

PEDIATRICS  
OFFICIAL JOURNAL OF THE AMERICAN ACADEMY OF PEDIATRICS

Iatrogenic Harm Caused by Diagnostic Errors in Fibrodysplasia Ossificans Progressiva  
Joseph A. Kitterman, Sharon Kantanie, David M. Rocke i Frederick S. Kaplan  
*Pediatrics* 2005; 116; e654-e661; originally published online Oct 17, 2005;  
DOI: 10.1542/peds.2005-0469

Postavljanje tačne dijagnoze je osnovni princip zdravstvene nege od davnina. Pogrešna ili zakasnela dijagnoza može dovesti do smrti usled primene neadekvatnih procedura ili uskraćivanja neophodnog lečenja. Stope dijagnostičkih grešaka za uobičajena oboljenja, kao što je akutna srčana ischemia, su niske, ali relativno malo se zna o istoriji ređih oboljenja gde postavljanja pogrešne dijagnoze često dovodi do nanošenja štete.

Fibrodysplasia Ossificans Progressiva (FOP) je retko genetsko oboljenje sa autosomatskim dominantnim nasleđem, a prevalencija iznosi 1 u dva miliona osoba širom sveta. Skoro sve osobe koje imaju FOP, imaju kongenitalnu deformaciju palčeva na nogama koje se prepoznaju na rođenju, a koju čini hypoplastic proximal phalanx sa hallux valgus-om (Slika 1A).

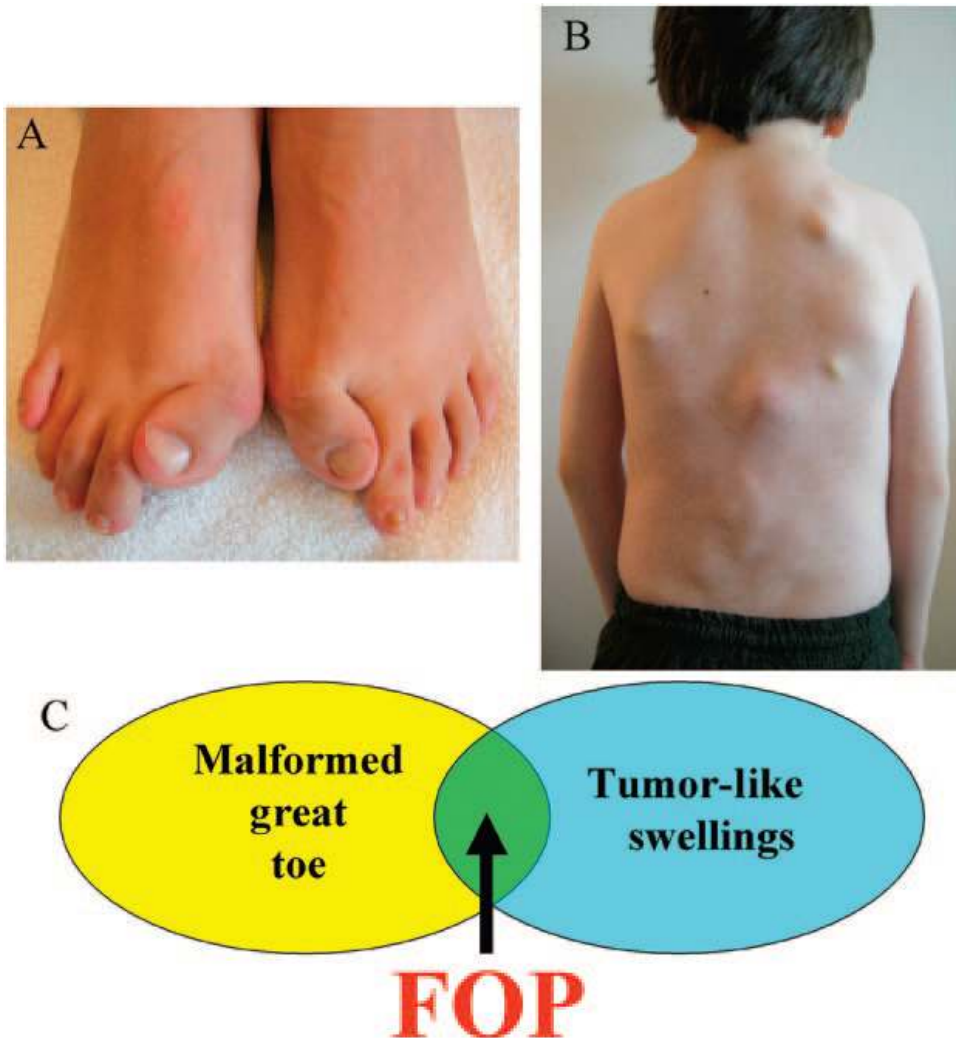
FOP karakteriše progresivna kalcifikacija mekog tkiva, sa trajnim gubitkom pokretljivosti. Simptomi počinju u ranom detinjstvu i javljaju se u obliku osetljivih oteklina na glavi, vratu ili leđima. Iako kalcifikacija ne mora biti vidljiva u ranom stadijumu, ove oteklinae se najčešće pretvaraju u kost (Slika 1B). Prepoznavanje karakterističnih deformacija palčeva na nogama, u kombinaciji sa uobičajenim simptomima promenljivih otoka na glavi, vratu ili leđima, omogućavaju tačnu kliničku dijagnozu FOP-a. Iako ne postoji delotvorno lečenje, važno je izbegavati traume mekog tkiva, uključujući biopsije, intramuskularne injekcije, hiruške zahvate i mandibularne blokade pri dentalnim zahvatima, kao i virusne infekcije. Sve ovo može izazvati epizode rapidne progresivne kalcifikacije, sa trajnim gubitkom pokretljivosti zahvaćenih delova. Stoga, prevencija traume je glavni aspekt nege, a postavljanje pogrešne dijagnoze i neadekvatna intervencija, pacijenta skupo koštaju.

