

8.Febbraio

L'arte della diagnosi nell'epoca dell'intelligenza artificiale

Lakshmi Krishnan

*direttrice fondatrice del dipartimento di medicina umanistica
presso la Georgetown University,*



Di recente, i medici hanno ricevuto notizie inaspettate quando un piccolo studio pubblicato su JAMA Network Open ha scoperto che ChatGPT-4 ci aveva superato nel nostro stesso mestiere: la diagnosi, quella che alcuni hanno definito la "procedura più importante" del medico. Il modello linguistico di grandi dimensioni (LLM) dello studio ha superato i dottori, ottenendo un punteggio di ragionamento diagnostico del 90% su casi difficili, mentre i medici, anche quelli che lavoravano con il chatbot, hanno raggiunto solo il 76%.

Ma più sorprendente dei numeri è stato ciò che lo studio ha rivelato su ciò che sappiamo *e non sappiamo* su come pensano i dottori. Perché GPT da sola dovrebbe battere medico più GPT? Ha sollevato una domanda inquietante, se non esistenziale: cosa succede realmente quando i dottori fanno una diagnosi e con quale facilità potremmo essere sostituiti?

La metodologia dello studio potrebbe aiutare a spiegare questi risultati controintuitivi. I valutatori umani hanno valutato la performance diagnostica non solo in base all'accuratezza diagnostica, ma anche in base a quanto bene il rispondente (bot o umano) si è spiegato, la sottile arte dell'argomentazione e della controargomentazione chiamata diagnosi differenziale. Per molti dottori, che si basano sull'esperienza, sull'istinto o sull'intuizione ("Lo sapevo e basta"), tali spiegazioni potrebbero essere difficili da produrre. Per i dottori abbinati a GPT, molti sono rimasti ancorati alle loro impressioni iniziali quando sono state presentate alternative generate dall'intelligenza artificiale, trattando la tecnologia più come un motore di ricerca che come un collaboratore.

Sono un medico praticante e uno storico della diagnosi, e ho studiato come la medicina si è confrontata con le nuove tecnologie. Ho trovato questi risultati affascinanti e familiari, ma ho trovato l'ondata di risposte allo studio, molte delle quali ci hanno messo in scena in una battaglia tra uomo e macchina ancora di più.

C'è una lunga storia di nuove tecnologie diagnostiche che hanno spinto a fare dichiarazioni sul futuro della pratica medica. Negli anni '20 dell'Ottocento, la capacità dello stetoscopio di rivelare suoni nascosti all'interno del corpo fu scartata da alcuni e portò altri a predire la fine dell'intima relazione tra medico e paziente. Un secolo dopo, la capacità dei raggi X di penetrare la carne fece scattare l'allarme su un approccio puramente meccanico alla diagnosi. Più di recente, come ho dimostrato nella ricerca con i colleghi, l'introduzione nel XX^{secolo} delle cartelle cliniche informatizzate aveva lo scopo di sistematizzare il pensiero medico e liberare i medici per stare al capezzale; invece, molti medici segnalano che la cartella clinica elettronica (EHR) è un'interruzione dell'assistenza ai pazienti e una fonte di notevole onere amministrativo.

Ogni innovazione alla fine ha trovato il suo posto non come sostituto dei medici, ma come strumento all'interno del più ampio quadro interpretativo della medicina e come contributo a un sistema sempre più complesso.

Tendiamo a raccontare storie binarie. Quella medico contro macchina tende a concentrarsi su un modello di sostituzione prevista, piuttosto che su un'integrazione ponderata. È modellata sulla fantascienza, dove i signori delle macchine schiavizzano o soppiantano gli umani. La realtà è più banale ma potrebbe avere un impatto maggiore, poiché finiamo con strumenti che ci brandiscono o che si trovano a disagio in un sistema sempre più goffo, sollevando la domanda: per chi sono destinati a lavorare, loro e noi? Chi ne trae beneficio? Chi ne soffre?

Uno dei motivi per cui questo studio recente ha suscitato una risposta così forte, soprattutto da parte dei medici, è dovuto al valore che attribuiamo alla diagnosi stessa. Cosa c'è di speciale nella diagnosi? Potremmo sostenere che l'attribuzione di valore alla capacità diagnostica risale agli antichi (gli Ippocratici erano famosi per aver iniziato con la prognosi, ma non si può fare una prognosi senza diagnosticare), ma è stato in realtà il passaggio post-illuministico all'anatomia patologica e alla localizzazione della malattia con figure come **Giovanni Morgagni** e le scuole di Parigi e Edimburgo a centrare la diagnosi sull'identità fondamentale di un medico.

