

Fibrodysplasia Ossificante Progressiva: A Propósito de um Caso Clínico

Fibrodysplasia Ossificans Progressiva: A Case Report

Filipa Dionísio⁽¹⁾ | Ana Mafalda Cunha⁽¹⁾ | Carlos Pereira⁽¹⁾ | Ana Vasconcelos⁽¹⁾ |

Isabel Batalha⁽¹⁾

Resumo

A fibrodysplasia ossificante progressiva (FOP) é uma doença autossômica dominante rara, relacionada com a mutação de gene *ACVR1/ALK2* que ativa a formação aberrante de tecido ósseo. Caracteriza-se por uma limitação gradual da amplitude do movimento articular devido à osteogénese heterotópica no tecido conjuntivo. Com o avançar da doença aumenta a dificuldade na mobilidade global, a restrição da expansibilidade da caixa torácica com impacto na função pulmonar e cardíaca.

Jovem, natural da Guiné Bissau, evacuado para Portugal aos 2 anos de idade. Foi observado em consulta no Centro de Medicina de Reabilitação de Alcoitão (CMRA) aos 14 anos. Ao exame objetivo apresentava grande limitação das amplitudes articulares, realizava marcha autónoma com postura em flexão das ancas, escassa dissociação de cinturas, centro de gravidade anteriorizado e risco de queda aumentado. Foi proposto internamento para otimizar a sua funcionalidade.

A FOP constitui um desafio para a Medicina Física e de Reabilitação. A terapia ocupacional e a hidroterapia contribuem para a melhoria da funcionalidade, mas o estudo e a prescrição de produtos de apoio são fundamentais para maximizar o grau de autonomia do doente.

Palavras-chave: Adolescente; Miosite Ossificante/reabilitação; Miosite Ossificante/tratamento.

Abstract

Fibrodysplasia ossificans progressiva (FOP) is a rare autosomal dominant disease, related to the *ACVR1/ALK2*

gene mutation that activates the aberrant formation of bone tissue. It is characterized by a gradual limitation of the range of joint movement due to the heterotopic osteogenesis in the connective tissue. As the disease progresses, difficulty in global mobility increases, restricting the expandability of the thoracic cavity, impacting lung and heart function.

A young man, born in Guinea Bissau, evacuated to Portugal at the age of 2. He was observed in a medical appointment at Alcoitão Rehabilitation Medical Center at the age of 14. On objective examination, he presented great limitation of joint range of motion, performed autonomous walking with a flexed hip posture, little waist dissociation, forward center of gravity and increased risk of falling. Hospitalization was proposed to optimize his functionality.

FOP is a challenge for Physical and Rehabilitation Medicine. Occupational therapy and hydrotherapy contribute to improving functionality, but the study and prescription of support products are essential to maximize patient autonomy.

Keywords: Adolescent; Myositis Ossificans/rehabilitation; Myositis Ossificans/therapy

Introdução

A fibrodysplasia ossificante progressiva (FOP) é uma doença autossômica dominante rara, relacionada com a mutação de gene *ACVR1/ALK2* que ativa a formação aberrante de tecido ósseo. A prevalência é inferior a 1/1 000 000 de habitantes. Sem padrões étnicos, raciais ou de género. Há cerca de 900 casos confirmados no mundo.

A fisiopatologia caracteriza-se por uma limitação gradual da

(1) Centro de Reabilitação do Alcoitão, Portugal.

© Author(s) (or their employer(s)) and Journal SPMFR 2024. Re-use is permitted under CC BY-NC. No commercial re-use.

© Autor (es) (ou seu (s) empregador (es)) Revista SPMFR 2024. Reutilização permitida de acordo com CC BY-NC. Nenhuma reutilização comercial.

Declaração de Contribuição/ Contributorship Statement: FD, AMC, CP, AV, IB: Recolha de dados, redação do artigo, revisão crítica do conteúdo do artigo. Todos os autores aprovaram a versão final a ser publicada. FD, AMC, CP, AV, IB: Data collection, drafting of the article, critical reviewing of the content of the article. All authors approved the final version to be published.

Autor correspondente: Filipa Dionísio. email: filipadio@gmail.com. Centro de Reabilitação do Alcoitão, Rua Conde Barão, 2649-506 Alcabideche

Data de submissão: janeiro 2024

Data de aceitação: julho 2024

Data de publicação: novembro 2024

amplitude do movimento articular devido à osteogênese heterotópica progressiva em diversas estruturas do tecido conjuntivo como músculos, fásCIAS, ligamentos e tendões. Há uma limitação gradual da amplitude de movimento das pequenas e grandes articulações, com grave implicação funcional. Há dois sinais típicos da doença: o hálux de ambos os pés mais curtos e em valgismo visíveis ao nascimento e as saliências ósseas que podem surgir na região submandibular, tronco e membros. Com o avanço da doença há surtos que agravam o quadro clínico e que podem ocorrer espontaneamente ou após infecções virais ou após trauma físico, como: imunizações intramusculares, quedas, cirurgia ou a realização de uma biópsia. De salientar, o comprometimento da coluna vertebral, a restrição de expansibilidade da caixa torácica com impacto na função pulmonar favorecendo doenças infecciosas, dificuldade na mobilidade global e marcha com o aumento do risco de quedas.

