

Pekka Louhiala

Mitä diagnoosit ovat ja mitä väliä sillä on?

Diagnooseja tulee ja menee. Ajoittain ilmaantuu uusia tauteja, mutta on yleisempää, että nimitykset ja tapa määritellä tauteja muuttuvat. Sairaille ihmisille annetaan erilaisia diagnooseja eri aikoina ja eri paikoissa, tieteen aseman ja vallitsevien selitysmallien mukaan. Nykyiset diagnoosit kertovat siitä, mistä tutkijat ovat nykyisin kiinnostuneita ja millaisia menetelmiä he käyttävät. Sillä, mitä pidetään pätevänä diagnoosina, voi olla merkittäviä lääketieteellisiä, sosiaalisia tai taloudellisia seurauksia potilaalle. Potilaan oireet ovat aina todellisia, vaikka hänen selitysmallinsa poikkeaisi siitä, miten lääketieteessä on tapana ymmärtää kyseinen oireisto. Potilaalle tulisi tällöinkin jäädä kokemus siitä, että hänet otetaan vakavasti ja että häntä yritetään auttaa.

Ei ole harvinaista, että lääkärit tai maallikot väittelevät siitä, onko jokin diagnoosi tai tauti oikeasti olemassa. Viime aikoina tällaista keskustelua on käyty esimerkiksi pystyasennon provosoimasta takykardiasta (postural orthostatic tachycardia syndrome, POTS), PANS-oireyhtymästä (pediatric acute-onset neuropsychiatric syndrome) ja kroonisesta väsymysoireyhtymästä. Tässä kirjoituksessa en ota kantaa näihin oireyhtymiin vaan tarkastelen yleisemmin sitä, mitä diagnoosin käsitteellä tarkoitetaan ja mitä merkitystä asialla on lääkärin työn ja potilaiden elämän kannalta.

Lääketieteellisessä kielenkäytössä käsite diagnoosi viittaa sekä diagnoosin tekemisprosessiin että sen lopputulokseen. Lääketieteellinen tieto muuttuu nopeasti samoin kuin diagnoositkin. Myös monet lääketieteen ulkopuoliset tekijät vaikuttavat diagnoosien suosioon.

Jo vanha mutta edelleen vaikuttava kirja kulttuurisista tekijöistä, jotka muokkaavat diagnooseja ja sairauksien hoitoa, on yhdysvaltalais-toimittaja Lynn Payerin *Medicine and Culture* (1). Kirjoittaja asui ja työskenteli pitkään Britanniassa, Ranskassa, Saksassa ja Yhdysvalloissa. Vähitellen hän alkoi ihmetellä sitä, kuinka kulttuuri ja maan omat perinteet määrittävät diagnostiikkaa ja hoitoa, vaikka tiede sinänsä oli sama kaikille. Kirja julkaistiin jo vuonna 1988, ja useimmat sen esimerkit ovat vanhentuneita,

mutta niiden sanoma on selvä: kulttuuri määrittelee lääketieteen käytäntöjä enemmän kuin äkkiseltään uskoisimme. Hyvä esimerkki kulttuurin ja yleisen mielipideilmaston vaikutuksesta on homoseksuaalisuus, joka lyhyen ajan kuluessa muuttui ensin rikoksesta sairaudeksi ja sitten poistettiin tautiluokituksesta kokonaan.

Medikalisaatio

Medikalisaatiolla tarkoitetaan sitä, että lääketieteen ja lääketieteellisen selittämisen alueet laajenevat, joskus hyvin perustellusti ja joskus kyseenalaisin perustein. Klassisia esimerkkejä medikalisaatiosta ovat menopausaaliset oireet, lapsettomuus ja hyperaktiivisuus, jotka eivät olleet lääketieteellisiä diagnooseja vielä viime vuosisadan puolivälissä.

Termin medikalisaatio esitteli ensimmäisenä Irving Zola vuonna 1972, ja alkuvuosina ilmiötä tutkivat erityisesti lääketieteestä kiinnostuneet sosiologit (2). Kritiikin kohteena oli lääkäreiden ja lääketieteen aktiivinen rooli medikalisaation edistämässä. Myöhemmin ilmiö on osoittautunut paljon monimutkaisemmaksi ja lääkäreiden rooli vähäiseksi. Merkittäviä medikalisaation edistäjiä ovat esimerkiksi moderni bioteknologia ja kuluttajayhteisöt (3).

