle canoniche etichette diagnostiche. Ciò consente pertanto un avanzamento nella realizzazione di interventi individualizzati. Il metodo transdiagnostico guarda oltre quello che è il sistema diagnostico attuale e si concentra dove vi sono punti di difficoltà e punti di forza indipendentemente all'etichetta diagnostica, offrendo un prezioso contributo alla ricerca, alla pratica clinica, e a chi nella vita quotidiana si trova ad affrontare situazioni che vedono queste difficoltà centrali.

## CONSIDERAZIONI FINALI

Nel complesso, questo studio sottolinea l'importanza di rivisitare il sistema diagnostico attuale proponendo dei cambiamenti che consentano l'identificazione dei profili di funzionamento individuali, favorendo una maggiore attenzione anche ai casi considerati subclinici e, potenzialmente, affinando la progettazione di interventi individualizzati.

Passare da una prospettiva in cui la diagnosi è al centro a una in cui lo è il bambino ha diverse implicazioni. Prima fra tutte, a livello di ricerca, questo permette di comprendere meglio l'eziopatologia dei disturbi stessi. Viene riconosciuta l'importanza della neurodiversità e dei quadri clinici non puri (le forme "pulite" di un disturbo sono relativamente rare), e di conseguenza ci si discosta dal concetto di quadro diagnostico "tipico" e "atipico". Questo approccio, più flessibile e di più ampio respiro, può fungere da propulsore anche nell'ambito educativo: a tal proposito, l'Università di Edimburgo ha recentemente promosso un programma educativo chiamato "Progetto LEANS" (Learning About Neurodiversity at School; <https://salvesen-research.ed.ac.uk/leans>) che ha come obiettivo quello di sensibilizzare i bambini dagli 8 agli 11 anni nelle scuole primarie al costrutto di neurodiversità. Ha una durata di 15-19 ore circa, da suddividere in incontri da 1-2 ore che corrono l'arco dell'intero semestre, ed è disponibile gratuitamente nel sito dell'Università (attualmente sono in lingua inglese). I materiali sono composti da video educativi, presentazioni e Power Point, storie da leggere e materiali interattivi divisi per unità. Infine, un'altra implicazione del cambio di paradigma consentirebbe anche a quei bambini che non rientrano formalmente nei criteri diagnostici di un disturbo di ricevere adeguati strumenti di supporto nelle aree in cui mostrano delle difficoltà. A questi propositi, è fondamentale che si tenga anche in considerazione la dinamicità dell'individuo, che va oltre la staticità che fornisce la diagnosi basata su sistemi categoriali.

In conclusione, i disturbi del neurosviluppo sono comuni e possono avere un impatto su tutto l'arco di vita delle persone che ne soffrono e di chi orbita loro attorno. Possono presentarsi in molte forme, che vanno da limitazioni molto specifiche a difficoltà pervasive. Un quadro teorico e pratico che possa individuarne la variabilità è molto importante per capire i meccanismi che stanno alla base di questi disturbi, ma soprattutto per aiutare in modo più efficace, mirato e puntuale i bambini.





## BIBLIOGRAFIA

- Aarseth E, Bean AM, Boonen H, et al. Scholars' open debate paper on the World Health Organization ICD-11 Gaming Disorder proposal. *J Behav Addict*. 2017;6(3):267-270.
- Ann M. Kring, Gerald C. Davison, John M. Neale, Sheri L. Johnson, "Psicologia clinica", Zanichelli, 2017.
- APA, American Psychiatric Association;
  - [1952], *Diagnostic and statistical manual of mental disorders: First edition*, Washington, D.C., American Psychiatric Association.
  - [1968], *Diagnostic and statistical manual of mental disorders: DSM-II*, Washington, D.C., American Psychiatric Association.
  - [1980], *Diagnostic and statistical manual of mental disorders: DSM-III*, Washington, D.C., American Psychiatric Association; trad. it. *DSM-III. Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali*, Milano, Masson, 1984.
  - [1987]; *Diagnostic and statistical manual of mental disorders, work group to revise DSM-III (DSM-III-R)*, Washington, D.C., American Psychiatric Association.
  - [1994], *Diagnostic and statistical manual of mental disorders: DSM-IV*, Washington, D.C., American Psychiatric Association; trad. it. *DSM-IV. Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali*, Milano, Masson, 1996.
  - [2000], *Diagnostic and statistical manual of mental disorders: Text Revision: DSM-IV-TR*, Washington, D.C., American Psychiatric Association; trad. it. *DSM-IV-TR. Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali: Text Revision*, Milano, Masson, 2002.
  - [2013], *Diagnostic and statistical manual of mental disorders: DSM-5*, Washington D.C., American Psychiatric Association; trad. it. *DSM-5: Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali*, Milano, Cortina, 2014.
- Arnett, A.B., Cairney, B.E., Wallace, A.S., Gerdtts, J., Turner, T.N., Eichler, E.E., & Bernier, R.A. (2018). Comorbid symptoms of inattention, autism, and

executive cognition in youth with putative genetic risk. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 59, 268–276.

