

Vom Symptom zur Diagnose

Prof. em. Dr. med. Johann Steurer

In diesem kurzen Text geht es neben anderem um die Frage, warum es erfahrenen Ärztinnen gelingt, mit wenigen, aber gezielten Fragen zur richtigen Diagnose zu kommen und um die Erklärung der für den diagnostischen Prozess sehr relevanten Konzepte der «Krankheits-Skripte» und der «mentalenen Repräsentation» mit der Verwendung von «semantischen Qualifikatoren».

Die effiziente Generierung des Wissens, an welcher Krankheit ein Patient leidet – die Diagnose – ist eine, wenn nicht die zentrale Aufgabe des Arztes bzw. der Ärztin. Effizient bedeutet in diesem Kontext mit möglichst geringem Aufwand, also ohne unnötige Untersuchungen, eine korrekte Diagnose zu stellen. Mehr als zehn Prozent – das ist eine vorsichtige Schätzung – der Untersuchungen, die viel Geld kosten, sind überflüssig.

Eine Voraussetzung für die effiziente Generierung der Diagnose ist die Kenntnis verschiedener Krankheiten sowie die Beherrschung von Techniken, die den diagnostischen Prozess unterstützen. Zu diesen Techniken zählen: die sorgfältige Befragung des Patienten (Anamnese), die Beschreibung – die mentale Repräsentation – des klinischen Szenarios (Zusammenfassung der Anamnese) mit semantischen Qualifikatoren («semantic qualifier») und die Interpretation von Testresultaten.

Im Rahmen des Medizinstudiums erwerben Studierende Wissen über verschiedene Krankheiten.

Wie das erworbene Wissen im Gehirn gespeichert wird und bei Bedarf abgerufen werden kann, ist nicht geklärt. Psychologen beschäftigen sich intensiv seit langem mit der Frage, welches Wissen und dessen Organisation für erfolgreiche diagnostische Prozesse relevant sind. Ein Bild mit dem die Speicherung des Wissens beschrieben werden kann ist das von den Psychologen Feltovich und Barrows 1984 entwickelte «Krankheits-Skript» (1).

Das «Krankheits-Skript» ist ein Modell mit drei Komponenten, die durch Wissen ergänzt werden.

Faktoren, welche die **Wahrscheinlichkeit für eine Krankheit erhöhen** (z. B. Alter, Geschlecht, Risikoverhalten, Beruf)

Krankheit – die somatische Anomalie – die Pathologie und pathophysiologische Mechanismen (z. B. Herzinsuffizienz, Frank-Starling Mechanismus, Pneumonie, entzündliche Reaktionen, Gasaustausch in der Lunge)

Manifestationen der Krankheit – Symptome, klinische Befunde (Thoraxschmerzen, Fieber, Ödeme, Rasselgeräusche über der Lunge).

Mit zunehmender beruflicher Erfahrung entwickeln sich sowohl die Inhalte als auch die Differenzierung der Krankheits-Skripte weiter. Bei Medizinstudierenden beschränken sich die Krankheits-Skripte meist auf prototypische Merkmale und pathophysiologische Grundlagen, während sie bei erfahrenen Ärztinnen auch die Vielfalt klinischer Erscheinungsformen von Krankheiten umfassen.

Zwei einfache Beispiele. Linksthorakale Schmerzen mit Ausstrahlung in den Hals, die bei körperlicher Anstrengung auftreten, sind prototypische Merkmale eines Herzinfarktes. Expertinnen wissen, dass sich ein Herzinfarkt auch mit alleiniger Übelkeit und Kaltschweissigkeit oder Bauchschmerzen oder nur mit Atemnot manifestieren kann.

Eine Pneumonie manifestiert sich in der Regel – prototypisch – mit Husten, Fieber, Auswurf und eingeschränktem Allgemeinzustand und die Patienten fühlen sich sehr krank. Bei alten Menschen kann sich eine Pneumonie mit einem stark eingeschränkter Allgemeinzustand und nur geringgradig erhöhten Körpertemperaturen und leichtem Husten präsentieren.

Anamnese

Die Erhebung der Anamnese stellt einen initialen Reiz dar, der die Aktivierung von im Langzeitgedächtnis gespeicherten Krankheits-Skripten anstösst.

