

FIBRODISPLASIA OSSIFICANTE PROGRESSIVA: RELATO DE CASO*

Daiana Martins de Campos¹, Décio Valente Renck², Flavia Emilia Beber¹, Ivan Brezolin Marquetto¹, Livia Freire Brum¹, Lucas Mendes¹

Resumo Os autores descrevem um caso de fibrodysplasia ossificante progressiva, doença hereditária caracterizada por calcificações heterotópicas do tecido conectivo, geralmente induzida por trauma, gerando imobilidade permanente das articulações. Hálux valgo, clinodactilia e polegares curtos são as principais malformações congênitas associadas. Manifesta-se na infância, sendo o diagnóstico clínico-radiológico importante, pois procedimentos invasivos exacerbam a doença. Tratamentos disponíveis são apenas paliativos, tendo a prevenção relevância nesse contexto.

Unitermos: Fibrodysplasia ossificante progressiva; Ossificação heterotópica; Hálux valgo; Trauma; Prevenção.

Abstract *Fibrodysplasia ossificans progressiva: a case report.*

The authors describe a case of fibrodysplasia ossificans progressiva, a hereditary disease characterized by heterotopic ossification of the connective tissues, usually triggered by trauma, resulting in permanent immobility of the joints. Hallux valgus, clinodactyly and short thumbs are the main associated congenital anomalies. Fibrodysplasia ossificans progressiva usually develops during early childhood. Clinical and radiological diagnosis is essential, since invasive procedures exacerbate the disease. Only palliative treatments are available and prevention plays an important role in patients with fibrodysplasia ossificans progressiva.

Key words: Fibrodysplasia ossificans progressiva; Heterotopic ossification; Hallux valgus; Trauma; Prevention.

INTRODUÇÃO

A fibrodysplasia ossificante progressiva (FOP) é uma doença rara de caráter hereditário autossômico dominante^(1,2), com envolvimento primário de tecido conectivo⁽³⁾. Caracteriza-se por calcificações progressivas de fâscias, aponeuroses, ligamentos, tendões e tecido conectivo intersticial de músculo esquelético^(4,5), gerando imobilidade articular permanente^(1,6,7).

Também conhecida por miosite ossificante progressiva ou doença de Münchmeyer⁽³⁾, foi primeiramente descrita por Guy Patin⁽⁸⁾ em uma paciente à qual ele denominou “a mulher que virou madeira”.

A doença é determinada por malformação congênita e progressiva do hálux (hálux valgo), microdactilia e clinodactilia⁽¹⁾, edema doloroso do pescoço e tórax superior⁽³⁾ e osteogênese em musculatura esquelética, induzida ou não por trauma^(1,2).

O edema de partes moles começa *in utero* ou precocemente na vida extra-uterina⁽³⁾. Geralmente o envolvimento esquelético está presente ao nascimento⁽⁹⁾ e a doença se desenvolve na infância⁽²⁾.

RELATO DO CASO

Paciente de 12 anos de idade, sexo feminino, branca, estudante da sexta série do ensino fundamental, natural e procedente de Pelotas, RS. Assintomática até o sexto mês de vida, quando se iniciaram sintomas de diminuição da mobilidade articular dos cotovelos. Caminhou aos 15 meses, com mobilidade reduzida da coluna. Refere que aos três anos apresentou trauma contuso em cintura pélvica.

Há seis meses realizou procedimento odontológico sob anestesia local, que resultou em limitação do movimento da articulação temporomandibular (ATM) e surgimento de nódulo pétreo no local da intervenção anestésica. Apresenta hálux valgo congênito bilateral com monofalange, escoliose e coluna cervical com mobilidade reduzida. Em região dorsal, possui alguns nódulos endurecidos, não dolorosos e sem trauma local prévio.

Ombros, cotovelo direito e tornozelo direito com restrição de movimento. Demais articulações sem alterações ao exame

físico. Nega dores ósseas ou articulares. Apresenta limitação da deambulação.