Vaikka medikalisaatio esiteltiinkin alun perin kielteisenä ilmiönä, sillä on ollut myönteisiäkin

seurauksia esimerkiksi vanhuksille. Kaihileikkaukset, kuulokojeet ja nivelrikon kehittyneet hoidot ovat esimerkkejä medikalisaatiosta, joka parantaa elämänlaatua usein hyvin merkittävästi (4).

Medikalisaation käsite on siis alle 50 vuotta vanha, mutta itse ilmiö on paljon vanhempi. Britti Nicolas Rose on esittänyt, että ainakin 1700-luvulta alkaen medikalisaatio on syvästi vaikuttanut siihen, mitä me olemme (5). Lääketiede vaikutti osaltaan siihen, että ihmisestä tuli tieteellisen tutkimuksen kohde, ja lääketieteen edustajat tekivät varhain yhteistyötä poliittisen vallan kanssa tavoitteena sairauksien ehkäisy ja terveyden edistäminen.

Rose erottaa tässä prosessissa kolme ulottuvuutta. Ensiksi lääketiede on osaltaan vahvasti vaikuttanut fyysisen olemuksemme kehitykseen, esimerkiksi pituuteemme ja painoomme, ja odotettavissa olevaan elinikäämme. Vaikutukset ovat välittyneet esimerkiksi ravitsemustietoisuuden ja yleisen hygienian kautta. Rokotukset ovat pelastaneet henkiä mutta myös osaltaan mahdollistaneet asumisen tiiviisti kaupungeissa. Lääketieteellinen ymmärrys seksuaalisuudesta on mullistanut elämäämme monin tavoin.

Toiseksi lääketiede on kietoutunut siihen, miten koemme maailmaa ja merkityksiä. Lääketieteelliset teemat kirjallisuudessa, kuvataiteessa, elokuvissa ja ylipäätään kulttuurissa muokkaavat meitä, kokemuksiimme ja kieltämme. Tulehdus tai syöpä ovat yleisiä metaforia, joilla kuvataan ei-toivottua kehitystä, ja 1800-luvun puolivälistä alkaen milloin mikäkin maa on ollut ”Euroopan sairastunut”, tuoreimpana esimerkkinä Suomi muutama vuosi sitten (6).

Kolmanneksi lääketiede ja lääkärit ovat pitkään vaikuttaneet yhteiskunnassa laaja-alaisesti muuallakin kuin sairaanhoidossa ja sairauksien tutkimuksessa. Rosen mukaan lääkärit voivat hyvinkin sanoa olleensa ensimmäisiä yhteiskuntatieteilijöitä (social scientists).

Diagnoosien tyypit

Täsmällistä määritelmää diagnoosin käsitteelle ei ehkä ole mahdollista antaa. Sanakirjoissa ja käsitettä pohtivissa artikkeleissa on monenlaisia määritelmiä, joissa painottuvat eri näkö-

kulmat (7). Määrittelyn vaikeus ei kuitenkaan ole käytännön ongelma lääkärin työssä, jossa diagnoosin perimmäinen tarkoitus on auttaa potilasta. Joskus diagnoosi on ilmeinen ensi silmäyksellä, joskus taas prosessi on pitkä ja monimutkainen. Diagnoosi on suurella todennäköisyydellä varma, jos taudin aiheuttaja tunnetaan, voidaan sairaalta todeta ja siihen kohdistuva hoito johtaa potilaan paranemiseen. Usein diagnoosi on kuitenkin epävarma, ja joskus diagnoosia ei voida lainkaan asettaa.

Diagnooseille on olemassa monia luokituksia, joista jokainen on luotu tiettyyn tarkoitukseen. Luokituksista laaditaan jatkuvasti uusia versioita, ja prosessi voi olla vaikea tai suorastaan riitaisa, kuten psykiatrian alan DSM-luokitusten uudistaminen. Hoidon konteksti vaikuttaa myös diagnostiikkaan, ja esimerkiksi perusterveydenhuollossa täsmällistä diagnoosia oleellisempaa on usein potilaan ennuste. Erilaisten diagnoosityyppien kirjo antaa kuvan käsitteen laajuudesta (7).

Oirediagnoosi on diagnoosien alkeellisin muoto. Yksinkertaisimmillaan se on kuvaus oireista tai löydöksistä tai niiden yhdistelmästä, jolle on sovittu kriteerit. Esimerkkejä oirediagnooseista ovat migreeni, ummetus ja ekseema. Monesti oirediagnoosi onkin vain ammatillinen kuvaus asiasta, jonka potilas jo tietää. Alkeellisuudessaankin oirediagnoosi voi olla potilaalle erittäin hyödyllinen. Ekseeman ja ummetuksen diagnosointi mahdollistaa niiden hoidon, ja migreenidiagnoosi tarkoittaa sitä, että lisätutkimuksia kuten pään kuvantamista ei yleensä tarvita.

