

РУКОВОДСТВО ДЛЯ ВРАЧЕЙ

А.В. Древаль

ЭНДОКРИНОЛОГИЯ

Общие вопросы диагностики болезней

Современные знания об эндокринной системе
и клиническая практика

Клиническая эндокринология



Москва
ИЗДАТЕЛЬСКАЯ ГРУППА
«ГЭОТАР-Медиа»
2016

ОСНОВНЫЕ ОПРЕДЕЛЕНИЯ В ДИАГНОСТИКЕ БОЛЕЗНЕЙ

Фундаментальные медицинские понятия — «болезнь», «диагноз» и другие — клинические школы интерпретируют по-разному. Вместе с тем необходим консенсус в определениях — неперенное условие взаимопонимания специалистов. С учётом этого приведённые определения согласованы, там где это было целесообразно, с «Медицинским словарём», представленным на сайте Medline Plus (<http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/mplusdictionary.html>), который поддерживают Национальная медицинская библиотека и Национальный институт здоровья США и на который ссылаются многие клинические работы.

Здоровье — отсутствие болезни или если давать позитивное определение, то это нормальное (адекватное) функционирование организма или его частей.

Определение состояния здоровья в широком аспекте по предложению Всемирной организации здравоохранения (1948) — «Состояние полного физического, психического и социального благополучия, а не только отсутствие болезни» — слишком обобщённо для цели руководства, так как в диагностике болезней существенно именно наличие или отсутствие болезни.

Заболевание (*син.: патологическое состояние, нарушение физического или психического здоровья*) — субъективные ощущения, видимые изменения организма и/или физикальные, лабораторные, инструментальные признаки, которые врач расценивает как отклонение от нормы (нарушение здоровья).

Нозологическая форма (*син.: болезнь, нозология*) — выделенный в классификации болезней под лаконичным названием некоторый набор клинических и/или лабораторно-инструментальных признаков (симптомов) заболевания, обнаружение которого у больного позволяет врачу назначить рекомендуемое лечение с гарантированным результатом.

Такое определение вытекает из основной цели диагностики болезни — назначения наиболее целесообразного лечения. После установления соответствия между группой признаков заболевания и нозологической формой из классификации цель

1

диагностики достигнута, и врачу остаётся лишь назначить лечение. Отнесение определённых проявлений заболевания к некоторой нозологической форме не случайно, а связано с патогенезом болезни и отражает текущий уровень медицинских представлений о болезнях.

Диагноз — врачебное лаконичное описание заболевания в виде одной или нескольких нозологических форм.

Следует обратить внимание, что, исходя из вышеуказанных определений, понятие «заболевание» шире понятия «болезнь», поскольку у больного может присутствовать сложное заболевание, включающее несколько нозологических форм.

Диагноз — слово греческого происхождения (*диа* — разделять, *гнозис* — познавать), обозначающее «познавать природу чего-либо», но затем слово диагноз в латинском языке было сведено к понятию «различать». Отсюда *медицинский диагноз* — определение природы болезни или различие здоровья и болезни. Установление природы болезни называют *диагностическим процессом*.

Диагностическая гипотеза (концепция) — предполагаемая врачом нозологическая форма (комплекс нозологических форм) заболевания.

Если в диагноз включены диагностические гипотезы, то он предварительный или вероятный; окончательный же диагноз основан лишь на верифицированных нозологических формах. Нередко одну часть диагноза составляет перечень диагностических гипотез, другую — точно установленные нозологические формы, и тогда он является предположительным лишь отчасти.

Симптом/признак — элементарное проявление болезни. Проявления болезни на *симптом* и *признак* разделяют для того, чтобы отличать проявление болезни, замечаемое больным, т.е. оцениваемое субъективно (*симптом*), от проявлений, выявляемых объективно (*признак*), т.е. врачом или лабораторными и инструментальными методами. В этом определении симптомы фактически приравниваются к жалобам больного.

Указанное разделение позволяет выделить из перечня проявлений болезни диагностически наиболее надёжные: если жалобам (симптомам) находят и объективное подтверждение (признак), тогда диагностическое суждение становится более обоснованными. Таким образом, разделение проявлений болезни на симптомы и признаки отражает не какие-то их исключительные свойства, а лишь взгляд на проявление болезни — субъективный или объективный. Отсюда проявление болезни может быть в одно и то же время симптомом (когда его описывает больной) и признаком (когда его наблюдает врач), например сыпь на коже.

