



Trabalhos Científicos

Título: Fibrodysplasia Ossificante Progressiva – Relato De Caso Com A Mutação C.617G > A No Gene Acvr1.

Autores: CAROLINE GRAÇA DE PAIVA (INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA); MARIANA GUERREIRO MARTINS (IPPMG); MARIANA VIGO POTSCH (IPPMG); ISAIAS SOARES DE PAIVA (IPPMG); MARIA CECÍLIA MENKS RIBEIRO (IPPMG); SANDRA PEIXOTO PELLEGRINI (IPPMG); MÁRCIA GONÇALVES RIBEIRO (IPPMG)

Resumo: Introdução: A Fibrodysplasia ossificante progressiva (FOP) apresenta herança autossômica dominante e expressividade variável. Caracterizada por ossificação endocondral heterotópica progressiva do músculo esquelético, fáscia, tendões e ligamentos. A frequência populacional é estimada em 1/2.000.000. A FOP é causada por uma mutação (c.617G > A; R206H) do ACVR1/ALK2. Esta mutação desregula a sinalização de BMP e inicia a formação óssea heterotópica. O diagnóstico é clínico e baseado no fenótipo. A malformação congênita do hálux é típica e permite a suspeição diagnóstica no período neonatal - o hálux é hipoplásico e valgo. Objetivo: relatar um paciente com o fenótipo da FOP com presença da mutação c.617G > A no gene ACVR1. Metodologia: relato de caso. Pesquisa da mutação c.617G > A no gene ACVR1 por amplificação por PCR, seguido de sequenciamento. Descrição do caso: JCMI, 18 anos, masculino, branco. Episódios de calcificação heterotópica após 6 anos, sempre que ocorriam edema decorrente de traumatismos locais. Diagnóstico de FOP aos 7 anos. Filho de pais não consanguíneos e sem casos familiares. Mãe 28 anos GIV, PIV. Nasceu de parto normal, no termo, sem asfixia perinatal, pesou 3,0 Kg. Otite média aguda de repetição na infância, episódio de pneumonia e amigdalite, e asma persistente moderada iniciada aos 7 anos. DNPM normal. Exame: calcificação ectópicas em região paravertebral, escapular, membros superiores e inferiores. Escoliose grave com imobilidade da coluna. Morfológico: baixo peso, baixa estatura. Dismorfias faciais inespecíficas. Pectus carinatum. Aracnodactilia, polegar curto. Hálux curto e valgo. Segundo pododáctilo longo e curvado. O sequenciamento do DNA evidenciou a mutação c.617G > A. Discussão e Considerações Finais: O probando com fenótipo característico da FOP. A mutação c.617G>A foi identificada no probando. Os autores enfatizam a necessidade do diagnóstico precoce na FOP.