

El proceso diagnóstico

Daniel Capurro N^{1,2}, Gabriel Rada G^{1,2}.

The diagnostic process

El diagnóstico es un proceso inferencial, realizado a partir de un «cuadro clínico», destinado a definir la enfermedad que afecta a un paciente.

Al hablar de «cuadro clínico», hay 3 elementos que se interrelacionan y que vale la pena definir. *El síndrome* o conjunto de síntomas y signos que presenta el paciente a raíz de la enfermedad; *la enfermedad*, tal cual lo leemos en textos de medicina, por ejemplo, insuficiencia suprarrenal, cáncer del pulmón, hipertensión arterial; y *el contexto*, que es el ambiente social, económico, psicológico en que se sitúa la persona que padece la enfermedad.

Gran parte del tiempo dedicado a la práctica clínica lo utilizamos en hacer diagnósticos, es decir, decidiendo qué tiene nuestro paciente. El paciente que entra a nuestra consulta por primera vez, el que ingresa de urgencia en un turno o el que se complica estando hospitalizado, todos necesitan un diagnóstico confiable, para adoptar conductas terapéuticas concordantes y comunicarle a él y a su familia, el pronóstico asociado a la condición diagnosticada. El diagnóstico es un elemento fundamental en la cadena de actividades que implica una buena atención médica. Si éste es incorrecto, con mucha probabilidad llevará a

conductas o decisiones erróneas, no exentas de riesgo.

Es llamativo que a pesar del rol fundamental que cumple en la práctica clínica, el número de publicaciones destinadas a cubrir temas diagnósticos es mucho menor que el de las dedicadas a terapia. A esto se suma que importantes bases de datos de Medicina Basada en Evidencia como son la *Cochrane Database of Systematic Reviews* o *Clinical Evidence*, actualmente hacen referencia sólo a estudios de terapia.

Revisaremos los elementos que forman parte del proceso diagnóstico en nuestra práctica clínica, qué tipo de información necesitamos para realizarlo eficientemente y cómo nos puede ayudar la Medicina Basada en Evidencia.

ELEMENTOS DEL PROCESO DIAGNÓSTICO

Pocas veces nos preguntamos qué pasos seguimos para llegar a un diagnóstico correcto, la mayoría de las veces es un proceso intuitivo del cual no explicitamos sus componentes. Al analizar qué elementos lo componen, podemos desglosarlo en las siguientes etapas:

¹Unidad de Medicina Basada en Evidencia, Pontificia Universidad Católica de Chile. ²Departamento de Medicina Interna, Pontificia Universidad Católica de Chile. Santiago de Chile.

Correspondencia a: Dr. Daniel Capurro. E mail dcapurro@med.puc.cl

- a) Generación de hipótesis diagnósticas
- b) Refinamiento de las hipótesis diagnósticas
- c) Verificación del diagnóstico

a) *Generación de hipótesis diagnósticas.* Durante el encuentro con un paciente, constantemente generamos hipótesis diagnósticas. Ellas van a definir el espacio en el cual se enmarcarán las acciones que llevarán al diagnóstico definitivo. Por ejemplo, ante un paciente con fiebre, las hipótesis pueden ser tan vagas como un «cuadro infeccioso» o más específicas como una «neumonía neumocócica adquirida en la comunidad».

Se han descrito diversos métodos mediante los cuales los médicos generan sus hipótesis. Uno de ellos es la aproximación gestáltica al diagnóstico, en la cual, al observar los elementos o partes constituidos por los síntomas o signos, el médico se forma intuitivamente una imagen mental de lo que puede estar ocurriendo con el paciente, el todo^{1,2}. Un ejemplo clásico de esta aproximación, es el médico que observa a una mujer y nota su voz ronca, facies vultuosa, palidez, cejas ralas y macroglosia, con lo que rápidamente visualiza en su mente un cuadro de hipotiroidismo. Un ejemplo más dramático, es el del paciente que se presenta al Servicio de Urgencia con hematemesis activa, donde pocos elementos harán rápidamente construir mentalmente que se trata de un «cuadro grave» como hipótesis diagnóstica, vaga pero muy operativa, ya que permite tomar decisiones. Este método es uno de los utilizados por médicos de amplia experiencia, donde se ha demostrado que tiene mayor precisión al ser comparado con médicos de menor experiencia³.