Le nostre metafore rivelano come pensiamo a noi stessi e al nostro lavoro, di cosa ci lamentiamo e cosa crediamo ci renda importanti. Ascoltate nei reparti o in clinica, ed emergono una serie di abbreviazioni: "inseguire tutti gli indizi", "inserire dati", "gonfiare i grafici", "tecnico", "storico", "educatore". Tutte queste suggeriscono l'idea di rilevamento, la capacità di mettere insieme indizi sottili in diagnosi coerenti. Questa tradizione si estende dagli obitori e dalle cliniche della Parigi post-rivoluzionaria ai moderni centri medici accademici, plasmando non solo il modo in cui lavoriamo, ma anche il modo in cui comprendiamo noi stessi come medici.

Considerate come i medici del XIX secolo affrontavano il loro lavoro. Nelle cliniche europee si sviluppò un metodo sistematico che osservava e documentava simultaneamente i sintomi e i segni dei pazienti mentre, come sosteneva **Michel Foucault**, sviluppava uno "sguardo medico" che recuperava selettivamente frammenti di dati dalla storia olistica della persona e li inserisce in un paradigma biomedico. La metafora del medico-detective emerse insieme a nuove tecniche diagnostiche come l'auscultazione mediata di **RTH Laennec** e la termometria di **Carl Wunderlich**.

Quando **Joseph Bell**, il chirurgo di Edimburgo che ispirò Sherlock Holmes, insegnò agli studenti a osservare e dedurre, non stava solo insegnando una tecnica; stava codificando un'intera filosofia del ragionamento clinico che divenne parte di una fantasia duratura con conseguenze praticabili. E mentre i medici fanno molte altre cose, tra cui, ma non solo, il pensiero sistemico, la conversazione, il processo decisionale sui trattamenti, la collaborazione di gruppo, la ricostruzione storica e narrativa, molti di noi sono attratti dall'essere detective.

Con le nuove preoccupazioni circa la superiorità dell'intelligenza artificiale rispetto ai medici nella diagnosi, possiamo capire perché dovremmo iniziare a chiederci se il lavoro investigativo in medicina non stia diventando obsoleto, annunciando un futuro in cui saranno gli algoritmi, non i medici, a risolvere i casi.

L'intelligenza artificiale ci costringe a riconsiderare la vera natura della diagnosi. Il detective e altre metafore, pur essendo resilienti, importanti e utili, sembrano sempre aver mancato leggermente il bersaglio. Dopotutto, non stiamo cercando di catturare un assassino, ma di migliorare la vita delle persone. Il modo in cui parliamo di diagnosi rivela questa tensione continua tra approcci sistematici e interpretativi. Per prima cosa, la diagnosi è sia etichetta che processo. Lo storico **Charles Rosenberg** ha descritto in modo famoso la "tirannia della diagnosi" e la sociologa medica Annemarie Jutel ha parlato di quanto sia potente "mettere un'etichetta" sulla malattia di qualcuno.

Ma abbiamo lottato per incapsulare la diagnosi come processo, per capire cosa sia veramente. La studiosa di narrativa **Kathryn Montgomery** sostiene che si tratta di un'interazione complessa di raccolta di prove e interpretazione. La diagnosi ha sempre richiesto più del semplice riconoscimento di schemi, l'area in cui l'intelligenza artificiale ci ha battuti. Non si tratta solo di abbinare sintomi a malattie. Quando vedo pazienti, non sto semplicemente elaborando punti dati, ma interpretando una narrazione modellata dal contesto culturale, dall'esperienza e dall'interazione umana. Sto operando in un ambiente diagnostico che include il mondo sociale. La ricerca sulle disparità diagnostiche ha dimostrato quanto sia cruciale questo elemento interpretativo: molti pazienti, in particolare quelli vulnerabili e provenienti da comunità emarginate, hanno storicamente perso o sono diventati soggetti di sorveglianza medica senza alcun beneficio quando sono stati visti puramente come raccolte di sintomi piuttosto che come individui complessi invischiati in ambienti complessi.

La ricerca diagnostica sull'equità sanitaria ci sta portando oltre il processo in clinica per rivelare come la diagnosi opera a più livelli, dalle ampie influenze sociali alle interazioni cliniche dirette ai fattori sistemici nascosti. Quando introduciamo gli algoritmi, ci sono buoni dati che suggeriscono che non sono gli algoritmi stessi a essere distorti, ma che codificano le lacune e le disuguaglianze nei nostri sistemi esistenti. Ad esempio, [un influente algoritmo sanitario](#) ha mostrato pregiudizi razziali utilizzando i costi medici come proxy per le esigenze sanitarie, facendo sì che i pazienti neri ricevessero meno cure nonostante fossero più malati dei pazienti bianchi con punteggi di algoritmo uguali. L'algoritmo rifletteva disparità socioeconomiche in cui i pazienti neri storicamente sostengono costi inferiori allo stesso livello di malattia. [Gli algoritmi di apprendimento automatico nell'assistenza sanitaria](#) possono perpetuare o amplificare pregiudizi esistenti riscontrati nei dispositivi medici, nelle interazioni cliniche e negli interventi, come pulsossimetri che funzionano male sulla pelle più scura, disparità diagnostiche tra gruppi razziali e differenze basate sul genere nella qualità del trattamento.

