

LA MENTE E I SISTEMI COGNITIVI
Collana di scienze cognitive, filosofia e tecnologia

8

Direttori

Marco CRUCIANI
Università Niccolò Cusano, Roma

Francesco GAGLIARDI
Associazione Italiana di Scienze Cognitive

Comitato scientifico

Gabriella AIRENTI
Università di Torino

Maria Cristina AMORETTI
Università degli Studi di Genova

Bruno Giuseppe BARA
Università di Torino

Claudia Giovanna BIANCHI
Università "Vita-Salute San Raffele"

Francesco BIANCHINI
Alma Mater Studiorum-Università di Bologna

Anna Maria BORGHI
Sapienza – Università di Roma

Paolo BOUQUET
Università degli Studi di Trento

Angela BRINDISI
Centro Italiano Ricerche Aerospaziali

Domenica BRUNI
Università degli Studi di Messina

Monica BUCCIARELLI
Università di Torino

Angelo CANGELOSI
Plymouth University

Maurizio CARDACI
Università degli Studi di Palermo

Fausto CARUANA
Università di Parma

Cristiano CASTELFRANCHI
Università degli Studi di Siena

Luciano CELI
Consiglio Nazionale delle Ricerche

Nicole Dalia CILIA
Università degli Studi di Enna "Kore"

Franco CUTUGNO
Università degli Studi di Napoli Federico II

Santo DI NUOVO
Università degli Studi di Catania

Francesca ERVAS
Università degli Studi di Cagliari

Marcello FRIXIONE
Università degli Studi di Genova

Edoardo Augusto FUGALI
Università degli Studi di Messina

Pierdaniele GIARETTA
Università degli Studi di Padova

Alberto GRECO
Università degli Studi di Genova

Domenico GUASTELLA
Università degli Studi di Messina

Gaetano LICATA
Università degli Studi di Palermo

Edoardo LOMBARDI VALLAURI
Università degli Studi Roma Tre

Carlo MACALE
Università degli Studi "Niccolò Cusano"

Lorenzo MAGNANI
Università degli Studi di Pavia

Maurizio MAIONE
Università degli Studi Guglielmo Marconi, Roma

Marco MAZZONE
Università degli Studi di Catania

Teresa NUMERICO
Università degli Studi Roma Tre

Alessandro OLTRAMARI
Robert Bosch LLC

Fabio PAGLIERI
Consiglio Nazionale delle Ricerche

Domenico PARISI
Consiglio Nazionale delle Ricerche

Antonino PENNISI
Università degli Studi di Messina

Pietro PERCONTI
Università degli Studi di Messina

Alessio PLEBE
Università degli Studi di Messina

Marco Elio TABACCHI
Università degli Studi di Palermo

Guglielmo TAMBURRINI
Università degli Studi di Napoli Federico II

Pietro TERNA
Università di Torino

Giuseppe TRAUTTEUR
Università degli Studi di Napoli Federico II

Andrea VELARDI
Università degli Studi di Messina

Alberto VOLTOLINI
Università degli Studi di Torino

LA MENTE E I SISTEMI COGNITIVI
Collana di scienze cognitive, filosofia e tecnologia



Humani nihil a me alienum puto.

— Publio Terenzio Afro

La collana raccoglie e presenta testi scientifici che studiano i fenomeni mentali e sociali in differenti ambiti disciplinari (filosofia, psicologia, biologia, informatica, robotica, etica, linguistica, antropologia, ecc.). Ciò con l'obiettivo di mettere in luce le complesse relazioni che intercorrono fra cognizione, corpo, ambiente tecnologico e sociale, nonché le implicazioni etiche che derivano dallo sviluppo delle nuove tecnologie cognitive.

I limiti epistemologici degli studi disciplinari non consentono di elaborare una visione coerente sul funzionamento della mente. Di conseguenza, si pone la necessità di un quadro interdisciplinare più ampio, che favorisca l'interazione fra i vari ambiti disciplinari e l'integrazione delle varie prospettive di studio.

In questo senso, i testi della collana si devono intendere come contributi a un'impresa collettiva che cerca di colmare il divario fra le domande, sempre più incalzanti, che ci poniamo sulla natura e sul funzionamento della mente e le risposte parziali offerte dalle singole discipline.



ISBN
979-12-218-2319-6

PRIMA EDIZIONE
ROMA 7 NOVEMBRE 2025

FRANCESCO GAGLIARDI

LA DIAGNOSI NOSOLOGICA

**UN'ANALISI TRA COGNIZIONE,
ARGOMENTAZIONE
E SCOPERTA SCIENTIFICA**

Ai miei buoni maestri

Conoscere è ben diverso dal
riconoscere; e qui [*in
medicina*] si deve sopr'a
tutto riconoscere

Augusto Murri, *Il pensiero
scientifico e didattico della
Clinica Medica bolognese*
(1905)¹

¹ Ristampato in MURRI, 1972; p. 11.

