**ẢNH HƯỞNG CỦA ĐỊNH NGHĨA BỆNH LÝ**

**ĐẾN TÌNH TRẠNG CHẨN ĐOÁN QUÁ MỨC**

Kari A. O. Tikkinen, MD, PhD; Alex L. E. Halme, BSc; Gordon H. Guyatt, MD; Paul Glasziou, MD,PhD

BS. Nguyễn Lê Rân – lược dịch

Khái niệm và định nghĩa về bệnh lý ảnh hưởng đến cả thực hành lâm sàng lẫn y tế công cộng. Tổ chức Y tế Thế giới đã định nghĩa về sức khỏe nhưng lại chưa đưa ra định nghĩa về bệnh lý. Khái niệm hiện đại về bệnh xuất phát từ sinh học nhưng đồng thời chịu ảnh hưởng bởi các yếu tố xã hội, văn hóa và kinh tế. Định nghĩa là điều quan trọng, bởi cách chúng ta định danh cho một tình trạng bệnh sẽ quyết định cách xã hội nhìn nhận, quản lý và hỗ trợ người bệnh. Việc liên tục mở rộng các tiêu chuẩn chẩn đoán bệnh có thể giúp giảm tình trạng chẩn đoán thiếu và tăng khả năng tiếp cận chăm sóc phù hợp, nhưng cũng thường tiềm ẩn nguy cơ chẩn đoán quá mức, dẫn đến điều trị quá mức và chăm sóc y tế kém hiệu quả, cuối cùng gây nguy cơ cho sự phát triển bền vững của y tế.

Hiện vẫn còn nhiều bất đồng đáng kể về điều gì cấu thành một bệnh lý. 1Sự khác biệt trong cách khái niệm hóa bệnh tật ảnh hưởng đến sự thay đổi trong tiêu chuẩn bệnh tật. Theo quan điểm của tự nhiên học, bệnh tật là những sai lệch khách quan và có hại so với hoạt động bình thường của cơ thể. Ngược lại, quan điểm của xây dựng xã hội lại nhấn mạnh vai trò của các chuẩn mực xã hội và lợi ích kinh tế trong việc hình thành khái niệm về bệnh. Hội chứng mệt mỏi mạn tính, đau cơ xơ hóa và hội chứng hậu COVID-19 là những ví dụ về các bệnh khó phân định do nền tảng sinh học của chúng vẫn chưa được làm sáng tỏ.

Trong bối cảnh còn nhiều bất định như vậy, các tiêu chuẩn chẩn đoán bệnh có thể thay đổi theo thời gian, đôi khi dẫn đến sự xuất hiện của những tình trạng bệnh mới. Các bệnh mới có thể phát sinh, ví dụ, do nguyên nhân mới (như COVID-19), tiến bộ trong công nghệ chẩn đoán (như ung thư giai đoạn sớm), hoặc do vận động xã hội có chủ đích (như hội chứng mệt mỏi mạn tính). 2Ngược lại, tiêu chí chẩn đoán đối với các bệnh đã biết cũng có thể được điều chỉnh, như trường hợp của bệnh đái tháo đường kể từ những năm 1960. 3Ngành tâm thần học đã chứng kiến nhiều thay đổi tương tự, khi mỗi lần sửa đổi “Sổ tay Chẩn đoán và Thống kê các Rối loạn Tâm thần” lại bổ sung các tình trạng mới và thay đổi tiêu chí cho những tình trạng đã có. Các hội đồng xây dựng hướng dẫn xác định ngưỡng chẩn đoán bệnh thường có xu hướng mở rộng định nghĩa, từ đó làm tăng số lượng người bị định danh mắc một bệnh cụ thể. Để đảm bảo hướng dẫn dựa trên bằng chứng, thiết thực và bền vững, các hội đồng nên không chỉ bao gồm các chuyên gia chuyên sâu mà còn cần có các bác sĩ đa khoa, bác sĩ chăm sóc ban đầu, các chuyên gia y tế khác – những người có thể hiểu rõ hơn về các giới hạn trong thực tiễn – cũng như các bệnh nhân hợp tác.