- Asperger H. Die „Autistischen Psychopathen“ im Kindesalter. *Archiv für Psychiatrie und Nervenkrankheiten*. 1944;117(1):132-135.
- Astle, D.E., Bathelt, J., CALM Team, & Holmes, J. (2019). Remapping the cognitive and neural profiles of children who struggle at school. *Developmental Science*, 22, e12747.
- Astle DE, Holmes J, Kievit R, Gathercole SE. Annual Research Review: The transdiagnostic revolution in neurodevelopmental disorders. *J Child Psychol Psychiatry*. 2022 Apr;63(4):397-417. doi: 10.1111/jcpp.13481. Epub 2021 Jul 23. PMID: 34296774.
- Barkley RA. Behavioral inhibition, sustained attention, and executive functions: Constructing a unifying theory of ADHD. *Psychological Bulletin*. 1997; 121:65–94. [PubMed: 9000892]
- Barkley, R.A., Murphy, K.R., 2010. Impairment in occupational functioning and adult ADHD: the predictive utility of executive function (EF) ratings versus EF tests. *Arch. Clin. Neuropsychol.* 25 (3), 157–173.  
<https://doi.org/10.1093/arclin/acq014>.
- Barkley, R.A., Murphy, K.R. e Fischer, M. [2008], ADHD in adults: What the science says, New York, Guilford.
- Barkley RA, Peters H. The earliest reference to ADHD in the medical literature? Melchior Adam Weikard’s description in 1775 of “Attention Deficit” (Mangel der Aufmerksamkeit, *Attentio Volubilis*). *J Attention Disord*. 2012;16(8):623-630.
- Bathelt, J., Holmes, J., The CALM Team, & Astle, D.E. (2018). Data-driven subtyping of executive function-related behavioral problems in children. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 57, 252–262.
- Bathelt, J., Johnson, A., Zhang, M., & Astle, D.E. (2019). The cingulum as a marker of individual differences in neurocognitive development. *Scientific Reports*, 91, 2281.

- Bathelt, J., Vignoles, A., & Astle, D.E. (2021). Just a phase? Mapping the transition of behavioural problems from childhood to adolescence. *Social Psychiatry and Psychiatric Epidemiology*, 56, 821–836.
- Berrios G, Porter R. *A History of Clinical Psychiatry. The Origin and History of Psychiatric Disorders*. London, UK: The Athlone Press;1995: 228.
- Bishop, D.V., & Norbury, C.F. (2002). Exploring the borderlands of autistic disorder and specific language impairment: a study using standardised diagnostic instruments. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 43, 917–929.
- Bishop, D.V., & Snowling, M.J. (2004). Developmental dyslexia and specific language impairment: Same or different? *Psychological Bulletin*, 130, 858–886.
- Biederman, J., Petty, C.R., Fried, R., Black, S., Faneuil, A., Doyle, A.E., Seidman, L.J., Faraone, S.V., 2008. Discordance between psychometric testing and questionnaire-based definitions of executive function deficits in individuals with ADHD. *J. Attent. Disord.* 12 (1), 92–102.  
<https://doi.org/10.1177/1087054707305111>.
- Blachman, D. R., & Hinshaw, S. P. (2002). Patterns of friendship among girls with and without attentiondeficit/hyperactivity disorder. *Journal of Abnormal Child Psychology*, 30, 625–640.
- Bloemen, A.J.P., Oldehinkel, A.J., Laceulle, O.M., Ormel, J., Rommelse, N.N.J., & Hartman, C.A. (2018). The association between executive functioning and psychopathology: General or specific? *Psychological Medicine*, 48(11), 1787–1794. <https://doi.org/10.1017/S0033291717003269>
- Boxhoorn, S., Lopez, E., Schmidt, C., Schulze, D., Hanig, S., & Freitag, C.M. (2018). Attention profiles in autism spectrum disorder and subtypes of attention-deficit/hyperactivity disorder. *European Child and Adolescent Psychiatry*, 27, 1433–1447.
- Bradshaw, J., Steiner, A.M., Gengoux, G. and Koegel, L.K. [2015], Feasibility and effectiveness of very early intervention for infants at-risk for autism spectrum disorder: A systematic review, in “*Journal of Autism and Developmental Disorders*”, 45(3), pp. 778-794.

- Carragher, N., Krueger, R.F., Eaton, N.R., Markon, K.E., Keyes, K.M., Blanco, C., . . . & Hasin, D.S. (2014). ADHD and the externalizing spectrum: Direct comparison of categorical, continuous, and hybrid models of liability in a nationally representative sample. *Social Psychiatry and Psychiatric Epidemiology*, 49, 1307–1317.
- Carter Leno, V., Chandler, S., White, P., Pickles, A., Baird, G., Hobson, C., . . . & Simonoff, E. (2018). Testing the specificity of executive functioning impairments in adolescents with ADHD, ODD/CD and ASD. *European Child & Adolescent Psychiatry*, 27, 899–908.
- Castellanos-Ryan, N., Briere, F.N., O’Leary-Barrett, M., Banaschewski, T., Bokde, A., Bromberg, U., . . . & IMAGEN Consortium. (2016). The structure of psychopathology in adolescence and its common personality and cognitive correlates. *Journal of Abnormal Psychology*, 125, 1039–1052.
- Clark LA, Cuthbert B, Lewis-Fernandez R, Narrow WE, & Reed GM (2017). Three Approaches to Understanding and Classifying Mental Disorder: ICD-11, DSM-5, and the National Institute of Mental Health’s Research Domain Criteria (RDoC). *Psychol Sci Public Interest*, 18(2), 72–145. doi: 10.1177/1529100617727266 [PubMed: 29211974]
- Coghill, D., & Sonuga-Barke, E.J. (2012). Annual research review: Categories versus dimensions in the classification and conceptualisation of child and adolescent mental disorders—implications of recent empirical study. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 53, 469–489.
- Conners, C.K. (2013). *Conners 3rd Edition Parent Short-Form*. North Tonawanda, NY: Multi-Health Systems.
- Conti-Ramsden, G., & Botting, N. (1999). Characteristics of children attending language units in England: A national study of 7-year-olds. *International Journal of Language & Communication Disorders*, 34, 359–366.
- Crutchley, A., Botting, N., & Conti-Ramsden, G. (1997). Bilingualism and specific language impairment in children attending language units. *European Journal of Disorders of Communication*, 32, 267–276.
- Cuthbert, B.N., & Insel, T.R. (2013). Toward the future of psychiatric diagnosis: The seven pillars of RDoC. *BMC Medicine*, 11(1), 1–8.