INDICE

11 *Introduzione*

17 *Capitolo I*

Il ragionamento diagnostico e le teorie dei concetti

1.1. Processi di categorizzazione e teorie dei concetti, 19 – 1.1.1. *La teoria classica*, 20 – 1.1.2. *La teoria dei prototipi*, 20 – 1.1.3. *La teoria degli esemplari*, 21 – 1.1.4. *teoria generale della tipicità*, 21 – 1.1.5. *La teoria della teoria*, 22 – 1.2. Procedimento diagnostico e teorie della diagnosi, 23 – 1.3. Le teorie della diagnosi e le teorie dei concetti, 26 – 1.3.1. *La diagnosi fisiopatologica e la teoria della teoria*, 27 – 1.3.2. *La diagnosi nosologica e la teoria generale della tipicità*, 28 – 1.4. Conclusioni, 31

35 *Capitolo II*

La diagnosi nosologica e le argomentazioni analogiche

2.1. Teorie dei concetti e categorizzazioni basate sulla tipicità, 37 – 2.1.1. *La teoria classica*, 37 – 2.1.2. *La teoria dei prototipi*, 38 – 2.1.3. *La teoria degli esemplari*, 38 – 2.1.4. *teoria generale della tipicità*, 39 – 2.2. Le teorie della diagnosi e la categorizzazione, 40 – 2.3. La diagnosi nosologica e la categorizzazione basata sulla tipicità, 42 – 2.4. Argomentazioni per analogia e diagnosi nosologica, 44 – 2.5. Conclusioni, 50

53 *Capitolo III*

Le sindromi tra diagnosi e scoperta scientifica

3.1. Teorie della categorizzazione, prototipi e sindromi, 54 – 3.2. Scoperta e identificazione di sindromi, 57 – 3.3. La sindrome nel procedimento diagnostico, 61 – 3.4. Conclusioni, 64

67 *Capitolo IV*

Un sistema di Intelligenza Artificiale per la diagnosi e la scoperta di conoscenza nosologica

4.1. Machine learning e diagnosi, 68 – 4.2. La categorizzazione basata sulla tipicità e il processo diagnostico, 70 – 4.3. I sistemi di classificazione basata sulla tipicità e il PELC, 74 – 4.4. Il database delle patologie eritemo-squamose, 77 – 4.5. Il gradiente della tipicità nelle patologie eritemo-squamose, 81 – 4.6. Conclusioni, 85

10 *Indice*

87 Capitolo V
 Per concludere e continuare

91 *Bibliografia*

INTRODUZIONE

Il ragionamento clinico è l'insieme dei processi cognitivi utilizzati nell'ambito medico nello studio di uno o più casi clinici con finalità diverse come la diagnosi, la scelta di terapie o la scoperta e individuazione di nuove malattie. La comprensione del ragionamento clinico è un campo di ricerca interdisciplinare che coinvolge diversi settori scientifico-filosofici come ad esempio la filosofia della medicina, la filosofia della mente, la scienza cognitiva e l'intelligenza artificiale.

Nella lunga e affascinante storia della medicina è possibile individuare almeno due grandi forme di ragionamento che vengono tuttora usate nelle diverse attività cliniche: una di tipo causale finalizzata alla scoperta della cause e dei meccanismi ezio-patologici e un'altra che si basa sulla tipicità dei quadri morbosi e sulle tassonomie con cui classificare i casi clinici. Entrambe hanno delle consolidate origini storiche, che, limitatamente alla storia del pensiero occidentale, si possono far risalire, per l'una, ai primi tentativi di naturalizzazione e spiegazione della malattia da parte di Ippocrate di Coa (circa 460–377 a.C) e per l'altra alla definizione di *sindrome* proposta da Thomas Sydenham (1624–1689) e alla successiva tradizione nosologica Settecentesca (Corbellini, 2014; Scadding, 1996).

Queste due forme di ragionamento sono ampiamente utilizzate anche oggi nella pratica clinica; in questo saggio ci occupiamo principalmente del ragionamento clinico basato sulla tipicità e sul ragionamento analogico che, a nostro avviso ha avuto in passato meno attenzione da parte di

filosofi e metodologi della medicina rispetto al ragionamento causale. Quest'ultimo tuttavia non sarà totalmente ignorato: nel primo capitolo analizzeremo comunque come entrambi le forme di ragionamento siano presenti nel procedimento diagnostico per poi focalizzarci nel seguito sul ragionamento basato sulla tipicità.

In epigrafe abbiamo voluto riportare un passo del celebre Augusto Murri (1841–1932) che vede la pratica clinica principalmente come capacità di “riconoscere” piuttosto che di “spiegare”; con questo, non vogliamo sostenere una preponderanza concettuale dell'una sull'altra, piuttosto vogliamo sottolineare la necessità di non trascurare nell'analisi del ragionamento clinico il ragionamento basato sulla tipicità e sull'analogia.