Do zakasnelog dijagnostikovanja dolazi kada se vrše razne analize za mnoge bolesti, ali u većini slučajeva pacijenti nemaju trajniju štetu od svega toga. Kod FOP-a, ipak, manja trauma mekog tkiva izaziva i ubrzaava trajnu kalcifikaciju koja dovodi do invaliditeta. Pokušaji da se otkloni novonastala kost kod pacijenata sa FOP-om vodi do rapidnog masivnog stvaranja novih kostiju. Tokom razgovora sa pojedincima koji imaju FOP i njihovim porodicama iz različitih zemalja, na Trećem međunarodnom FOP simpozijumu, održanom novembra 2000. godine, bili smo zapanjeni brojem pacijenata sa FOP-om koji su opisivali pogrešne početne dijagnoze. Takođe, pacijenti su često prijavljivali invazivne dijagnostičke procedure i lečenje usled čega je dolazilo do pogoršanja njihovog stanja, ubrzane progresije FOP-a i razvoja invaliditeta.

Anketa sprovedena među članovima Međunarodnog udruženja za FOP (IFOPA) je pokazala da su dijagnostičke greške česte među pacijentima koji imaju FOP i da oko jedna polovina anketiranih smatra da su pretrpeli trajne posledice zbog postavljanja

pogrešnih dijagnoza. Od 138 anketiranih, njih 131 (95%) je reklo da su pacijenti sa tipičnim kongenitalnim deformitetima na palčevima na nogama (Slika 1A). Iako su kod njih 101 (73%) deformisane palčeve na rođenju primetili staralac ili član porodice, kod svega 4 osobe (3%) je FOP dijagnostifikovan pre šestog meseca.

Slika 1A je fotografija stopala petogodišnjeg dečaka sa FOP-om, koji ima karakteristične kraće palčeve i hallux valgus; Slika B je fotografija leđa istog deteta, sa oteklinama nalik na tumore na njegovim leđima i desnom ramenu što predstavlja rani FOP. Slika C je dijagram različitih dijagnoza za deformitete palčeva i otekline nalik na tumor, pokazujući da, kada kod pacijenta postoji i jedno i drugo, dijagnoza je FOP.



Differential diagnosis:

- Isolated Congenital Malformations
- Brachydactyly (isolated)
- Juvenile bunions
- Sarcoma, Lymphoma
- Desmoid Tumor
- Aggressive Juvenile Fibromatosis