O diagnóstico é confirmado através da realização do teste genético. Não há tratamento efetivo, apenas de suporte com os objetivos de proporcionar medidas de conforto e promoção de autonomia. Deve ter em conta:

- Avaliação da função respiratória e incentivo à realização de cinesioterapia respiratória e o uso de inspirómetro, para manter uma boa função pulmonar;
- Prevenção de úlceras de pressão nas proeminências ósseas;
- Promoção da mobilidade, com ensino de medidas para minimizar o risco de queda;



Figura 1 - Jovem em posição de pé.

- Estudo e prescrição de produtos de apoio;
- Vigilância do estado nutricional e em casos de anquilose da mandíbula, deve consultar um nutricionista para garantir uma alimentação adequada.

A progressão da doença é imprevisível. A ossificação heterotópica progride em padrões temporais e anatómicos característicos, ocorrendo primeiro na região axial, progredindo de proximal para caudal, inicialmente na região dorsal e depois ventral e finalmente apendicular. É diagnosticado um padrão restritivo nas provas de função respiratória com diminuição da função pulmonar devido à artropatia das articulações costovertebrais e à ossificação heterotópica da parede torácica que se desenvolve precocemente. A esperança média de vida estimada é de 56 anos. A causa da morte resulta frequentemente de complicações de síndrome de insuficiência torácica, mais comumente a pneumonia e a insuficiência cardíaca congestiva do lado direito.

Caso Clínico

Jovem de 14 anos de idade, natural da Guiné Bissau, desconhecia história gestacional e do período neonatal. Sem história de doenças heredofamiliares conhecidas. Em 2010, quando tinha 2 anos de idade, apresentava neofomações ósseas na região cervical e trapézios. Foi evacuado da Guiné Bissau para Portugal onde foi observado no Hospital de Dona Estefânia em consulta de Genética, cujo teste confirmou o diagnóstico de FOP. A



Figura 2 - Radiografia da coluna dorsal e lombar.

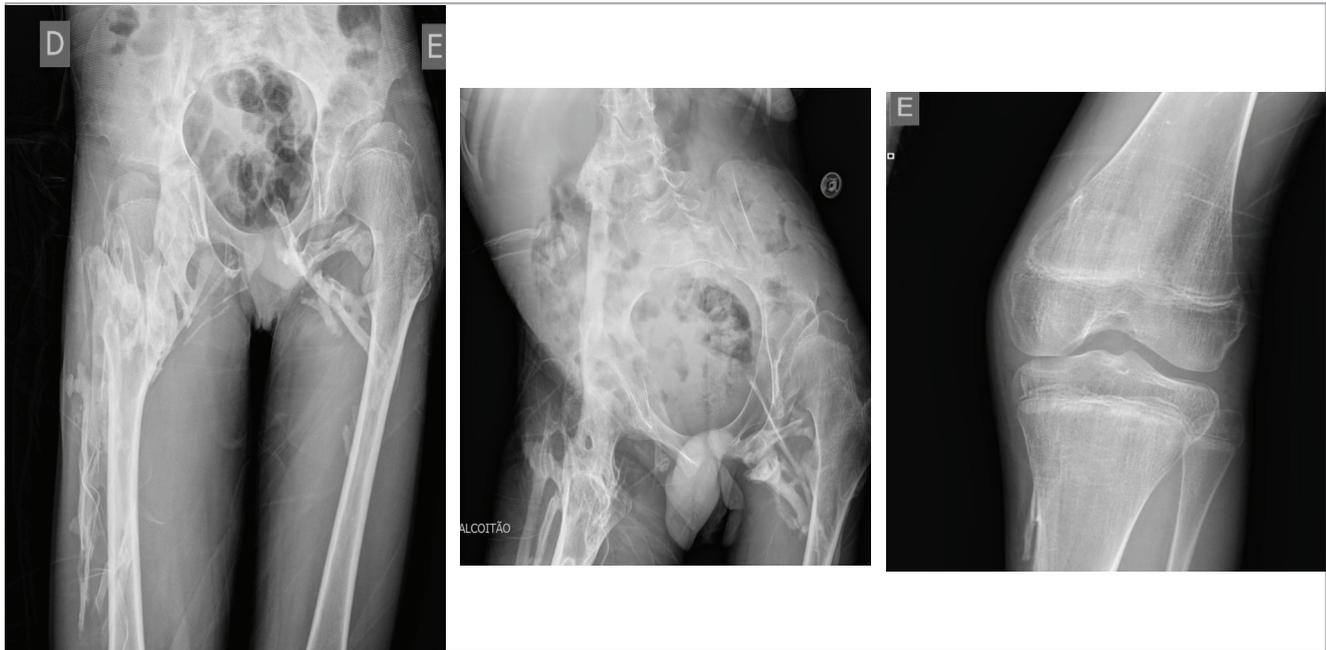


Figura 3 - Radiografia da bacia (duas imagens à esquerda) e joelho esquerdo (direita) com notórias ossificações heterotópicas.