Lo stesso Murri contribuisce a chiarire il rapporto tra “riconoscere” e “spiegare”: *“in clinica si deve soprattutto riconoscere”* (Murri, 1905/1972; p. 11) poiché *“l'analisi sperimentale qui [in clinica] è concessa di rado”* (Murri, 1905/1972; p. 14)¹. Questo era ovviamente vero oltre un secolo fa quando scriveva Murri, ma anche oggi nonostante la pervasività della tecnologia nella medicina con le sue indagini raffinate (si pensi ad esempio ai risultati raggiunti dall'*imaging* diagnostico, dalla metabolomica, dal *sequencing* genetico ed altro) il ragionamento basato sulla tipicità e sulla similarità — il “riconoscere” — non è stato affatto eliminato dalla clinica e, come mostreremo nel seguito, è un ragionamento fondamentale in alcune attività mediche.

I ragionamenti clinici basati sulla tipicità sono particolarmente rilevanti nei processi diagnostici e in quelli di scoperta scientifica; questa tipologia di ragionamento è utile per spiegare il processo diagnostico di tipo *nosologi-*

¹ Per un commento si veda (GIORELLO, MORIGGI, 2004, pp. 9–10).

co e per spiegare la prima fase della scoperta scientifica di una nuova malattia che consiste nell'individuazione e riconoscimento di una nuova sindrome.

La diagnosi nosologica è un procedimento diagnostico a-teorico basato sulla similarità in cui si procede per analogia tra il caso clinico da diagnosticare e i complessi morbosi già noti, come ad esempio le sindromi. A dispetto della sua apparente semplicità questo tipo di ragionamento coinvolge da una parte inferenze di tipo analogico e dall'altra presenta un interessante intreccio di aspetti nomotetici e idiografici (v. cap. 2).

La scoperta e definizione di una nuova malattia non è un processo facilmente modellizzabile in modo lineare ciononostante l'individuazione di una nuova sindrome — ovvero la definizione di un insieme di segni e sintomi clinici che *tipicamente* si manifestano insieme — si può considerare come una delle prime fasi del processo di scoperta scientifica in ambito medico. Quest'altra forma di ragionamento clinico basato sulla tipicità coinvolge le inferenze di tipo induttivo e rientra nel campo della scoperta scientifica (v. cap. 3).

Le analisi e i modelli che proponiamo possono essere formalizzati, almeno in parte, usando dei modelli computazionali sviluppati nell'ambito della intelligenza artificiale in medicina. Infatti i sistemi di diagnosi automatica realizzati in intelligenza artificiale possono essere usati, oltre che per finalità applicative, anche come modelli cognitivo-computazionali che riproducono parte del ragionamento clinico:

“... un algoritmo diagnostico può essere visto come una teoria o, se si vuole, un modello effettivamente computabile della diagnosi e, poiché quest'ultima è, in definitiva, un processo mentale più o meno complesso, un programma di diagnosi automa-

tica, può essere considerato come la simulazione, attraverso una procedura effettiva, di un processo cognitivo” (Giani, 1989; pg. 19).

Questo punto di vista non è molto presente nelle ricerche nell’ambito dell’*AIM (Artificial Intelligence in Medicine)*, più assorbita da ricerche che sono state definite “*product-direct*” (Cordeschi, 1994; p. 49) avendo l’Intelligenza artificiale interessi prevalentemente tecnologici che metodologici e filosofici.

D’altra parte, per completezza, è opportuno notare che l’impiego dei modelli computazionali nello studio del ragionamento umano non è esente da critiche: in alcuni casi, infatti, essi sono stati accusati di un uso superficiale, riducibile a una mera “*infatuazione per il calcolatore*” (Trautteur, 2002).

Nel seguito (v. cap. 4) considereremo un sistema di diagnosi automatica che si basa su un algoritmo di classificazione sviluppato nell’ambito delle scienze cognitive proprio per modellizzare le capacità della mente umana di astrazione e categorizzazione basate sulla tipicità. Useremo tale algoritmo come un possibile modello del ragionamento basato sulla tipicità in ambito medico applicandolo su un *database* di casi clinici reali.

In questo lavoro abbiamo scelto di usare un approccio multidisciplinare allo studio delle attività della medicina che può essere inquadrato tanto nella cosiddetta *scienza cognitiva della scienza* (Thagard, 2012), quanto nella *filosofia analitica della medicina* (Sadegh-Zadeh, 2015), che vede proprio nel metodo sintetico della Intelligenza Artificiale (AI) un utile strumento di analisi e modellizzazione del ragionamento clinico:

“Medical diagnostics as a human social practice cannot have a logic because human beings and their actions are inherently illogical. However, it may be regulated by algorithms that may guide the diagnostic process, rendering clinical judgment computable” (Sadegh-Zadeh, 2000; pg. 239).

