

Le diagnostic clinique en médecine

Par Hughes ROUSSET
(Médecins des Hôpitaux, Professeur des Universités, CH Lyon-Sud)

Introduction

Lorsque la maladie vient troubler le silence des organes, c'est au médecin d'identifier la nature, et la cause, de ce bruit inopportun et insolite, pour lequel certains consultent souvent et très vite, d'autres rarement et avec retard. C'est au médecin en multipliant la recherche des indices, et en tenant compte du contexte, de la culture, et de la personnalité du malade, de faire œuvre de détective, au cours de cette rencontre singulière qu'est la consultation. Le médecin Conan Doyle avait utilisé pour le personnage de Sherlock Holmes sa formation sémiologique. Il n'y a pas de thérapeutique adaptée, de pronostic possible, sans diagnostic précis. On dit de certains médecins qu'ils ont du diagnostic. On parle parfois d'un beau diagnostic. L'important est que le diagnostic soit juste, clair, complet, utile, et adapté. Est-ce une science ou un art ? La question est souvent posée, et la réponse nuancée : c'est une science appliquée au sens de la « technè » grecque qui associe dans un même terme, la connaissance de l'homme de science, et la compétence de l'artisan mûrie par l'expérience. L'imagination n'est pas de reste. Georges Duhamel, médecin lui aussi écrivait : « C'est dans l'élaboration du diagnostic que le médecin se rapproche le plus de l'artiste, qu'il fait œuvre de découvreur et d'inventeur ». Il répondait ainsi à Armand Trousseau concluant ainsi une de ses remarquables leçons cliniques :

« Quand vous connaîtrez les faits scientifiques, gardez vous de vous croire médecin, il n'appartient pas à tous de devenir des artistes ».

Exactitude et vérité du diagnostic

« La vérité en médecine est une fin qui ne peut-être atteinte »

Jean Mesué

Le diagnostic est au centre de la pratique médicale. C'est à la fois un acte qui mobilise toutes les fonctions du médecin, mémoire, attention, aptitude à la communication et à l'examen, jugement, interprétation. C'est aussi un résultat. C'est un mot : le nom d'une maladie, d'un syndrome, d'un tableau clinique... Ce mot appartient au répertoire des quelques 30 000 maladies de la classification internationale des maladies

(CIM). L'objectif du diagnostic est de passer de l'incertain au possible, puis au probable, et du probable au certain (ou presque). Le diagnostic est réducteur, du subjectif à l'objectif, de l'histoire du sujet au résultat des examens complémentaires. C'est une cristallisation obligatoire qui définit la maladie au sens de la « disease », qui gomme les différences, permet la classification et facilite l'enseignement, la transmission des connaissances. En cela, il va du particulier à l'universel. La maladie ainsi définie n'a pas d'existence en soi. C'est un processus pathologique dont on connaît partiellement la ou les causes, le terrain sur lequel elle survient, les signes, et l'évolution. Son fondement est anatomoclinique, bioclinique (physiopathologique), ou génétique partiellement, ou en totalité. Elle permet le traitement, elle conditionne le pronostic. Elle illustre le propos de Valéry : « Tout ce qui est simple est faux, tout ce qui est compliqué est inutilisable ».

Le diagnostic définit la maladie mais il ne l'épuise pas. Le malade est la maladie ayant acquis des traits singuliers. La façon dont le malade perçoit sa propre souffrance, est un autre nom de la maladie (« illness »). Elle doit être prise en compte. Avoir une maladie est une chose, être malade une autre chose. Il y a des maladies (« disease ») sans « illness ». C'est tout le champ du diagnostic précoce (médecine préventive, prédictive, et par extension et de façon excessive des facteurs de risques). Il y a aussi et surtout des « illness » sans « disease », qui représentent les maladies dites fonctionnelles. Réduire la réalité, la vérité d'une souffrance à ce qui est visible, identifiable, mesurable, quantifiable est souvent méconnaître cette dimension cachée mais réelle de la maladie. L'exactitude n'est pas la vérité. Une informatisation sans humanisme est un leurre.

