

Από τη διαφορική διάγνωση στην τελική διάγνωση

Η λέξη διάγνωση δεν είναι παρά μια συντόμηση για την εξέλιξη της πάθησης ή της νόσου. Η ακριβής διάγνωση είναι βασικό στοιχείο για την κλινική πρακτική. Μόνο με ορθή διάγνωση, ή με έναν κατάλογο πιθανών διαγνώσεων, μπορεί κάποιος:

- Να διατυπώσει μια ακολουθία εξετάσεων.
- Να ξεκινήσει τη σωστή θεραπεία και να αξιολογήσει την αποτελεσματικότητά της.
- Να παράσχει μια εμπειριστατωμένη πρόγνωση και να προβεί σε συμπληρωματικούς σχεδιασμούς.

Η διεξαγωγή της *διαφορικής διάγνωσης* – δηλαδή της λίστας διαγνώσεων, που τοποθετούνται σε σειρά συχνότητας, και οι οποίες πιθανώς να προκαλούν τα συμπτώματα – είναι το ενδιάμεσο βήμα για την τελική διάγνωση. Στο ξεκίνημα της αξιολόγησης, αυτή η λίστα μπορεί να είναι εκτενής, όσο όμως οι πληροφορίες για την πάθηση του ασθενούς θα συγκεντρώνονται μέσα από τη λήψη ιστορικού, την εξέταση και την έρευνα, η λίστα σταδιακά θα μικραίνει. Όταν μία διάγνωση αρχίζει να ξεχωρίζει ανάμεσα στις άλλες ως η επικρατέστερη αιτία των συμπτωμάτων του ασθενούς, τότε συχνά ονομάζεται *προκαταρκτική διάγνωση*. Οι εξετάσεις στρέφονται έπειτα στην επαλήθευση (ή στη διάψευση) αυτής της πάθησης και με τον τρόπο αυτό οδηγούνται στην *τελική διάγνωση*. Όλη αυτή η διαδικασία μπορεί να συμβεί πολύ σύντομα· για παράδειγμα, η εξαγωγή της τελικής διάγνωσης ενός οξέος εμφράγματος του μυοκαρδίου με ανάσπαση ST διαστήματος σε ασθενή με οξύ θωρακικό πόνο συνήθως δεν διαρκεί περισσότερο από 10 λεπτά.

Συχνά, η ταυτοποίηση μιας ανωμαλίας ίσως είναι μόνο το πρώτο βήμα της διαγνω-

στικής διαδικασίας και ίσως απαιτείται επιπλέον αξιολόγηση για να χαρακτηρίσουμε μια πάθηση λεπτομερέστερα ή να ερευνήσουμε ένα υποκείμενο αίτιο. Για παράδειγμα, για έναν μεσήλικο άνδρα που παρουσιάζει κόπωση, πιθανώς να καταλήγαμε στην αναιμία ως την αιτία των συμπτωμάτων του, αλλά η διαγνωστική διαδικασία δεν θα σταματούσε εκεί. Το επόμενο βήμα θα ήταν η αναζήτηση της αιτίας της αναιμίας. Εάν μεταγενέστερες εργαστηριακές έρευνες αποδείκνυαν έλλειψη σιδήρου, θα ήταν απαραίτητο να προσδιορίσουμε την αιτία της εμφάνισής της. Ο έλεγχος του γαστρεντερικού ίσως να αποκάλυπτε κάποιον γαστρικό όγκο, αλλά ακόμη και σε αυτή την περίπτωση θα ήταν απαραίτητη μια επιπρόσθετη αξιολόγηση για να γίνει ιστολογική διάγνωση και να εντοπιστεί το στάδιο του όγκου. Κάποτε, η «τελική διάγνωση» θα ήταν: δευτεροπαθής σιδηροπενική αναιμία από απώλεια αίματος εξαιτίας ενός καρκινώματος T3, N1, M1, με μετάσταση στο ήπαρ και το περιτόναιο. Η διάγνωση της «αναιμίας» θα ήταν μακράν ανεπαρκής!