Otra aproximación descrita es el uso de la heurística para generar hipótesis y asignarles una probabilidad de ocurrir. La heurística consiste en métodos inconscientes, no rigurosos, que permiten simplificar los complejos procesos necesarios para llegar a una solución en una situación de incertidumbre; son una especie de atajo, descritos inicialmente por las ciencias cognitivas⁴. Es una forma subjetiva de asignar probabilidad. Se han descrito tres principios heurísticos utilizados para estimar probabilidad:

1. Representatividad: se utiliza al estimar las probabilidades considerando qué tan representativo es el elemento A de la categoría B. De esta forma, si un paciente tiene los típicos

síntomas y signos de un accidente vascular encefálico, es un elemento representativo de la categoría de los pacientes con accidentes vasculares encefálicos y se le asigna una alta probabilidad de que efectivamente tenga uno. Uno de los problemas de la representatividad es que tiende a no considerar la probabilidad previa o prevalencia de la condición⁴.

2. Disponibilidad: se estima la probabilidad mediante la facilidad con que se puede evocar un determinado cuadro. Es una aproximación útil, ya que las categorías grandes o muy frecuentes se pueden evocar con mucha facilidad. Por ejemplo, ante un paciente con polidipsia y poliuria, evocará rápidamente el diagnóstico de una diabetes mellitus, ya que es mucho más fácil evocar esa causa que, por ejemplo, una polidipsia psicógena. Esta aproximación también está sujeta a sesgos, como puede ser la evocación fácil de un cuadro infrecuente debido a experiencias que hayan impresionado al clínico con anterioridad.
3. Anclaje y ajuste: se estima una probabilidad inicial, denominada ancla, la cual se ajusta posteriormente de acuerdo a nueva información encontrada. Los principales sesgos que ocurren usando esta aproximación, es que la probabilidad ancla sea incorrecta y por lo tanto todas las estimaciones posteriores también lo serán, o bien que, partiendo de una probabilidad ancla correcta el ajuste sea insuficiente.

Un tercer método para generar hipótesis diagnósticas es el de la probabilidad previa o prevalencia del cuadro. De esta manera, el médico que se encuentra con un paciente que consulta por cefalea, de inmediato podría hacer una lista de los diagnósticos más prevalentes entre los pacientes que consultan por ese motivo en su lugar de trabajo, los cuales serán sus hipótesis diagnósticas iniciales. A esta probabilidad previa le llamaremos probabilidad pretest.

Probabilidad pretest. Probabilidad derivada del conjunto de síntomas, signos o exámenes analizados en primera instancia.

Test. Nueva información, ya sean síntomas, signos o exámenes adicionales, que no hayan sido incorporados en la primera instancia.

Probabilidad postest. Nueva probabilidad modificada por el test.

La ventaja de este método es que hace referencia a información objetiva y numérica, como es la prevalencia de las enfermedades en la población. Esto permite trabajar con información precisa durante las estimaciones de probabilidad y es uno de los elementos iniciales para la aplicación de la Medicina Basada en Evidencia. Un problema es que lleva implícito que el número de enfermedades que causan un determinado hallazgo es fijo, lo que no considera la aparición de nuevas enfermedades, como lo que ocurrió con el SIDA.

b) Refinamiento de las hipótesis diagnósticas: Incorporando nueva información. Esta es la segunda etapa en el proceso diagnóstico, después de haber planteado las primeras hipótesis. En ella se van recolectando nuevas piezas de información de la historia, examen físico y exámenes adicionales, que van a permitir discriminar entre las distintas hipótesis generadas en la etapa previa. Es importante aclarar que el proceso diagnóstico no es secuencial ni unidireccional, sino que constantemente estaremos evocando nuevas hipótesis y eliminando otras a medida que vamos teniendo más información disponible⁵.

Una forma de recopilar información, mucho más utilizada en etapas tempranas en la vida de un médico, son los métodos exhaustivos. Ahí es donde tiene lugar la clásica revisión por sistemas. En ella se indaga sistemáticamente por síntomas, tengan que ver o no con la representación mental de la hipótesis en cuestión. Otro ejemplo de esta aproximación son los exámenes de laboratorio de rutina. Uno de los problemas que podemos ver asociados a esta forma de recolectar información es el costo (en tiempo, económico, falsos positivos, etc.).

Otra forma de recopilación es la comparación del caso actual con la idea que el clínico tiene del cuadro sospechado. Un elemento clave en esta etapa es la representación mental de las distintas hipótesis diagnósticas⁶. Así, por ejemplo, si se está sospechando un cuadro de artritis reumatoidea, indagará acerca de los componentes que dicho cuadro tiene en su representación mental, y no otros. Si encuentra respuestas positivas al interrogar por rigidez matinal o artritis de manos, elementos presentes en su representación mental,

la probabilidad de esa hipótesis aumentará. Lo contrario ocurrirá si las respuestas a esas preguntas son negativas o si aparecen elementos que no concuerdan con la representación mental del cuadro sospechado. De esto se desprende que hay signos, síntomas y valores de laboratorio que aumentan o disminuyen la probabilidad de que estemos frente a una determinada condición, como veremos más adelante.

