

RENZO DIONIGI

Istituto Lombardo Accademia di Scienze e Lettere
Università degli Studi dell'Insubria, Varese

Diagnosi e/o Autodiagnosi

Diagnosi

La diagnosi dal latino *diagnosis*, è la procedura di ricondurre un fenomeno o un gruppo di fenomeni, dopo averne considerato ogni aspetto, a una categoria. Il diagnostico sfrutta in qualche modo concetti riconducibili al teorema di Bayes, intuitivamente o esplicitamente. La diagnosi è quindi, in generale, l'identificazione della natura o/e la causa di qualcosa, di qualsivoglia natura.

Il termine è frequentemente usato in medicina umana, medicina veterinaria e psicologia. Serve a riconoscere una malattia o una psicopatologia (categoria) in base a dei *sintomi* o dei *segni* (fenomeni), i primi manifestazioni soggettive presenti nel paziente, i secondi evidenti anche al medico o allo psicologo. L'insieme dei sintomi e segni di cui alcuni specifici detti *patognomonici* ed altri più o meno generici, caratterizza il quadro clinico di una malattia.

Tuttavia, il concetto di diagnosi come identificazione di una patologia riguarda soltanto l'ambito biomedico e, anche in ambito medico, è praticabile solo in alcuni settori e per alcune patologie, non in tutte le branche della medicina e per tutte le malattie.

L'insieme dei metodi di diagnosi si chiama diagnostica. La diagnostica è detta *strumentale* quando si avvale di apparecchiature o strumenti particolari come nella diagnostica per immagini (es. ecografia, endoscopia, radiologia, ecc.) o *clinica* (dal greco *klīne*, letto) quando si basa sull'esame diretto del paziente da parte del medico.

Il procedimento diagnostico è articolato in momenti diversi:

Anamnesi: indagine sulla storia clinica del paziente che viene interrogato direttamente o desunta dal racconto dei familiari. Serve a raccogliere i dati riguardanti i precedenti familiari e personali oltre che quelli fisiologici e patologici sia remoti che recenti.

Semeiotica: esame del paziente alla ricerca dei sintomi e dei segni presenti. In questa fase il medico si avvale delle classiche manovre di ispezione (di cute, mucose, ecc.), palpazione (dell'addome, ecc.), percussione (del torace, ecc.) e della auscultazione (del cuore, del torace, ecc.)

Valutazione del quadro clinico e comparazione analogica dello stesso a quelli di malattie caratterizzate dai medesimi segni e sintomi.

Diagnostica differenziale: discriminazione tra le patologie analoghe che vengono progressivamente eliminate in base alla presenza o assenza di altri sintomi e segni. In questa fase risultano determinanti le indagini strumentali. Esiste anche una diagnostica differenziale effettuata con l'uso di *software* specializzati. Questo tipo di diagnostica nulla toglie al medico che valuta di volta in volta i risultati offerti dal software.

Una volta raggiunta la certezza di una diagnosi è possibile stabilire se quella malattia è curabile e con quale tipo di terapia: farmacologica, dietetica, chirurgica, ecc.

Dal 1880 ad oggi, quando nella trattatistica medica l'esame obiettivo fu progressivamente sostituito dalle indagini laboratoristiche e radiologiche, si è introdotta una nuova terminologia: Diagnosi al letto del paziente (*bedside diagnosis*) e Diagnosi remota (*remote diagnosis*).

L'esame obiettivo come oggi inteso inizia nel 1761, quando Leopold Auenbrugger descrisse per la prima volta la tecnica della percussione in un trattato in latino dal titolo *Inventum Novum*. Nel febbraio 1818 René Laennec comunicò l'invenzione dello stetoscopio all'Accademia delle Scienze e dopo qualche mese trattò con gli editori Brosson e Chaudé per far pubblicare il suo libro *Trattato sull'auscultazione mediata*. All'inizio del XX secolo la semeiotica fisica raggiunge l'apice della clinica *at the bedside*. Per oltre un secolo i medici sono riusciti ad impressionare i loro pazienti riuscendo a percepire molte funzioni del corpo: il rumore del battito cardiaco, i riflessi tendinei, la pressione arteriosa, la vascolarizzazione retinica, etc...

La *remote diagnosis* inizia negli anni '80 del XIX secolo con le attività dei laboratori d'analisi: John Rollo e William Cruickshank per la presenza di glucosio nelle urine identificano pazienti diabetici (1806). Richard Bright per la presenza di albumina nell'urina identificano pazienti nefropatici (1827). Magnus Blix: costruisce una centrifuga per analizzare le varie componenti del sangue e introduce il concetto di ematocrito (1885).

