

Fibrodysplasia Ossificante Progressiva *Fibrodysplasia Ossificans Progressiva*

Helga Martins, Ana Luísa Cruz, Jorge Salomão, Augusto Duarte

Palavras-chave: Enfisema Mediastínico; Enfisema Subcutâneo; Pescoço

Keywords: Mediastinal Emphysema; Neck; Subcutaneous Emphysema

A fibrodysplasia ossificante progressiva (FOP) é uma doença genética com incidência mundial de 1 em cada 2 milhões de pessoas.¹ Tem início na primeira década de vida, caracterizando-se pela ossificação progressiva dos músculos e tecido conjuntivo. São características definidoras da doença a malformação dos hálux e a ossificação endocondral heterotópica progressiva subsequente a episódios de edema e inflamação dos tecidos moles.¹⁻³ É comum a existência de períodos longos de doença estável, sendo o trauma um importante fator precipitante. O diagnóstico diferencial inclui fibrossarcoma, sarcoma extraósseo, linfoma, heteroplasia óssea progressiva, ossificação heterotópica adquirida.^{2,4} Não existe um tratamento eficaz; a tentativa de excisão cirúrgica do osso ectópico pode desencadear aceleração da ossificação local.⁵ A esperança média de vida é de 40 anos, estando a maioria dos doentes dependentes pela terceira década.^{2,4} A morte ocorre comumente por complicações associadas à deformidade torácica.⁵ Apresentamos o caso de uma mulher de 45 anos, com diagnóstico de FOP desde os 2 anos de idade, quando teve queda com traumatismo da região frontal direita. Desde então com episódios de dor e edema em diferentes segmentos corporais, que se tornaram progressivamente mais incapacitantes, estando totalmente dependente para as atividades da vida diária desde os 16 anos. Presentemente salienta-se ausência de movimentos no esqueleto axial, diminuição da mobilidade das articulações periféricas, edema e inflamação dos tecidos moles dos dedos das mãos, atrofia muscular, coxas em adução, com proeminências ósseas, genuvalgo bilateral, hálux de ambos os pés mais curtos que os restantes dedos e em valgismo (Fig. 1). A radiografia de tórax mostrou escoliose dextro-convexa de grande raio centrada na região dorsal (Fig. 2). Salienta-se a raridade da doença e a exuberância da deformidade torácica,



Figura 1: Hálux de ambos os pés mais curtos e em valgismo



Figura 2: Radiografia de tórax com evidência de escoliose dextro-convexa

contudo, sem condicionar importantes complicações respiratórias, prolongando-se a sobrevida além do esperado.

Protecção de Seres Humanos e Animais: Os autores declaram que não foram realizadas experiências em seres humanos ou animais.

Direito à Privacidade e Consentimento Informado: Os autores declaram que nenhum dado que permita a identificação do doente aparece neste artigo.

Conflitos de Interesse: Os autores declaram a inexistência de conflitos de interesse na realização do presente trabalho

Fontes de Financiamento: Não existiram fontes externas de financiamento para a realização deste artigo

Correspondência: martins.elga@gmail.com

Recebido: 22.05.2015

Aceite: 31.08.2015

Bibliografia

1. The International Clinical Consortium on FOP. The medical management of fibrodysplasia ossificans progressive: current treatment considerations. *Clin Proc Intl Clin Consort FOP* 2011; 4:1-100.
2. Pignolo RJ, Shore EM, Kaplan FS. Fibrodysplasia ossificans progressiva: clinical and genetic aspects. *Orphanet J Rare Dis* 2011;6:80.
3. Kaplan FS, Merrer ML, Glaser DL, Pignolo RJ, Goldsby R, Kitterman JA, et al. Fibrodysplasia ossificans progressiva. *Best Pract Res Clin Rheumatol* 2008;22:191-205.
4. Mortazavi H, Eshghpour M, Niknami M, Saeedi M. Stone man: a case report. *Iran J Radiol* 2013;10:37-40.
5. Pignolo RJ, Shore EM, Kaplan FS. Fibrodysplasia ossificans progressiva: diagnosis, management and therapeutic horizons. *Pediatr Endocrinol Rev* 2013;10:437-48.