- Dalgleish, T., Black, M., Johnston, D., & Bevan, A. (2020). Transdiagnostic approaches to mental health problems: Current status and future directions. *Journal of Consulting and Clinical Psychology*, 88, 179–195.
- Department of Education. (2020). Special educational needs and disability: an analysis and summary of data sources. Available from: [https://assets.publishing.service.gov.uk/government/uploads/system/uploads/attachment\\_data/file/882802/Special\\_educational\\_needs\\_and\\_disability\\_an\\_analysis\\_and\\_summary\\_of\\_data\\_sources.pdf](https://assets.publishing.service.gov.uk/government/uploads/system/uploads/attachment_data/file/882802/Special_educational_needs_and_disability_an_analysis_and_summary_of_data_sources.pdf) [last accessed November 2020].
- Derevensky JL, Richard J. Response to commentary: the future of gaming disorder research and player protection: What role should the video gaming industry and researchers play. *Int J Ment Health Addict*. 2019.
- Diamond, A., 2013. Executive functions. *Annu. Rev. Psychol.* 64, 135–168. <https://doi.org/10.1146/annurev-psych-113011-143750>.
- Dolan, M., & Lennox, C. (2013). Cool and hot executive function in conduct-disordered adolescents with and without co-morbid attention deficit hyperactivity disorder: relationships with externalizing behaviours. *Psychological Medicine*, 43, 2427–2436.
- Douglas, VI., Peters, KG. Toward a clearer definition of the attentional deficits of hyperactive children. In: Hale, GA., Lewis, M., editors. *Attention and the developments of cognitive skills*. New York: Plenum Press; 1979. p. 173-248.
- Down JL. *On some of the mental affections of childhood and youth, being the Lettsomian Lectures delivered before the Medical Society of London in 1887*. London, UK: J & A Churchill; 1887.
- Dunn, L.M., Dunn, D.M., 2007. *Peabody Picture Vocabulary Test*. Pearson Education.
- Eisenberg, N., Michalik, N., Spinrad, T.L., Hofer, C., Kupfer, A., Valiente, C., Liew, J., Cumberland, A., Reiser, M., 2007. The relations of effortful control and impulsivity to children’s sympathy: a longitudinal study. *Cogn. Dev.* 22 (4), 544–567.
- Elliott, J.G., & Grigorenko, E.L. (2014). *The dyslexia debate*. Cambridge, UK: Cambridge University Press.

- Etkin, A., & Cuthbert, B. (2014). Beyond the DSM: Development of a transdiagnostic psychiatric neuroscience course. *Academic Psychiatry*, 38, 145–150.
- Fan, L., Li, H., Zhuo, J., Zhang, Y., Wang, J., Chen, L., Yang, Z., Chu, C., Xie, S., Laird, A. R., Fox, P.T., Eickhoff, S.B., Yu, C., Jiang, T., 2016. The human brainnetome atlas: a new brain atlas based on connectonal architecture. *Cereb. Cortex* 26 (8), 3508–3526. <https://doi.org/10.1093/cercor/bhw157>.
- Faraone, S.V., Biederman, J. e Mick, E. [2006], The age-dependent decline of attention deficit hyperactive disorder: A meta-analysis of follow-up studies, in “Psychological Medicine”, 2, pp. 159-165.
- Faraone, S.V., Biederman, J., Weber, W., & Russell, R. L. (1998). Psychiatric, neuropsychological, and psychosocial features of DSM-IV subtypes of attention-deficit/ hyperactivity disorder: Results from a clinically referred sample. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 37, 185–193.
- Fombonne, E. [2009], Commentary: On King and Bearman, in “International Journal of Epidemiology”, 38, pp. 1241-1242.
- Frederickson, N.L., Furnham, A.F., 2004. Peer-assessed behavioural characteristics and sociometric rejection: differences between pupils who have moderate learning difficulties and their mainstream peers. *Br. J. Educ. Psychol.* 74 (3), 391–410.
- Furlong, M., Herring, A.H., Goldman, B.D., Daniels, J.L., Wolff, M.S., Engel, L.S., & Engel, S.M. (2018). Early life characteristics and neurodevelopmental phenotypes in the Mount Sinai children’s environmental health center. *Child Psychiatry and Human Development*, 49, 534–550.
- Gaebel W, Zielasek J, Reed GM. Mental and behavioural disorders in the ICD-11: Concepts, methodologies, and current status. *Psychiatr Pol.* 2017;51(2):169-195.
- Gaebel W, Stricker J, Kerst A. Changes from ICD-10 to ICD-11 and future directions in psychiatric classification<sup>[SEP]</sup>. *Dialogues Clin Neurosci.* 2020 Mar;22(1):7-15. doi: 10.31887/DCNS.2020.22.1/wgaebel. PMID: 32699501; PMCID: PMC7365296.

