

“FIBRODISPLASIA OSSIFICANTE PROGRESSIVA”

Vocês com certeza devem se recordar do antigo “jogo infantil chamado estátua” em que se alguém lhe tocasse, você tinha de permanecer imóvel e não mexer um músculo. É difícil de acreditar, mas este jogo, para algumas crianças é real. O destino as escolheu como vítimas de uma doença rara e pouco conhecida que vagarosa e inexoravelmente imobiliza seus corpos.

Imagine que uma força lentamente tomasse conta do corpo destas pessoas, progressivamente impedindo seus movimentos. Elas sofrem de uma estranha e rara doença que transforma músculos comuns do pescoço, dos braços, do peito e das pernas, em ossos. Esta doença se chama Fibrodisplasia Ossificante Progressiva, ou FOP. Mas o que é, e o que faz a FOP?

A fibrodisplasia ossificante progressiva ou FOP é uma doença genética do tecido conectivo, caracterizada por malformações congênitas dos hálucos (dedos grandes dos pés malformados ao nascimento) e pelo desenvolvimento de ossos “extra” em locais anormais. Estes ossos surgem progressivamente e formam “pontes” entre as articulações, tornando os movimentos impossíveis.

Os primeiros casos de FOP foram descritos por Guy Patin em 1692 e por Freke em 1739. Entretanto, acredita-se que a doença seja muito antiga e que histórias derivadas de épocas ancestrais, em mitos, contos de fadas e até mesmo na Bíblia em que seres humanos eram transformados de suas formas corpóreas em algo diferente já fossem relatos de FOP.

Inicialmente a doença recebeu o nome de Miosite Ossificante Progressiva, ou seja, músculos que progressivamente se transformam em ossos. Entretanto, o processo não acomete somente músculos, mas também outros tecidos moles como as articulações e tendões e por isto seu nome foi mudado para “Fibrodisplasia Ossificante Progressiva” (Victor McKusick, 1970).

A FOP está entre as mais raras doenças que afetam os seres humanos, sendo a sua incidência estimada de um portador da doença para cada dois milhões de nascimentos vivos. Apesar da maior parte dos casos relatados serem de pessoas brancas, a doença já foi descrita em todos os grupos étnicos e afeta igualmente ambos os sexos.

Qual a causa da FOP?

O defeito genético e o mecanismo de evolução da doença ainda são desconhecidos. Acredita-se, no entanto que, a doença seja causada por um gene (geralmente uma mutação ocasional) que é funcionante durante a fase embrionária do desenvolvimento (responsável pelas malformações ósseas congênitas) e que pudesse ser reativado na fase pós-natal, causando assim as ossificações heterotópicas.

Como se manifesta a FOP?

Os portadores da FOP podem ser reconhecidos como pessoas "que formam dois esqueletos", um deles no lugar normal, que se forma durante a fase de formação do embrião e outro em local anormal, que se desenvolve após o nascimento. Ao nascer, o esqueleto da criança é aparentemente normal, porém já costuma exibir os primeiros sinais da doença, que são malformações esqueléticas variadas, sendo a principal delas a malformação dos dedos grandes dos pés, como já dito anteriormente. Esta característica está presente em 95% dos pacientes com FOP. Pode-se também ser encontrar outras malformações no esqueleto, como defeitos na coluna cervical, polegares curtos e osteocondromas na porção proximal das tíbias.

Na primeira década de vida ou no começo da idade adulta temos o início das primeiras manifestações da doença com o surgimento dos ossos "extra".

Esta formação ocorre em surtos que são caracterizados pelo aparecimento de inchaços dolorosos, por vezes avermelhados podendo aparecer espontaneamente ou após traumas de diversos tipos, como quedas, cirurgias e injeções intramusculares. Estes surtos são de intensidade variável e costumam sofrer regressão espontânea, deixando freqüentemente no local afetado o osso "extra". As ossificações podem comprometer os tendões, ligamentos, e outros tecidos conectivos do sistema músculo esquelético voluntário. O coração, diafragma, língua, músculos extra-oculares e a musculatura lisa em geral, são sempre poupados.

A freqüência em que estes episódios agudos ocorrem não é previsível. Há casos em que a doença se manifesta com surtos repetidos e outros em que a FOP parece entrar em longos períodos de latência. O ritmo evolutivo da FOP é, portanto, variável de paciente para paciente, porém a maioria das pessoas afetadas já se encontra confinada a cadeira-de-rodas ou ao leito por volta da segunda década de vida. Os ossos, extra, vão progressivamente criando pontes entre as articulações, o que imobiliza o paciente.

O surgimento destes ossos segue um padrão de progressão, específico, sendo possível predizer onde e aproximadamente quando surgirão estes ossos. Assim, o envolvimento das articulações é previsível sendo tipicamente:

- Do centro do corpo para fora (ex.: pescoço e ombros afetados antes dos membros superiores e inferiores),
- Da cabeça em direção aos pés (ex.: ombros e cotovelos afetados antes dos quadris e joelhos) e,
- Das partes proximais para distais do corpo (ex.: ombros afetados antes dos cotovelos e punhos, quadris antes dos joelhos e tornozelos).

Caracteristicamente o risco de envolvimento dos quadris, punhos e joelhos, aumentando com a idade, sendo que a mandíbula costuma ser o último segmento atingido pela doença.

O envolvimento da mandíbula faz com que este paciente se alimente muitas vezes somente de alimentos pastosos ou líquidos e dificulta em

muito o tratamento dentário.

É possível ainda a ocorrência de surdez, provavelmente devido à fusão dos ossículos do ouvido, o que torna necessária a realização de audiometrias periódicas nas crianças com FOP, evitando assim o comprometimento do aprendizado escolar.

A complicação mais temida nestes pacientes é o desenvolvimento de infecções do trato respiratório que são exacerbadas pela restrição grave da caixa torácica, sendo a causa mais comum de óbito.

Recomendação:

Com relação à FOP é preciso ter em mente sempre que, ainda não é possível curá-la, mas é perfeitamente possível aliviar o sofrimento do paciente, não agravando sua condição de doença e reabilitando-o socialmente.

Maiores Informações:

Patricia L. R. Delai, M.D.

Latin American FOP Medical Advisor

Representative of IFOPA in Latin America

Office: 55-11-5539-5817

patriciadelai@uol.com.br

FOP Website: www.ifopa.org

Silvio Eduardo Duailibi, D.D.S. PhD.

Mônica Talarico Duailibi, D.D.S. PhD.

Latin American FOP Dental Advisor

Office: 55-11-5051-1898

silvio@duailibiodonto.com.br

monica@duailibiodonto.com.br