DISCUSSÃO

Não se conhece exatamente a etiologia da doença^(2,6). A herança é provavelmente autossômica dominante, mas a maioria dos casos parece ser esporádica, já que poucos pacientes sobrevivem tempo bastante para se reproduzirem^(3,6). A Associação Internacional da Fibrodysplasia Ossificante Progressiva, em 2001, apresentava menos de 200 pessoas acometidas pela doença⁽⁶⁾. A prevalência é de 0,6 para 1.000.000, e mais frequente no sexo masculino (4:1)⁽⁸⁾.

Mutações no cromossomo 4q 2-31 parecem alterar a expressividade da proteína óssea morfogênica 4 (BMP 4), que é encontrada em concentrações elevadas no sangue desses pacientes^(2,4,6).

Traumas e lesões (traumas cirúrgicos, injeções intramusculares, lesões musculares) em tecidos moles desencadeiam a formação de nódulos inflamatórios, dolorosos ou não, que ao longo de algumas semanas se ossificam⁽⁶⁾.

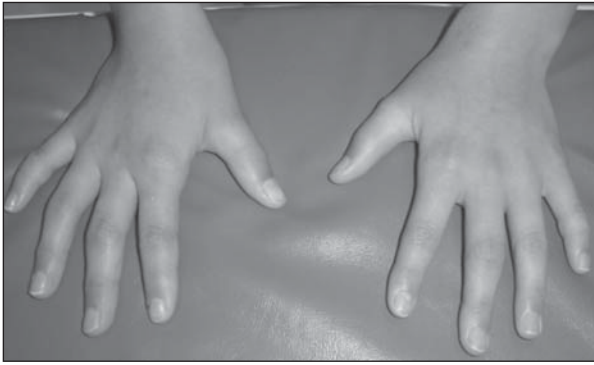
As manifestações geralmente aparecem na infância⁽⁷⁾, com início dos sintomas desde poucos meses de vida, sendo sete anos a média de idade da restrição de movimentos e de escoliose grave⁽⁶⁾.

* Trabalho realizado no Serviço de Radiologia do Hospital-Escola da Fundação de Apoio ao Universitário (HE/FAU) da Universidade Federal de Pelotas (UFPEL), Pelotas, RS.

1. Acadêmicos de Medicina e Estagiários do Serviço de Radiologia do HE/FAU da Escola de Medicina da UFPEL.

2. Médico Radiologista do HE/FAU-UFPEL, Membro Titular do Colégio Brasileiro de Radiologia e Diagnóstico por Imagem (CBR). Endereço para correspondência: Lucas Mendes, Rua Gonçalves Chaves, 250, ap. 501, Centro, Pelotas, RS, 96015-560. E-mail: mendeslucas@gmail.com

Recebido para publicação em 30/7/2004. Aceito, após revisão, em 30/1/2005.



A



B

Figura 1. Fotografias da paciente mostrando polegares curtos (A), hálux curtos e valgus (B).



A



B

Figura 2. Fotografia da paciente em perfil mostrando retificação das curvaturas lordótica e cifótica da coluna vertebral (A) e vista posterior mostrando assimetria dos ombros e escoliose, além de abaulamento da parede torácica (B).

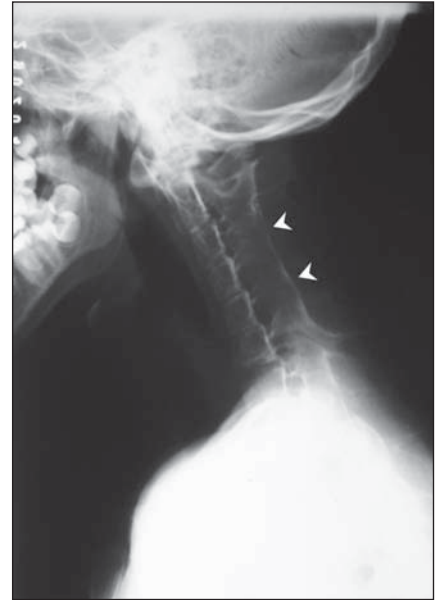


Figura 3. Radiografia de coluna cervical mostrando anquilose nos elementos posteriores (pontas de setas).