Далеко не всегда симптом можно предъявить врачу или каким-то образом его подтвердить инструментально или лабораторно. К примеру, если больной жалуется на боль, зуд кожи

или у него психическое нарушение (депрессия). В этом случае диагностика болезни основана исключительно на симптомах, т.е. субъективном их описании. И наоборот, инструментальные и лабораторные данные (повышенное артериальное давление (АД), концентрация глюкозы в крови и т.п.), которые обычно имеют числовую характеристику, всегда бывают объективными признаками болезни, а не её симптомами.

Нередко в клинической практике при описании болезни врач не разделяет симптомы и признаки болезни, употребляя их как синонимы. Тем более что в русскоязычной медицинской литературе симптом и признак часто определяют как синонимы (например, см. «Медицинская энциклопедия» на сайте <http://www.medical-enc.ru/>). В таком случае врач может уровень глюкозы крови назвать симптомом диабета, а жажду — признаком диабета. Уравнивание симптома и признака болезни упрощает профессиональное общение и описание болезни, особенно когда проявление болезни является как симптомом, так и признаком. Это нельзя считать грубой ошибкой, если иметь точное представление об их определении. Тем не менее в руководстве будем различать симптом и признак болезни согласно представленному выше определению. Однако там, где это различие непринципиально, будем использовать симптом и признак как эквивалентные понятия, чтобы не усложнять текст.

Поскольку симптом и признак — элементарные проявления болезни, они не могут состоять из набора симптомов или признаков.

Каждый выявляемый у больного симптом/признак должен быть охарактеризован врачом относительно диагностической гипотезы как диагностический, специфический, неспецифический или нехарактерный.

Диагностический признак (симптом) свойствен единственной нозологической форме. Следовательно, обнаружение диагностического симптома делает предполагаемый диагноз (а при случайной находке и не предполагаемый) окончательным. К примеру, для рака щитовидной железы диагностический признак — характерная гистологическая картина новообразования, а для сахарного диабета — определённый уровень гликемии.

Диагностический критерий — градация диагностического признака, обычно числовая. Так, диагностическим признаком сахарного диабета служит гипергликемия, а диагностическим критерием — определённый уровень глюкозы крови, превышение которого позволяет установить у обследуемого диагноз сахарного диабета. Гипергликемия при этом имеет следующие градации: нарушенная гликемия натощак, нарушенная толерантность к глюкозе и сахарный диабет. При инфаркте миокарда одним из диагностических критериев является характерный вид электрокардиограммы.

Специфический симптом (признак) встречается при ограниченном круге нозологических форм, чем, собственно, и определяется специфичность симптома для некоторой болезни. К примеру, жажда — специфический симптом сахарного диабета, поскольку круг болезней, при которых возникает этот симптом, весьма ограничен.

Неспецифический симптом встречается при широком круге нозологических форм, в том числе и при предполагаемой болезни. Так, общая слабость, снижение трудоспособности — неспецифические симптомы сахарного диабета, поскольку они сопутствуют любой другой тяжёлой болезни.

Нехарактерный симптом никогда не возникает при рассматриваемой (предполагаемой) нозологии.

Следует отличать *часто встречающийся* при болезни симптом от специфического, так как это отнюдь не одно и то же. Так, жажда — специфический и частый симптом сахарного диабета, а «ложкообразные» ногти — специфический, но редкий симптом диффузного токсического зоба (ДТЗ). Общая слабость — частый неспецифический симптом сахарного диабета, а генерализованный гипертрихоз — редкий неспецифический симптом первичного гипотиреоза. Таким образом, симптом может быть охарактеризован как специфический частый (редкий) или как неспецифический частый (редкий).