Die erste Frage bei einer Anamnese ist in der Regel die nach dem Symptom, das zum Arztbesuch geführt hat. Häufige Konsultationsgründe in einer Allgemeinpraxis sind Schmerzen, Husten, Fieber, Schlafstörungen, Probleme mit Atmen.

In einem weiteren Schritt fragt die Ärztin nach Informationen, um die Symptome differenzierter beschreiben zu können.

Bei Schmerzangaben zielen die Fragen auf die genaue Lokalisation, Dauer und Intensität ab – ebenso darauf, ob die Schmerzen konstant oder intermittierend auftreten, welche Faktoren sie auslösen, verstärken oder lindern, und ob es sich um ein erstmaliges oder wiederholtes Auftreten handelt. Die Antworten auf diese Fragen enthalten klinisch bedeutsame Informationen, die die zur Gewichtung verschiedener Differenzialdiagnosen beitragen.

Beispiele: Rückenschmerzen

	<i>Patient 1</i>	<i>Patient 2</i>
<i>Alter und Geschlecht</i>	<i>78-jährig, weiblich</i>	<i>52-jährig, männlich</i>
<i>Genaue Lokalisation der Schmerzen</i>	<i>Im Bereich der unteren Wirbelsäule, lumbal</i>	<i>Im Bereich der unteren Wirbelsäule, lumbal</i>
<i>Wann zum ersten Mal aufgetreten</i>	<i>Vor drei Wochen</i>	<i>Vor 2 Tagen</i>
<i>Schmerzcharakter</i>	<i>Dumpfer Schmerz</i>	<i>Teils dumpf, teils stechend</i>
<i>Konstant oder intermittierend</i>	<i>Nur bei längerem Gehen und Stehen; beim Velofahren treten die Schmerzen nicht auf</i>	<i>Beim Gehen und Stehen, im Liegen je nach Körperhaltung</i>
<i>Wenn intermittierend, wie lange dauern die Schmerzen an</i>	<i>Beim Sitzen und Vornüberbeugen ein bis zwei Minuten</i>	<i>Beim Stehen und Gehen konstant</i>
<i>Strahlen die Schmerzen aus</i>	<i>Beidseits in die Gesäßsregion und die beiden Oberschenkel</i>	<i>Strahlen in den linken Oberschenkel aus, bis in die Knieregion</i>
<i>Auslösende Faktoren der Schmerzen</i>	<i>Längeres Stehen und Gehen</i>	<i>Jede Bewegung</i>
<i>Schmerz-aggravierende Faktoren</i>	<i>-</i>	<i>-</i>
<i>Schmerzlindernde Faktoren</i>	<i>Beim Sitzen oder Vornüberbeugen</i>	<i>Beim Liegen, aber nicht immer</i>

Eine erfahrene Medizinerin wird aufgrund der Anamnese bei Patientin 1 einen engen Spinalkanal (Lumbalstenose) als Grund der Beschwerden vermuten; einen akuten Bandscheibenvorfall wird sie als eher unwahrscheinlich bewerten (akuter Bandscheibenvorfall bereitet oft starke Schmerzen, Schmerzen strahlen meist nur auf eine Seite aus und verschwinden beim Sitzen oder Vornüberbeugen fast nie) ebenso einen Tumor (Schmerzen sind oft konstant) oder ein Infekt (sehr oft haben die Patienten Fieber) im Bereich des Wirbelkanals. Die Ärztin wird eine Magnet-Resonanz-Tomographie Untersuchung MRT anordnen und dort bestätigt sich der enge Spinalkanal.

Beim Patienten 2 wird die Ärztin eine Lumbago (unspezifische lumbale Rückenschmerzen) vermuten. Wenn beim Patienten Patellar- und Achillessehnenreflex normal sind und er den Zehen- und Fersenstand machen kann, wird sie vorerst wahrscheinlich keine weiteren Untersuchungen anordnen. Falls neurologische Ausfälle – fehlende Reflexe, Zehen- und oder Fersenstand nicht möglich – vorhanden sind, wird sie den Patienten zu weiteren Abklärungen (relativ schnell) wegen Verdacht auf akuten Bandscheibenvorfall zu einer Fachärztin überweisen.