Entre las distintas formas de recolectar datos, existen secuencias de mayor o menor eficiencia para hacerlo. La manera más eficiente será aquella que produzca el mayor cambio, hacia arriba o hacia abajo, en la probabilidad de estar frente al diagnóstico sospechado, mediante el menor número de tests.

Durante el proceso diagnóstico, intuitivamente realizamos la secuencia probabilidad pretest - test - probabilidad postest, y la repetimos cada vez que incorporamos nueva información. De esta manera, aumenta o disminuye nuestra probabilidad inicial. Al incorporar un segundo test, utilizamos nuestra probabilidad postest, como nueva probabilidad pretest. Esta secuencia se repite tantas veces como test se necesiten incorporar.

Este proceso intuitivo puede realizarse cuantitativamente⁶. Para esto debemos comenzar por asignar una probabilidad concreta a los diagnósticos que queremos evaluar, la probabilidad pretest. Generalmente consideraremos un número limitado de alternativas diagnósticas, las cuales intentaremos confirmar o descartar. Sólo en caso de no confirmar las alternativas inicialmente planteadas, expandiremos nuestro diagnóstico diferencial.

Habitualmente, comenzamos a trabajar mentalmente en la elaboración de las probabilidades pretest en forma casi inmediata a medida que interactuamos con el paciente. Así por ejemplo, si evaluamos a un paciente con dolor retroesternal en un Servicio de Urgencia, inmediatamente estaremos intentando determinar cuál es la probabilidad de que el paciente esté cursando un síndrome coronario agudo (SCA).

Cuando pensamos en un test, se nos viene a la mente inmediatamente un examen de laboratorio, de imágenes o de anatomía patológica. Como mencionamos anteriormente, para efectos de modificar nuestra probabilidad inicial en base a nueva información, podemos considerar como test a cualquier elemento informativo que agre-

guemos. Si el mismo paciente con dolor retroesternal refiere que el dolor se acompaña de disnea y diaforesis profusa, nuestra probabilidad de SCA habrá aumentado (en este caso cada síntoma o grupo de síntomas puede interpretarse como un test). Si además encontramos en el examen físico que se ausculta un tercer ruido, nuestra probabilidad seguirá aumentando.

La medida en la cual un test modifica nuestras probabilidades depende de su rendimiento. Es importante destacar que el rendimiento es diferente al resultado del test. Por ejemplo un test con excelente rendimiento, que arroja un resultado «positivo», elevará sustancialmente nuestra probabilidad. En cambio, otro test con mal rendimiento, también con resultado positivo, pudiera modificar poco o nada nuestra probabilidad pretest.

Las distintas formas de cuantificar el rendimiento de un test diagnóstico, y la manera de utilizarlas en la modificación de la probabilidad pretest, serán desarrolladas en un futuro artículo.

c) Verificación del diagnóstico: ¿Cómo decidimos que conducta tomar? ¿Cómo manejamos la incertidumbre? *Cada vez que aplicamos un test adicional, lo hacemos por una de dos razones:*

- Porque creemos necesario aumentar la probabilidad del diagnóstico a un nivel suficientemente alto, en el cual consideramos que vale la pena tomar las conductas de manejo y tratamiento concordantes con éste, o
- Porque queremos llevar la probabilidad a un nivel suficientemente bajo como para descartar el diagnóstico.

Estos niveles de certeza, tanto para confirmar como para descartar un diagnóstico son los llamados «umbrales de decisión». El punto por sobre el cual ya no consideramos necesario realizar nuevos test, sino que iniciar el manejo concordante con el diagnóstico lo llamamos «umbral terapéutico». Aquél por debajo del cual dejamos de requerir nuevos test por estimar que la probabilidad es tan baja que no se justifica, lo llamamos «umbral de estudio adicional» o umbral diagnóstico (Figura 1).

Estos umbrales de decisión no son fijos para todas las patologías ni para todos los pacientes, sino que varían entre ellas y entre pacientes. Lo que determinará si los umbrales se ubican más arriba o más abajo será el costo. En este caso, el término costo se refiere a algo mucho más amplio que el costo monetario. Incluye los costos de dejar pasar un diagnóstico importante; de tratar a un paciente sano o con una enfermedad distinta, con una terapia potencialmente tóxica; de los riesgos propios del test; de los valores y preferencias del paciente, etc.

