

Esquemas de diagnóstico médico, diferencial, aditivo y por probabilidad condicionada

Damián Pérez¹, Claudio Garuti², Franca Opicci²,
Isabel Morales³, Andrea Mattiozzi³ y Franco Simini³

¹Estudiante del XXX Seminario de Ingeniería Biomédica 2021.

²Conferencista del Seminario del día 28 de Abril de 2021 de título “Medical Sapiens: Sistema de diagnósticos asistidos en base a signos y síntomas”, Ingenieros civiles. Universidad de Chile

³*Docentes del XXX Seminario de Ingeniería Biomédica 2021.*

Abstract:

The elaboration of a medical diagnosis is a complex intellectual process that consists of identifying the characteristics of the patient and their interaction with the clinical, anatomical and physiological manifestations of the patient's disease. The diagnostic error has been identified as a problem that increases the morbidity and mortality of patients. In this text are proposed, the description, application and comparison of three diagnostic models, in order to see their strengths and weaknesses.

A bibliographic search was carried out in the search portals "PubMed", "Timbó BIBLIO" and "SciELO", the recommendation of texts by teachers and students was used, and a review of medical books made. The traditional differential diagnosis model consists of establishing the medical diagnosis using the semiological findings found, and putting it to the test with the results of laboratory and / or imaging tests, uncertainty is an important detail since there are very few certainty diagnoses. The use of Bayes' theorem for medical diagnosis allows to know the success and uncertainty with a probability value, but its greatest limitation is presented by being able to consider only a few elements. The additive diagnostic model allows the consideration of several diseases simultaneously, although their probability is low. Using this system in combination with the “Hierarchical Analysis Process” (AHP) and “Analytical Network Process” (ANP) it is possible to process patient information in a way similar to traditional clinical reasoning.

The importance of a good anamnesis and physical examination should be highlighted as essential elements for the elaboration of a good medical diagnosis. It is concluded that diagnostic support tools can help reduce diagnostic errors in the practice of medicine, but there is no method that can replace clinical reasoning on the part of the doctor.

Keywords: *"Diagnostic error" - "Medical diagnosis" - "Diagnostic decision"*

Resumen:

La elaboración de un diagnóstico médico es un proceso intelectual complejo que consta de identificar las características del paciente y como estas interactúan con las manifestaciones clínicas, anatómicas y fisiológicas de la enfermedad del paciente. El error de diagnóstico se ha identificado como un problema que aumenta la morbi-mortalidad de los pacientes. En el presente trabajo se plantea la descripción, aplicación y comparación de tres esquemas diagnósticos, con el propósito de identificar sus fortalezas y debilidades.

Se realizó una búsqueda bibliográfica en los portales de búsqueda “PubMed”, “Timbó BIBLIO” y “SciELO”, se siguió la recomendación de textos por parte de los docentes y estudiantes, y se llevó a cabo una revisión en libros de medicina.

El tradicional modelo de diagnóstico diferencial consisten en establecer el diagnóstico médico en base los hallazgos semiológicos encontrados, y ponerlo a prueba con los resultados de exámenes de laboratorio y/o imagenológicos, la incertidumbre es un detalle importante ya que existen muy pocos diagnósticos de certeza. El uso del teorema de Bayes para el diagnóstico médico permite conocer el acierto e incertidumbre con un valor de probabilidad, pero su mayor limitación se presenta al poder considerar poca cantidad de elementos. El modelo de diagnóstico aditivo permite la consideración de varias enfermedades simultáneamente aunque su probabilidad al momento de examinar el paciente sean bajas según la semiología obtenida. Utilizando este sistema en combinación con los “Proceso de análisis jerárquico” (AHP) y “proceso de red analítica” (ANP) se logra procesar la información del paciente de una manera similar al razonamiento clínico tradicional.

Se debe destacar la importancia de una buena anamnesis y examen físico como elementos esenciales para la elaboración de buen diagnóstico médico y se concluye que las herramientas de apoyo diagnóstico pueden ayudar a disminuir los errores de diagnóstico en el ejercicio de la medicina, pero hasta la fecha no existe un método que pueda sustituir el razonamiento clínico por parte del médico.