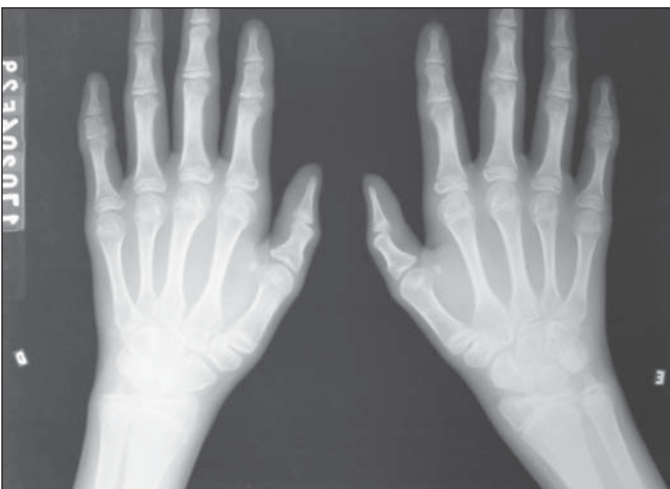


Figura 4. Radiografia das mãos mostrando braquidactilia nas falanges e implantação baixa dos polegares.



Figura 5. Radiografia dos pés mostrando hálux valgus bilateral e fusão de suas falanges (clinodactilia).

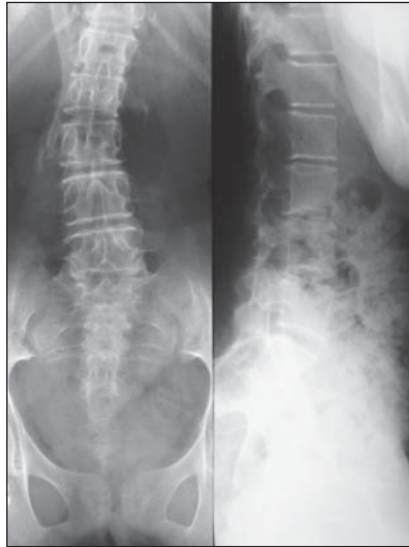
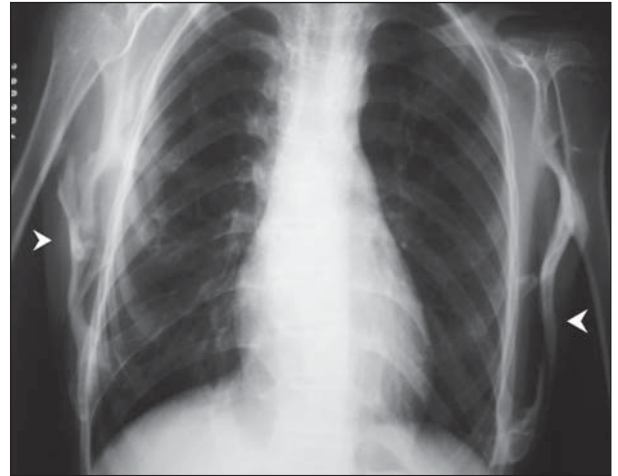


Figura 6. Radiografia de coluna lombro-sacra mostrando retificação de lordose lombar e escoliose destro-convexa.

Figura 7. Radiografia de tórax mostrando ossificação nas partes moles da parede torácica (pontas de setas).



6

7

Edema de partes moles, formação de osso ectópico, malformação do hálux com hálux valgo, braquidactilia, microdactilia e monofalange⁽⁶⁾, implantação baixa do polegar e clinodactilia são alguns dos estigmas da doença⁽¹⁾, assim como escoliose e hipoacusia⁽¹⁰⁾.