Il y a beaucoup d'autres façons de mettre le diagnostic en perspective :

Le champ de la Médecine est infini. De nouvelles maladies peuvent apparaître (maladies infectieuses en particulier, facteurs toxiques, ...). Le sida, le syndrome myalgie-eosinophilie en sont des exemples. Des maladies considérées comme d'origine dégénérative ou inflammatoire sont actuellement considérées comme d'origine infectieuse. Le progrès des sciences fondamentales (par exemple la classification des diabètes), ou des moyens techniques (en particulier concernant l'étude morphologique) apportent des éclairages nouveaux sur la pathologie.

L'exigence de la médecine est pragmatique : au cours des consultations de médecine générale, plusieurs études ont souligné que l'évolution, naturelle ou sous traitement symptomatique, se fait vers la disparition des symptômes, sans qu'aucun diagnostic précis n'ait pu être porté.

« *Post-hoc - propter-hoc* » : le rapport de causalité entre une anomalie anatomique ou biologique mise en évidence par les examens complémentaires et les

symptômes du malade peut toujours être discuté. Il y a là des sources d'erreur importantes sur le plan pratique.

Enfin il y a des modes en médecine : ainsi, au cours du siècle qui se termine, de nombreuses pathologies qui ne sont autres que des constructions sociales, ont permis de donner des habits sémiologiques au « mal-être » : prêt à porter ou haute couture. Ces maladies sont largement véhiculées par les médias et structurées par eux. Entre la neurasthénie et la fatigue chronique par exemple, il n'y a peut-être que le temps passé, avec une culture et des idéologies qui se sont transformées. N'est-il pas vrai de toute façon que « lorsqu'on ne sait pas la vérité d'une chose il est bon qu'il y ait une erreur commune qui fixe l'esprit des hommes » (Biaise Pascal)

De l'épistémologie du savoir à l'exercice d'une pratique

Le terme de diagnostic implique par son étymologie, à la fois une connaissance (*gnoseîn*), et le mouvement intellectuel qui y conduit (*dia*). Diagnostiquer c'est connaître, ou plutôt identifier, reconnaître, en se référant à un corpus de connaissances. C'est à la fois voir, écouter, palper, car toute connaissance est sensible, mais aussi savoir, pour comprendre, interpréter ce que l'on voit, ce que l'on entend, ce que l'on palpe. L'art du diagnostic est celui de l'observation, celui d'une observation « intelligente ».

Les symptômes deviennent pour le clinicien des signes, des indices, et c'est le grand mérite de Laennec pour reprendre les termes de Michel Foucault, d'avoir transformé le « cahos des symptômes en grammaire des signes ». Montaigne avait bien noté : « c'est l'entendement qui void, et qui oyt », ou encore : « Les yeux humains ne peuvent apercevoir les choses que par la forme de leur connaissance ». L'importance de l'observation était rappelée par Laennec lui-même dans son introduction au *Traité de l'auscultation médiate: ars medica tota in observacionibus*. Il reprenait ainsi les termes d'Hippocrate, dont on peut citer les conseils tout aussi explicites : « recherche tout ce qui peut se voir, se toucher, s'entendre, ce qu'on peut apercevoir en regardant, en touchant, en flairant, en goûtant, en appliquant l'intelligence ; enfin tout ce qui peut se connaître par tous les moyens de la connaissance ». Un peu plus de 20 siècles plus tard, William Osier fait les mêmes recommandations à ses étudiants : « Learn to see, learn to hear, learn to feel, learn to smell, and know that by practice alone you can be expert ».

Voir, savoir, mais aussi mettre en ordre, mesurer, comprendre, classer, mieux voir... et quand il n'y a rien à voir... On pourrait ainsi résumer le long chemin de l'histoire de l'art du diagnostic. Il apparaîtrait ainsi que les progrès des sciences fondamentales conditionnent ceux du diagnostic. L'enfance de l'art se prolonge d'Hippocrate à la Renaissance. Elle commence avec la fin d'un art divinatoire, et d'une conception ontologique de la maladie. Les symptômes déjà bien notés par Hippocrate