Mỗi người tự định nghĩa về tình trạng sức khỏe của mình, và nhận thức này có thể khác với đánh giá của bác sĩ. Một số người cho rằng bản thân khỏe mạnh dù mắc phải bệnh lý nghiêm trọng, trong khi những người khác lại cảm thấy mình đang bệnh dù không có bất thường nào được xác định. Một khảo sát dựa trên quần thể cho thấy có sự khác biệt đáng kể về nhận thức thế nào là bệnh giữa các nhóm dân thường, bác sĩ, y tá và nghị sĩ quốc hội. 1Trong số 60 tình trạng được khảo sát, chỉ có 12 trường hợp (20%) – bao gồm đái tháo đường và viêm phổi – được ít nhất 80% số người tham gia cho là bệnh. Ngược lại, 5 tình trạng (8%) – bao gồm lão hóa và đồng tính luyến ái – được ít nhất 80% coi là không phải bệnh. Đối với phần lớn các tình trạng khác, như rối loạn cương dương, nghiện ma túy và mãn kinh, vẫn tồn tại sự bất đồng lớn. Các bác sĩ có xu hướng xác định nhiều tình trạng là bệnh hơn so với dân thường, có lẽ do họ tập trung vào các cơ chế bệnh sinh.

**Bảng: Ảnh hưởng của Định nghĩa (Ngưỡng cắt) đến Tỷ lệ hiện mắc bệnh**

| **Chỉ số phân tích** | **Ngưỡng cắt** | **Tỷ lệ hiện mắc (%)** |
| --- | --- | --- |
| Cholesterol toàn phần, mg/dL | 180 | 54 |
|  | 200 | 35 |
|  | 220 | 20 |
|  | 240 | 10 |
| Glucose máu đói, mg/dL | 100 | 61 |
|  | 110 | 30 |
|  | 120 | 15 |
|  | 126 | 12 |
| Huyết áp tâm thu, mm Hg | 110 | 75 |
|  | 120 | 50 |
|  | 130 | 27 |
|  | 140 | 14 |

*Hệ số chuyển đổi SI: Để chuyển cholesterol sang mmol/L, nhân với 0,0259; chuyển glucose sang mmol/L, nhân với 0,0555.*

*Tỷ lệ hiện mắc được tính toán dựa trên dữ liệu Khảo sát Sức khỏe và Dinh dưỡng Quốc gia Hoa Kỳ (NHANES) 2017–2020 ở người lớn từ 20 tuổi trở lên. Trọng số khảo sát được sử dụng cho cholesterol toàn phần và huyết áp. Trọng số khi đói được sử dụng cho glucose máu đói và cholesterol lipoprotein tỷ trọng thấp (LDL-C). Đối với huyết áp tâm thu, sử dụng giá trị trung bình của ba lần đo liên tiếp. Cholesterol LDL được ước tính theo công thức Friedewald.*

Mặc dù việc chú ý đến quan điểm của bệnh nhân là yếu tố then chốt trong chất lượng chăm sóc lâm sàng, nhưng nếu chỉ dựa vào nhận thức cá nhân để định nghĩa bệnh có thể là chưa đủ. Các lợi ích thứ cấp, như bồi thường tài chính, cùng với các chiến dịch quảng cáo làm tăng mức độ nghiêm trọng nhận thức của các tình trạng phổ biến (chẳng hạn như hội chứng khô mắt4 hoặc bàng quang tăng hoạt5), có thể định hình cách nhìn nhận về bệnh tật. Kỳ thị xã hội cũng có thể góp phần củng cố những nhận thức này.

Dưới tác động của chủ nghĩa thương mại, quảng cáo trực tiếp tới người tiêu dùng và khát vọng hướng tới sức khỏe hoàn hảo – một văn hóa “càng nhiều càng tốt” – y học hiện đại đã hình thành nên xu hướng chẩn đoán quá mức và điều trị quá mức. Để tránh cách tiếp cận có hại này, các bác sĩ lâm sàng cần cảnh giác với những ảnh hưởng từ thương mại và xã hội, đồng thời thực hiện quyết định dựa trên sự cùng chia sẻ với bệnh nhân, cân bằng giữa giá trị của bệnh nhân với các ngưỡng bệnh dựa trên bằng chứng. Các nguồn tài liệu như loạt bài "Less is More" của JAMA Internal Medicine, 6chiến dịch quốc tế Choosing Wisely và 7chuyên mục "Too Much Medicine" của The BMJ 8có thể cung cấp những định hướng hữu ích.

