

Sottodiagnosi, sovradiagnosi ed appropriatezza diagnostico-terapeutica nella BPCO

La BPCO, tra le grandi patologie croniche, rappresenta a livello mondiale una delle condizioni cliniche più rilevanti da un punto di vista epidemiologico, con la peculiarità di essere l'unica per la quale l'OMS ha previsto, già da diversi anni, un incremento in termini di prevalenza, incidenza e mortalità. Questa previsione si sta rivelando esatta poiché da 5^a causa di morte a livello mondiale all'inizio del secolo è attualmente al 4° posto ed è prevista una ulteriore scalata verso il 3° posto entro il prossimo decennio.

I dati epidemiologici sono molto allarmanti anche in Europa: nell'ultima edizione dell'*European Lung White Book*, pubblicato dalla *European Respiratory Society* nel settembre del 2013, si stimano in 23 milioni i pazienti affetti da BPCO nei 28 Paesi della UE (su un totale di 260 milioni di abitanti > 40 anni), con oltre 1 milione di ricoveri/ anno e circa 150.000 decessi ascrivibili alla malattia.

Si tratta di una patologia ad elevatissimo assorbimento di risorse sanitarie, gravata da alti costi diretti (consumo di farmaci, ospedalizzazione, ecc) ed indiretti (invalidità, perdita di giorni lavorativi, ecc).

Tutti gli studi epidemiologici realizzati negli ultimi 15 anni hanno chiaramente evidenziato una significativa sottodiagnosi: nella totalità delle rilevazioni, a fronte di prevalenze misurate nei vari Paesi oscillanti tra il 5 ed il 10% della popolazione > 40 anni, si rilevava costantemente una sottodiagnosi che riguarda circa il 70-80% dei soggetti malati: in sostanza solo 1 soggetto malato su 4 o su 5 ha una diagnosi di BPCO.

Certamente la sottodiagnosi riguarda prevalentemente soggetti in fase relativamente iniziale di patologia, ma non è raro che anche individui con forme piuttosto avanzate e significativamente sintomatici ricevano la diagno-

si di BPCO solo in occasione di una grave riacutizzazione con conseguente ospedalizzazione. Questo ritardo diagnostico determina una notevole difficoltà nel raggiungere un soddisfacente controllo della malattia che viene rilevata in una fase di danno avanzato ed irreversibile con un associato livello di compromissione clinica/funzionale altamente invalidante per il paziente.

Tra le principali cause della sottodiagnosi e del conseguente ritardo diagnostico vi è soprattutto la scarsa diffusione della diagnostica funzionale, in particolare dell'esame spirometrico, indispensabile per confermare il sospetto clinico della malattia. Si calcola che dei pazienti con diagnosi di BPCO solo circa il 30% abbia eseguito una spirometria. In altre parole, se non più del 30% dei malati ha una diagnosi di BPCO e, di questi, circa il 30% ha praticato la spirometria, si arriva alla conclusione che la conferma strumentale della diagnosi è presente solo nel 10% dei malati.

I modelli proposti per fronteggiare la carenza di diagnostica funzionale sono molti: maggiore apertura delle strutture specialistiche pneumologiche al territorio, rafforzamento della rete territoriale della pneumologia, esecuzione della spirometria nell'area della medicina generale. Tutte queste soluzioni sono praticabili a patto che sia garantita la qualità di una indagine che, se mal eseguita, può generare diagnosi errate e può ampliare il problema dell'inappropriatezza diagnostica e terapeutica.

La carenza di supporto diagnostico strumentale nella BPCO è una criticità globale, quindi non esclusiva della realtà italiana.

I motivi di tale criticità sono molti:

- a) Scarsa consapevolezza nella opinione pubblica della necessità, di fronte ad un disturbo respiratorio come la presenza di difficoltà respiratoria sotto sforzo, di eseguire un *test* che consenta di misurare il respiro;
- b) Scarsa sensibilità nell'area della medicina generale rispetto alla necessità di confermare il sospetto clinico di BPCO con l'esecuzione della spirometria e questo nonostante tutte le linee guida siano assolutamente concordi nel dare questa indicazione;
- c) Difficoltà di accesso alla diagnostica funzionale respiratoria, anche di primo livello, per l'assenza di una rete specialistica pneumologica territoriale sufficientemente rappresentata;
- d) Necessità di una adeguata standardizzazione nell'esecuzione e refertazione delle indagini da parte delle strutture specialistiche.

Su tutti questi livelli vanno attivate azioni di sensibilizzazione al fine di raggiungere l'obiettivo che nessuna diagnosi di BPCO e nessuna terapia sia possibile in assenza di una documentazione strumentale della condizione caratterizzante la patologia: l'ostruzione bronchiale. Questo rimane pertanto uno degli indicatori di processo più importanti nella definizione di un PDT sulla BPCO.