sont plus de nature pronostique ou descriptive. Leur signification compte-tenu de l'ignorance anatomique et physiologique ne pouvait être connue. Au pouls « caprisant, formicant, myure, intercident, vermiculaire, dicrote », de Galien, succédera bien plus tard l'analyse sémiologique des modifications du pouls, témoin du rythme et de la fonction cardiaque... Les étapes suivantes peuvent être repérées par quelques grandes dates qui stigmatisent la découverte de l'anatomie (1543, André Vesale : *de humant corporis fabrica*), de la physiologie (1628, William Harvey : *Exercitatio anatomica de motu cordis et sanguis in animalibus* 28), de l'anatomopathologie (1761, Jean Baptiste Morgagni : *De sedibus et causis morborum per anatomen indigatis*), qui précède le grand Théophile Hyacinthe Laennec et son *Traité de l'auscultation médiate* (1819).

Même s'il a de grands précurseurs (Sydenham, Auenberger), il peut être considéré en pratique comme le fondateur de la médecine anatomoclinique diagnostique. Il n'y a d'intelligibilité des symptômes, qu'au regard d'anomalies pathologiques visibles. Cherchant ensuite à mieux voir, les avancées techniques permettront les progrès de la microscopie, de l'endoscopie, de la radiologie (Roentgen 1895), en même temps que l'on essaiera de mesurer, de quantifier (Marey)...

Parallèlement les facteurs externes (bactéries) prendront le pas sur le terrain avant que l'on reconnaisse le rôle conjoint du terrain et des facteurs déclenchants... Les anomalies humorales complèteront par la compréhension des maladies les anomalies anatomiques. La boucle est bouclée puisque l'on revient à Hippocrate, qui insistait tant sur le terrain... et sur les humeurs. Les leçons des grands maîtres du 19^e siècle permettront de mettre en ordre la pathologie. Et quand il n'a y rien à voir ? Les symptômes ont-ils un sens ? Sigmund Freud .et Joseph Breuer ont entendu le questionnement de Toinette à Argan dans le *Malade Imaginaire* : « Eh Monsieur, mettez la main sur le cœur et dites-moi si vraiment vous êtes malade ? ». « Il s'agira - répondent-ils, de rechercher... la cause, l'incident, qui a pour la première fois souvent très loin dans le passé provoqué le phénomène en question ».

Au total, lorsque les plaintes du malade s'organisent en symptômes, le diagnostic consiste à analyser les signes, à les regrouper, à trouver une explication complète, certaine à l'origine de ses plaintes.

Du sens clinique à l'élaboration raisonnée du diagnostic

Alors qu'il s'agit d'une activité fondamentale du médecin, le processus diagnostique a finalement fait l'objet de peu d'études systématiques, en dehors des travaux de J.P. Kassirer et de travaux orientés essentiellement vers l'enseignement.

Il y a trois dimensions qui sous-tendent la qualité du diagnostic et qui ne peuvent être séparées qu'artificiellement : la dimension relationnelle, le recueil des données par l'interrogatoire, l'examen clinique et le raisonnement médical.

1- *La dimension relationnelle* doit être mise en premier. En effet, ce climat de confiance sous-tendu par une attitude empathique, avec un souci permanent de la « bonne distance » est essentiel pour le recueil de l'histoire clinique et le bon déroulement de l'examen. Henri Mondor citant le philosophe Alain, soulignait ainsi la nécessité de cette attention affective au malade :

« Pour diagnostiquer, ce qui est de perception et divination ensemble, il faut ce généreux amour, qui est en notre être tout autant que cet entendement qui le gouverne, et qui est riche d'idée et de mémoire mais naturellement impartial et froid ».

Cette recommandation n'est pas nouvelle et on la retrouve aussi bien chez Hippocrate « Où est l'amour des humains, là aussi est l'amour des malades », que chez Paracelse dans des termes presque identiques : « Le plus important en médecine est l'amour des malades ». Elle est si évidente qu'elle ne peut être évoquée que sous forme de conseils, sans être véritablement validée. Des travaux plus récents ont insisté sur l'analyse du « récit » du malade qui permet de mieux comprendre le sens que revêt pour lui la maladie (illness).