Anatominen määrittely on usein keskeinen osa diagnoosia. Murtumat ja muut vammat määritellään niiden anatomisen alueen perusteella, mutta sijainnin määrittely on tavallista monenlaisissa eri diagnooseissa, kuten keuhko-kuumeessa, kasvohermohalvauksessa tai paksusuolisyövässä.

Kausaalinen määrittely on esimerkiksi infektio- ja autoimmuutautien määrittely, mikä auttaa hoitopäätöksissä. Kausaalisuuden käsite on kuitenkin monimutkainen, eikä lääketieteessä useinkaan ole mahdollista määrittellä taudin etiologisia tekijöitä eksaktisti. Itsestään selvää ei ole sekään, mikä osa syyketjusta kuuluu lääke-



tieteen alaan. Esimerkiksi ripulin proksimaalinen syy on usein mikrobi, mutta kauempana syiden ketjussa voivat olla pula puhtaasta vedestä, köyhyys ja epävakaa poliittinen järjestelmä. ”Syiden ketju” on sekin liian yksinkertainen kuvaus monimutkaisesta ilmiöstä, ja parempi metafora voisi olla ”syiden verkko” (8).

Oireyhtymä on tavallinen diagnoosityyppi, joka on usein diagnoosin alustava vaihe ennen tarkempaa käsitystä tautiprosessista ja etiologisista tekijöistä. Oireyhtymät kantavat usein keksijänsä nimeä tai nimiä (Sjögrenin oireyhtymä, Ehlers–Danlosin oireyhtymä). Oireyhtymän nimessä voi olla myös viite tautimekanismiin (pitkä QT -oireyhtymä) tai kirjainyhdistelmä, joka kuvaa oireita (APECED-oireyhtymä eli autoimmuunipolyendokrinopatia-kandidiaasi-ektodermidystrofia). Monesti oireyhtymien määritelmiä ja kriteereitä käsitellään kansainvälisissä tieteellisissä kokouksissa ja ne muuttuvat, kun tutkimus etenee.

Poissulkudiagnoosit ovat erikoinen diagnoosityyppi, jossa määritelmän pääosan muodostaa luettelo asioista, joita potilaalla ei ole todettu. Esimerkki poissulkudiagnoosista on kätkytkuolema, joka tarkoittaa alle vuoden ikäisen lapsen ”odottamatonta äkkikuolemaa, jolle ei löydy selitystä esitetietojen, kuolinympäristön eikä ruumiinavauksen perusteella” (9). Lohdullista on, että epidemiologinen tutkimus on tuottanut yksinkertaisia ja tehokkaita työkaluja kätkytkuolemien ehkäisyyn.

Diagnoosit ja arvot

Arvoja voidaan luokitella monella eri tavalla. Eräillä arvojen tyypeillä on tehtävänsä diagnoosien määrittelyssä ja diagnosointiprosessissa. Arvot ovat usein piilossa ja niiden kategoriat päällekkäisiä, mutta ne vaikuttavat jopa yksittäisen potilaan hoitoprosessiin (10).

Itseisarvo ja välinearvo. Terveyttä pidetään yleensä itseisarvona, se on siis tavoiteltavaa siinänsä. Diagnooseilla on välinearvoa eli ne toimivat keinoina joidenkin päämäärien saavuttamiseksi. Useimmiten tämä päämäärä on terveys tai oireiden lievittyminen, mutta päämääränä voi olla myös ennusteen saaminen. Diagnooseilla voi olla välinearvoa myös ympäröivälle yhteiskunnalle. Esimerkiksi älyllisen kehitysvamman diagnoosi ei useimmiten ole kovin hyödyllinen henkilölle itselleen, koska siitä ei seuraa mitään erityisiä hoitovaihtoehtoja. Diagnoosilla on kuitenkin välinearvoa yhteiskunnalle, kun suunnitellaan esimerkiksi koulutuspalveluja. Ensimmäiset älykkyystestit kehitettiin nimenomaan tunnistamaan lapset, jotka eivät todennäköisesti hyötyisi tavallisesta koulujärjestelmästä (11).