- Gathercole, S.E. (2006). Nonword repetition and word learning: The nature of the relationship. *Applied Psycholinguistics*, 27(4), 513–543.
- Gillberg, C., & Coleman, M. (2000). *The biology of autistic syndromes*. London: Mac Keith.
- Griffith, E.M., Pennington, B.F., Wehner, E.A., & Rogers, S.J. (1999). Executive functions in young children with autism. *Child Development*, 70, 817–832.
- Haslam, N., Williams, B., Prior, M., Haslam, R., Graetz, B., & Sawyer, M. (2006). The latent structure of attention-deficit/hyperactivity disorder: A taxometric analysis. *Australian and New Zealand Journal of Psychiatry*, 40, 639–647.
- Hastings, P.D., Rubin, K.H., DeRose, L., 2005. Links among gender, inhibition, and parental socialization in the development of prosocial behavior *Merrill-Palmer Quarterly*, 51, pp. 467–493.
- Hawkins, E., Gathercole, S., Astle, D., The Calm Team, & Holmes, J. (2016). Language problems and ADHD symptoms: How specific are the links? *Brain Sciences*, 6, 50.
- Hinshaw, S. P., & Melnick, S. M. (1995). Peer relationships in boys with attention-deficit hyperactivity disorder with and without comorbid aggression. *Development and Psychopathology*, 7, 627–647.
- Holmes, J., Bryant, A., Gathercole, S.E., 2019. Protocol for a transdiagnostic study of children with problems of attention, learning and memory (CALM) 17 psychology and cognitive sciences 1701 psychology 17 psychology and cognitive sciences 1702 cognitive sciences 11 medical and health sciences 1117 public health and health services. *BMC Pediatr.* 19 (1), 10.  
<https://doi.org/10.1186/s12887-018-1385-3>.
- Holmes, J., Guy, J., Kievit, R.A., Bryant, A., Mareva, S., CALM Team, & Gathercole, S.E. (2020). Cognitive dimensions of learning in children with problems in attention, learning, and memory. *Journal of Educational Psychology*.  
<https://doi.org/10.1037/edu0000644>.
- Holmes, J., Hilton, K.A., Place, M., Alloway, T.P., Elliott, J.G., & Gathercole, S.E. (2014). Children with low working memory and children with ADHD: Same or different? *Frontiers in Human Neuroscience*, 8, 976.

- Hudziak, J.J., Achenbach, T.M., Althoff, R.R., & Pine, D.S. (2007). A dimensional approach to developmental psychopathology. *International Journal of Methods in Psychiatric Research*, 16(Suppl 1), S16–23.
- Hulme, C., & Snowling, M.J. (2013). *Developmental disorders of language learning and cognition*. New Jersey: John Wiley & Sons.
- Insel TR (2014). The NIMH Research Domain Criteria (RDoC) Project: precision medicine for psychiatry. *Am J Psychiatry*, 171(4), 395–397. doi: 10.1176/appi.ajp.2014.14020138 [PubMed: 24687194]
- International Advisory Group for the Revision of ICD-10 Mental and Behavioural Disorders. A conceptual framework for the revision of the ICD-10 classification of mental and behavioural disorders. *World Psychiatry*. 2011;10:86-92.
- Jones JS, The Calm Team, Astle DE. A transdiagnostic data-driven study of children's behaviour and the functional connectome. *Dev Cogn Neurosci*. 2021 Dec;52:101027. doi: 10.1016/j.dcn.2021.101027. Epub 2021 Oct 22. PMID: 34700195; PMCID: PMC8551598.
- Jordan, J.A., Wylie, J., & Mulhern, G. (2010). Phonological awareness and mathematical difficulty: A longitudinal perspective. *British Journal of Developmental Psychology*, 28(Pt 1), 89–107.
- Joshi, G., Faraone, S.V., Wozniak, J., Tarko, L., Fried, R., Galdo, M., . . . & Biederman, J. (2017). Symptom profile of ADHD in youth with high-functioning autism spectrum disorder: A comparative study in psychiatrically referred populations. *Journal of Attention Disorders*, 21, 846–855.
- Kanner L. Autistic disturbances of affective contact. *Nervous Child*. 1943; 2:217-250.
- Kelly, D.J., Walker, R., & Norbury, C.F. (2013). Deficits in volitional oculomotor control align with language status in autism spectrum disorders. *Developmental Science*, 16, 56–66.
- Kendler, K.S. (2016). The nature of psychiatric disorders. *World Psychiatry*, 15, 5–12.