Ορισμένες παθήσεις, ιδίως οι λειτουργικές διαταραχές όπως το σύνδρομο ευερέθιστου εντέρου, στερούνται ενός οριστικού και επιβεβαιωτικού ελέγχου· εν προκειμένω, η διάγνωση βασίζεται στην αναγνώριση χαρακτηριστικών κλινικών γνωρισμάτων και στον αποκλεισμό εναλλακτικών διαγνώσεων – ιδιαίτερα για σοβαρές ή επικίνδυνες παθήσεις. Συχνά, οι διαταραχές αυτού του είδους αποκαλούνται *διαγνώσεις εξ αποκλεισμού*.

Πιθανότητα και κίνδυνοι

Οι διαγνωστικοί έλεγχοι είναι εγγενώς ατελείς, και επομένως οι διαγνώσεις πρέπει να θεωρούνται δηλώσεις πιθανότητας και όχι αναμφισβήτητα δεδομένα. Στην πράξη, μια ασθένεια είναι «υπολογίσιμη» όταν η πιθανό-

τητα να εκδηλωθεί θεωρείται αρκετά μεγάλη, ενώ όταν η πιθανότητα είναι αρκετά μικρή, το ενδεχόμενο της ασθένειας «αποκλείεται». Ο βαθμός βεβαιότητας που απαιτείται εξαρτάται από παράγοντες όπως το τι συνεπάγεται η αστοχία σε μια συγκεκριμένη διάγνωση, ποιες είναι οι παρενέργειες της θεραπείας, και ποιοι οι κίνδυνοι ενός περαιτέρω ελέγχου. Οι ιατροί δεν πρέπει να «παραλύουν» από τις επιπτώσεις μιας άστοχης διάγνωσης τόσο, ώστε να εισάγουν τον ασθενή χωρίς λόγο στο νοσοκομείο ή/και να πραγματοποιούν εξετάσεις τέτοιου επιπέδου, που ουσιαστικά δεν ωφελούν τον ασθενή και είναι απαράδεκτες λόγω του χρόνου, του κόστους και του ενδογενούς κινδύνου, όπως, για παράδειγμα, η έκθεση σε ακτινοβολία. Από την άλλη πλευρά, για να αποκλειστούν δυνάμει επικίνδυνες παθήσεις, είναι απαραίτητος ένας υψηλός βαθμός βεβαιότητας, ήτοι ένα πολύ μικρό ενδεχόμενο. Εάν η κατάσταση αναλυθεί με τον κατάλληλο τρόπο, οι περισσότεροι ασθενείς θα αποδεχτούν ελέγχους που οδηγούν σε διαγνωστική ακρίβεια μικρότερη του 1% για τις οξείες απειλητικές για τη ζωή παθήσεις.

Κάτι τέτοιο απεικονίζεται από τη σύγχρονη διαγνωστική προσέγγιση της υπαραχνοειδούς αιμορραγίας (ΥΑ). Οι πιθανότητες διάγνωσης της ΥΑ σε μεσήλικα άνδρα που εμφανίζει συμπτώματα ιστορικού αιφνίδιας (μέσα σε λίγα δευτερόλεπτα) έναρξης «του χειρότερου πονοκεφάλου», έχοντας πλήρη συνείδηση, φτάνουν περίπου το 10–12%. Η ύπαρξη κάποιων κλινικών ευρημάτων, όπως η φωτοφοβία, η αυχενική δυσκαμψία, οι παραλύσεις κρανιακών νεύρων, η υαλοειδής αιμορραγία, θα αυξήσουν αισθητά τις πιθανότητες αυτές, αλλά είναι πιθανόν να χρειαστεί καιρός για να εμφανιστούν αυτά τα στοιχεία. Ακόμα και αν η κλινική εξέταση είναι απόλυτα φυσιολογική, το ενδεχόμενο ύπαρξης της ΥΑ είναι 8–10%. Προς το παρόν, δεν υπάρχει κάποια απλή παρακλινία διαγνωστική εξέταση για την ΥΑ, και η αρχική έρευνα γίνεται συνήθως με αξονική τομογραφία χωρίς σκιαγραφικό. Ένα θετικό αποτέλεσμα θα παρακινήσει την κατάλληλη θεραπεία, με πιθανή τη νευροχειρουργική ή νευροακτινολογική επέμβαση. Παρ' όλα αυτά, ένα αρνητικό αποτέλεσμα δεν