2- *Le recueil des données cliniques* est une étape fondamentale du diagnostic. Elle le conditionne au moins deux fois sur trois avec quelques examens complémentaires simples au caractère pertinent. Les quelques études qui ont été consacrées à ce sujet font apparaître de façon attendue que les étudiants les plus jeunes ont de la difficulté à ordonner ce questionnement, alors que les « seniors » surtout les spécialistes font un interrogatoire et un examen clinique beaucoup plus rapidement orientés. On peut-être un peu surpris par contre de la variabilité et d'une reproductibilité imparfaite des données cliniques considérées par ailleurs comme assez objectives. Tout ceci souligne le caractère véritablement artisanal de l'expertise clinique, et le danger qu'il y aurait à se servir de l'ordinateur au delà d'une simple aide au diagnostic.

3- *Le raisonnement diagnostique* a été précisément étudié, en faisant appel à la méthodologie de la psychologie « cognitive », et en faisant référence aux méthodes statistiques de l'aide à la décision médicale. Il apparaît ainsi que le raisonnement diagnostique puisse correspondre à trois éventualités possibles qui bien souvent sont intriquées : la reconnaissance des formes, la méthode hypothético-déductive, l'approche probabiliste.

La reconnaissance des formes (reconnaissance de symptômes signifiants...), se présente comme un raccourci (« short-cut ») souvent utilisé par un spécialiste lorsque le

problème analysé est répétitif et correspond à un scénario ou un script bien connu. Il y a un gain de temps appréciable, mais que le risque est bien sûr de méconnaître une information importante, qui serait ainsi « court-circuitée ». Cette méthode est proche de la méthode « inductive » qui va des faits aux hypothèses.

La méthode hypothético-déductive est la plus utilisée et la plus pédagogique. Elle s'étudie par exemple en demandant aux cliniciens de raisonner à voix haute. Elle suppose que le problème soit bien identifié, et donc ait été clarifié. Des erreurs de focalisation sont possibles. Différentes hypothèses sont alors proposées, et chacune est tour à tour confrontée aux données cliniques (testée). Enfin une vérification est demandée. Choisir c'est éliminer les hypothèses qui ne paraissent pas pouvoir expliquer l'ensemble des données cliniques (règle de parcimonie : ne retenir que l'hypothèse qui paraît la plus cohérente et la plus adéquate). En réalité le diagnostic est évolutif, et doit se modifier en fonction non seulement des résultats des tests mais de l'évolution. C'est là qu'intervient la décision médicale : le choix des examens complémentaires ou du traitement doit être pesé, en fonction du risque éventuel et des bénéfices attendus. Par ailleurs, au lit du malade, les hypothèses sont plus souvent évoquées de façon « itérative » successivement en fonction des résultats, et il est rare que d'emblée toutes les hypothèses soient envisagées. Plusieurs modèles d'enseignement illustrent le processus diagnostique qui peut être ainsi étudié : les conférences anatomo-cliniques sont un peu loin de la pratique quotidienne, avec des observations assez rares (l'argument de prévalence de la maladie ne peut plus être pris en compte). L'ensemble des données cliniques et des examens complémentaires est fourni d'emblée. La discussion s'organise donc habituellement autour d'un « pivot » diagnostique, orientant la discussion autour d'un ou deux grands symptômes retenus comme les plus significatifs. La « résolution de problèmes cliniques » (« clinical problem solving ») est plus adaptée à l'enseignement, proposant une démarche diagnostique pas à pas, plus conforme à la pratique. Dans les deux cas, les erreurs de diagnostic sont possibles et peuvent être analysés, ce qui est très utile dans l'étude du raisonnement clinique.

La méthode probabiliste : elle ne peut intervenir d'emblée, mais seulement secondairement lorsque le problème a été clairement identifié, et que le diagnostic reste incertain entre différentes hypothèses qui peuvent conduire à une thérapeutique utile et différente, et qui peuvent être précisée par des examens complémentaires comportant certains risques. Le principe est pour chaque hypothèse connaissant la probabilité a priori de la maladie, de calculer sa probabilité a posteriori en tenant compte des symptômes présentés par le malade et en les confrontant à la prévalence de ces symptômes dans chacune des maladies (probabilité conditionnelle). Le clinicien utilise souvent ce raisonnement même s'il lui attribue rarement une base chiffrée, et une allure mathématique selon le théorème de Bayes.

