



## Sistemi di intelligenza artificiale e diagnostica di precisione: speranze e realtà

Data 06 dicembre 2020  
Categoria Medicina digitale

La medicina di precisione, mediante le tecniche di machine learning della intelligenza artificiale, analizza i cosiddetti big data per migliorare le capacità diagnostiche e la predittività di risposta alla terapia.

### I medici dei pattern

In ambito diagnostico l'approccio algoritmico può supportare soprattutto quelli che E. Topol definisce medici dei pattern, cioè i professionisti che basano la loro attività sull'interpretazione di immagini digitali, radiologiche, retiniche, istologiche, oculistiche, dermatologiche, endoscopiche o provenienti da vari dispositivi. I sistemi di machine learning elaborano, con grande velocità e in autonomia, enormi dataset di immagini e consentono il riconoscimento di schemi divergenti dai normali, ad esempio alterazioni di densità, asimmetrie, irregolarità, ecc, non percettibili con i sistemi diagnostici tradizionali e che gli stessi esperti umani spesso non riescono ad evidenziare.

Uno degli ambiti di studio dei sistemi di IA è lo screening mammografico. La fisiologica densità radiologica mammaria può simulare/mascherare quella tumorale, sono pertanto possibili falsi positivi e falsi negativi. Ciò ha sviluppato un grande interesse per la realizzazione di sistemi di IA in grado di migliorare le performance diagnostiche dei radiologi.

Un esempio è quello sviluppato da Google che, secondo uno studio pubblicato su Nature, sarebbe in grado di ridurre i falsi positivi del 5,7% e dell'1,2% e i falsi negativi del 9,4% e 2,7%, utilizzando rispettivamente database statunitensi e britannici. Il sistema di IA ha fornito performance superiori sia a quelle storiche di referti forniti in precedenza sugli stessi database, sia a quelle di 6 radiologi che hanno interpretato 500 immagini radiologiche selezionate casualmente in uno studio controllato.

Un editoriale di commento mette peraltro in guardia da possibili entusiasmi: il mondo reale è più complesso di quello "ideale e irrealistico" della ricerca. Ad esempio, nello studio, la maggior parte delle immagini sono state realizzate dalla stessa macchina, non si conoscono i risultati che si sarebbero potuti ottenere con altri apparecchi per le mammografie. Nello studio infine non sono ben definite le caratteristiche della popolazione, tranne l'età, indispensabili per la generalizzabilità e l'applicabilità della tecnologia.

In generale, le grandi speranze nella diagnostica computer assistita del tumore mammario, sollevate da studi sperimentali e dalla disponibilità di grandi database per l'addestramento degli algoritmi di ML, non sono state confermate da studi nel "mondo reale".

In particolare è stato rilevato un peggioramento della sensibilità, cioè della capacità dei radiologi di evidenziare la presenza della neoplasia, con aumento dei falsi negativi, senza peraltro migliorare la specificità, cioè la capacità degli specialisti di escludere la presenza della neoplasia, e quindi incrementando i falsi positivi.

Multinazionali come Google, IBM, Microsoft e Facebook, università e centri di ricerca, pubblici e privati, nazionali e internazionali, sono fortemente presenti nel settore, attratte dalle potenzialità di queste tecnologie. Peraltro, i trial clinici randomizzati (RCT), gli studi metodologicamente più validi, nell'ambito della IA sono rari, se non interamente assenti. Se è vero che anche gli strumenti diagnostici tradizionali non sono in genere sottoposti a studi rigorosi, il loro utilizzo è di semplice supporto per i medici, ai quali spetta la decisione finale. Nel caso della IA il sistema fornisce insieme informazioni ma anche consigli operativi, con conseguenze potenzialmente pericolose per i pazienti.

Per definire il ruolo reale da assegnare ai sistemi di IA nella diagnostica sono sicuramente necessari ulteriori studi, su grandi numeri e in contesti di pratica.

### Riflessioni conclusive

La MP, che si propone di utilizzare i big data di varia provenienza per analizzare, mediante sistemi di IA, lo stato di ciascun individuo a scopi predittivi, diagnostici e terapeutici, rappresenta una novità in grado di determinare grandi cambiamenti a livello sperimentale e clinico, ad esempio di ridurre sprechi e rischi iatrogeni. Le grandi aspettative e la propensione verso l'accettazione acritica dell'innovazione in quanto tale (il cosiddetto pro-innovation bias) rischiano peraltro di sottovalutare i rischi relativi ad una accettazione delle tecnologie non motivata da prove certe. E' quindi indispensabile un attento monitoraggio dei sistemi decisionali, mediante adeguati finanziamenti, per valutarne le performance e aggiornare i dati di input in funzione dell'evoluzione delle conoscenze scientifiche. L'enorme quantità di dati richiede, ancora più che in passato, uno sforzo interpretativo enorme, che i calcolatori non sono (per ora?) in grado di svolgere autonomamente.

### Giampaolo Collecchia e Riccardo De Gobbi

Ulteriori approfondimenti nella terza parte

### Bibliografia

- 1) Topol E. Deep Medicine: how Artificial Intelligence Can Make Healthcare Human Again, 2019
- 2) Collecchia G, De Gobbi R. Intelligenza artificiale e medicina digitale: una guida critica. Roma: Il Pensiero Scientifico



ed.,2020

- 3) Neri E., de Souza, N., Brady, A. et al. What the radiologist should know about artificial intelligence-an ESR white paper. *Insights Imaging* 10, 44 (2019) doi:10.1186/s13244-019-0738-).
- 4) McKinney SM et al. International evaluation of an AI system for breast cancer screening. *Nature* 2020; 577: 89-94
- 5) Pisano ED. AI shows promise for breast cancer screening. *Nature* 2020; 577: 35-36.
- 6) Lehman CD et al. *JAMA Intern Med* 2015; 175: 1828-1837
- 7) Angus DC. Randomized clinical trials of artificial intelligence. *JAMA* 2020; 323(11):1043-1045. doi:10.1001/jama.2020.1039
- 8) Wilkinson JW et al. Time to reality check the promise of machine learning-powered precision medicine. *Lancet Digital Health* 2020. [https://doi.org/10.1016/52589-7500\(20\)30200-4](https://doi.org/10.1016/52589-7500(20)30200-4)