La Diagnosi in Medicina Generale (Parte prima …)

Data 22 aprile 2018
Categoria clinical_queries

La nostra mente è la risorsa più importante che abbiamo, la più complessa conosciuta nell'Universo: non rinunciamo ad usarla …

Una recente importante sentenza della Corte di Cassazione (12 gennaio 2018, sentenza numero 15178/2018) ha condannato in via definitiva un neurologo che si era limitato ad escludere problemi di propria competenza, in una paziente che aveva presentato episodi di perdita di coscienza e che era poi deceduta per grave cardiopatia aritmogena.
Sempre più spesso leggiamo, nella nostra pratica quotidiana referti di iper-specialisti che si limitano a campi di indagine e di azione sempre più profondi ma sempre più ristretti; nel frattempo in tutto il mondo milioni di pazienti consultano dr.Google, o a volte, symptom- chechers più raffinati, e molto spesso anche noi medici preferiamo il comodo Google alle fatiche del ragionamento, senza capire che con questa prassi stiamo pian piano distruggendo la nostra professione …
Ogni tanto fermiamoci a riflettere: è ciò che vi proponiamo con alcune Pillole sulla diagnosi…
Per evitarvi perdite di tempo procediamo con schemi didattici …

[b]Cosa significa normalità?[/b]
• Il termine "normale" è frequentemente usato nel linguaggio comune ed assume di volta in volta il significato di "sano","ideale","frequente","comune","ottimale" etc.
• Nel linguaggio medico possiamo distinguere una Normalità biologica, una Normalità clinica, una Normalità statistica ed una Normalità diagnostica.
• La [b]Normalità Biologica[/b] fa riferimento alle popolazioni di individui inseriti nel proprio contesto ecologico. Ad esempio l'ematocrito delle popolazioni andine è normalmente più elevato delle popolazioni che vivono a livello del mare.
• La [b]Normalità Clinica[/b] fa riferimento ad una condizione naturale in una data popolazione. Essa è influenzata dal contesto storico culturale e socioeconomico. L'eccesso ponderale è "normale" in determinate popolazioni (USA,Europa) pur non essendo certamente salutare
• La [b]Normalità Statistica[/b], per convenzione, è quella di una caratteristica che si distribuisce nella popolazione con la nota curva di Gauss. Va tuttavia sottolineato come solo una minoranza delle caratteristiche di una popolazione si distribuisca con frequenze rappresentabili dalla curva gaussiana.
• La [b]Normalità Diagnostica[/b] segue il criterio operativo che definisce come "normale" il valore o l'intervallo di valori più frequenti in quella data popolazione di individui. Questo criterio è dunque basato su stime probabilistiche. Vi saranno pertanto differenti intervalli di normalità (con distribuzione gaussiana, bimodale etc.) a seconda delle caratteristiche e delle popolazioni studiate.

La valutazione dei segni e dei sintomi
La diagnosi clinica di malattia avviene mediante la ricerca e la valutazione di segni e sintomi che possono essere collegati con alcune malattie (valore segnaletico dei rilievi clinici). Nella larghissima maggioranza dei casi nella medicina moderna ci si avvale anche dei dati forniti da esami di laboratorio e da quelli strumentali: in questi casi lo strumento tecnico entra nel processo diagnostico aumentando le conoscenze del medico,ma inserendo anche elementi di incertezza e di errore legati alle caratteristiche dello strumento tecnico utilizzato.
Nei rilievi clinici è spesso utilizzato il criterio di presenza assenza (Es .Sintomi:Vomito Es.Segni:Babinsky).
Nei reperti laboratoristici e strumentali è pure utilizzato tale criterio (es. presenza bacillo Koch in meningite tubercolare) ma più frequentemente si utilizza un valore soglia all'interno di un intervallo continuo di variabilità.
La continuità dell'intervallo comporta la sovrapposizione di curve tra individui sani ed individui malati e quindi la presenza di falsi positivi e di falsi negativi.
Gli indicatori di sensibilità e di specificità di un determinato segno,sintomo o valore strumentale hanno la funzione di quantificare il numero di falsi positivi ed il numero di falsi negativi e quindi di fornire indicazioni sulla sua utilità diagnostica.