Une *définition du sens clinique* a été demandée il y a plus de 20 ans à quelques grands cliniciens français. Les réponses font état des différentes étapes souvent télescopées de la démarche diagnostique : observation directe, collecte des indices, classement, interprétation, déduction, jugement, synthèse, et propositions du diagnostic. Citons ainsi Robert Debré qui définit le sens clinique comme « une mémoire fidèle ayant enregistré ce qu'il est nécessaire de savoir pour poser le diagnostic des maladies, mise en jeu par une observation impeccable, et utilisée après une appréciation raisonnable mettant chaque constatation à sa juste place ».

L'erreur diagnostique

Nous apprenons par nos erreurs : « errando discimus ». Le bon jugement en médecine est basé sur l'expérience, mais l'expérience repose malheureusement souvent sur le mauvais jugement. Il est loin le temps où un professeur publiait ses erreurs dans une grande revue médicale...

Les erreurs de diagnostic sont-elles fréquentes ? Les erreurs de raisonnement ont été assez bien identifiées, à l'occasion des discussions cliniques, faisant apparaître les erreurs de logique, mais l'essentiel reste la confrontation aux données autopsiques, données que l'on appelle également « vérifications ». Elles restent le « gold standard » du diagnostic, encore que cela puisse être critiquable puisque l'explication de certains décès peut échapper aux données anatomiques (troubles rythmiques par exemple), que les autopsies ne sont pas faites à titre systématique (ce qui introduit un biais important), et qu'enfin il est parfois difficile dans les études rétrospectives de distinguer la cause finale de la mort de ce qui est le plus important : la maladie principale qui indirectement a été à l'origine du décès. Quoiqu'il en soit, les études de la littérature incitent à l'humilité. En effet, les grandes séries s'accordent à reconnaître au moins 40 % de discordance avec les prévisions cliniques, et ce chiffre a curieusement assez peu varié depuis les premières publications.

Il faut cependant dans ces 40 % distinguer comme l'on fait Kirch, et Schofi, les erreurs diagnostiques (« misdiagnosis ») dont les conséquences ont été directement néfastes pour le malade (10 %), les faux négatifs (20 %) et les faux positifs (10 %) qui représentent des discordances qui n'ont pas eu de conséquences directes majeures. Le fait que les chiffres aient peu varié depuis le travail initial de Cabot ne doit pas faire méconnaître qu'en général l'âge des sujets plus avancé, ou que les tranches d'âge où se situent les erreurs les plus fréquentes (avant 40 ans et après 65 ans) sont significatives d'un biais de recrutement. Les maladies en cause sont dans l'ensemble les mêmes : embolie pulmonaire, puis infarctus du Myocarde, affections malignes, infections, avec le rôle important récemment des infections opportunistes. Il faut souligner que les erreurs de diagnostic ne concernent pas les maladies rares, mais des maladies fréquentes se présentant de façon oligo-symptomatique ou atypique souvent du fait d'un traitement.

(« Lorsque l'on entend un bruit de galop, il est plus probable qu'il s'agisse d'un cheval que d'un zèbre »). Plusieurs maladies peuvent être associées, et la règle de parcimonie (objectif d'un diagnostic unique) est souvent prise en défaut. Enfin, on ne sera pas étonné de noter que les examens complémentaires, échographie, scintigraphie, tomodensitométrie, endoscopie et même biopsie sont une des causes principales d'erreur, alors que l'histoire clinique et l'examen clinique permettent déjà des conclusions exactes dans 60 à 70 % des cas.

