

Prof. Claudio Rugarli

NOSOLOGIA E LOGICA DELLA DIAGNOSI

Nell'opinione comune le malattie, così come sono designate dalla nosologia corrente, sono entità naturali che hanno una esistenza oggettiva. Una persona, si pensa, è colta da polmonite – per fare un esempio – così come un'altra può essere investita da un autoveicolo. Questo pregiudizio, in realtà, deriva dai successi conseguiti in passato nello studio delle malattie infettive e dalla identificazione dell'agente eziologico con la malattia che provoca. Sappiamo oggi che per la maggior parte delle malattie questa concezione appare limitata, che è difficile restringere l'eziologia ad un solo elemento e che lo stesso concetto di causalità è messo in discussione dal riconoscimento del ruolo di « fattori di rischio ». In realtà la descrizione delle malattie, come ingredienti della nosologia ufficiale, è derivata da una serie di astrazioni che raccolgono in classi le manifestazioni cliniche e le alterazioni fisiopatologiche che si verificano in gruppi di ammalati con caratteristiche simili. Il fatto che gli ammalati siano simili non significa che siano identici, ed ogni medico esperto sa bene che il caso da manuale non è il più comune mentre abbondano i pazienti nei quali mancano uno o più degli elementi descritti. Nel capitolo introduttivo del vecchio testo di Medicina Interna di Ceconi e Micheli, il famoso costituzionalista Viola diede di questo fatto una spiegazione probabilistica molto persuasiva che può essere riassunta nell'esempio che segue. Si supponga che in una certa malattia (intesa come categoria nosologica) possano essere presenti cinque sintomi e segni indipendenti tra loro, ciascuno con una probabilità dell'80 per cento: un buon manuale, descrivendo quella malattia dovrà menzionarli tutti e cinque. Tuttavia, la probabilità di incontrare un malato che presenti tutti e cinque i sintomi e segni sarà di 0,805 e cioè 0,32768,

ossia circa del 33 per cento. (Naturalmente, questo esempio è una forzatura perché molti sintomi e segni non sono indipendenti, ed hanno un diverso peso: tuttavia, dà una idea della situazione reale).

Una conseguenza di questa situazione è che è comune osservare dei casi clinici insoliti, anche per un medico con molta esperienza. Si tratta di quei pazienti che si trovano ai margini delle classi nosologiche, o che forse non si adattano a nessuna classe nosologica. In realtà questi pazienti possono sfuggire alle classificazioni proprio per la rarità delle loro manifestazioni. Questo è reso più facile dal costume delle riviste mediche di pubblicare lavori concernenti casi clinici individuali, che suggeriscono nuove categorie nosologiche, solo quando è ben documentato che non sono inquadrabili in nessuna categoria preesistente. Costume lodevole ma che implica la perdita di una considerevole mole di informazione, dato che, spesso, anche con la migliore attrezzatura, questo tipo di documentazione non è possibile. Perciò solo gli autori che hanno una casistica tale da poter elencare più pazienti con le stesse caratteristiche insolite possono riuscire a descrivere nuove malattie, mentre la miriade di casi individuali che, collegati, potrebbero portare ad un allargamento della nosologia, vanno largamente perduti.

Occorre anche riflettere ai fattori che determinano, nel tempo, i cambiamenti della nosologia. I sintomi, ossia i disturbi soggettivi lamentati dal paziente e che entrano nella descrizione del quadro clinico di una malattia, sono infatti influenzati da fattori culturali. È un caso che, solo in un'epoca come l'attuale, che dà la massima importanza alla forma fisica, sia stata descritta la « sindrome dell'affaticamento cronico? » Inoltre, tanto i sintomi che i segni sono influenzati dal mutamento di fattori ambientali.

Oggi è raro vedere una polmonite lobare mentre, prima del 1981, nessuno aveva osservato un caso di Sindrome di Immunodeficienza Acquisita. Ma, al di là dei cambiamenti dovuti a fattori storici, la nosologia evolve perché diviene sempre diverso, con il progredire delle scienze mediche, il punto di vista di chi descrive le malattie. Già tecniche di semeiotica fisica come la percussione e l'impiego dello stetoscopio segnarono un enorme progresso sulla più semplice osservazione degli ammalati. Lo sviluppo di tecniche di laboratorio e strumentali, fino ai moderni raffinati sistemi di indagine con metodi di biologia molecolare, radioisotopici e di

« imaging » diagnostica, ha comportato una continua revisione della nosologia. Per restare alla esperienza dei medici della mia generazione, chi aveva una idea degli aspetti clinici ed epidemiologici della epatite cronica prima della introduzione nel laboratorio clinico delle amino-transferasi, degli studi sierologici sugli antigeni del virus dell'epatite B e della realizzazione delle biopsie epatiche? Chi sapeva che cosa è una glomerulopatia a lesioni minime o una glomerulopatia membranosa prima che si eseguissero le biopsie renali e si applicasse la microscopia elettronica e la immunofluorescenza? Bisogna perciò concludere che i progressi della scienza e della tecnologia non sono solo mezzi per conseguire la diagnosi, ma più ancora dei rilevatori di segni che prima erano inosservati.