Palabras clave: *“Error diagnóstico” - “Diagnóstico médico” – “Decisión diagnóstica”*

INTRODUCCIÓN:

En la profesión médica se pueden distinguir tres objetivos centrales del profesional a cumplir con sus pacientes, siendo estos el poder reconocer, pronosticar y brindar una terapéutica a los problemas de salud de los pacientes. Para satisfacer estos objetivos es vital la elaboración de un correcto diagnóstico del problema de salud que padece el paciente. Cada enfermedad tiene una secuencia temporal de características clínicas de laboratorio y/o imagenológicas que la distinguen de otras. Durante el examen diagnóstico, el profesional realiza dos tareas paralelas, por un lado desarrolla una lista de problemas de los síntomas y signos que requieren explicación y por otro lado genera una hipótesis fisiológica, anatómica y etiológica que le lleve al diagnóstico. Por lo tanto la elaboración de un diagnóstico médico es un proceso intelectual que consta de identificar los síntomas y signos del paciente, sus temporalidades e intensidades, pensar o buscar un posible origen etiológico. A partir de esta evaluación se desprende la conducta terapéutica y el pronóstico del paciente. Un error de diagnóstico puede provocar que una enfermedad curable pase a ser incurable. [1]

El error de diagnóstico se ha identificado como un problema que aumenta la morbi-mortalidad de los pacientes. En Estados Unidos se observó una asociación entre el conocimiento diagnóstico de médicos internistas y la morbi-mortalidad de los pacientes. Encontrándose que los pacientes que mantuvieron consultas con médicos internistas con un mayor conocimiento tenían cifras de morbi-mortalidad menor que aquellos pacientes que mantuvieron consultas con médicos internistas con un menor conocimiento diagnóstico. [2]

Otro elemento a tener en cuenta es la discrepancia diagnóstica intrahospitalaria, es decir la diferencia entre el diagnóstico con el que un paciente ingresa por la sala de emergencias y lo hace ser internado, que con el cual es dado de alta posteriormente por otro médico. Este fenómeno se asocia con una estancia hospitalaria mayor y con una mortalidad aumentada. [3]

En los puntos mencionados anteriormente se evidencia la importancia de un buen diagnóstico para el ejercicio de la medicina. En el presente trabajo se plantea la descripción, aplicación y comparación de tres esquemas diagnósticos, el esquema diferencial, el esquema de probabilidad condicionada o Teoremas de Bayes y el esquema aditivo, con el propósito de identificar sus fortalezas y debilidades y establecer una posible relación entre los tres.

I. MATERIALES Y MÉTODOS

Se realizó una búsqueda bibliográfica en los portales de búsqueda “PubMed”, “Timbó BIBLIO” y “SciELO” utilizando las siguientes palabras claves: “Medical diagnosis”, “Bayes theorem”, “additive medicine”, “diagnostic error” combinadas con el comando “AND” seleccionando artículos científicos del tema de interés. También se siguió la recomendación de los docentes conferencistas y de estudiantes pares, y se realizó una revisión en libros de medicina.

II. DESAROLLO

Modelo de diagnóstico diferencial:

El modelo de diagnóstico diferencial es el utilizado tradicionalmente en medicina, este modelo ha ayudado a los médicos a ejecutar su “arte” de tomar la mejor decisión en presencia de incertidumbre. El proceso diagnóstico comienza con la recogida de datos, esta etapa se logra mayormente en la anamnesis, seguido por la información que brinda el examen físico. Toda esta información que comprende síntomas y signos que obedecen un criterio temporal, en el cual pueden desaparecer, mantenerse o aumentar de intensidad deben pensarse conjuntamente con la interacción de aspectos epidemiológicos y las características del paciente, como por ejemplo la edad, la actividad laboral, hábitos tóxicos. El próximo paso es la elaboración de una hipótesis que explique el problema de salud del paciente, esta hipótesis recibe el nombre de diagnóstico presuntivo. Este diagnóstico es la mejor explicación que se puede dar al problema con la información disponible, pero a su vez en la mayoría de los casos, no es la única explicación posible. Estas otras explicaciones posibles reciben el nombre de diagnósticos diferenciales. El siguiente paso del proceso consiste en poner a prueba el diagnóstico presuntivo a través de exámenes de laboratorio o imagenológicos que le brindan al médico más información sobre la situación del paciente, esta nueva información tiene el objetivo de modificar la probabilidad de acierto del diagnóstico presuntivo y de los diferenciales. Existen varios escenarios posibles que se originan luego de probar el diagnóstico, un caso posible es que los hallazgos de las pruebas fortalezcan al diagnóstico presuntivo, haciendo caer los diferenciales, otro caso posible es el inverso, que los hallazgos fortalezcan uno o varios de los diagnósticos diferenciales y no vayan en la misma línea que el diagnóstico presuntivo, o también que los hallazgos no sean de utilidad para modificar la probabilidad de acierto.