Vi sono altri elementi di criticità che sono responsabili della grave sottodiagnosi presente nella BPCO. Tra questi l'assenza di strategie efficaci di "*case finding*" nelle popolazioni a rischio. Questo problema chiama ancora una volta in causa il ruolo dei MMG e la necessità, nonostante le molte difficoltà che caratterizzano la loro attività, di attivare strategie di "medicina di iniziativa" con l'identificazione dei pazienti a rischio (ad es. over 40/fumatori) verificando la presenza dei sintomi di malattia ed ancora una volta confermando la diagnosi con l'esecuzione della spirometria. È questo l'unico percorso efficace per garantire una diagnosi precoce e per intercettare la BPCO in una fase nella quale la sospensione dei fattori di rischio e l'eventuale trattamento possono impedire la progressione della malattia.

Sicuramente il problema della sottodiagnosi è molto rilevante nella gestione della BPCO, ma non va trascurato un problema di sovradiagnosi che può essere ascritto a 2 cause:

1. Ancora una volta la scarsa diffusione dell'esame spirometrico porta attualmente ad una diagnosi di BPCO essenzialmente fondata su dati clinico-anamnestici e, cioè, sull'associazione tra esposizione a fattori di rischio (fumo e/o esposizione ambientale e lavorativa) e sintomi (tosse con espettorazione, talvolta associati a dispnea). Questi elementi sono spesso caratteristici della "bronchite cronica" ma non necessariamente della BPCO. È noto che solo una percentuale variabile tra il 30 ed il 50% dei fumatori ammalati di BPCO e quindi richiede il relativo trattamento; in sostanza, un certo numero di soggetti hanno la diagnosi di BPCO ma hanno solo la bronchite cronica senza segni di ostruzione bronchiale persistente: questi pazienti ricevono spesso un sovratrattamento;
2. Anche nei pazienti che abbiano eseguito un esame spirometrico per la conferma del sospetto clinico, la definizione della condizione di ostruzione bronchiale riferita ad un rapporto FEV1/VC < 70%, indipendentemente dall'età, determina automaticamente una sovrastima dell'ostruzione proprio dalla 5-6^a decade di vita in poi cioè, nelle fasce di età dove maggiore è la prevalenza di BPCO; a questo si

associa una possibile sottostima nei soggetti più giovani, dove però la patologia è più rara. In sostanza, adottando questo *cut off* fisso si definiscono “ostruiti” soggetti anziani con funzionalità respiratoria normale per la loro età. È pertanto essenziale che il criterio diagnostico spirometrico di ostruzione bronchiale sia quello del limite inferiore di normalità, correlato all’età, come indicato nei documenti ERS/ATS 1995 e nel documento intersocietario (AIPO-SIMeR, AIMAR, SIMG) sulla Gestione Clinica Integrata della BPCO.

Gli effetti negativi della sottodiagnosi e della sovradiagnosi della BPCO rispetto all’appropriatezza nella gestione della patologia sono molto rilevanti.

L’assenza in circa i 2/3 dei pazienti della conferma della diagnosi attraverso la spirometria non determina solo la possibilità di errori diagnostici, ma rende indisponibile uno dei parametri fondamentali per caratterizzare il livello di gravità del paziente.

La BPCO è condizione clinica complessa, caratterizzata da elevata eterogeneità fenotipica in reazione ad importanti elementi quali la frequenza delle riacutizzazioni, la gravità dei sintomi, la presenza di frequenti comorbidità; ma uno (anche se non l’unico) degli elementi fondamentali per stadiazione la gravità della malattia è il livello di compromissione funzionale respiratoria. La spirometria semplice, in realtà, costituisce solo un esame di primo livello che andrebbe integrato con la misura dei volumi polmonari e degli scambi gassosi, al fine di caratterizzare proprio l’entità ed il tipo di alterazione funzionale prevalente (malattia delle piccole vie aeree o malattia del parenchima polmonare). L’assenza anche delle informazioni basali sulla funzione polmonare rende molto difficile la definizione del livello di gravità della BPCO ed espone, quindi, ad un elevato rischio di inappropriata prescrizione con possibile sotto o sovratrattamento del paziente.

In sostanza, la scarsa appropriatezza (carenza) nell’*iter* diagnostico si ripercuote in un’inappropriata terapeutica con conseguente spreco di risorse sanitarie.

Altra fonte rilevante di inappropriata è la scarsa aderenza dei protocolli terapeutici alle indicazioni delle linee guida. L’obiettivo principale per migliorare la gestione della BPCO deve essere quello di definire con precisione un percorso diagnostico-terapeutico e gestionale che stabilisca per tutta la storia naturale della malattia, dal *case finding* fino alla gestione delle fasi avanzate dell’insufficienza respiratoria, tutto ciò che risulta validato ed appropriato in base ai dati di letteratura disponibili.