Anche nel suo trattato di filosofia *analitica* della medicina (Sadegh-Zadeh, 2015) ha dedicato tre capitoli alla Intelligenza Artificiale applicata alla medicina e possiamo dunque includere nella filosofia analitica della medicina anche il cosiddetto *metodo sintetico* proprio dell’IA di tipo cognitivista (Cordeschi, 2008).

Il saggio che segue si compone di quattro capitoli e delle conclusioni finali; è possibile leggere ogni capitolo in modo indipendente dagli altri, così che il lettore possa agevolmente leggere solo la parte di interesse; comunque il lettore del saggio non avrà difficoltà ad individuare in ciascun capitolo la parte introduttiva di cui può omettere la lettura.

Riconoscimenti

Parte del presente volume è stata pubblicata in altre sedi ed è qui presentata dopo revisione e parziale rielaborazione: il capitolo 2 è apparso in *“Rivista Internazionale di Filosofia e Psicologia”* (Gagliardi, 2018); i capitoli 1, 3 e 4 sono apparsi nella collettanea *“Medicina, filosofia e cognizione”* (Gagliardi, Cruciani, 2019).

CAPITOLO I

IL RAGIONAMENTO DIAGNOSTICO E LE TEORIE DEI CONCETTI

In filosofia della medicina sono state introdotte le *teorie della diagnosi* per descrivere e analizzare le modalità con cui si esplica il procedimento diagnostico. Le principali teorie della diagnosi introdotte sono la diagnosi fisiopatologica e quella nosologica. In questo capitolo le analizziamo dal punto di vista della scienza cognitiva considerando il procedimento diagnostico come un processo di categorizzazione e concettualizzazione della mente umana.

Vogliamo, quindi, usare la scienza cognitiva, e in particolare le teorie della categorizzazione e alcuni sistemi di Intelligenza Artificiale sviluppati in ambito medico, come uno strumento di analisi utile per la filosofia della scienza (Alai, 2004; Gagliardi, Cruciani, 2019; Marconi, 2001; pp. 112–123; Nersessian, 2008; Thagard, 2012).

In medicina, la diagnosi è il processo che consiste nel riconoscere una condizione patologica in base ai segni clinici (oggettivi) e ai sintomi (soggettivi) del paziente. La comprensione del procedimento diagnostico è un problema affrontato con differenti finalità e metodi da diverse discipline come la filosofia, la psicologia e l'intelligenza artificiale.

La filosofia vede nel processo diagnostico un'interessante attività scientifica da comprendere e da analizzare non solo relativamente all'ambito della filosofia

della medicina (Federspil, 1980; Federspil, Giaretta, 2004; Scandellari, 2004; Stempsey, 2005) ma anche più in generale per i legami che la comprensione del processo diagnostico può avere con le indagini sulla natura dei concetti (Gagliardi, 2014a; Murphy, 2002; Thagard, 2005) e sul ragionamento scientifico (Langley *et al.*, 2006; Magnani, Nersessian, Thagard, 1999; Rosenblueth, Wiener, 1945; Shrager, Langley, 1990; Thagard, 1998).

In psicologia cognitiva il processo diagnostico è stato studiato (Cantor *et al.*, 1980; Kihlstrom, McGlynn, 1991; Kim, Ahn, 2002; Kim, Keil, 2003) come un interessante caso particolare dei processi di categorizzazione: «Diagnosis is an act of categorization, and as our understanding of categorization has evolved, our understanding of the diagnostic process has evolved right along with it» (Kihlstrom riportato in Benson, 2002).

L'intelligenza artificiale ha avuto nella medicina e in particolare nella diagnosi automatica uno dei settori applicativi privilegiati¹ anche per le possibilità di indagare attraverso la simulazione dei processi diagnostici le caratteristiche del ragionamento umano²: «l'attività diagnostica in medicina è soltanto un esempio particolare di un "processo cognitivo" che sottende molte attività umane» (Giani, 1989, p. 7).

Nel seguito di questo capitolo introduciamo preliminarmente le principali teorie dei concetti mostrandone le caratteristiche essenziali (sez. 1.1.), quindi illustriamo gli

¹ Si pensi ai primi sistemi esperti come MYCIN (SHORTLIFFE, 1976), realizzato per diagnosticare infezioni del sangue, fino all'attuale sviluppo dei *Clinical Decision Support System* (COIERA, 2015, Cap. 25) e del *medical data mining* (CIOS, MOORE, 2002).

² Sui problemi metodologici dei modelli computazionali nelle scienze cognitive si veda (CORDESCI, 2003; 2008; GAGLIARDI, 2007, 2009).