Tiedolliset arvot liittyvät esimerkiksi tiedon varmuuteen. Lääketiedettä sekä tieteenä että käytäntönä luonnehtii jatkuva epävarmuus, ja hoitopäätökset perustuvat aina todennäköisyyksiin. Diagnoosin asettaminenkin perustuu todennäköisyyden arviointiin. Esimerkiksi

Ydinasiat

- » Lääketieteen ohella kulttuurikin vaikuttaa siihen, minkälaisia diagnooseja sairaille ihmisille annetaan.
- » Sillä, mitä pidetään pätevänä diagnoosina, voi olla merkittäviä lääketieteellisiä, sosiaalisia tai taloudellisia seurauksia potilaalle.
- » Potilaan oireet ovat aina todellisia, vaikka hänen selitysmallinsa poikkeaisi siitä, miten kyseinen oireisto on tapana ymmärtää lääketieteessä.

keuhkokuumeediagnoosi riippuu käytettävissä olevista välineistä: jos käytettävissä on tietokonetomografia, tulokset ovat erilaisia kuin tavallisia röntgenkuvia tai pelkkää stetoskooppia käytettäessä. Keuhkokuumeelle ei siis ole olemassa objektiivista määritelmää, vaan kriteerit valitaan käytettävissä olevien diagnostisten välineiden mukaan.

Esteettiset arvot ohjaavat diagnostiikkaa ja hoitoa muuallakin kuin kosmeettisessa kirurgiassa. Suhtautuminen kasvuennusteeltaan huomattavan pitkien tyttöjen hoitoon on hyvä esimerkki kulttuurisista muutoksista vain muutaman vuosikymmenen kuluessa. Lukuun ottamatta harvinaisia sairauksia, kuten aivolisäkkeen kasvaimia, nämä tytöt ovat terveitä. Kasvun jarruttaminen kuvattiin ensimmäisen kerran vuonna 1956, ja sitä perusteltiin huomattavan pituuden aiheuttamilla todennäköisillä sosiaalisilla ja taloudellisilla ongelmilla (12). Sittenkin ainakin kymmenien tuhansien tyttöjen kasvua on rajoitettu, mutta hoidon aktiivisuus on vaihdellut huomattavasti maasta toiseen. Tällä vuosituhannella hoidon tarjonta on useissa maissa vähentynyt, kun asenteet pituuden normaalin vaihtelun ääripäitä kohtaan ovat muuttuneet yleisesti suvaitsevaisemmiksi (13).

Eettiset arvot ovat koko lääketieteen perusta. Ilman sairaita tai mahdollisesti sairaita ihmisiä ei koko lääketiedettä olisi olemassa-kaan. Eettiset arvot ohjaavat ajoittain diagnostiikkaakin. Omalle vastaanotolleni tuli kerran

ulkomailta adoptoitu lapsi, jonka senhetkinen terveysongelma oli helposti hoidettavissa. Vastaanoton aikana huomasin kuitenkin, että ulkonäön perusteella lapsella oli todennäköisesti sikiön alkoholioireyhtymä. Lyhyesti asiaa mietittyäni päätin, etten mainitse epäilystä vanhemmille. Toivoin mielessäni, että neuvolaseurannassa havaitaan lapsen mahdolliset erityistarpeet. Toisin sanoen päädyin pohdinnassani siihen, että ainakaan tässä vaiheessa potilaan etu ei vaatinut diagnoosiepäilyn tarkempaa selvittelyä.

Taloudelliset arvot ovat läheisesti yhteydessä poliittisiin ja eettisiin arvoihin. Uusilla teknologioilla saavutetaan tarkempaa diagnostiikkaa, mutta ne ovat useimmiten kalliita.

Mitä väliä sillä on?

Ajoittain ilmaantuu uusia tauteja kuten AIDS (immuunikato) ja SARS (severe acute respiratory syndrome), mutta on yleisempää, että nimitykset ja tapa määritellä tauteja muuttuvat. Diagnoosit vaihtelevat ajan, paikan, tieteen aseman sekä vallitsevien selitysmallien mukaan. Nykyään ihmisillä ei ole hysteriaa tai neurasteniaa, mutta heillä voi sen sijaan olla esimerkiksi dissosiaatiohäiriö, krooninen väsymysoireyhtymä tai fibromyalgia. Nykyiset diagnoosit kertovat siitä, mistä tutkijat ovat kiinnostuneita tänään, millaisia menetelmiä he käyttävät ja mikä on heidän maailmankuvansa.