El objetivo del diagnóstico médico además de poder explicar el padecimiento del paciente es poder “solucionarlo”, es decir instalar una conducta terapéutica para mejorar la situación del paciente. Existen muy pocos diagnósticos de certeza, en otras palabras, diagnósticos que según los hallazgos obtenidos no admiten dudas. Por ende en la mayoría de los casos el médico debe decidirse por un diagnóstico con cierta probabilidad de estar equivocándose. Y su decisión impactará en la terapéutica implementada, el pronóstico del paciente y sobre su bienestar.

Este factor contribuye a aumentar la complejidad de establecer el diagnóstico médico, ya que establecer un diagnóstico y no otro lleva a seguir una conducta terapéutica y no otra, lo que determinará un pronóstico para el paciente, y no otro. Por ende en numerosas ocasiones el médico no sigue la hipótesis diagnóstica más probable, sino que se inclina por la del peor pronóstico para el paciente, y será esta la que se buscará descartar o probar a través de exámenes complementarios.

Si bien utilizando este modelo diagnóstico en la mayor parte del tiempo se están tomando decisiones con una incertidumbre desconocida, ha sido el modelo más eficaz para la práctica clínica. Se presupone que el o los diagnósticos establecidos son correctos cuando son capaces de relacionar y explicar los síntomas y signos del paciente por los mecanismos fisiopatológicos que este involucre, y que la respuesta al tratamiento instaurado sea favorable. [4]

Teorema de Bayes:

El teorema de Bayes fue planteado por Thomas Bayes, en el siglo XVIII. Este teorema permite calcular las probabilidades de un suceso condicionada por la presencia de ciertos elementos.

Donde $\{A_1, A_2, \dots, A_i, \dots, A_n\}$ un conjunto de sucesos mutuamente excluyentes y cuya unión es el total o sea 1, y tales que la probabilidad de cada uno de ellos es distinta de cero. Donde B un suceso cualquiera del que se conocen las probabilidades condicionales $P(B/A_i)$. Entonces la probabilidad $P(A_i/B)$ viene dada por la expresión:

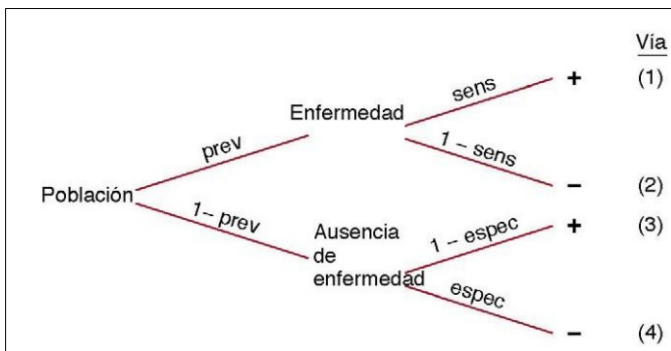
$$P(A_i|B) = \frac{P(B|A_i)P(A_i)}{P(B)}$$

¹ $P(A_i)$ son las probabilidades a priori. $P(B/A_i)$ es la probabilidad de B en la hipótesis A_i . $P(A_i/B)$ son las probabilidades a posteriori. [5]

Este modelo se puede aplicar para el razonamiento diagnóstico para ciertos escenarios pero no para todos, ya que utilizarlo pensando en calcular la probabilidad de que el paciente padezca la enfermedad A, dado que el paciente presenta el síntoma B resultaría poco eficiente ya

que varias enfermedades suelen compartir síntomas, además se debe tener presente que evaluar solo un síntoma para establecer un diagnóstico sería obviar todo el contexto del paciente y por ende no considerar toda la información disponible.