αποκλείει την ΥΑ. Η διαγνωστική ακρίβεια της αξονικής τομογραφίας στον εντοπισμό της ΥΑ βασίζεται στην εμπειρία του ειδικού, στη φύση του τομογράφου (κυρίως την ανάλυσή του) και στο χρονικό διάστημα μεταξύ της έναρξης των συμπτωμάτων και της τομογραφίας (με τον καιρό η ακρίβεια φθίνει). Μια τομογραφία που πραγματοποιείται με τους πλέον σύγχρονους τομογράφους και αναλύεται από έναν εξειδικευμένο ακτινολόγο μέσα σε 12 ώρες οδηγεί σε διαγνωστική ακρίβεια περίπου 98%. Ωστόσο, ακόμα και αυτό το επίπεδο διαγνωστικής ακρίβειας είναι ανεπαρκές, δεδομένης της νοσηρότητας και της θνησιμότητας που χαρακτηρίζει τα περιστατικά λανθάνουσας και αθεράπευτης ΥΑ. Για τον λόγο αυτό, οι ασθενείς που λαμβάνουν αρνητικό αποτέλεσμα από την αξονική τους υποβάλλονται σε οσφουονωτιαία παρακέντηση. Το εγκεφαλονωτιαίο υγρό (ΕΝΥ) πρέπει να εξεταστεί με φασματοφωτομέτρηση στο εργαστήριο για ξανθοχρωμία (ο άμεσος οπτικός έλεγχος του υγρού δεν είναι επαρκώς ακριβής). Η ξανθοχρωμία (που παράγεται από τη διάσπαση της αιμοσφαιρίνης μέσα στο ΕΝΥ) χρειάζεται κάποιο διάστημα για να εκδηλωθεί, και η ευαισθησία αυτής της εξέτασης κορυφώνεται περίπου 12 ώρες μετά την έναρξη των συμπτωμάτων. Ο συνδυασμός μιας αρνητικής αξονικής τομογραφίας που γίνεται μέσα σε 12 ώρες από την έναρξη των συμπτωμάτων και των φυσιολογικών ευρημάτων του ΕΝΥ σε 12 ώρες περιορίζει το ενδεχόμενο να προκαλούνται τα συμπτώματα του ασθενούς από μια ΥΑ πολύ κάτω από το 1% – πρόκειται για έναν βαθμό πιθανότητας αποδεκτό από την πλειονότητα των κλινικών ιατρών και, αν αιτιολογηθεί κατάλληλα, από τον ασθενή τους.

Ειδικές περιπτώσεις

Ιατρικώς ανεξακριβωτα συμπτώματα

Ορισμένες φορές η συσχέτιση των συμπτωμάτων ενός ασθενούς με μια συγκεκριμένη νόσο είναι δύσκολη. Κάτι τέτοιο δεν συνεπάγεται ότι τα συμπτώματα που παρουσιάζουν είναι πλασματικά ή επιτηδευμένα, αλλά μάλλον ότι

δεν είμαστε σε θέση να παρέχουμε τα φυσιολογικά αίτια των συμπτωμάτων. Πάνω από το 70% των ασθενών στην πρωτοβάθμια φροντίδα φέρουν συμπτώματα που δεν είναι δυνατόν να ερμηνευτούν εύκολα με μια συγκεκριμένη διάγνωση. Εντούτοις, ο ασθενής πράγματι υποφέρει από τα συμπτώματα, και μία από τις μεγαλύτερες διανοητικές και πρακτικές προκλήσεις είναι να αντιληφθούμε ποιοι ασθενείς έχουν κάποια σωματική πάθηση.

Οι ομάδες των συμπτωμάτων που απαντώνται σε εμφανείς διατάξεις, ελλείψει παθολογικών και υπό εξέταση ανωμαλιών, ονομάζονται *λειτουργικά σύνδρομα* (Πίνακας 1.1).