- Kernbach, J.M., Satterthwaite, T.D., Bassett, D.S., Smallwood, J., Margulies, D., Krall, S., . . . & Bzdok, D. (2018). Shared endo-phenotypes of default mode dysfunction in attention deficit/hyperactivity disorder and autism spectrum disorder. *Translational Psychiatry*, 8, 133.
- Ketelaars, M.P., Cuperus, J., Jansonius, K., Verhoeven, L., 2010. Pragmatic language impairment and associated behavioural problems. *Int. J. Lang. Commun. Disord.* 45 (2), 204–214.<https://doi.org/10.3109/13682820902863090>.
- King DL, Potenza MN. Not playing around: gaming disorder in the International Classification of Diseases (ICD-11). *J Adolesc Health.* 2019;64(1):5-7.
- Kofler, M.J., Irwin, L.N., Soto, E.F., Groves, N.B., Harmon, S.L., & Sarver, D.E. (2019). Executive functioning heterogeneity in pediatric ADHD. *Journal of Abnormal Child Psychology*, 47, 273–286.
- Kushki, A., Anagnostou, E., Hammill, C., Duez, P., Brian, J., Iaboni, A., . . . & Lerch, J.P. (2019). Examining overlap and homogeneity in ASD, ADHD, and OCD: A data-driven, diagnosis-agnostic approach. *Translational Psychiatry*, 9, 318.
- Landerl, K., & Moll, K. (2010). Comorbidity of learning disorders: prevalence and familial transmission. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 51, 287–294.
- Liew, J., Eisenberg, N., Spinrad, T.L., Eggum, N.D., Haugen, R.G., Kupfer, A., Reiser, M. R., Smith, C.L., Lemery-Chalfant, K., Baham, M.E., 2011. Physiological regulation and fearfulness as predictors of young children’s empathy-related reactions. *Soc. Dev.* 20 (1), 111–134.
- Livingston, E.M., Siegel, L.S., Ribary, U., 2018. Developmental dyslexia: emotional impact and consequences. *Aust. J. Learn. Diffic.* 23 (2), 107–135.
- Lord, C., Petkova, E., Hus, V., Gan, W., Lu, F., Martin, D.M., . . . & Risi, S. (2012). A multisite study of the clinical diagnosis of different autism spectrum disorders. *Archives of General Psychiatry*, 69, 306–313.
- Luciano M. The ICD-11 beta draft is available online. *World Psychiatry.* 2015;14(3):375-376.

- Macdonald, S.J., & Deacon, L. (2019). Twice upon a time: Examining the effect socio-economic status has on the experience of dyslexia in the United Kingdom. *Dyslexia*, 25, 3–19.
- Mahone EM, Denckla MB. Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder: A Historical Neuropsychological Perspective. *J Int Neuropsychol Soc*. 2017 Oct;23(9-10):916-929. doi: 10.1017/S1355617717000807. PMID: 29198277; PMCID: PMC5724393.
- Mal'tinskaya NA. The history of the concept of autism. *Koncept*. 2017. S11. Available at: <http://e-koncept.ru/2017/470137.htm>. Accessed August 10, 2019. [Text in Russian].
- Mandell, D.S., Wiggins, L.D., Carpenter, L.A., Daniels, J., DiGuseppi, C., Durkin, M.S., . . . & Kirby, R.S. (2009). Racial/ethnic disparities in the identification of children with autism spectrum disorders. *American Journal of Public Health*, 99, 493–498.
- Mandy, W.P., Charman, T. e Skuse, D.H., [2012], Testing the construct validity of proposed criteria of DSM-5 autism spectrum disorder, in “*Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*”, 51(1), pp. 41-50.
- Mandy, W., Wang, A., Lee, I., & Skuse, D. (2017). Evaluating social (pragmatic) communication disorder. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 58, 1166–1175.
- Marcus, D.K., & Barry, T.D. (2011). Does attention-deficit/hyperactivity disorder have a dimensional latent structure? A taxometric analysis. *Journal of Abnormal Psychology*, 120, 427–442.
- Mareva, S., CALM Team, & Holmes, J. (2019). Transdiagnostic associations across communication, cognitive, and behavioural problems in a developmentally at-risk population: A network approach. *BMC Pediatrics*, 19, 452.
- Masi, A., DeMayo, M.M., Glozier, N., & Guastella, A.J. (2017). An overview of autism spectrum disorder, heterogeneity and treatment options. *Neuroscience Bulletin*, 33, 183–193.
- McGrath, L.M., Braaten, E.B., Doty, N.D., Willoughby, B.L., Wilson, H.K., O'Donnell, E.H., . . . & Doyle, A.E. (2016). Extending the ‘cross-disorder’

relevance of executive functions to dimensional neuropsychiatric traits in youth. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 57, 462–471.