La siguiente figura muestra un ejemplo de aplicación práctica:



²Partiendo del total de la población, se dividen dos ramas, la probabilidad de padecer una enfermedad y la de no padecerla, a su vez estas ramas parten de dos hechos condicionantes, primero padecer la enfermedad dado que la prueba diagnóstica sea positiva (sensibilidad), y dado que esta sea negativa. Por el otro lado, no padecer la enfermedad dado que la prueba diagnóstica sea positiva, y la no padecer la enfermedad siendo la prueba diagnóstica negativa (especificidad).

Mediante estudios de prevalencia se puede conocer la probabilidad de un individuo de padecer una enfermedad, y mediante estudios donde se testean las pruebas diagnósticas se puede conocer sus valores de sensibilidad y especificidad.

Se ha comprobado la eficiencia de este modelo configurándolo en dispositivos con inteligencia artificial en donde un operador proporciona los datos y automáticamente el sistema devuelve un diagnóstico basado en la probabilidad condicionada a los mismos. Este procedimiento fue validado para cáncer de mama, cáncer de pulmón, infarto y diabetes. [6]

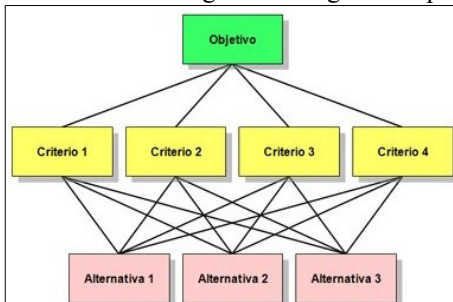
Modelo de diagnóstico aditivo:

El esquema de diagnóstico del tipo aditivo consiste en un sistema en el cual no se eliminan enfermedades en el curso del proceso diagnóstico aunque su probabilidad sea baja inicialmente. Esta forma de hacer diagnóstico es un cambio de paradigma respecto con la medicina tradicional, ya que permite considerar la posibilidad de varias enfermedades simultáneamente y evita el error tradicional de descartar enfermedades que inicialmente tenían una baja posibilidad, y que después en el desarrollo de la enfermedad se revela como la más compatible con los síntomas y signos actuales del paciente. [7]

Este modelo novedoso se está utilizando en la actualidad en conjunto con la inteligencia artificial para la construcción de programas de apoyo a la toma de decisiones, donde se pueden encontrar programas de apoyo para la realización de diagnósticos médicos. La combinación de estos elementos se hace posible gracias a la implementación de los esquemas “Proceso de análisis jerárquico” (AHP) y “proceso de red analítica” (ANP) propuestos por Thomas Saaty entre los años 1960 y 1970.

El AHP consiste en una propuesta para la solución de problemas que admitan múltiples criterios para su abordaje, este modelo matemático permite evaluar alternativas cuando se tienen en consideración varios criterios, está basado en el principio que la experiencia y el conocimiento de los actores son tan importantes como los datos utilizados en el proceso. Este método tiene tres funciones básicas, estructurar la complejidad, medir en una escala y sintetizar.

A través de la siguiente imagen se explica la utilidad de esta herramienta para la realización de un diagnóstico médico:



³Siendo el “objetivo” la enfermedad real que padece el paciente en evaluación, los “criterios” las características del paciente, los signos y síntomas que el paciente desarrolla. Y las “alternativas”, las posibles enfermedades que explican tales signos y síntomas. Las posibles alternativas derivadas del proceso de análisis están determinadas por dos factores principales, en una primera instancia por la escala utilizada, este sistema permite realizar mediciones de factores tanto subjetivos como objetivos a partir de estimaciones numéricas, verbales o gráficas las cuales adoptan un valor numérico previamente establecido para el análisis. Y en segundo lugar por la calidad de la información obtenida, es decir en este caso, la correcta identificación de hallazgos semiológicos. [9]

1 Fig.1 Formula del teorema de bayes. Extraído de “Fernande Regalado” [5]

2 Fig.2 Esquema de árbol de probabilidad para aplicación en la clínica del teorema de Bayes Extraído de “M. H. Swartz” [4]