Γενικά, όσο περισσότερα είναι τα συμπτώματα, τόσο πιο πιθανή είναι η ύπαρξη ενός ψυχολογικού στοιχείου στην παθολογική εικόνα. Πρέπει να θυμόμαστε ότι οι ασθενείς με χρόνιες νόσους είναι πιο πιθανό να εκδηλώσουν ψυχολογικές διαστάσεις της ασθένειάς τους, και ιδιαίτερα κατάθλιψη, που με τη σειρά της ίσως να επηρεάσει τον τρόπο εκδήλωσης. Η αποφυγή της υπερβολικής και ακατάλληλης έρευνας για τον «αποκλεισμό» διαγνώσεων είναι σημαντική, ιδίως αν οι ασθενείς δεν φέρουν «προειδοποιητικά σημεία» που αφορούν το ιστορικό τους, δεν συγκαταλέγονται σε μια σαφή ομάδα ατόμων σε κίνδυνο και δεν παρουσιάζουν καμία ανωμαλία κατά την κλινική εξέταση και τις απλές παρακλινικές διαγνωστικές εξετάσεις (Εικόνα 1.1 και Πλαίσιο 1.1).

Θεραπεία πριν από τη διάγνωση

Κάποιες φορές, η ακρίβεια της διάγνωσης εξαρτάται από την ανταπόκριση του ασθενούς στη θεραπεία. Σε λίγες ειδικές περιπτώσεις αυτό μπορεί να αποδειχθεί σωτήριο καθώς και διαγνωστικό. Σε οποιονδήποτε ασθενή με μεταβολή του επιπέδου συνείδησης ή οξεία νευρολογική δυσλειτουργία χωρίς κάποια εξακριβωμένη αιτία, δύο παθήσεις πρέπει να αποκλειστούν και να θεραπευτούν άμεσα.

Η *υπογλυκαιμία* μπορεί να μιμείται νοσήματα όπως η επιληψία και η ημιπληγία. Ελέγχουμε τη δεσμευτική σφαιρίνη της κορτιζόλης (CBG). Εάν η τιμή είναι χαμηλή, κάνουμε μια τυπική αιμοληψία για την εργαστηριακή εκτί-

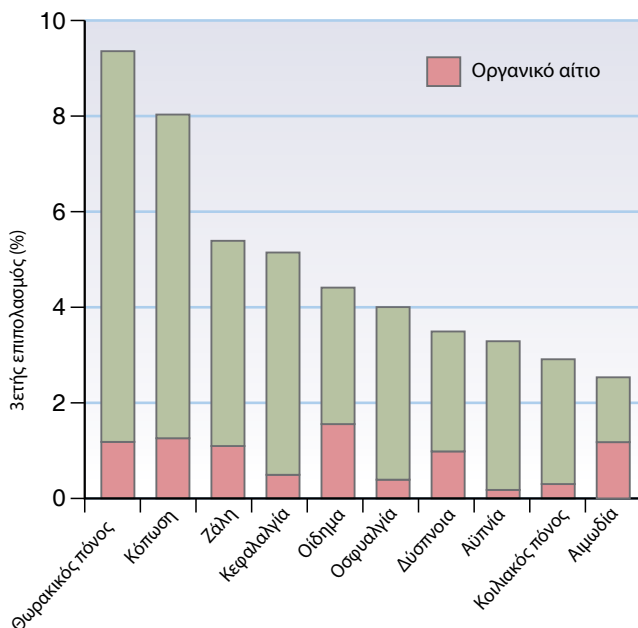
Πίνακας 1.1 Κοινά λειτουργικά σύνδρομα¹

Σύνδρομο	Συμπτώματα
Σύνδρομο χρόνιας κόπωσης	Επίμονη κόπωση. ²
Σύνδρομο ευερέθιστου εντέρου	Κοιλιακός πόνος, εναλλαγή των συνηθειών του εντέρου (διάρροια ή δυσκοιλιότητα) και αίσθημα μετεωρισμού.
Σύνδρομο χρόνιου πόνου	Επίμονος πόνος σε ένα ή περισσότερα μέρη του σώματος, μερικές φορές έπειτα από τραυματισμό που όμως διαρκεί περισσότερο από το αρχικό τραύμα. ²
Ινομυαλγία	Πόνος στον αξονικό σκελετό με σημεία «ενεργοποίησης» (ευαίσθητες περιοχές στους μυς). ²
Χρόνια οσφυαλγία	Πόνος, πίεση στους μυς ή δυσκαμψία που εντοπίζεται κάτω από το πλευρικό τόξο και πάνω από την κατώτερη πτυχή των γλουτών, με ή χωρίς πόνο στο πόδι. ²

¹ Σε όλες τις περιπτώσεις, η ιατρική εξέταση και διερεύνηση δεν καταφέρνουν να ανακαλύψουν ένα υποκείμενο παθολογικό αίτιο.
² Τα συμπτώματα πρέπει να έχουν διάρκεια μεγαλύτερη από 3 μήνες.