doença foi progredindo com a formação de ossificações heterotópicas e deformações articulares permanentes. Em 2018 sofreu a primeira queda da própria altura com traumatismo cranioencefálico e o primeiro episódio convulsivo. No ano seguinte iniciou seguimento no Hospital Fernando da Fonseca em consultas de Neuropediatria, Ortopedia, Cardiologia, Dor crônica e MFR. Apresentava magreza extrema (peso: 25 kg), teve novos episódios de convulsões com necessidade de internamento e realizou o primeiro ecocardiograma que revelou insuficiência tricúspide ligeira. Ainda nesse ano foi observado em consulta externa no Serviço de Reabilitação Pediátrica e do Desenvolvimento do CMRA e proposto internamento. Ao exame objetivo apresentava:

- Saliências ósseas na coluna cervical e dorsal, rebordo costal esquerdo e dispersas pelos membros;
- Ombros fixos em adução com reduzida rotação interna e externa;
- Cotovelos fixos a 100° de flexão;
- Punhos e mãos sem limitações das amplitudes articulares e força muscular mantida;
- Hiperlordose lombar;
- Rigidez nas ancas, flexo de 40° na anca direita;
- Joelhos com amplitude entre 0° e 60° de flexão bilateral.
- Articulações tibiotársicas sem limitações;

- Marcha autónoma com postura em flexão das ancas e dos joelhos, pouca dissociação de cinturas, centro de gravidade anteriorizado e risco de queda aumentado sem capacidade de defesa ou evitar a ocorrência de quedas.

Funcionalmente não assumia a posição de sentado, realizava todas as atividades de mesa em posição ortostática, com apoio dos cotovelos numa superfície movimentando apenas os punhos e dedos das mãos. Deste modo era independente na alimentação e na escrita e dependente nas restantes atividades de vida diária (AVD).

Foi proposto internamento para otimizar a sua funcionalidade apesar das suas limitações, visando a realização de provas da função respiratória, cinesioterapia respiratória, prevenção de úlceras de pressão nas proeminências ósseas, hidroterapia, treino de marcha, ensino de técnicas de prevenção de quedas, estudo e prescrição de produtos de apoio.

Durante o internamento realizou provas da função respiratória que revelaram alteração ventilatória mista moderada. Foi prescrita cinesioterapia respiratória visando a melhoria da mecânica ventilatória.

Foi efetuado o estudo e a prescrição de produtos de apoio considerados essenciais para maximizar o grau de autonomia do doente, a salientar:

- Capacete de proteção;
- Dispositivo de higiene para banho com esponja e cabo flexível;

- Dispositivo para calçar meias em cabedal;
- Alteador de sanita de 10 cm macio;
- Cadeira de apoio à posição de pé;
- Dispositivo para alcançar objetos;
- Dispositivo para vestir e despir em S.

À data da alta, o exame objetivo era sobreponível. Funcionalmente encontrava-se parcialmente autónomo na higiene pessoal (incapaz de lavar o cabelo), conseguia vestir/despir a metade superior e despir a metade inferior com o dispositivo em S; no banho utilizava a esponja com cabo flexível; utilizava a sanita autonomamente com o alteador. A medida de independência funcional, que inicialmente era de 78 subiu para 95/126.

Em 2021 foi proposto reinternamento para maximização da autonomia em AVD com a revisão e treino de utilização de produtos de apoio. O exame objetivo era sobreponível, com exceção de saliência óssea submandibular de novo, ainda sem compromisso na deglutição. Mostrou-se recetivo ao uso de cadeira de rodas elétrica e realizou estudo do posicionamento e adaptação a cadeira de rodas elétrica com assento moldado. Foi realizada prescrição através do Sistema de Atribuição de Produtos de Apoio (SAPA).

De salientar, que apesar de todas as limitações que este jovem apresenta procurou sempre a sua autonomia e manteve o seu gosto pelo desenho, sobretudo a banda desenhada. Realizou uma exposição com os seus trabalhos na Santa Casa da Misericórdia de Lisboa e editou um livro intitulado, “*Ju, o herói de outra galáxia*”.