3 Fig 3 Jerarquía AHP [8]

El ANP proporciona un marco general para tomar decisiones considerando la interrelación de los elementos, pero diferenciándolos por niveles de jerarquía. Haciendo así una distinción entre elementos según su peso, colocando en un nivel superior aquellos que aportan una influencia mayor al problema y en un nivel mas bajo aquellos que aportan menos. Este modelo al permitir la jerarquización de elementos complejiza la toma de decisiones pero es vital su consideración a la hora de elaborar diagnósticos médicos, ya que existen signos y síntomas que su presencia o ausencia son claves para la elaboración del diagnostico por su gran peso en el mismo. La consideración de los elementos como una red, permite eliminar la unidireccionalidad en el proceso diagnóstico permitiendo así asemejarse de buena manera al razonamiento clínico, en donde es vital la consideración de las relaciones de los signos y síntomas con las características del paciente. [10]

Comparación:

El modelo de diagnostico diferencial es el utilizado en la medicina tradicionalmente desde sus orígenes ya que es la forma de razonamiento mas acorde para lograr relacionar todos los elementos influyentes en torno al paciente y la enfermedad o enfermedades que padece, esta es su mayor fortaleza, su principal debilidad se puede decir que es la incertidumbre, dado que en muy pocos casos se cuenta con una certeza del cien por ciento en el diagnostico, la forma de “testear” el diagnostico para validarlo como correcto es con la respuesta al tratamiento del paciente, si esta es buena y mejora o elimina el padecimiento del mismo se dice que el diagnostico es o fue correcto. Este método “de validación” tiene sus limitaciones, ya que la respuesta al tratamiento está influenciada por diversos factores que exceden al diagnostico además que implica una intervención sobre el paciente, la cual de estar guiada por un diagnostico erróneo implicará un riesgo para el paciente. Es por eso que se han propuesto otras formas de elaborar diagnósticos buscando reducir la incertidumbre y/o poder cuantificarla, con el fin de reducir errores de diagnósticos y por ende mejorar la exposición de los pacientes a posibles riesgos. Una alternativa es mediante utilización del teorema de Bayes en casos puntuales donde para la toma de decisiones no sea necesario considerar grandes cantidades de elementos, ya que su limitación principal viene dada por este sentido. Se debe considerar también que este modelo al brindar resultados de probabilidad tendrá una tendencia hacia los casos mas frecuentes, quedando así limitada la posibilidad de identificación de enfermedades raras (de poca frecuencia)

Mediante el modelo de diagnostico aditivo combinando los procesos de AHP-ANP previamente configurados para el razonamiento clínico se logra una muy buena aproximación al razonamiento utilizado en el sistema de diagnostico diferencial, esto sumado a la posibilidad que brinda el sistema de considerar diversas enfermedades simultáneamente aunque su probabilidad sea baja le otorga al médico una herramienta muy valiosa a la hora de toma de decisiones. Ya que si el sistema llega al mismo diagnóstico que el médico este se verá apoyado por una cuantificación de acierto (dada por la escala utilizada en los AHP-ANP), y si este difiere deberá el profesional reevaluar su razonamiento verificando nuevamente la información y así se aumenta la posibilidad de identificar errores u omisiones cometidas en la semiología, en el caso que existieran. Además que la herramienta al considerar múltiples enfermedades ayudará al médico con la lista de los diagnósticos diferenciales. La potencial debilidad de este modelo al ejecutar decisiones basadas en la información disponible, es no disponer de la información suficiente, es una realidad de la practica clínica que en ocasiones se obvian detalles que pueden ser cruciales para el diagnostico medico, esto también sin dudas influye en cualquier modelo diagnóstico.