В клинической практике комплекс специфических симптомов, выявляемых у больного, имеет для диагностики болезни не меньшее значение, чем диагностический признак, тем более что и диагностический тест может давать как ложноотрицательные, так и ложноположительные результаты. Так, для рака щитовидной железы диагностическим признаком является гистологическая картина поражённого участка. Однако, если в пунктате «холодного» узла щитовидной железы отсутствуют характерные для рака патологические изменения, это не позволяет врачу категорически исключить злокачественное новообразование. Пунктат мог быть получен не из узла, а из здоровой ткани щитовидной железы, либо гистологическая картина опухолевой ткани оказалась близкой к нормальной, и у гистолога не было достаточных оснований для категорического заключения. Следовательно, если обнаружен диагностический признак и исключён ложноположительный результат, то предполагаемый диагноз подтверждён. В противном случае диагностическая гипотеза может и не отвергаться, особенно если у больного имеются специфические симптомы или у врача отсутствует полная уверенность в надёжности исследования. Таким образом, специфические симптомы для врача, как правило, не менее значимы, чем диагностический признак, тем более что в последнее время наблюдается неблагоприятная для практической врачебной деятельности тенденция развития лабораторно-инструментальных методов

диагностики: чем более надёжен диагностический признак, тем труднее его получить технически. К примеру, обнаружение в сыроворотке антител к β -клеткам поджелудочной железы — надёжный диагностический критерий аутоиммунного сахарного диабета. Однако такое исследование доступно, к сожалению, лишь ограниченному числу лабораторий.

Существуют также заболевания, для которых отсутствует диагностический признак. Исходя из приведённых выше определений, очевидно, что широко распространённая гипертоническая болезнь вообще не имеет диагностического признака, так как повышенное АД, на основе которого диагностируют эту болезнь, — всего лишь специфический для гипертонической болезни признак. Именно поэтому диагноз гипертонической болезни ставят путём исключения у больного нозологических форм, при которых, кроме повышенного АД, есть и диагностические признаки (в частности, эндокринные гипертензии и др.).

Симптомокомплекс — сочетание симптомов, объединённых некоторым единым принципом. По патогенетическому единству формируется, например, симптомокомплекс, отражающий повышенное теплообразование при тиреотоксикозе: потливость, хорошая переносимость холода и плохая — жары, симптом простыни и др. Симптомы могут быть сгруппированы и по степени специфичности относительно некоторой нозологической формы: симптомокомплексы специфичные в противовес неспецифичным.

Диагностический тест — любой тип медицинского теста, направленный на диагностику болезни.

Некоторые диагностические тесты включены в обычный план врачебного обследования больного (например, определение гликемии), а другие требуют специального высокотехнологического оборудования и особых условий (например, катетеризация вен надпочечников для определения в оттекающей крови концентрации гормонов).

Синдром — симптомокомплекс (сочетание признаков болезни), специфичный для определённой нозологической формы и обычно имеющий общепринятый в медицине термин (название, наименование). При этом для синдрома, как и симптома, можно указать степень его специфичности относительно нозологической формы. Иногда синдромом исчерпывается описание болезни (например, синдром Пиквика), и тогда его обнаружение равносильно установлению диагноза, т.е. синдром эквивалентен диагностическому признаку. Однако обычно синдром составляет лишь часть клинической картины болезни. Его обнаружение хотя и повышает вероятность выявления предполагаемой болезни, но не является достаточным для установления окончательного диагноза. Такой синдром может, например, возникать и при других заболеваниях, или симптомокомплекс,

характерный для синдрома, может появиться при достаточно вероятном у больного сочетании сопутствующих болезней. Иногда синдромом называют патогенетически связанное сочетание двух или более заболеваний. К примеру, синдром Шмидта, который характеризуется сочетанием первичного гипотиреоза и первичной надпочечниковой недостаточности, развившихся вследствие аутоиммунного поражения эндокринных желёз.

Диагностический поиск (синоним — диагностика болезни) — процесс установления диагноза: опрос, осмотр и/или инструментально-лабораторное обследование, направленные на выявление специфических и диагностических признаков болезни.

В клинической практике существует два основных вида диагностического поиска.

- Во-первых, когда врач интервьюирует и обследует впервые обратившегося за медицинской помощью человека с ранее не диагностированной болезнью, он пытается оценить состояние его здоровья и найти какой-либо специфический симптом исходно неизвестной болезни, что позволило бы аргументировано высказать диагностическую гипотезу.
- Во-вторых, после построения диагностической гипотезы задача врача существенно упрощается, так как далее поиск ограничивается специфическими симптомами предполагаемой болезни.

Итак, с учётом сказанного определим два вида диагностического поиска.

Донозологическая диагностика — опрос, осмотр и/или инструментально-лабораторное обследование, направленные на выявление специфических и диагностических признаков какой-либо из всех известных врачу болезней.