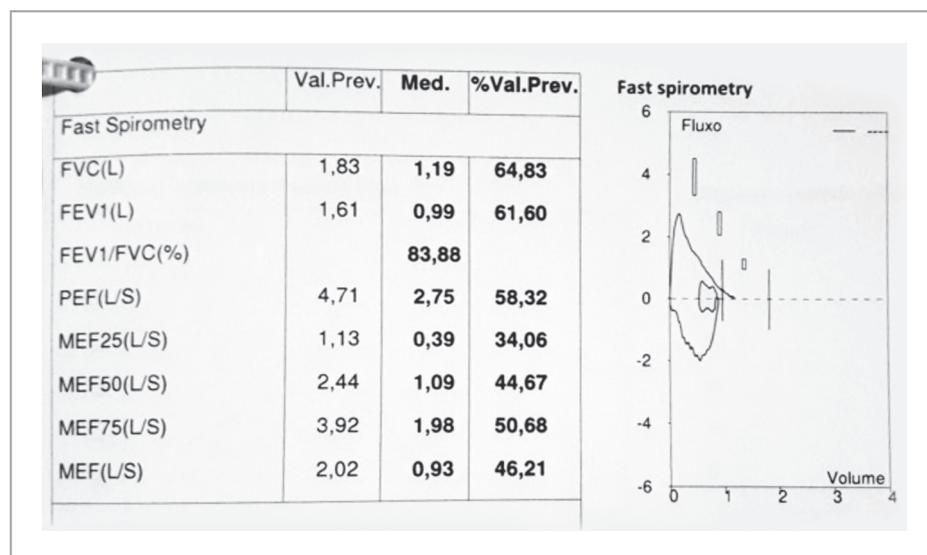


Figura 4 - Relatório gerado após realização de espirometria.

Discussão

A FOP é uma doença rara do tecido conjuntivo, autossômica dominante. O único sinal observado ao nascimento é a malformação congénita dos hálux bilateralmente que são mais curtos e em valgismo. Com a progressão da doença surgem as saliências ósseas que resultam da formação de ossificações heterotópicas. Apesar de terem sido realizadas tentativas cirúrgicas para remoção de ossificações heterotópicas foi observado grande crescimento de tecido ósseo no local cirúrgico. Do mesmo modo qualquer procedimento invasivo, desde imunizações, biópsias e qualquer procedimento cirúrgico conduz à formação de tecido ósseo no local do procedimento, o que limita a ação médica permitindo apenas a instituição de medidas de conforto e de suporte.

Os diagnósticos diferenciais da FOP incluem fibrossarcoma, sarcoma extraósseo, doença de Still, espondilite anquilosante, miosite ossificante circunscrita e osteodistrofia, miosite ossificante traumática e síndrome da coluna rígida. O diagnóstico é confirmado através da realização do teste genético.

Na Medicina Física e de Reabilitação (MFR), a hidroterapia e a cinesioterapia respiratória são benéficas. Os produtos de apoio são fundamentais para melhoria do desempenho nas AVD.

A Psicologia é essencial para ajudar o doente a lidar com a incapacidade que vai adquirindo com a progressão da doença.



Figura 5 - O livro de banda desenhada, “*Ju, o herói de outra galáxia*”.

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. Confidencialidade dos Dados: Os autores declaram ter seguido os protocolos da sua instituição acerca da publicação dos dados de doentes. Consentimento: Consentimento do doente para publicação obtido. Proveniência e Revisão por Pares: Não comissionado; revisão externa por pares.

Conflicts of Interest: The authors have no conflicts of interest to declare. Financing Support: This work has not received any contribution, grant or scholarship. Confidentiality of Data: The authors declare that they have followed the protocols of their work center on the publication of patient data. Patient Consent: Consent for publication was obtained. Provenance and Peer Review: Not commissioned; externally peer-reviewed.

Referências / References

1. Kaplan FS, Zasloff MA, Kitterman JA, Shore EM, Hong CC, Rocke DM. Early mortality and cardiorespiratory failure in patients with fibrodysplasia ossificans progressiva. *J Bone Joint Surg Am.* 2010; 92: 686-91. doi: 10.2106/JBJS.I.00705.
2. Kaplan FS, et al. The medical management of fibrodysplasia ossificans progressiva: current treatment considerations. *Proc Intl Clin Council FOP* 2. 2022;1-127 [consultado Dec 2023] Disponível em: <https://www.ifopa.org>
3. Dhivakar M, Prakash A, Garg A, Agarwal A. Fibrodysplasia ossificans progressiva (stone man syndrome) – a rare skeletal dysplasia. *Indian J Musculoskelet Radiol.* 2020;2:69-72.
4. Shah ZA, Rausch S, Arif U, El Yafawi B. Fibrodysplasia ossificans progressiva (stone man syndrome): a case report. *J Med Case Rep.* 2019;13:364. doi: 10.1186/s13256-019-2297-z.