Y hóa – tức là việc diễn giải các vấn đề không thuộc lĩnh vực y khoa theo quan điểm y học – dễ dẫn đến việc lạm dụng các xét nghiệm và điều trị mà lợi ích mang lại thì ít nhưng nguy cơ và chi phí lại đáng kể. Chẩn đoán quá mức, một hệ quả liên quan đến y hóa, là việc gán bệnh cho những tình trạng vốn dĩ sẽ không bao giờ gây triệu chứng hoặc rút ngắn tuổi thọ. Các chương trình tầm soát ung thư thường phát hiện những khối u phát triển chậm mà thực ra không gây hại, từ đó dẫn đến các chương trình giám sát chủ động tốn kém nguồn lực và điều trị không cần thiết. Kết quả là, tác động của tầm soát đối với tỷ lệ tử vong chung ở nhiều loại ung thư, bao gồm cả ung thư vú và ung thư tiền liệt tuyến, vẫn còn 9chưa rõ ràng. Độ nhạy tăng của các phương pháp chẩn đoán hình ảnh hiện đại còn làm tăng khả năng phát hiện các bất thường tình cờ ở khớp, đĩa đệm và mạch máu – mà có lẽ nên được để yên không can thiệp. Những tiến bộ trong trí tuệ nhân tạo và xét nghiệm di truyền cũng có thể góp phần vào tình trạng chẩn đoán quá mức.

Việc thay đổi các ngưỡng chẩn đoán đối với các bệnh như tăng huyết áp, đái tháo đường và loãng xương phản ánh xu hướng mở rộng định nghĩa bệnh, từ đó làm tăng số người bị gán là mắc bệnh. Ví dụ, tiêu chí rộng hơn cho đái tháo đường thai kỳ đã làm tỷ lệ bệnh này tăng gấp đôi mà không cải thiện kết cục sức khỏe của mẹ hoặc trẻ sơ sinh. 10Mặc dù việc đo lường và điều trị các yếu tố nguy cơ như tăng lipid máu, tăng huyết áp và tăng đường huyết là hoàn toàn hợp lý, việc hạ thấp ngưỡng chẩn đoán có thể dẫn đến chẩn đoán quá mức, điều trị quá mức và gia tăng tỷ lệ hiện mắc một cách đột biến trong các hệ thống y tế vốn đã gặp khó khăn về tính bền vững (xem bảng). Trong tâm thần học, việc mở rộng tiêu chí chẩn đoán còn có nguy cơ biến những hành vi bình thường thành bệnh lý, chẳng hạn như coi nhút nhát là rối loạn lo âu xã hội hoặc sự bồn chồn thường ngày là rối loạn tăng động giảm chú ý. Những định nghĩa mở rộng này có thể dẫn đến việc sử dụng thuốc không phù hợp và gán bệnh là có hại.

Việc công nhận nhiều tình trạng hơn là bệnh lý có thể giúp cải thiện khả năng tiếp cận điều trị, nhưng đồng thời cũng làm gia tăng nguy cơ những người chỉ có các biến thể bình thường của cuộc sống – nhưng vẫn có thể kiểm soát được – lại xem mình là người bệnh. Việc gán cho bệnh có thể làm xấu đi triển vọng nghề nghiệp, đặc biệt ở những nơi mà chẩn đoán ảnh hưởng đến bảo hiểm hoặc việc làm. Sử dụng nguồn lực y tế cho những người vốn dĩ khỏe mạnh về cơ bản cũng dẫn đến chi phí cơ hội, bao gồm cả việc trì hoãn chăm sóc cho những người thực sự cần thiết nhất. Đây là vấn đề mang tính toàn cầu, khi việc mở rộng tầm soát, ứng dụng hình ảnh học hiện đại và động lực tài chính sai lệch góp phần vào chẩn đoán quá mức và điều trị quá mức ở cả các nước thu nhập cao lẫn trung bình – thấp. Để giải quyết những vấn đề này, các nhà nghiên cứu cần ưu tiên thực hiện các nghiên cứu đánh giá xem liệu việc mở rộng định nghĩa bệnh có thực sự mang lại kết cục tốt hơn cho bệnh nhân, hay chỉ đơn thuần làm tăng số lượng đơn thuốc và thủ thuật y tế.