μηση της γλυκόζης αίματος, αλλά δεν περιμένουμε το αποτέλεσμα της πριν προχωρήσουμε στη θεραπευτική αγωγή – χορηγούμε άμεσα γλυκόζη ή γλυκαγόνη. Εάν ευθύνεται η υπογλυκαιμία για τα συμπτώματα, ο ασθενής θα ανταποκριθεί στην αγωγή μέσα σε 5–10 λεπτά (σπάνια, σε περιπτώσεις σοβαρής, παρατεταμένης υπογλυκαιμίας, μπορεί να χρειαστεί περισσότερος χρόνος και το υπολειμματικό νευρολογικό έλλειμμα να επιμένει).

Η *δηλητηρίαση από οπιοειδή* συνήθως συνδέεται με μεταβολή του επιπέδου συνείδησης, μειωμένη αναπνευστική συχνότητα και «βάθος» της αναπνοής, και μύση των κορών. Είναι



Εικόνα 1.1 Συνήθη συμπτώματα και νόσος. (Από Douglas JG, Nicol F, Robertson C. Macleod's Clinical Examination, 13η edn. Edinburgh: Churchill Livingstone, 2013.)

Πλαίσιο 1.1 Συμπτώματα και η σχέση τους με την ασθένεια

Πιο συνηθισμένα

- Θωρακικός πόνος
- Λαχάνιασμα
- Λιποθυμία
- Κοιλιακός πόνος

Λιγότερο συνηθισμένα

- Κόπωση
- Οσφυαλγία
- Κεφαλαλγία
- Ζάλη

σπανίως δύσκολο να διαγνωστούν οι νεότεροι ασθενείς με ιστορικό ή άλλα στοιχεία χρήσης παράνομων ναρκωτικών ουσιών. Όμως, αυτά τα στοιχεία δεν είναι πάντα εμφανή, και η χρόνια δηλητηρίαση από οπιοειδή μπορεί να εκδηλωθεί μέσα σε λίγες ώρες/ημέρες, ειδικά σε γηραιότερους ασθενείς ή σε όσους έχουν κάποια νεφρική βλάβη. Η ναλοξόνη είναι ένας

πολύ ειδικός ανταγωνιστής των οπιοειδών χωρίς δραστηριότητα αγωνιστή. Δίνουμε άμεσα 0,8 mg ναλοξόνης (SC, IM ή IV). Εάν υπάρξει απόκριση, θα χρειαστούν επιπλέον δόσεις ναλοξόνης ωστόσο αποφευχθεί οποιαδήποτε άλλη αναστροφή. Πρέπει να θυμόμαστε ότι ο χρόνος ημίσειας ζωής της ναλοξόνης είναι πολύ μικρότερος από αυτόν του προσλαμβανόμενου οπιοειδούς, και επομένως είναι πιθανόν να χρειαστούν επαναλαμβανόμενες δόσεις ή δόση εφόδου.

Υπάρχει μια άλλη περίπτωση στην οποία η αγωγή είναι απαραίτητη πριν από τη διάγνωση, ή για να οδηγηθούμε σε αυτή. Το να αφήνουμε έναν ασθενή να πονά από οποιοδήποτε αίτιο είναι περιττό, ανώφελο και απάνθρωπο. Ας μπούμε στη θέση του. Ποτέ και καμία ένδειξη δεν υπάρχει για τη μη παροχή αναλγησίας σε ασθενή που πονά. Είναι εντελώς αβάσιμοι οι προβληματισμοί όσων ισχυρίζονται ότι θα «αποκρύψουμε» τις κλινικές εκδηλώσεις, παραδείγματος χάριν, με τη χορήγηση οπιοειδών σε ασθενή με «οξεία» κοιλία, ότι θα ενθαρρύνουμε την ανοχή ή τον εθισμό στα οπιοειδή