En el caso de una enfermedad cuyo tratamiento sea efectivo, de bajo costo y exento de riesgos, probablemente estimaremos que se justifica iniciar terapia con una probabilidad menor que si no se cumplieran estas condiciones. Adicionalmente, si el diagnóstico que buscamos trae aparejado un mal pronóstico si es dejado a su evolución natural, también preferiremos tratar «de más que de menos», aunque eventualmente pudiésemos tratar a pacientes sin la enfermedad. Imaginemos un paciente neutropénico febril, en quien no se

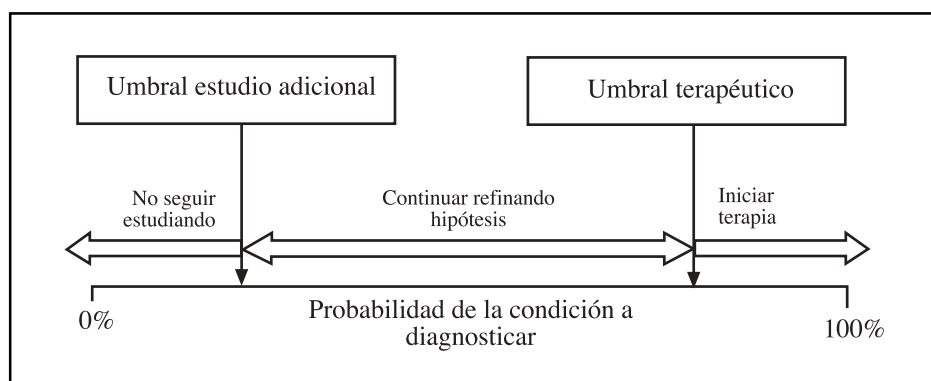


Figura 1. Umbrales de decisión.

evidencia un foco infeccioso claro. La conducta habitual y recomendada es iniciar tratamiento antibiótico, a pesar de que no demos la infección⁷. Sin duda que trataremos de más a pacientes cuya fiebre no sea de origen bacteriano, pero considerando las consecuencias de dejar evolucionar un cuadro potencialmente grave, junto con el relativo bajo costo e inocuidad del tratamiento, situamos el umbral de tratamiento en un nivel más bien bajo. En el extremo opuesto, en un paciente con sospecha de cáncer, susceptible de ser tratado con quimioterapia, nuestro umbral terapéutico será muy alto, ya que consideraríamos inaceptable someter a un paciente libre de cáncer a un tratamiento con efectos adversos tan importantes.

Toda vez que nos encontremos en un punto intermedio entre el umbral de estudio adicional y el umbral terapéutico, requeriremos nuevos test para desplazarnos hacia alguno de ellos. Una correcta estimación de la probabilidad pretest y un adecuado conocimiento del rendimiento de los test a utilizar, nos permitirán realizar este proceso en forma más eficiente.

CONCLUSIONES

El proceso diagnóstico es un elemento central del quehacer clínico, sobre el cual se basan todas las conductas posteriores. Si bien la mayoría de las veces es un proceso intuitivo, hemos revisado algunos de los fundamentos teóricos y elementos concretos que explican la forma que los médicos tienen de hacer diagnósticos.

El punto de inicio en cualquier aproximación cuantitativa o semi-cuantitativa lo constituye la probabilidad pretest. Esta probabilidad inicial se modificará con la aplicación de uno o más test, los cuales pueden corresponder a cualquier nueva pieza de información. La magnitud de esa modificación está determinada por el rendimiento del test que se utilice.

Nuestro objetivo será modificar la probabilidad diagnóstica hasta cruzar un umbral que nos permita confirmarla o descartarla.

En próximos artículos se profundizará en el análisis crítico de estudios diagnósticos y en cómo interpretar y aplicar sus resultados. De esta manera revisaremos cómo la Medicina Basada en Evidencia nos ayuda en las distintas etapas del proceso.

REFERENCIAS

1. SCOTT I. Estimating disease likelihood: a case of rubbery figures. *Med J Aust* 2004; 180: 438-9.
2. MURPHY E. The Diagnostic Process. En: *The Logic of Medicine*. Baltimore. The Johns Hopkins University Press 1997; 281-314.
3. KABRHEL C, CAMARGO CA JR, GOLDHABER SZ. Clinical Gestalt and the diagnosis of pulmonary embolism: does experience matter? *Chest* 2005; 127: 1627-304.
4. TVERSKY A, KAHNEMAN D. Judgement Under Uncertainty: heuristics and biases. *Science* 1974; 185: 1124-31.
5. KASSIRER JP, KOPELMAN R. Refinement of Diagnostic Hypotheses. En: *Learning Clinical reasoning*. Lippincott Williams & Wilkins 1991; 11-7.
6. KASSIRER JP, KOPELMAN R. Use and Interpretation of Diagnostic Tests. En: *Learning Clinical reasoning*. Lippincott Williams & Wilkins 1991; 17-28.
7. HUGHES WT, ARMSTRONG D, BODEY GP, BOW EJ, BROWN AE, CALANDRA T ET AL. 2002 guidelines for the use of antimicrobial agents in neutropenic patients with cancer. *Clin Infect Dis* 2002; 34: 730-51.