Il percorso diagnostico di un paziente può essere radicalmente diverso in base al punto di partenza e al contesto che deve affrontare. Considera come emergono i diversi tipi di errore diagnostico. La ricerca sulle disparità diagnostiche rileva che gli errori spesso derivano non solo (nemmeno principalmente) dalla mancanza di conoscenze mediche, ma da fallimenti del sistema e della struttura (accesso, follow-up, alfabetizzazione digitale ed equità) e fallimenti di interpretazione, mancando il contesto cruciale, trascurando i fattori culturali o non riuscendo a integrare sintomi apparentemente non correlati in un insieme coerente. I sistemi di intelligenza artificiale eccellono nell'individuare schemi in vasti set di dati, ma non possono soppesare in modo indipendente il significato dell'esperienza vissuta da un paziente o del contesto culturale. Queste disparità rivelano perché le capacità di riconoscimento degli schemi dell'intelligenza artificiale da sole non possono risolvere le nostre sfide diagnostiche e perché un'integrazione ponderata che tenga conto della storia, del contesto e dei fattori multilivello sarà così importante. Non si tratterà semplicemente di inserire un caso e GPT che sputa fuori soluzioni.

Gli attuali sistemi di intelligenza artificiale rappresentano qualcosa di diverso, non solo un nuovo strumento diagnostico, ma un nuovo tipo di ragionamento medico nel suo complesso. Il recente studio ha rivelato che ChatGPT ha avuto successo non imitando i processi di pensiero dei medici, ma applicando la sua forma di riconoscimento di schemi alla conoscenza medica. In particolare, eccelleva nello spiegare il suo ragionamento diagnostico, offrendo analisi complete che molti medici, formati in metodi più intuitivi, hanno faticato a eguagliare. Come ha osservato un medico, condividere una clinica con uno scriba LLM è come avere sia uno studente di medicina intelligente che un supervisore senior in cura, tutto in uno. Ciò che rende diversa l'intelligenza artificiale è la sua capacità di impegnarsi in quella che potremmo chiamare meta-diagnosi, non solo nell'abbinamento di schemi tra sintomi e malattie, ma nello spiegare il suo ragionamento in modi che possono sfidare e migliorare il pensiero del medico.

Eppure, lo studio recente dimostra che siamo ben lontani dal realizzare questo potenziale. Quando i dottori nello studio avevano accesso a ChatGPT, spesso lo usavano in modo limitato, ponendo domande specifiche anziché impegnarsi con le sue piene capacità analitiche. Ancora più significativo, quando l'IA suggeriva diagnosi alternative, molti dottori rimanevano ancorati alle loro impressioni iniziali. Questa resistenza non riguarda semplicemente la protezione del territorio professionale. Fa parte di una lunga e dinamica interazione tra tecnologia, persone e il concetto di giudizio clinico che è sempre stato più complesso della semplice sostituzione o resistenza.

Nel mio lavoro ho scoperto che ogni nuova tecnologia ha spinto la medicina a ridefinire, ma non ad abbandonare, il suo nucleo interpretativo. Lo stetoscopio non ha solo permesso ai dottori di sentire meglio i cuori; ha creato nuovi modi di comprendere i corpi e ha cambiato il modo in cui ascoltiamo. I raggi X non hanno solo rivelato strutture nascoste; hanno rimodellato il modo in cui concettualizziamo la malattia stessa. Anche se la cartella clinica elettronica ha frammentato le storie dei pazienti in punti dati discreti, ha creato strutture di archiviazione e accesso alle informazioni che potrebbero avere un impatto significativo a livello di salute della popolazione. Allo stesso modo, l'intelligenza artificiale ci sta già costringendo a riflettere profondamente sui nostri processi cognitivi e sul nostro uso del linguaggio. I suoi algoritmi sono uno specchio di ciò che non va nel nostro sistema e di chi stiamo escludendo. Cos'è l'ingegneria dei prompt se non retorica, e cos'è una rete neurale se non filosofia della mente?

La sfida non è scegliere tra intelligenza umana e intelligenza artificiale, ma capire come possiamo collaborare in modo ponderato. L'arte della diagnosi è sempre stata incentrata sull'integrazione: di diversi tipi di conoscenza, diversi modi di sapere e diversi strumenti per la scoperta.