I primi apparecchi radiologici hanno ulteriormente modificato la relazione medico paziente. Questa nuova tecnologia fa prevalere il valore della visione del medico rispetto all'auscultazione, percussione e palpazione. Una radiografia del torace localizza una lesione solida meglio della percussione e auscultazione.

La tecnologia informatica offre un grande supporto alla diagnosi. Vari centri nel mondo si avvalgono dello spazio e potenza di calcolo dei supercomputer più potenti al mondo, per ottenere diagnosi veloci ed accurate, che attingono ed elaborano informazioni a partire dalla enorme base di conoscenza reperibile nei motori di ricerca e database Internet, incluse le stesse cartelle cliniche elettroniche anonime dei pazienti.

Diagnosi automatizzata o informatizzata. Per diagnosi automatizzata in medicina si intende l'ausilio di strumenti informatici nel processo diagnostico.

Il sistema nasce come ausilio del medico radiologo. Il processo di indagine radiologica è soggetto alla cosiddetta *satisfaction of search*, cioè al naturale atteggiamento di una persona di concentrarsi su un solo aspetto delle cose: riferendosi al diagnosta tale concetto descrive come sia facile cadere nell'errore di osservare l'immagine radiologica non per quella che è, ma solo per il motivo clinico per il quale è stata richiesta, potenzialmente così tralasciando possibili altri rilievi patologici.

La *diagnosi assistita dal computer*, o CAD (dall'inglese *Computer-Aided Detection/Diagnosis*), sono piattaforme informatiche che aiutano il radiologo nella formulazione della diagnosi, evidenziando le più probabili sedi di malattia e/o suggerendo la natura, benigna o maligna, di un reperto.

Il CAD si riferisce a un sistema computerizzato che rileva una serie di sospetti sulle immagini (TC, MRI, etc.) segnalandole al radiologo, al quale spetta determinare quali segnalazioni sono lesioni e quali falsi positivi. La identificazione automatica delle lesioni neoplastiche è ancora un problema

aperto. È bene sottolineare che tutti i sistemi si pongono come aiuto al medico (e non come sostituto).

Autodiagnosi

Per avere informazioni su autodiagnosi si deve digitare sui motori di ricerca di Internet: *Symptom checkers* e *Self diagnosis*. Così facendo compare una prima lista di oltre 300 *symptom checkers*.

Il numero di persone che si affidano a Internet quando hanno problemi di salute sta aumentando in modo impressionante.

Nel Regno Unito in un mese avvengono >15 milioni di accessi a Internet. Negli Stati Uniti più di 1/3 degli adulti usa Internet come strumento di autodiagnosi. I motori di ricerca più utilizzati sono: *Google, Bing o Yahoo*. Il sito più utilizzato è *iTriage* > 50 milioni di utenti ogni anno.

Quali sono i potenziali benefici dei *symptom checkers*: 1) - Inducono il paziente, con gravi e urgenti problemi di salute (ictus grave, cardiopatia), a cercare un'immediata cura in ambiente ospedaliero. 2) - Per pazienti con problemi non urgenti, che non richiedono una visita medica, i *symptom checkers* tranquillizzano il paziente e gli raccomandano di rimanere a casa. 3) - La riduzione del numero di visite consente risparmio di tempo e denaro per il paziente, evita un'inutile somministrazione di antibiotici, e può diminuire gli accessi ai pronto soccorsi, uno dei più gravi problemi nella maggior parte dei sistemi sanitari dei paesi occidentali (dal 1995 al 2008 accessi ai PS aumentati del 62%).

Valutazione dell'accuratezza dei *symptom checkers*: uno studio condotto su 240 *symptom checkers*, in cui 740 pazienti sono stati valutati per l'accuratezza della diagnosi ha dimostrato che la diagnosi è corretta solo nel 34% dei casi ed errata nei rimanenti 66.

L'autodiagnosi da parte del paziente è pertanto sempre fortemente sconsigliata dai medici in quanto il paziente può facilmente portare a distorsioni o bias sulla reale natura del disturbo o malattia in base alle proprie paure e speranze di guarigione, mentre è sempre consigliato rivolgersi al proprio medico di famiglia o ad un medico specialista per visite approfondite e screening. Inoltre tale pratica può portare a forme di ipocondria che aggravano il disturbo con ulteriori ansie e paure.