Ein weiteres Beispiel

Atemnot (Anamnese erfasst von einem Mediziner mit noch wenig beruflicher Erfahrung)

<i>Alter und Geschlecht</i>	<i>34-jährig, weiblich</i>
<i>Seit wann</i>	<i>Seit 2 Wochen</i>
<i>Haben Sie zum ersten Mal Atemnot oder hatten Sie das auch schon?</i>	<i>Nein, nicht zum ersten Mal</i>
<i>Tritt die Atemnot bei Ruhe – im Sitzen – auf</i>	<i>Teilweise tritt sie in Ruhe auf.</i>
<i>Tritt die Atemnot in Ruhe oder bei Anstrengungen auf?</i>	<i>Sie tritt in Ruhe, aber auch bei Anstrengungen auftreten</i>
<i>Hat sich die Atemnot in den letzten Tagen verschlechtert, verbessert oder ist sie gleich geblieben</i>	<i>Mehr oder weniger gleich geblieben</i>
<i>Tritt die Atemnot zu bestimmten Jahreszeiten auf</i>	<i>Ja, im Frühling</i>
<i>Begleitende Symptome</i>	<i>hin und wieder pfeifende Atemgeräusche, selten Husten</i>

<i>Pfeifende Atemgeräusche, Schmerzen oder Engegefühl in der Brust, Husten und/oder Auswurf, Fieber, Nachtschweiss, geschwollene Knöchelregion (Ödeme),</i>	
<i>Bekannte Vorerkrankungen Asthma, COPD, Herzinsuffizienz, koronare Herzkrankheit, bekannte Allergien, Panikattacken, wurde kürzlich eine Operation durchgeführt ...</i>	<i>nein</i>
<i>Rauchen, wenn ja wie viel pro Tag und wie lange schon?</i>	<i>Nichtraucherin</i>

Anamnese bei der gleichen Patienten von einer erfahrenen Ärztin erhoben.

<i>Alter und Geschlecht</i>	<i>34-jährig, weiblich</i>
<i>Seit wann haben Sie Atemnot?</i>	<i>Seit 2 Wochen</i>
<i>Haben Sie zum ersten Mal Atemnot oder hatten Sie das auch schon?</i>	<i>Nein, nicht zum ersten Mal</i>
<i>In welcher Jahreszeit trat die erste Episode auf?</i>	<i>Im Frühling</i>
<i>Haben Sie Heuschnupfen?</i>	<i>Ja</i>

Die Ärztin schätzt aufgrund des Alters der Patientin eine Herzinsuffizienz, eine chronisch obstruktive Bronchitis oder eine andere chronische Lungenerkrankung als Ursache der Beschwerden als unwahrscheinlich ein. Da die Patientin seit zwei Wochen Atemnot hat ist eine Lungenembolie auch unwahrscheinlich (aber nicht ausgeschlossen). Die Ärztin vermutet ein Asthma bronchiale als Ursache der Beschwerden und stellt dann die Fragen, ob die Atemnot vor zwei Wochen zum ersten Mal aufgetreten ist und wann –welche Jahreszeit – sie zum ersten Mal auftrat. Die Antworten – die Atemnot ist schon öfter aufgetreten, sie ist zum ersten Mal im Frühling aufgetreten und die Frage nach Heuschnupfen wurde mit ja beantwortet – decken sich mit dem «Krankheits-Skript» Asthma. Die erfahrene Medizinerin erwartet auf weitere Fragen keine diagnostisch relevanten Informationen. Sie auskultiert die Lungen und führt eine Lungenfunktionsprüfung durch. Die Vermutungsdiagnose Asthma bronchiale wird durch die Ergebnisse der Auskultation und der Lungenfunktionsprüfung bestätigt.

Die Feststellung, dass erfahrene Mediziner diagnostisch kompetenter sind als ihre weniger erfahrenen Kolleginnen und Kollegen, gilt als Gemeinplatz – doch sie bietet jungen Ärztinnen und Ärzten wenig Orientierung für die eigene Entwicklung. Es scheint sehr schwierig zu sein, die kognitiven Prozesse zu verstehen, die den Unterschied zwischen guten und weniger guten Diagnostikern erklären könnte. Zusätzlich zur detaillierten Anamnese gibt es eine Technik, die Lernende dabei unterstützt, anamnestische Informationen mit den passenden Krankheits-Skripten in Verbindung zu bringen, welche die korrekte Verbindung zwischen Informationen der Anamnese und den gespeicherten Krankheits-Skripten fördert. Die Art, wie das klinische Szenario zusammengefasst und mental repräsentiert wird, spielt bei der Aktivierung der relevanten Krankheits-Skripte eine Rolle.