La logica del ragionamento diagnostico
La logica deduttiva, basata sulla relazione di causa-effetto, consente di formulare conclusioni certe solo se vi è una correlazione tra la presenza del segno o sintomo e la malattia, oppure tra la sua assenza e la assenza di malattia: in termini di percentuale il segno o sintomo deve essere presente nel 100% dei casi di malattia (segno/ sintomo patognomonico) e deve essere assente nel 100% delle persone non malate (segno/sintomo obbligatorio) .
Nella sua formulazione elementare il sillogismo deduttivo esatto ha queste due forme:
- Se il paziente presenta un segno S patognomonico per la malattia M allora il paziente è affetto da M
- Se il paziente non presenta un segno S obbligatorio per la malattia M allora il paziente non è affetto da M

Vale la pena di soffermarci ancora brevemente sul ragionamento deduttivo che è la base di molte asserzioni, in medicina ed in molti altri settori.
Per la sua semplicità di applicazione le conclusioni del metodo deduttivo vengono considerate valide alla sola condizione che siano corrette le premesse. (Esempio di ragionamento deduttivo valido: il segno di Babinsky è indicatore di lesione piramidale; un paziente privo di coscienza presenta il segno di Babinsky,dunque ha una lesione piramidale e

quindi la perdita di coscienza è conseguente a lesione cerebrale: duplice inferenza deduttiva, ambedue corrette…)
In realtà vi sono ragionamenti deduttivi in cui pur essendo corrette le premesse non sono corrette le conclusioni.
Due esempi tipici, meno rari di quanto comunemente si ritenga, sono la **Fallacia della affermazione del Conseguente e la Fallacia della negazione dell'Antecedente.**
Esempi: se è presente il segno P allora il paziente è affetto dalla malattia Q: il paziente è affetto dalla malattia Q dunque troveremo il segno P (Fallacia della affermazione del Conseguente; la conclusione corretta è che nella maggior parte dei casi di Q troveremo il segno P, che tuttavia non sempre è presente)
Oppure
Se è presente il segno P allora il paziente è affetto dalla malattia Q; non è presente il segno P dunque il paziente non è affetto dalla malattia Q (Fallacia della negazione dell'Antecedente; la conclusione corretta può essere tanto che il paziente non è affetto da Q quanto che il paziente può far parte di quella minoranza di casi affetti da Q senza presentare il sintomo P.)

> Nella realtà clinica ed in particolare nella medicina generale tuttavia le correlazioni certe sono eventi piuttosto rari: nella migliore delle ipotesi abbiamo a disposizione solo i valori di
> [b]Sensibilità[/b]= percentuale di veri positivi [b]Specificità[/b]= percentuale di veri negativi
> [b]Valore Predittivo Positivo[/b] =quota di soggetti malati con test positivo sul totale dei positivi -veri e falsi positivi-.
> [b]Valore Predittivo Negativo[/b]=quota di pazienti sani con un test negativo sul totale dei pazienti con test negativo-veri e falsi negativi-

La logica del ragionamento diagnostico in medicina generale dovrà dunque confrontarsi con le probabilità e sarà quindi una logica probabilistica.
Particolarmente utile è il teorema di Bayes che correla la probabilità di un evento con la sensibilità del dato, con la prevalenza della malattia, con il numero di persone non malate e con il numero di falsi positivi. La formulazione matematica appare a noi medici piuttosto complessa, anche se di fatto non lo è.
Ma ciò che importa non è solo il calcolo del valore numerico ma soprattutto la consapevolezza che ogni nuovo dato "positivo" conferma la ipotesi diagnostica con proporzionalità diretta alla sensibilità del dato ed alla prevalenza della malattia e con proporzionalità inversa alla somma del prodotto di questi valori con il prodotto dei falsi positivi, moltiplicato per la percentuale di persone non affette da malattia.
La conoscenza dei presupposti logici del teorema di Bayes può avere conseguenze rilevanti che talora sembrano contrastare con il senso comune. Ad esempio chi di noi si sentirebbe di affermare senza un adeguato ragionamento basato proprio sul teorema di Bayes, che il valore predittivo di una mammografia positiva, data una popolazione con prevalenza del cancro del seno del 5 per mille e date una sensibilità ed una specificità della mammografia del 95% è solo del 9% ? Eppure questo è il dato reale, dimostrabile matematicamente ...

Riccardo De Gobbi

Continua in una prossima pillola

Riferimenti Bibliografici utilizzati per la presente Pillola

www.pillole.org/public/aspnuke/news.asp?id=6426

www.pillole.org/public/aspnuke/news.asp?id=6644

Timossi Roberto Giovanni: Imparare a Ragionare: Un manuale di logica Marietti Editore Milano 2011

Austoni Mario, Federspil Giovanni: Metodologia Clinica Cedam Editore Padova 1975

Liberati Alessandro: La Medicina delle Prove di Efficacia Il Pensiero Scientifico Editore Roma 1997

Zanussi Carlo: Metodologia Diagnostica in Medicina Interna Utet Editore Torino 1999

Scandellari Cesare: La Diagnosi Clinica Masson Editore Milano 2005

Motterlini Matteo, Crupi Vincenzo: Decisioni mediche Raffaello Cortina Editore Milano2005

Rossi Renato- Sopravvivere tra numeri e statistica © 2011. Edito on line da www. pillole.org
www.pillole.org/public/aspnuke/download.asp?dl=370