Sillä, mitä pidetään pätevänä diagnoosina, voi olla merkittäviä seurauksia ihmisten elämässä. Lääketieteellisten seurausten lisäksi diagnooseilla voi olla sosiaalisia tai taloudellisia seurauksia. Jos alkoholiriippuvuutta pidetään sairautena, on sen sosiaalinen leima erilainen kuin jos sen katsotaan olevan itse valittu huono tapa. Työuupumus ei ole sairauslomaan riittävä diagnoosi, vaikka siitä kärsivä useimmiten sairauslomaa tarvitseekin.

On tavallista, että samalla diagnoosilla on hyvin erilaisia merkityksiä yksilöille. Diagnoosin saaminen sinällään voi vaikuttaa potilaan ennusteeseen, joskus jopa sitä huonontavasti.

On näyttöä siitä, että kroonisen väsymysoireyhtymän diagnoosi voi huonontaa potilaan ennustetta (14). Aihetta koskevassa katsaukses-

sa punnittiin perusteellisesti diagnoosin asettamisen etuja sekä haittoja ja pääteltiin, että ”on hyväksyttävää tehdä diagnooseja kuten kroonin väsymysoireyhtymä, kunhan se on hoitosuhteen alku eikä loppu” (14).

Lopuksi

Klinikko ei yleensä mieli filosofista kysymystä siitä, onko jokin diagnoosi syvällisellä tavalla olemassa. Hänelle tärkeä kysymys on sen sijaan

se, onko diagnoosi hyödyllinen potilaalle. Diagnoosien olemus ei kuitenkaan ole ainoastaan akateeminen kysymys. Jos potilas epäilee itsellään tiettyä diagnoosia, jota lääkärin mielestä ei ole olemassa, potilas-lääkärisuhde on erityisen haasteellinen. Potilaan oireet ovat aina todellisia, vaikka hänen selitysmallinsa poikkeaisi siitä, miten kyseinen oireisto on lääketieteessä tapana ymmärtää. Potilaalle tulisi tällöinkin jäädä kokemus siitä, että hänet otetaan vakavasti ja että häntä yritetään auttaa. ■

PEKKA LOUHIALA, dosentti, yliopistonlehtori,
lastentautien erikoislääkäri
Helsingin yliopisto, Clinicum, kansanterveystieteen osasto

SIDONNAISUUDET
Ei sidonnaisuuksia

VASTUUTOIMITTAJA
Merja Laine

KIRJALLISUUTTA

1. Payer L. Medicine & culture. Notions of health and sickness in Britain, the US, France and West Germany. London: Victor Gollancz 1988.
2. Zola I. Medicine as an institution of social control. Sociol Rev 1972;20:487–504.
3. Conrad P. The shifting engines of medicalization. J Health Soc Behav 2005;46:3–14.
4. Ebrahim S. The medicalisation of old age. BMJ 2002;324:861–3.
5. Rose N. Beyond medicalisation. Lancet 2007;369:700–2.
6. Khan M. Finland emerges as the ‘new sick man of Europe’ as euro’s worst performing economy. The Telegraph 13.11.2015.
7. Stempsey WE. Disease and diagnosis. Value-dependent realism. Dordrecht: Kluwer 2000.
8. Krieger N. Epidemiology and the web of causation: has anyone seen the spider? Soc Sci Med 1994;39:887–903.
9. Kirjavainen T. Kätkeytkuoleman riskitekijät. Duodecim 2003;119:577–9.
10. Louhiala P. What do diagnoses mean and does it matter? Kirjassa: Ahlzen R, Evans HME, Puustinen R, ym, toim. The medical humanities companion volume two: diagnosis. Oxford: Radcliffe 2010, s. 76–88.
11. Louhiala P. Preventing intellectual disability. Ethical and clinical issues. Cambridge: Cambridge University Press 2004.
12. Goldzieher MA. Treatment of excessive growth in the adolescent female. J Clin Endocrin 1956;16:249–52.
13. Louhiala P. How tall is too tall? On the ethics of oestrogen treatment of tall girls. J Med Ethics 2007;33:48–50.
14. Huibers MJH, Wessely S. The act of diagnosis: pros and cons of labelling chronic fatigue syndrome. Psychol Med 2006;36: 895–900.

SUMMARY

What are diagnoses and why does it matter?

Diagnoses come and go. Sometimes new diseases appear but it is more common that diagnostic labels and ways of defining diseases change, rather than the people’s experiences. Different diagnoses are given to patients at different places and times, depending on the state of science and the prevailing explanatory models. Current diagnoses tell about the interests and methods of today’s scientists. What is considered a valid diagnosis may have profound medical, social and economic implications for the patient. The patient’s symptoms are always real, although the explanatory model may differ from that of current medical science. In any case, the patient should after the consultation have the feeling that he or she is taken seriously.