- Melby-Lervåg, M. (2012). The relative predictive contribution and causal role of phoneme awareness, rhyme awareness, and verbal short-term memory in reading skills: A review. *Scandinavian Journal of Educational Research*, 56, 101–118.
- Moriguchi, Y., Shinohara, I., Todo, N., Meng, X., 2020. Prosocial behavior is related to later executive function during early childhood: a longitudinal study. *Eur. J. Dev. Psychol.* 17 (3), 352–364.
- Morris-Rosendahl DJ, Crocq MA. Neurodevelopmental disorders-the history and future of a diagnostic concept<sup>[P]</sup><sub>[SEP]</sub>. *Dialogues Clin Neurosci.* 2020 Mar;22(1):65-72. doi: 10.31887/DCNS.2020.22.1/macrocq. PMID: 32699506; PMCID: PMC7365295.
- Neuman, R.J., Sitdhiraksa, N., Reich, W., Ji, T.H., Joyner, C.A., Sun, L.W., & Todd, R.D. (2005). Estimation of prevalence of DSM-IV and latent class-defined ADHD subtypes in a population-based sample of child and adolescent twins. *Twin Research and Human Genetics*, 8, 392–401.
- Newby, J.M., McKinnon, A., Kuyken, W., Gilbody, S., & Dalgleish, T. (2015). Systematic review and meta-analysis of transdiagnostic psychological treatments for anxiety and depressive disorders in adulthood. *Clinical Psychology Review*, 40, 91–110.
- Norbury, C.F. (2014). Practitioner review: Social (pragmatic) communication disorder conceptualization, evidence and clinical implications. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 55, 204–216.
- Norbury, C.F., Gooch, D., Baird, G., Charman, T., Simonoff, E., & Pickles, A. (2016). Younger children experience lower levels of language competence and academic progress in the first year of school: evidence from a population study. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 57, 65–73.
- Norbury, C.F., Vamvakas, G., Gooch, D., Baird, G., Charman, T., Simonoff, E., & Pickles, A. (2017). Language growth in children with heterogeneous language disorders: a population study. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 58, 1092–1105.

- OMS, Organizzazione mondiale della sanità; [1992], The ICD-10: Classification of mental and behavioural disorders: Clinical description and diagnostic guidelines, Geneva, World Health Organization; trad. it. ICD-10: classificazione statistica internazionale delle malattie e dei problemi sanitari correlati, Roma, Istituto poligrafico e Zecca dello Stato-Ginevra, OMS, 2001.
- Pacheco J, Garvey MA, Sarampote CS, Cohen ED, Murphy ER, Friedman-Hill SR. Annual Research Review: The contributions of the RDoC research framework on understanding the neurodevelopmental origins, progression and treatment of mental illnesses. *J Child Psychol Psychiatry*. 2022 Apr;63(4):360-376. doi: 10.1111/jcpp.13543. Epub 2022 Jan 3. Erratum in: *J Child Psychol Psychiatry*. 2022 Nov;63(11):1449. PMID: 34979592; PMCID: PMC8940667.
- Parhiala, P., Torppa, M., Eklund, K., Aro, T., Poikkeus, A.-M., Heikkilä, R., Ahonen, T., 2015. Psychosocial functioning of children with and without dyslexia: a follow-up study from ages four to nine. *Dyslexia Int. J. Res. Pract.* 21 (3), 197–211. <https://doi.org/10.1002/dys.1486>.
- Parkes, L., Moore, T.M., Calkins, M.E., Cook, P.A., Cieslak, M., Roalf, D.R., . . . Bassett, D.S. (2021). Transdiagnostic dimensions of psychopathology explain individuals' unique deviations from normative neurodevelopment in brain structure. *Translational Psychiatry*, 11, 232.
- Pastor, P.N., & Reuben, C.A. (2008). Diagnosed attention deficit hyperactivity disorder and learning disability: United States, 2004–2006. *Vital Health Statistics*, 10, 1–14
- Peng, P., Congying, S., Beilei, L., & Sha, T. (2012). Phonological storage and executive function deficits in children with mathematics difficulties. *Journal of Experimental Child Psychology*, 112, 452–466.
- Pennington, B.F., & Ozonoff, S. (1996). Executive functions and developmental psychopathology. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 37, 51–87.
- Pijl, S.J., Frostad, P., 2010. Peer acceptance and self-concept of students with disabilities in regular education. *Eur. J. Spec. Needs Educ.* 25 (1), 93–105.
- Polanczyk GV, Willcutt EG, Salum GA, Kieling C, Rohde LA. ADHD prevalence estimates across three decades: an updated systematic review and meta-regression analysis. *Int J Epidemiol* 2014; 43(02):434–442

- Poletti, M., Carretta, E., Bonvicini, L., & Giorgi-Rossi, P. (2018). Cognitive clusters in specific learning disorder. *Journal of Learning Disabilities*, 51, 32–42.
- Ramus, F., Marshall, C.R., Rosen, S., & van der Lely, H.K.J. (2013). Phonological deficits in specific language impairment and developmental dyslexia: Towards a multidimensional model. *Brain*, 136(2), 630–645.
- Reed GM, Correia JM, Esparza P, Saxena S, Maj M. The WPA-WHO global survey of psychiatrists' attitudes towards mental disorders classification. *World Psychiatry*. 2011;10(2):118-131.
- Reed GM, First MB, Kogan CS, et al. Innovations and changes in the ICD-11 classification of mental, behavioural and neurodevelopmental disorders. *World Psychiatry*. 2019;18(1):3-19.
- Reininghaus, U., Böhnke, J.R., Chavez-Baldini, U., Gibbons, R., Ivleva, E., Clementz, B.A., . . . & Tamminga, C.A. (2019). Transdiagnostic dimensions of psychosis in the Bipolar-Schizophrenia Network on Intermediate Phenotypes (BSNIP). *World Psychiatry*, 18, 67–76.
- Rints, A., McAuley, T., & Nilsen, E.S. (2015). Social communication is predicted by inhibitory ability and ADHD traits in preschool-aged children: A mediation model. *Journal of Attention Disorders*, 19, 901–911.
- Roberts MC, Reed GM, Medina-Mora ME, et al. A global clinicians' map of mental disorders to improve ICD-11: Analysing meta-structure to enhance clinical utility. *Int Rev Psychiatry*. 2012;24(6):578-590.
- Rubinov, M., Sporns, O., 2010. Complex network measures of brain connectivity: Uses and interpretations. *NeuroImage* 52 (3), 1059–1069. <https://doi.org/10.1016/j.neuroimage.2009.10.003>.
- Russell, G., Rodgers, L.R., Ukoumunne, O.C., Ford, T., 2014. Prevalence of parent-reported ASD and ADHD in the UK: findings from the millennium cohort study. *J. Autism Dev. Disord.* 44 (1), 31–40.
- Rutter, M. [1978], Diagnosis and definition of childhood autism, in “*Journal of autism and childhood schizophrenia*”, 8(2), pp. 139-161.

