

Trabalhos Científicos

Título: Diagnóstico Tardio Na Fibrodisplasia Ossificante Progressiva: Um Relato De Caso

Autores: MARIA EDUARDA DE LISBOA MARQUES COSTA (FACULDADE SANTA MARCELINA), CAROLINNE MENDES SILVA (CASA DE SAÚDE SANTA MARCELINA), LARISSA FERNANDES NOGUEIRA GANCAS (CASA DE SAÚDE SANTA MARCELINA), GUILHERME TRUDES DE OLIVEIRA (CASA DE SAÚDE SANTA MARCELINA), MARIA BEATRIZ MENDES DE SOUZA (CASA DE SAÚDE SANTA MARCELINA)

Resumo: A fibrodisplasia ossificante progressiva (FOP) é uma doença rara que causa ossificação de tecidos moles, resultando em imobilidade articular progressiva. Mundialmente acomete um a cada dois milhões de indivíduos, sendo o Brasil o 3º país com o maior número de pacientes. O diagnóstico precoce é essencial, pois atualmente não há tratamento curativo disponível. V.E.O., 14 anos, sexo feminino, foi levada ao pronto-socorro infantil aos 6 anos com um nódulo submandibular e cervical direito, sem febre, notado após trauma contuso na mesma região. Diagnosticada com perda auditiva bilateral profunda aos 7 meses após otite não tratada. Aos 3 anos, uma queda resultou no diagnóstico de osteocondroma tibial e hálux valgo bilateral, sendo esse último presente desde o nascimento, acompanhados desde então. Exame físico revelou nódulo endurecido submaxilar de 5 cm e linfonodos submandibulares. Foram realizados testes de sorologia, com resultado positivo para mononucleose, e exames adicionais como teste tuberculínico, radiografia de tórax, ecocardiograma e ressonância magnética da região cervical para descartar linfoma, todos sem alterações significativas. Após nova internação por sintomas gripais e piora do nódulo, ultrassom demonstrou miosite flegmonosa bilateral do músculo esternocleidomastoideo. Já em acompanhamento com a equipe da reumatologia foi confirmado o diagnóstico de FOP, baseado na presença de hálux valgo bilateral, achado característico, e de novas radiografias. A paciente e a família foram orientadas sobre a doença, que pode levar à imobilidade, e a evitar tanto procedimentos iatrogênicos como traumas para prevenir novas ossificações. A FOP é uma doença genética autossômica dominante causada por mutação no gene ACVR1/ALK2, que afeta a sinalização da proteína morfogenética óssea (BMP). Resulta em ossificação anormal de tecidos moles, como músculos e tendões, levando à perda de mobilidade. Os primeiros sinais incluem vermelhidão, edema e dor, conhecidos como 'flare-ups', surgindo entre 2 e 5 anos. A malformação congênita do hálux valgo bilateral é um indicador clássico da doença. O diagnóstico precoce, por meio de sinais clínicos e exames de imagem, é crucial para evitar procedimentos que possam acelerar a ossificação. Prevenção de traumas e reabilitação são essenciais para melhor qualidade de vida dos pacientes. Fibrodisplasia ossificante progressiva é uma doença rara ainda pouco conhecida, com grande número de diagnósticos tardios e ainda sem um tratamento efetivo que atue na evolução da doença, fatores esses que impactam diretamente o prognóstico dos pacientes. Portanto, médicos, profissionais de saúde e familiares devem ser alvos de medidas educativas que orientem sobre a identificação dos sinais precoces da doença, principalmente da presença da malformação do hálux. Assim, um diagnóstico precoce contribui em uma melhor condição de vida para esses pacientes.