Di fronte a questa situazione la posizione del medico nel processo diagnostico è profondamente mutata. Le rilevazioni possibili in ogni singolo paziente sono tali e tante che non è possibile né desiderabile procurarsele tutte, perché il processo sarebbe troppo costoso in termini economici e medici. Si può dire che, al giorno d'oggi, il medico disponga di una informazione minima di partenza e di informazioni supplementari che deve procurarsi con un processo di scelta. Per un medico di base, che operi nel territorio, l'informazione minima non deve mai essere di meno di una accurata anamnesi e di un esame obiettivo completo del suo ammalato. Per il medico ospedaliero si possono aggiungere alcune indagini di laboratorio cosiddette di routine e, per esempio, una radiografia del torace ed un elettrocardiogramma. Ma questa informazione spesso non basta per la diagnosi ed occorre un processo di ricerca supplementare che porti al chiarimento del caso.

Risulta perciò evidente quanta differenza passi tra l'opinione corrente dei profani sul processo diagnostico e la sua vera natura. I profani pensano che il medico debba riconoscere la malattia (« indovinare » la diagnosi viene talora detto) così come si individua una persona dai suoi tratti fisionomici, senza considerarli analiticamente, ma attraverso una sintesi istantanea dell'insieme (riconoscimento del « pattern »). E certamente è vero che molti medici esperti formulano così le loro diagnosi più abituali. Ma la logica della diagnosi, quella che deve essere insegnata a chi inizia i suoi primi passi nella medicina clinica e deve essere impiegata anche dal medico più esperto per risolvere i casi difficili, è diversa ed implica

una interazione attiva del diagnosta con i problemi del suo ammalato.

Da questo punto di vista esiste una notevole analogia tra la logica del processo diagnostico e quella della ricerca scientifica. Nel processo diagnostico le categorie nosologiche tengono il posto delle teorie scientifiche. Come nella ricerca scientifica, anche nel processo diagnostico le ipotesi debbono essere preventivamente immaginate (naturalmente in forma non gratuita, ma sulla base di indizi plausibili) perché sia poi possibile sottoporle al vaglio dell'esperimento, dal quale possono essere confutate (falsificate) o corroborate. Nel processo diagnostico l'esperimento è rappresentato da quelle indagini cliniche aggiuntive che servono a verificare le ipotesi avanzate.

Risulta perciò chiaro che il buon clinico, come lo scienziato creativo, deve possedere una mente ricca di immaginazione, ma anche deve coniugare questa con il rigore. Nessun passo diagnostico e terapeutico che vada al di là della informazione iniziale dovrebbe essere compiuto senza avere a monte una o più ipotesi. Personalmente sono contrario alla esecuzione di esami clinici « a tappeto » nella speranza che tra questi ci si imbatta per caso nel risultato che risolva la diagnosi. È un metodo antieconomico e poco produttivo. Molto meglio esercitare l'immaginazione e verificare le ipotesi.

Credo che queste riflessioni suggeriranno anche qualcosa in relazione alla nosologia e alla logica della diagnosi. Tra le nosologie del passato e quella presente penso che intercorrano le stesse relazioni che possono essere tracciate tra la scienza di Linneo e quella di oggi. Linneo aveva l'ambizione di cogliere con la sua classificazione una logica intrinseca alla pluralità degli esseri viventi. Le teorie scientifiche moderne non pretendono di essere verità ultime (in effetti, in una concezione popperiana, sono tali solo in quanto sono falsificabili in linea di principio), ma hanno il significato strumentale di consentire dei progressi nella conoscenza e nel dominio della natura. Tali dovrebbero essere anche le categorie nosologiche, utili non a scopo descrittivo, ma ai fini operativi di condurre una corretta terapia.

Tenere a mente questo può aiutare in quei casi difficili che non si riesce a inquadrare nelle categorie nosologiche note. Se si pensa alla diagnosi non come a una descrizione esaustiva del caso clinico, ma come

a un modello fisiopatologico del quale è possibile trovare analoghi che sfuggono alla descrizione del prototipo, è forse possibile ricavare molto spesso dei suggerimenti pratici per quanto riguarda la terapia. Anche se può riuscire difficile dire se il paziente ha una certa malattia o un'altra, il riferimento a un'area nosologica può bastare per intervenire efficacemente. Solo se il medico ricorda che il suo scopo non è di etichettare il paziente, ma di trattarlo con successo, la sua opera può essere feconda.