- Sachser C, Goldbeck L. Consequences of the diagnostic criteria proposed for the ICD-11 on the prevalence of PTSD in children and adolescents. *J Trauma Stress*. 2016;29(2):120-123.
- Sakiris, N., & Berle, D. (2019). A systematic review and metaanalysis of the Unified Protocol as a transdiagnostic emotion regulation based intervention. *Clinical Psychology Review*, 72, 101751.
- Sartorius, N., Jablensky, A., Korten, A., Ernberg, G., et al. (1986). Early manifestations and first-contact incidence of schizophrenia in different cultures: A preliminary report on the initial evaluation phase of the WHO Collaborative Study on Determinants of Outcome of Severe Mental Disorders. *Psychological Medicine*, 16, 909–928.
- Schaefer, A., Kong, R., Gordon, E.M., Laumann, T.O., Zuo, X.-N., Holmes, A.J., Eickhoff, S.B., Yeo, B.T.T., 2018. Local-global parcellation of the human cerebral cortex from intrinsic functional connectivity MRI. *Cereb. Cortex* 28 (9), 3095–3114. <https://doi.org/10.1093/cercor/bhx179>.
- Siperstein, G.N., Parker, R.C., Bardon, J.N., Widaman, K.F., 2007. A national study of youth attitudes toward the inclusion of students with intellectual disabilities. *Except. Chil.* 73 (4), 435–455.
- Siugzdaite, R., Bathelt, J., Holmes, J., & Astle, D.E. (2020). Transdiagnostic brain mapping in developmental disorders. *Current Biology*, 30, 1245.
- Sokolova E, Oerlemans AM, Rommelse NR, et al. A causal and mediation analysis of the comorbidity between attention deficit hyperactivity disorder (ADHD) and ASD. *J Autism Dev Disord*. 2017;47(6):1595-1604.
- Sonuga-Barke, E.J., & Coghill, D. (2014). Editorial perspective: Laying the foundations for next generation models of ADHD neuropsychology. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 55, 1215–1217.
- Sonuga-Barke, E.J., Cortese, S., Fairchild, G., & Stringaris, A. (2016). Annual Research Review: Transdiagnostic neuroscience of child and adolescent mental disorders—differentiating decision making in attention-deficit/hyperactivity disorder, conduct disorder, depression, and anxiety. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 57, 321–349.

- Steele, A., Scerif, G., Cornish, K., & Karmiloff-Smith, A. (2013). Learning to read in Williams syndrome and Down syndrome: Syndrome-specific precursors and developmental trajectories. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 54, 754–762.
- Swanson, H.L., & Sachse-Lee, C. (2001). Mathematical problem solving and working memory in children with learning disabilities: Both executive and phonological processes are important. *Journal of Experimental Child Psychology*, 79, 294–321.
- Takeuchi, A., Ogino, T., Hanafusa, K., Morooka, T., Oka, M., Yorifuji, T., & Ohtsuka, Y. (2013). Inhibitory function and working memory in attention deficit/hyperactivity disorder and pervasive developmental disorders: Does a continuous cognitive gradient explain ADHD and PDD traits? *Acta Medica Okayama*, 67, 293–303.
- Tambelli, R. [2017], *Manuale di Psicopatologia dell'infanzia*, il Mulino.
- Titov, N., Dear, B.F., Schwencke, G., Andrews, G., Johnston, L., Craske, M.G., & McEvoy, P. (2011). Transdiagnostic internet treatment for anxiety and depression: A randomised controlled trial. *Behavior Research and Therapy*, 49, 441–452.
- Toplak, M.E., Jain, U., & Tannock, R. (2005). Executive and motivational processes in adolescents with Attention-Deficit-Hyperactivity Disorder (ADHD). *Behavioral and Brain Functions*, 1, 8.
- Treffert DA. The savant syndrome: an extraordinary condition. A synopsis: past, present, future. *Phil Trans R Soc B*. 2009;364:1351-1357.
- Treffert DA. Dr Down and “developmental disorders.” *J Autism Dev Disord*. 2006;36:965-966. doi:10.1007/s10803-006-0183-1.
- Uddin LQ, Karlsgodt KH. Future Directions for Examination of Brain Networks in Neurodevelopmental Disorders. *J Clin Child Adolesc Psychol*. 2018 May-Jun;47(3):483-497. doi: 10.1080/15374416.2018.1443461. Epub 2018 Apr 10. PMID: 29634380; PMCID: PMC6842321.
- Vamvakas, G., Norbury, C.F., Vitoratou, S., Gooch, D., & Pickles, A. (2019). Standardizing test scores for a target population: The LMS method illustrated using language measures from the SCALES project. *PLoS One*, 14, e0213492.

