Cosa ci possono insegnare tre Re Magi sulla diagnosi

Data 12 febbraio 2012
Categoria professione

Ovvero La diagnosi tra il rasoio di Occam, la massima di Hickam ed il randello di Crabtree.

Il simpatico articolo natalizio del BMJ : “What Three Wise Men have to say about diagnosis”(1) , espresso con giochi di parole e sottile ironia (si inizia dal titolo che gioca con il doppio significato di wise-men, uomini saggi e re magi) è un esempio di come si possano esprimere con leggerezza anche considerazioni complesse e ricche di implicazioni per tutti i medici che debbono cimentarsi con le insidie della diagnosi clinica.
Vengono presentati 3 casi clinici in ognuno dei quali il criterio di diagnosi è differente.

Il primo caso riguarda una donna di 60 anni, fumatrice, operata di lobectomia dx per adenocarcinoma polmonare T2N0M0. Dopo un anno sviluppò una tumefazione tonsillare sn con linfoadenopatia laterocervicale sn. Una biopsia tonsillare evidenziò un adenocarcinoma simile a quello polmonare T2N2bM0.
Le diagnosi possibili a questo punto erano di carcinoma polmonare con meta linfonodali e tonsillari oppure di carcinoma tonsillare con meta polmonari evidenziate prima del tumore primitivo.
Le metastasi tonsillari sono rare nel tumore polmonare, ma nel contempo lo stesso adenocarcinoma tonsillare è un tumore primitivo raro (il 90% delle forme è squamoso). L’approccio migliore è sembrato essere quello già consigliato dal grande logico e filosofo William Occam nel XIV secolo
“Entia non sunt multiplicanda praeter necessitatem”.
Si pose diagnosi di metastasi laterocervicale e tonsillare di adenocarcinoma polmonare: la paziente venne sottoposta a radioterapia in sede tonsillare e linfonodale, con assenza di malattia a 5 anni di distanza.

Il secondo caso riguarda un uomo di 58 anni, con disfagia e raucedine, cui è stato diagnosticato un carcinoma dell’ipofarige a cellule squamose T3N0; una Tac evidenziò opacità polmonari apicali bilaterali.
Applicando in questo caso il “rasoio di Occam” la diagnosi immediata sarebbe quella di neoplasia ipofaringea con meta polmonari, diagnosi che avrebbe comportato un semplice trattamento palliativo.
Tuttavia la assenza di meta linfonodali, frequenti nei carcinomi faringei, era un elemento a sfavore di questa ipotesi diagnostica: i colleghi inglesi ricorsero in questo caso alla “massima di Hickam” (maestro di medicina alla Harvard University) “è più facile che un paziente presenti diverse comuni malattie piuttosto che una malattia rara che spieghi i molteplicisintomi”.
Vennero pertanto asportate le lesioni polmonari che evidenziarono due adenocarcinomi polmonari T2N0 e T1N0: si trattava quindi di tre diverse malattie che vennero trattate, con buoni risultati a distanza di un anno.

Il terzo caso è quello di un uomo di 60 anni, ex fumatore, che presentava un pacchetto linfonodale fisso in sede laterocervicale superiore: la biopsia evidenziò metastasi linfonodali di carcinoma a cellule squamose. Non fu possibile evidenziare la sede primaria neppure con la Pet-Tac. Data la assenza di metastasi la stadiazione fu T0N3M0.
Tre mesi più tardi la Pet-Tac evidenziò una lesione al lobo superiore del polmone sn per la quale il paziente fu operato dilobectomia.
L’esame istologico confermò un carcinoma a cellule squamose T3, ma con caratteristiche morfologiche diverse dalle metastasi del collo.
In questo caso le ipotesi unificanti sono due: la prima prevede che la sede primaria del tumore sia il polmone, anche se è inusuale che la metastasi si manifesti prima della sede originale, e che si riscontri in sede laterocervicale superiore. La seconda ipotesi è che la sede primaria sia a livello di capo-collo (ancorché non evidente), con meta linfonodali, in questo casocomuni.
I clinici che seguirono il caso, tuttavia, si ispirarono alla metodologia del “randello di Crabtree” (figura immaginaria creata dalla fantasia degli accademici di Oxford), in base al quale “non possono esistere osservazioni contraddittorie per le quali non si possa elaborare una spiegazione coerente ancorché complessa” .
Fu così che i clinici si orientarono per la presenza di due neoplasie separate che furono trattate con chirurgia e radioterapia con buoni risultati ad un anno di distanza.

Commento di Riccardo De Gobbi

La prima considerazione che sorge spontanea nel lettore è che se ogni approccio è valido in determinate circostanze, nessuno di essi garantisce dall’errore, tanto che sorge il sospetto che nei casi complessi la scelta in ultima analisi sia del tutto arbitraria.
Ma una attenta lettura della “ discussione” dei casi e di alcuni importanti articoli citati in bibliografia (2) (3) ci aiuta a formulare alcuni punti fermi.

1) Ove si disponga di dati numerici attendibili e sufficientemente precisi sulla prevalenza di una determinata malattia e sul valore predittivo degli accertamenti diagnostici, il criterio probabilistico ed il teorema di Bayes mantengono ancora

una indiscussa validità

2) La metodologia di Occam è particolarmente valida quando la prevalenza di una malattia con molteplici quadri fisiopatologici è elevata. Il grande clinico Osler applicò con successo questa metodologia in un periodo storico in cui tubercolosi,malattia reumatica ecc erano molto diffuse.
Al giorno d'oggi rimane la metodologia di prima scelta nei pazienti giovani.

3) Nei pazienti anziani, invece, è più corretto pensare anzitutto ad una associazione di più malattie e ad insufficienze d'organo multifattoriali: con l'aumentare della età media infatti, aumentano considerevolmente le malattie croniche e degenerative che possono variamente interagire tra loro.

4) Qualunque ipotesi diagnostica si sia formulata è comunque opportuno cercare sempre dati di conferma e dati di confutazione (si ricordi sempre l'insegnamento di Karl Popper(4)), prevedendo una verifica ed una revisione del percorso diagnostico e formulando se necessario ipotesi alternative

Bibliografia

1) Mani N, Slevin N, Hudson A: What Three Wise Men have to say about diagnosis
BMJ 2011; 343:d7769
2) Hillard AA e coll : Clinical problem solving: Occam razor versus Sanit's triad
NEJM 2004;350:599
3) Graber ML e coll : Diagnostic error in internal medicine
Arch Intern Med 2005;165:1493
4) Popper K: Congetture e confutazioni
RCS Editore Milano 2004