Die mentale Repräsentation des Problems

Forschende führten semantische Analysen durch, das heisst, sie untersuchten die sprachliche Ausdrucksweise, die Medizinerinnen und Mediziner im diagnostischen Prozess verwenden. Dabei stellten sie fest – zunächst anekdotisch, später durch Studien bestätigt –, dass einige Fachpersonen bei der Zusammenfassung der Anamnese sogenannte *semantische Qualifikatoren* (semantic qualifiers) einsetzen. Semantische Qualifikatoren werden von erfolgreichen Diagnostikerinnen und Diagnostikern nachweislich häufiger benutzt. Vermutlich erleichtert ihre Anwendung den Zugang zu den passenden Krankheits-Skripten. (2-9)

Was sind semantische Qualifikatoren?

Semantische Qualifikatoren sind Worte – Adjektive oder Adverbien –, die Symptome von der konkreten Beschreibungsebene auf eine **abstraktere** konzeptionelle Ebene bringen.

Beispiele

'Schmerzen seit einer Stunde' (konkret) wird zu 'akut aufgetretenen Schmerzen' (abstrakt).

*'Schmerzen nur im linken Knie' – 'Schmerzen in **nur einem grossen** Gelenk'*

*'Immer wieder im Frühling Atemnot' – '**rezidivierende, saisonale** Atemnot'.*

'70-jähriger Mann mit sehr schmerzhaftem, geschwollenem rechten Knie; die Schmerzen traten vor zwei Nächten plötzlich auf und der Patient hatte ähnliche Schmerzepisoden im Knie vor zwei und neun Jahren. (Beispiel aus der Arbeit von Chang et al. (10) (konkret)

*'Älterer Mann mit **akuten, rezidivierenden** Attacken von **nächtlichen, sehr starken** Schmerzen **solitär in einem grossen Gelenk**'.*

Bei der gedanklichen Repräsentation eines klinischen Falls geht es darum, die Fülle an Informationen auf das Wesentliche zu reduzieren und mithilfe semantischer Qualifikatoren in eine abstrahierte Form zu bringen.

Eine gute Übung ist zu versuchen, die gesamte Anamnese eines Patienten in einem einzigen nicht allzu langen Satz zusammenzufassen. Das kann sehr herausfordernd sein, da man die relevanten von den nicht relevanten Informationen unterscheiden muss. Das ist nicht immer einfach, aber eine gute Übung.

Beispiel 1

Ein 63-jähriger Mann kommt zu ihnen in die Sprechstunde und beklagt sich über Atemnot. Als er 20 Jahre alt war, wurde ihm der Blinddarm entfernt. Mit 28 Jahren hatte er eine Sportverletzung mit einem Bänderriss im linken Sprunggelenk. Vor 30 Jahren hatte er eine Hepatitis A und vor 42 Jahren eine Malaria nach einer Afrikareise. Geringe Atemnot gibt er an, schon seit ein paar Jahren zu haben. Das habe ihn aber nicht sehr gestört. In den letzten 3 bis 4 Tagen hat die Atemnot zugenommen. Vor einer Woche konnte er noch zwei Stockwerke ohne Anhalten hoch steigen, nun sind es nur mehr 4 bis 5 Stiegentritte. Er hat auch vermehrt Husten und Auswurf, aber kein Fieber. Er hat schon seit mehreren Jahren einen chronischen Husten. Der Mann rauchte seit über 40 Jahren bis vor 4 Tagen 20 Zigaretten pro Tag und er trinkt regelmässig am Abend ein Glas Rotwein.

Zusammenfassung in einem Satz

Älterer, afebriler Mann mit **starkem** Nikotinabusus mit **plötzlicher** Zunahme, einer **chronischen** Atemnot bei **vorbestehendem chronischem** Husten und Auswurf.