- van Steijn, D.J., Richards, J.S., Oerlemans, A.M., de Ruiter, S.W., van Aken, M.A.G., Franke, B., . . . & Rommelse, N.N.J. (2012). The co-occurrence of autism spectrum disorder and attention-deficit/hyperactivity disorder symptoms in parents of children with ASD or ASD with ADHD. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 53, 954–963.
- Wang, S., & Gathercole, S.E. (2015). Interference control in children with reading difficulties. *Child Neuropsychology*, 21, 418–431.
- Wechsler, D., 2011. Wechsler Abbreviated Scale of Intelligence, second ed. Pearson.
- Wechsler, D. (2005). Wechsler Individual Achievement Test (WIAT-II UK). In WIAT-II UK. <https://doi.org/10.1037/t15173-000>.
- Weikard MA. Der philosophische Arzt. Frankfurt am Main; 1799:36-41. Available at: [books.google.de](https://books.google.de). Accessed August 2019.
- Weisz, J. R., Suwanlert, S. C., Wanchai, W., & Bernadette R. (1987). Over- and undercontrolled referral problems among children and adolescents from Thailand and the United States: The wat and wai of cultural differences. *Journal of Consulting and Clinical Psychology*, 55, 719–726.
- Wiener, J., Schneider, B.H., 2002. A multisource exploration of the friendship patterns of children with and without learning disabilities. *J. Abnorm. Child Psychol.* 30 (2), 127–141. <https://doi.org/10.1023/A:1014701215315>.
- Wilfert, A.B., Sulovari, A., Turner, T.N. et al. Recurrent de novo mutations in neurodevelopmental disorders: properties and clinical implications. *Genome Med* 9, 101 (2017). <https://doi.org/10.1186/s13073-017-0498-x>
- Willcutt, E.G., Boada, R., Riddle, M.W., Chhabildas, N., DeFries, J.C., & Pennington, B.F. (2011). Colorado Learning Difficulties Questionnaire: Validation of a parent-report screening measure. *Psychological Assessment*, 23, 778–791.
- Wing, L., Gould, J. [1979], Severe impairments of social interaction and associated abnormalities in children: Epidemiology and classification, in “*Journal of Autism and Developmental disorders*”, 9(1), pp. 11-29.



- Wisco BE, Miller MW, Wolf EJ, et al. The impact of proposed changes to ICD-11 on estimates of PTSD prevalence and comorbidity. *Psychiatry Res.* 2016;240:226-233.
- Woodcock, R.W., McGrew, K.S., Mather, N. (2001). Woodcock-Johnson III tests of achievement.
- Zablotsky, B., Black, L. I., & Blumberg, S. J. (2017). Estimated prevalence of children with diagnosed developmental disabilities in the United States, 2014–2016. NCHS Data Brief, no 291. Hyattsville, MD: National Center for Health Statistics.
- Zachar, P., & Kendler, K.S. (2007). Psychiatric disorders: A conceptual taxonomy. *American Journal of Psychiatry*, 164, 557–565.
- Zero to Three [2016], Diagnostic classification of mental health and developmental disorders of infancy and early childhood: DC:0-5, Washington D.C., Zero to Three Press.
- Zelazo, P.D., Carlson, S.M., 2012. Hot and cool executive function in childhood and adolescence: development and plasticity. *Child Dev. Perspect.* 6 (4) [https://doi.org/ 10.1111/j.1750-8606.2012.00246.x](https://doi.org/10.1111/j.1750-8606.2012.00246.x).
- Zhao, Y., & Castellanos, F.X. (2016). Annual Research Review: Discovery science strategies in studies of the pathophysiology of child and adolescent psychiatric disorders—promises and limitations. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 57, 421–439.



## RINGRAZIAMENTI

Prima di tutto, ci terrei a ringraziare moltissimo il professor Giovanni Mento e la dottoressa Lisa Toffoli per la professionalità, il lavoro impeccabile e l'appoggio avuto in tutto questo (travagliato) percorso. Un grazie speciale alla mia famiglia che ha sopportato le mie giornate stressanti e che proverà lo stesso sollievo che sto provando io dopo aver concluso l'elaborato.

Grazie a tutti i miei amici per avermi aiutata e ascoltata, a Monica per avermi guidata e aiutata col materiale da reperire e per aver letto i capitoli in scrittura per darmi un feedback, a Circe per essersi acquattata sulla tastiera quando non doveva farlo (strappandomi un sorriso il più delle volte). Grazie anche a tutte le amiche di università che ho conosciuto in questo percorso, dalla triennale ad ora, a Maria, Luna e Stephanie (mia compagna di sventure anche in magistrale), a Fitore e Mariavittoria che rimarranno con me ben oltre questo percorso.