Fragments d'un discours médical

Le recueil informatisé des symptômes conduit malheureusement trop souvent à négliger « l'observation » médicale rédigée à l'hôpital par l'étudiant, et précédant la discussion diagnostique. Il s'agit pourtant là d'un exercice de style particulièrement utile, conjuguant habilement les exigences de la rigueur scientifique et celles d'un exposé vivant tenant compte de l'allure générale du malade de sa présentation, de son langage, de sa personnalité, du contexte où il vit, et de son histoire personnelle. Le modèle est fourni à la fois par de grands écrivains, et par les leçons des Maîtres de la clinique médicale. Le style en est très proche. Y a-t-il pour l'enseignement meilleurs exemples, meilleure façon de frapper les esprits et de solliciter la mémoire ? Victor Segalen a consacré sa thèse de médecine aux « cliniciens ès-lettres ». Il faut relire la description du croup de l'enfant Arnoux par Gustave Flaubert dans *L'Éducation sentimentale*, et celle de la mort de Coupeau dans *l'Assommoir* par Emile Zola. Peut-on imaginer meilleur sémiologiste qu'Edmond de Goncourt décrivant les signes neurologiques de son frère atteint de paralysie générale : « Depuis quelques temps, et cela est plus marqué tous les jours, il y a certaines lettres qu'il prononce mal, les « r » sur lesquels il glisse, les « c » qui deviennent des « t » dans sa bouche... Peu à peu il se dépouille de l'affectuosité, il se déshumanise ; les autres commencent à ne plus compter pour lui, et recommence en lui le féroce égoïsme de l'enfant ».

De son côté, Henri Mondor soulignait que « la recherche de formules frappantes est un exercice aussi utile à celui qui enseigne qu'à celui qui étudie. En clinique, certains progrès ont été accélérés ou décidés par des peintures vives, ou par des raccourcis saisissants. Les préparer patiemment et les proposer à de jeunes esprits est une des façons de faire aimer la vérité et la recherche ». Les exemples ne manquent pas chez les cliniciens. La description de l'anorexie hystérique par Lasègue est un modèle du genre. Skoda, immortalisé par le Docteur Destouches (alias Céline), dans sa thèse sur Semmelweiss avait « l'érudition, beaucoup de finesse, il décrivait la maladie comme on décrit le visage d'une vieille connaissance ». Charcot, décrit par Léon Daudet, avait « le style volontiers rabelaisien ». « Le grand homme devant la science de qui s'inclinait l'univers civilisé ... interroge le malade comme s'il le voyait pour la première fois, et dans cet examen éclate son génie ; car il va tout de suite à l'essentiel, déblayant les

symptômes secondaires, écartant ce qui dérouterait tout autre médecin ce qui ne l'embarrasse pas lui. Puis il s'adresse à son auditoire, devient aussitôt technique et d'une précision tranchante... » Dieulafoy parlant de son maître Armand Trousseau lui rendait hommage dans sa *Leçon d'ouverture* de la clinique médicale de l'Hôtel Dieu : « ces causeries familières au lit du malade avaient un charme indescriptible auprès de nous ». Fred Siguier, plus près de nous, s'excusait auprès de ses étudiants de conserver dans les conférences cliniques, une certaine liberté de ton, et parfois même quelque ingénuité : le langage de la cathèdre ne sied pas aux réunions intimes mais l'opinion de la famille Fenouillard rencontrée sur les grandes aventures de la pathologie peut à petites doses avoir quelque chose de réconfortant... Il poursuivait : « Consolons-nous en répétant après d'autres que l'incertitude est la position même de l'intelligence : la solennité, le vice de Satan, et l'enseignement l'un des visages de l'amitié ».

Le diagnostic est un mot, un « code informatique », une sentence parfois, une conclusion toujours, mais il est précédé par une histoire qui mérite d'être racontée avec toute sa richesse. Le diagnostic, dans les cas difficiles est un défi. Il mobilise chez le médecin l'attrait de l'inconnu, du problème à résoudre, le souci de l'autre, la mise en cause de ses compétences. Il est source d'intranquillité, il expose à des leçons d'humilité, mais aussi à de grandes joies. Il est la rencontre d'une histoire et d'une expérience. Il s'enrichit d'exercices répétés, de lectures, de confrontations multidisciplinaires. Il n'a jamais la froideur d'un code informatique, mais il doit en avoir la rigueur. Il se prépare, se construit, s'affine au contact de la vie, avec ses nuances, ses doutes, ses exigences. Il s'annonce avec humanité. Il se raconte. Il incite à l'enseignement. Il excite et continue d'exciter les passions.