Aproximadamente aos 30 anos, já se observa pacientes restritos ao leito. Geralmente, a morte ocorre por insuficiência respiratória e cor pulmonale devido à restrição torácica^(6,8,11). Diafragma, músculos extra-oculares, cardíaco e liso não são comprometidos pela doença⁽⁸⁾.

O diagnóstico deve ser feito no período neonatal, para que sejam evitados procedimentos que desencadeiam ossificação^(6,8,12). Anamnese, exame físico e radiológico devem ser subsídios suficientes para o diagnóstico⁽¹²⁾, evitando-se procedimentos invasivos como biópsias e tratamentos cirúrgicos^(6,8).

O diagnóstico radiológico fundamenta-se nos seguintes achados: edema de partes moles, ossificação ectópica, malformação

do hálux em hálux valgo, braquidactilia, microdactilia e monofalange, subluxação do trapézio e primeiro metacarpo, clinodactilia e escoliose com malformações da coluna vertebral^(13,14).

O tratamento é paliativo e o ácido ascórbico associado a bifosfonado pode ser uma opção no controle e diminuição das calcificações ectópicas a longo prazo⁽¹⁾.

REFERÊNCIAS

1. Palhares DB, Leme LM. Miosite ossificante progressiva: uma perspectiva no controle da doença. *J Pediatr* 2001;77:431-434.
2. Shafritz AB, Shore EM, Gannon FH, *et al.* Overexpression of an osteogenic morphogen in fibrodysplasia ossificans progressiva. *N Engl J Med* 1996; 335:555-561.
3. Jacobs P, Renton P. Congenital skeletal dysplasias: chromosomal disorders. In: Sutton D, editor. *Textbook of radiology and imaging*. 4th ed. New York, NY: Churchill Livingstone, 1987;47.
4. Mahboubi S, Glaser DL, Shore EM, Kaplan FS. Fibrodysplasia ossificans progressiva. *Pediatr Radiol* 2001;31:307-314.
5. Katti E, Seringe R, Gordji A, Turpin JC. Fibrodysplasia ossificans progressiva. Apropos of a case. *Rev Chir Orthop Reparatrice Appar Mot* 1995;81: 81-85.
6. Sferco A, Naser C, Robledo H, Fili T, Tramunt B. Fibrodysplasia ossificante progressiva: pautas para su reconocimiento. *Arch Argent Pediatr* 2001;99: 249-252.
7. Fonseca JE, Branco JC, Reis J, *et al.* Fibrodysplasia ossificans progressiva: report of two cases. *Clin Exp Rheumatol* 2000;18:749-752.
8. Ramírez AR, Cock PR. Fibrodysplasia ossificante progressiva: reporte de un caso. *Rev Colomb Ortop Traumatol* 2002;16:27-30.
9. Levy C, Berner TF, Sandhu PS, McCarty B, Denniston NL. Mobility challenges and solutions for fibrodysplasia ossificans progressiva. *Arch Phys Med Rehabil* 1999;80:1349-1353.
10. Martínez PN, San Juan CO. Fibrodysplasia ossificante progressiva: informe de un caso y revisión de la literatura. *Bol Med Hosp Infant Mex* 1994;51: 555-560.
11. Kussmaul WG, Esmail AN, Sagar Y, Ross J, Gregory S, Kaplan FS. Pulmonary and cardiac function in advanced fibrodysplasia ossificans progressiva. *Clin Orthop Relat Res* 1998;(346):104-109.
12. Silva T, Edward R, Adachi EA, Tafner MS, Yoshinaga L. Fibrodysplasia ossificans progressiva. *Arq Neuropsiquiatr* 1994;1:100-102.
13. Nelson SW. Some important diagnostic and technical fundamentals in the radiology of trauma, with particular emphasis on skeletal trauma. *Radiol Clin North Am* 1966;4:241-259.
14. Norman A. Escoliose e anomalias com acometimento geral do esqueleto. In: Greenspan A, editor. *Radiologia ortopédica*. 2ª ed. Rio de Janeiro, RJ: Guanabara Koogan, 1996.