και ότι θα επηρεάσουμε αρνητικά τη λήψη συναίνεσής τους. Στην πραγματικότητα, κάνοντας τον ασθενή πιο συνεργάσιμο, βοηθώντας στην απόδοση των εξετάσεων, όπως αυτή του υπερήχου, βελτιώνεται η διαγνωστική ακρίβεια, και η ανακούφιση του πόνου του επιφέρει επιπλέον οφέλη για τη μείωση της διεγερσιμότητας της κατεχολαμίνης, βελτιώνοντας την αναπνευστική και καρδιαγγειακή λειτουργία. Η προσέγγιση της «κλίμακας αναλγησίας» είναι χρήσιμη, αλλά για τους ασθενείς με σοβαρό ή οξύ πόνο, τα οπιοειδή IV που τιτλοποιήθηκαν στην κλινική αντιμετώπιση είναι συνήθως απαραίτητα.

Ασθενής που έρχεται με διάγνωση

Πολλοί ασθενείς έχουν μια εικόνα της πάθησής τους και, πράγματι, μπορεί να ξεκινήσουν την ιατρική επίσκεψη δίνοντάς μας τη δική τους εκδοχή της διάγνωσης. Αυτό εν μέρει σχετίζεται με υψηλό μορφωτικό επίπεδο, με περισσότερη έκθεση σε ιατρικές παθήσεις μέσω των μέσων ενημέρωσης και του διαδικτύου. Ένας ασθενής που είχε νοσήσει και παλαιότερα και τώρα έχει υποτροπιάσει, από άσθμα ή ουρολοίμωξη, ή που έχει έξαρση κάποιου χρόνιου νοσήματος, όπως στην ιδιοπαθή φλεγμονώδη εντερική νόσο, θα το πράττει συχνά. Να θυμάστε ότι πολλοί ασθενείς θα ανησυχούν για μια συγκεκριμένη διάγνωση που προκαλεί την παρούσα ενόχληση. Αυτό ισχύει ιδιαίτερα για τους όγκους στον μαστό,

την αιμορραγία από το ορθό και τη χρόνια κεφαλαλγία, όπου η εκτίμηση μπορεί να δείχνει ότι η μόνη δυνατή διάγνωση είναι ο καρκίνος.

Η αυτοδιάγνωση μπορεί επίσης να καθυστερήσει την αναζήτηση ιατρικής βοήθειας επειδή ο ασθενής δεν εκτιμά τη σημασία ενός συμπτώματος ή υποσυνείδητα δεν θέλει να αναλογιστεί το ενδεχόμενο μιας σοβαρής ασθένειας. Τα πιο συχνά παραδείγματα περιλαμβάνουν την απόδοση του ισχαιμικού πόνου στο στήθος σε «δυσπεψία» και το συμπέρασμα ότι η αιμορραγία από το ορθό οφείλεται στις αιμορροΐδες.

Ένας τρόπος αρχικής μεταχείρισης των ασθενών που έρχονται με διάγνωση είναι να τους επιτραπεί να τη διατυπώσουν ανοιχτά και έπειτα να εκφράσουν τις ανησυχίες τους. Πρέπει να τους σεβόμαστε (ο ασθενής μπορεί να έχει και δίκιο) ενώ παράλληλα να φροντίζουμε να μη μας διαφύγει κάποια πιθανότερη διάγνωση. Συγκεκριμένα, δεν πρέπει να παρακάμπουμε κανένα από τα τμήματα της λήψης ιστορικού, της εξέτασης και της διερεύνησης που μπορεί να απαιτείται.

Συχνά οι ασθενείς με σπάνιες ή ασυνήθιστες ασθένειες γνωρίζουν πολλά περισσότερα για την κατάστασή τους από τον ιατρό. Πρόκειται για μεγάλη ευκαιρία. Δεν διακυβεύεται η αξιοπιστία σας όταν παραδέχεστε την άγνοιά σας. Οι ασθενείς θα εκτιμήσουν την ειλικρίνεια και μπορούμε να μάθουμε πολλά από αυτούς για την ασθένεια, τη θεραπεία και την αποτελεσματικότητά της.