Sự thay đổi liên tục trong định nghĩa về bệnh lý định hình cả thực hành lâm sàng và y tế công cộng, thường dẫn đến việc y hóa các biến thể bình thường của cuộc sống và góp phần vào tình trạng chẩn đoán quá mức. Bác sĩ cần phân biệt liệu các triệu chứng mà bệnh nhân gặp phải là do tình trạng có thể điều trị hay chỉ là một phần của biến thể bình thường, từ đó đảm bảo rằng chẩn đoán thực sự cải thiện kết cục sức khỏe và chất lượng sống. Thách thức toàn cầu trong việc định nghĩa bệnh nhấn mạnh sự cần thiết phải cân bằng giữa việc mở rộng tiếp cận điều trị với tránh y hóa quá mức và sử dụng nguồn lực không hiệu quả.

**THÔNG TIN BÀI BÁO**

**Cơ quan liên kết tác giả:**

- Khoa Y, Đại học Helsinki, Helsinki, Phần Lan (Tikkinen, Halme)

- Khoa Tiết niệu, Đại học Helsinki và Bệnh viện Đại học Helsinki, Phần Lan (Tikkinen)

- Khoa Ngoại, Bệnh viện Trung ương Päijät-Häme, Lahti, Phần Lan (Tikkinen)

- Khoa Phương pháp Nghiên cứu Y tế, Bằng chứng và Tác động, Đại học McMaster, Hamilton, Ontario, Canada (Tikkinen, Guyatt)

- Khoa Nội, Đại học McMaster, Hamilton, Ontario, Canada (Guyatt)

- Viện Y học Dựa trên Bằng chứng, Đại học Bond, Gold Coast, Queensland, Úc (Glasziou)

**Liên hệ tác giả:**

Kari A. O. Tikkinen, MD, PhD

Khoa Y, Đại học Helsinki, Biomedicum 2 B, PO Box 13, Tukholmankatu 8 B, 00290 Helsinki, Phần Lan (kari.tikkinen@helsinki.fi)

Ngày đăng trực tuyến: 09 tháng 6 năm 2025.

doi: 10.1001/jamainternmed.2025.1727

**Công bố xung đột lợi ích:**

TS. Tikkinen nhận tài trợ từ Hội đồng Nghiên cứu Phần Lan và Quỹ Sigrid Jusélius trong quá trình thực hiện nghiên cứu này. Không có xung đột lợi ích nào khác được báo cáo.

**TÀI LIỆU THAM KHẢO**

1. Tikkinen KAO, Leinonen JS, Guyatt GH, EbrahimS, Järvinen TLN. What is a disease? Perspectives of the public, health professionals and legislators. BMJ Open. 2012;2(6):e001632. doi:10.1136/bmjopen-2012-001632

2. Jones DS, Podolsky SH, Greene JA. The burden of disease and the changing task of medicine. N Engl J Med. 2012;366(25):2333-2338. doi:10.1056/NEJMp1113569

3. Sreenivasamurthy L. Evolution in diagnosis and classification of diabetes. J Diabetes Mellitus. 2021;11(05):200-207. doi:10.4236/jdm.2021.115017

4. Schwartz LM, Woloshin S. A clear-eyed view of restasis and chronic dry eye disease. JAMA Intern Med. 2018;178(2):181-182. doi:10.1001/jamainternmed.2017.7904

5. Tikkinen KAO, Auvinen A. Does the imprecise definition of overactive bladder serve commercial rather than patient interests? Eur Urol. 2012;61(4):746-748. doi:10.1016/j.eururo.2011.12.013

6. Less is More. JAMA Network. Accessed May 2, 2025. https://jamanetwork.com/collections/44045/less-is-more

7. Choosing Wisely. Accessed May 2, 2025. https://www.choosingwisely.org/

8. Too much medicine. BMJ. Accessed May 2, 2025. https://www.bmj.com/too-much-medicine

9. Bretthauer M, Wieszczy P, Løberg M, et al.Estimated lifetime gained with cancer screening

tests: a meta-analysis of randomized clinical trials. JAMA Intern Med. 2023;183(11):1196-1203. doi:10.1001/jamainternmed.2023.3798

10. Hillier TA, Pedula KL, Ogasawara KK, et al. A pragmatic, randomized clinical trial of gestational diabetes screening. N Engl J Med. 2021;384(10):895-904. doi:10.1056/NEJMoa2026028