La riforma educativa è fondamentale. A partire dalla fase pre-sanitaria, l'istruzione medica deve evolversi oltre il suo tradizionale focus sull'acquisizione di conoscenze biomediche. Poiché i sistemi di intelligenza artificiale eccellono sempre di più nel riconoscimento di pattern e nel rapido recupero di informazioni, i medici in formazione di oggi dovranno essere interpreti sofisticati di narrazioni e contesti piuttosto che depositari di prove scientifiche in rapida evoluzione. Devono essere utilizzatori sofisticati del linguaggio. Non insegnate loro a programmare, insegnate loro a leggere.

Questo cambiamento richiede una rinnovata enfasi sulle competenze umanistiche nella formazione medica, insegnando ai dottori a essere acuti lettori sia di letteratura scientifica che di storie umane, abili scrittori in grado di articolare chiaramente il loro ragionamento e interpreti sfumati in grado di intrecciare fili biologici, sociali e culturali in narrazioni coerenti e chiare. Proprio come le precedenti tecnologie diagnostiche come lo stetoscopio e i raggi X richiedevano nuovi quadri interpretativi, l'IA sarà più preziosa quando svilupperemo nuovi modelli educativi che aiutino i medici a capire quando fidarsi del loro giudizio contestuale e quando appoggiarsi alle capacità analitiche dell'IA. Ciò richiede di comprendere quali aspetti della diagnosi rimangono essenzialmente umani. Invece di diminuire, il ruolo essenziale del medico si sta evolvendo: da detentore di informazioni a creatore di significato, da investigatore isolato a interprete collaborativo.

Riferendosi alla proto-AI "macchina pensante" di **Charles Babbage** del 1830, Arthur Conan Doyle scrisse a Joseph Bell che Sherlock Holmes era "tanto disumano quanto la macchina calcolatrice di Babbage e quasi altrettanto incline a innamorarsi". Eppure Holmes divenne molto più di un semplice motore analitico. In 60 storie, il detective mostra non solo amore, ma anche lealtà, intuizione e gentilezza. Non si affida solo ai suoi poteri analitici, ma anche a una rete di informatori, specialisti e tecnologie. Soprattutto, si affida alla sua amicizia con il dottor Watson, una duratura collaborazione letteraria che allude alla collaborazione piuttosto che all'analisi solitaria.



Lakshmi Krishnan è una storica culturale della medicina, studiosa di scienze umane mediche e medico. Nata a Bombay, in India, è cresciuta in Inghilterra e negli Stati Uniti. È direttrice fondatrice della Georgetown Medical Humanities Initiative e ricopre un incarico primario in Medicina, incarichi congiunti affiliati nel Dipartimento di Inglese e nella Georgetown Humanities Initiative, ed è affiliata al Master's Program in Engaged and Public Humanities.

La sua ricerca si concentra sulla diagnosi e sul ragionamento clinico, in particolare sulle disparità diagnostiche in ambito sanitario. Sta scrivendo una storia culturale e intellettuale della diagnosi e delle pratiche investigative: *The Doctor and the Detective: A Cultural History of Diagnosis* (di prossima pubblicazione, Johns Hopkins University Press). Spaziando dalla Parigi post-rivoluzionaria all'Harlem del XX secolo, sostiene che la pratica medica della diagnosi e il genere letterario della narrativa poliziesca condividono una discendenza intellettuale che detta la conoscenza medica, l'identità professionale e la

pratica clinica. Questo lavoro è stato sostenuto da una borsa di studio del National Endowment for the Humanities e ha un significato nel rispondere alle malattie emergenti o al mistero medico su scala globale, al processo diagnostico di fronte alle nuove tecnologie e ai problemi immediati di errore diagnostico e pregiudizio. Considera le scienze umane e sociali come interlocutori chiave della pratica clinica e della sanità pubblica e ha applicato questo quadro alla pandemia di COVID-19 e alle pandemie storiche, nonché alla diagnosi. È apparsa su canali come History Channel, Voice of America e Science News. Insieme al preside Dana Williams (Howard), è ricercatrice principale di una sovvenzione multimilionaria della Mellon Foundation per istituire un Georgetown Howard Center for Medical Humanities and Health Justice a Washington. La dott. ssa Krishnan ha conseguito un MD presso la Johns Hopkins e un DPhil (PhD.) in letteratura inglese presso Oxford come Rhodes Scholar. Ha completato un internato in medicina interna presso la Duke, dove è stata Faculty Affiliate presso il Trent Center for Bioethics, Humanities, & History of Medicine , seguito da una borsa di studio post-dottorato in medicina interna generale e storia della medicina presso la Johns Hopkins, dove è stata Fellow presso il Center for Medical Humanities and Social Medicine . È certificata in medicina interna e membro dell'American College of Physicians e, oltre ai suoi incarichi universitari, esercita la medicina ospedaliera presso il MedStar Georgetown University Hospital. Il suo lavoro è stato riconosciuto a livello nazionale tramite sovvenzioni e premi dall'Association of American Medical Colleges, dal National Endowment for the Humanities e dall'Academy of Communication in Healthcare.