Нозологическая диагностика (синоним — диагностика болезни или нозологической формы) — опрос, осмотр и/или инструментально-лабораторное обследование, направленные на выявление специфических и диагностических признаков предполагаемой болезни.

Таким образом, в случае нозологической диагностики диагностический поиск направляется диагностической гипотезой, а при донозологической — некоторой общей схемой обследования.

Для удобства анализа собираемой информации диагностический поиск разделяют на следующие этапы:

- первый завершается сбором жалоб;
- второй включает историю заболевания;
- третий — историю жизни;
- четвёртый — данные осмотра;
- пятый — лабораторно-инструментальное обследование, хотя можно предположить и другие градации.

Если диагностический поиск ведут поэтапно, то завершение каждого этапа требует обоснования ведущей диагностической

гипотезы и дифференцирования её по имеющейся информации от конкурирующих, поэтому диагностический поиск благодаря обзорности каждого из этапов упрощается, что удобно для молодых, начинающих клиницистов. Вместе с тем, как будет ясно из дальнейшего подробного изложения приёмов обоснования и дифференцирования болезней, для процесса принятия диагностически значимых решений характерны гораздо более «мелкие шаги».

Алгоритм (последовательность, схема) диагностического поиска — организация выбранного врачом (экспертами) набора специфических (диагностических) симптомов и/или признаков (тестов) в последовательность выявления, которая наилучшим образом приводит к установлению болезни или её дифференцированию от подобных.

Очевидно, можно основываться на различных наборе и последовательности выявления симптомов и/или признаков (тестов), которые приводят к правильному диагнозу. В руководствах по диагностике определённых болезней обычно предлагают один алгоритм, который позиционируют как наилучший. При этом периодически такого рода алгоритмы пересматриваются экспертами в зависимости от новых научных данных либо внедрения новых методов исследования или новых препаратов. Более того, разные руководства могут предлагать и разные алгоритмы диагностического поиска. Врач, в свою очередь, может их модифицировать в зависимости от доступности того или иного метода исследования или своего собственного взгляда на диагностический процесс.

Дифференциально-диагностическая таблица — алгоритм диагностического поиска, сведённый в таблицу принятия диагностических решений.

Алгоритмы диагностического поиска представляют в разном виде. Часто это схемы со стрелками, указывающими последовательность продолжения обследования больного в зависимости от выявленных результатов. В руководстве алгоритмы представлены в виде таблиц принятия диагностических решений, которые более наглядны, компактны и более содержательны, чем их схематическое представление. Они позволяют отражать как дифференцируемые болезни на каждом из этапов диагностического поиска, так и их специфические/диагностические симптомы/признаки.

Клиническая логика — очевидное (не скрытое, не интуитивное, рациональное) суждение о болезни, основанное на полученной информации о больном и медицинских знаниях о природе болезней.

Если врач в состоянии объяснить пошагово и аргументировано (рационально), почему он принимает то или иное клиническое решение, имеет место клиническая логика. Она служит базой для описания диагностики и лечения болезней в медицинской учебной и научной литературе.

В зависимости от цели логических рассуждений клиническую логику можно разделить на определённые типы: поиск причины болезни (диагностическая), выбор наилучшего консервативного лечения (терапевтическая), хирургического лечения и т.п.

Диагностическая логика — клиническая логика, направленная на диагностику болезни.

Доказательная медицина — научно обоснованные медицинские факты о болезни.

Основа клинических решений — медицинские факты, которые получают путём организации специальных научных исследований. Для облегчения аналитической работы врача по сбору фактов специалисты готовят аналитические обзоры научных работ, которые и составляют информационную базу доказательной медицины.

Медицинская (врачебная) интуиция — логически необосновываемые (иррациональные) правильные медицинские суждения, т.е. приводящие к установлению верного диагноза или выбору эффективного лечения.

Безусловно, логический компонент в медицинской практике основной, однако нередки клинические ситуации, когда информации для принятия решения заведомо недостаточно. Тогда следуют интуиции. Нельзя сказать, что это особенности только медицинской практики. Даже в такой точной науке, как математика, интуиция играет не последнюю роль. Великий математик Ферма не только сформулировал свою великую теорему, но и интуитивно, как полагают современные математики, указал её решение, которое было логически доказано лишь несколько лет назад. В медицине доказательство правильности интуитивного решения — его результат.