III. CONCLUSIONES:

En base a lo planteado anteriormente se concluye que el razonamiento clínico efectuado por el médico siguiendo el modelo de diagnóstico diferencial es un proceso muy complejo en donde existe una interacción de diversos elementos, tal interacción se presenta como un misterio a resolver, que solo es posible si se recaba la información de forma adecuada a través de la anamnesis, examen físico y pruebas de confirmación. El método diagnóstico por teorema de Bayes si bien cuantifica la posibilidad de acierto y la de error en un valor de probabilidad tiene una gran limitación, los elementos que puede considerar para tal resultado son muy limitados, siendo así un método que se puede plantear para apoyarse eficazmente en situaciones muy específicas. Por otro lado la combinación del AHP y ANP utilizando el modelo de diagnóstico aditivo se asemeja de buena manera al razonamiento clínico considerando la interacción de elementos igual que el modelo diferencial, teniendo como limitación mas importante la falta de información o la mala calidad de la misma, factor que influye en cualquiera que sea el modelo. Un factor que también se debe considerar es la forma en la que son codificados los AHP-ANP para que la interpretación de los procesos sea igual a la utilizada en la clínica.

En pocas palabras un sistema de diagnóstico aditivo que presente una interpretación clínica actualizada en su base de AHP-ANP puede conformar una herramienta de apoyo al diagnóstico médico muy importante para evitar errores en los mismos. Apoyando fuertemente el diagnóstico presuntivo inicial si se obtiene el mismo a través de este proceso y motivando la reflexión del médico si este difiere del cual él plantea.

Se debe destacar la importancia de una buena anamnesis y examen físico como elementos esenciales para un buen diagnóstico médico y que las alternativas de apoyo diagnóstico eficaces sin duda son de gran valor para apoyar el procesos diagnóstico pero hasta la fecha no existe un método que pueda sustituir el razonamiento clínico por parte del médico.

REFERENCIAS:

- [1] R. F. LeBlond, D. D. Brown, and R. L. Degowin, “Diagnóstico,” in *Examen Diagnóstico*, 9na ed., J. de León Fraga, Ed. México: McGraw Hill, 2010, pp. 2–14.
- [2] B. M. Gray, J. L. Vandergrift, R. G. McCoy, R. S. Lipner, and B. E. Landon, “Association between primary care physician diagnostic knowledge and death, hospitalisation and emergency department visits following an outpatient visit at risk for diagnostic error: A retrospective cohort study using medicare claims,” *BMJ Open*, vol. 11, no. 4, 2021, doi: 10.1136/bmjopen-2020-041817.
- [3] W. E. Hautz *et al.*, “Diagnostic error increases mortality and length of hospital stay in patients presenting through the emergency room,” *Scand. J. Trauma. Resusc. Emerg. Med.*, vol. 27, no. 1, pp. 1–12, 2019, doi: 10.1186/s13049-019-0629-z.
- [4] M. H. Swartz, “Razonamiento para el diagnóstico clínico,” in *Tratado de semiología Anamnesis y exploración física*, 7a ed., M. H. Swartz, Ed. Barcelona: ElServir Saunders, 2015, pp. 793–806.
- [5] C. R. Fernández Regalado Dr., “El teorema de bayes y su utilización en la interpretación de las pruebas diagnósticas en el laboratorio clínico,” *Rev. Cuba. Investig. Biomed.*, vol. 28, no. 3, pp. 158–165, 2009.
- [6] S. Belciug and F. Gorunescu, “Error-correction learning for artificial neural networks using the Bayesian paradigm. Application to automated medical diagnosis,” *J. Biomed. Inform.*, vol. 52, pp. 329–337, 2014, doi: 10.1016/j.jbi.2014.07.013.
- [7] T. Medical Sapiens, “Medicina Diferencial vs Medicina Aditiva,” 2018. <https://www.medicalsapiens.com/MedAditiva.php>.
- [8] T. Medical Sapiens, “Análisis Multicriterio,” 2018. <https://www.medicalsapiens.com/AnMulticriterio.php>
- [9] O. Gómez *et al.*, “EL PROCESO DE ANÁLISIS JERÁRQUICO (AHP) Y LA TOMA DE DECISIONES MULTICRITERIO. EJEMPLO DE APLICACIÓN,” *Sci. Tech.*, vol. XIV, núm., pp. 247–252, 2008.
- [10] T. L. Saaty, “Fundamentals of the analytic network process — Dependence and feedback in decision-making with a single network,” *J. Syst. Sci. Syst. Eng.*, vol. 13, no. 2, pp. 129–157, 2004, doi: 10.1007/s11518-006-0158-y.