Beispiel 2

83-jährige Frau mit Bauchschmerzen kommt in den Notfall. Sie hat drei Kinder geboren. Sie lebt allein in einer eigenen Wohnung und kann sich selbst noch gut versorgen. Sie leidet seit 7 Jahren an einem Morbus Parkinson, der mit Medikamenten zufriedenstellend behandelt ist.

Ausser einer beidseitigen Kataraktoperation hatte sie keine Operationen. Seit mehreren Tagen hat sie immer wieder Schmerzen im linken Unterbauch. Seit einem Tag sind die Schmerzen immer vorhanden, auch in der Nacht und haben an Stärke zugenommen. Der Stuhl ist verglichen zur Zeit bevor die Schmerzen auftraten eher breiig bis flüssig. Seit etwa einem Tag hat sie auch Fieber bis 38.5 °C und vor zwei Tagen bemerkte sie einmal Blutauflagerungen auf den Stuhl. Bei der Palpation des Bauches keine starken Schmerzen und normalen Darmgeräuschen.

Zusammenfassung:

Ältere, febrile Frau mit **neu aufgetretenen**, zuerst **intermittierenden und nun kontinuierlichen** Schmerzen im linken Unterbauch und **breiig-flüssigen** Stuhlgängen mit **einmaliger** Blutauflagerung bei **fehlenden** klinischen Zeichen einer Peritonitis.

Nach der Erfassung der Anamnese und den Ergebnissen der körperlichen Untersuchung erstellt der erfahrene Mediziner eine Liste möglicher Krankheiten (Differenzialdiagnose) und ordnet diese nach ihren Wahrscheinlichkeiten oder Dringlichkeiten. (z. B. schnelle Überweisung in ein Spital).

Häufig besteht bei Ärztinnen und Ärzten Unsicherheit hinsichtlich der zugrunde liegenden Erkrankung. Die geschätzte Wahrscheinlichkeit ist weder hoch genug, um eine Behandlung zu rechtfertigen, noch so gering eine vermutete Krankheit mit ausreichender Sicherheit auszuschliessen. Um die Wahrscheinlichkeiten für die einzelnen Krankheiten weiter einzugrenzen – in Richtung nahezu null oder nahezu hundert Prozent – werden zusätzliche Untersuchungen angeordnet oder direkt durchgeführt. Mehr dazu im Kapitel «Sensitivität und Spezifität».

Referenzen

1. Feltovich JP, Barrows HS. Issues of generality in medical problem solving. In: Schmidt HG, de Volder ML, editors. Tutorials in problem-based learning: New directions in training for the health professions. Assen, The Netherlands: Van Gorcum; 1984. p. 128-42.
2. Bordage G. Prototypes and semantic qualifiers: from past to present. Med Educ. 2007;41(12):1117-21.
3. Bordage G, Lemieux M. Semantic structures and diagnostic thinking of experts and novices. Acad Med. 1991;66(9 Suppl):S70-2.

4. Custers EJFM, Boshuizen HPA, Schmidt HG. The role of illness scripts in the development of medical diagnostic expertise: Results from an interview study. *Cognition Instruct.* 1998;16(4):367-98.
5. Heneghan C, Glasziou P, Thompson M, Rose P, Balla J, Lasserson D, et al. Diagnostic strategies used in primary care. *BMJ.* 2009;338:b946.
6. Norman G, Grierson LEM, Sherbino J, Hamstra SJ, Schmidt HG, Mamede S. Expertise in Medicine and Surgery. In: Ericsson KA, Hoffmann RR, Kozbelt A, A.M. W, editors. *The Cambridge Handbook of Expertise and Expert Performance*: Cambridge University Press; 2018. p. 331-55.
7. McQuade CN, Simonson MG, Lister J, Olson APJ, Zwaan L, Rothenberger SD, et al. Characteristics differentiating problem representation synthesis between novices and experts. *J Hosp Med.* 2024;19(6):468-74.
8. Nendaz MR, Bordage G. Promoting diagnostic problem representation. *Med Educ.* 2002;36(8):760-6.
9. Bowen JL. Educational strategies to promote clinical diagnostic reasoning. *N Engl J Med.* 2006;355(21):2217-25.
10. Chang RW, Bordage G, Connell KJ. The importance of early problem representation during case presentations. *Acad Med.* 1998;73(10 Suppl):S109-11.