

# **FIBRODISPLASIA OSSIFICANTE PROGRESSIVA: UM ESTUDO DE CASO**

## **FIBRODYSPLASIA OSSIFICANS PROGRESSIVE: A CASE REPORT**

### **Fernanda de Oliveira Onofre**

Universidade do Extremo Sul Catarinense, Criciúma, SC –  
fernanda\_onofre1@hotmail.com

### **Vanessa Oliveira**

Universidade do Extremo Sul Catarinense, Criciúma, SC –  
vanessatillvitzdeoliveira@gmail.com

### **Ricardo Martins Saibt**

Universidade do Extremo Sul Catarinense, Criciúma, SC – ricardosaibt@gmail.com

### **Paola Rodegheri Galeli**

Universidade do Extremo Sul Catarinense, Criciúma, SC – paola.rga@gmail.com

### **Karin Martins Gomes**

Universidade do Extremo Sul Catarinense, Criciúma, SC – karin@unescc.net

### **Robson Pacheco**

Faculdade Vale do Araranguá, Araranguá, SC – robson.pacheco@fva.com.br

## **RESUMO**

**OBJETIVO:** Apresentar um estudo de caso sobre Fibrodisplasia Ossificante Progressiva, enfocando em condições cinético funcionais, assim como sintomas depressivos, de ansiedade, autoestima e apoio social em uma paciente com o quadro citado. **MÉTODOS:** Trata-se de um estudo de caso que avaliou uma mulher de 29 anos, com confirmação diagnóstica de FOP desde os quatro anos de idade quando os primeiros sintomas surgiram. Foram utilizados instrumentos para a avaliação de condições cinético-funcionais e psicológicas. **RESULTADOS:** Apresenta hálux congênito bilateral com monofalange, coluna cervical, ombros e quadril sem mobilidade, atrofia muscular global, rigidez do maxilar que impossibilita a mastigação. Além disso, apresenta sintomas de ansiedade severa e depressão leve. **CONCLUSÃO:** Os resultados apontaram para

limitações funcionais de modo global de acordo com a literatura e sintomas de ansiedade e depressão relacionadas a impacto negativo sobre a qualidade de vida.

**Palavras-chave:** Fibrodysplasia ossificante progressiva; Qualidade de vida; Saúde Mental; Fisioterapia.

## **ABSTRACT**

Progressive Ossificans Fibrodysplasia (FOP) is a severely disabling hereditary disorder of the connective tissue characterized by congenital malformations of the large toes and progressive heterotopic ossification that forms a qualitatively normal bone at extra-skeletal sites. **OBJECTIVE:** This study aims to present a case report on Progressive Ossificans Fibrodysplasia, focusing on kinetic-functional conditions, depressive symptoms, anxiety, self-esteem and social support in a diagnosed patient. **METHODOLOGY:** The participant is a 29-year-old woman with a diagnostic confirmation of FOP since she was four. Instruments were selected to evaluate kinetic-functional and psychological conditions. **RESULTS:** The person in study presents bilateral congenital hallux with monofalange, cervical spine, shoulders and hip without mobility, global muscle atrophy, maxillary stiffness that makes impossible to chew. She also has symptoms of severe anxiety and mild depression. **CONCLUSION:** The data shows functional limitations in a global way according to the literature and symptoms of anxiety and depression related to negative impact on quality of life

**Key-words:** Myositis Ossificans; Quality of Life; Mental Health; Physical Therapy Specialty;

## INTRODUÇÃO

Fibrodisplasia Ossificante Progressiva (FOP) é caracterizada por um distúrbio hereditário severamente incapacitante do tecido conjuntivo. O esqueleto da criança é aparentemente normal, no entanto, já é dado início aos primeiros sinais compreendidos pelas malformações esqueléticas, com destaque para a do hálux. Esse é um dos achados mais importante no período neonatal para seu diagnóstico precoce (KITOH ET AL; 2013).

A prevalência mundial dessa doença é de aproximadamente 1/2,000,000 de pessoas (GARCIA-PINZAS, 2013; KITOH ET AL; 2013), sendo a vida média de um portador de FOP de aproximadamente 40 anos de idade (BAUJAT et al 2017). A causa da doença é relacionada a presença de um gene denominado Activin A Receptor Type 1 (ACVR1) que atua durante o desenvolvimento embrionário, codificando uma proteína morfológica óssea (BMPs), onde o receptor mutante provoca uma regulação ascendente de um fator transcricional. (GARCIA-PINZAS, 2013). Grande parte dos casos surge como resultado de uma nova mutação espontânea, a transmissão genética é autossômica dominante e pode ser herdada de qualquer um dos pais, com chance de 50% (BAUJAT et al 2017).

Os sintomas da FOP se caracterizam por inchaço avermelhado que desaparece com o tempo, com a formação de um osso no local da inflamação. Os ossos formados são resultados da transformação progressiva dos tecidos moles e da cartilagem, sendo um processo idêntico ao de pós-fratura de regeneração óssea (BAUJAT et al 2017). Com o decorrer do tempo, acontece a paralisação dos movimentos do corpo do paciente. Além da imobilidade progressiva, há outras complicações como perda de peso após anquilose (rigidez) do maxilar, pneumonia e insuficiência cardíaca direita resultante da síndrome da insuficiência torácica (KAPLAN; 2008). Até o presente momento, não há tratamento efetivo para impedir a progressão da doença (ARAÚJO, 2005).

Sabe-se que diagnóstico prévio da FOP é necessário, para prevenir procedimentos desnecessários e lesivos que possam comprometer a qualidade de vida desses pacientes. A fisioterapia tem importante papel em indivíduos com FOP por possibilitar a prevenção e tratamento de distúrbios cinéticos funcionais no sistema do corpo humano. O trabalho em equipe multiprofissional é de extrema importância nas intervenções técnicas, pelo fato

da comunicação e interação entre os profissionais poder gerar maior apropriação sobre o paciente para a melhor continuidade do seu tratamento (ROCCO, 2017).

Diante do exposto, o objetivo deste trabalho é apresentar um estudo de caso sobre Fibrodisplasia Ossificante Progressiva, enfocando em condições cinético-funcionais, assim como sintomas depressivos, de ansiedade, autoestima, apoio social e qualidade de vida em uma paciente com o quadro citado.

## **MATERIAL E MÉTODOS:**

Trata-se de um Estudo de Caso de uma paciente com diagnóstico de FOP. A coleta de dados foi realizada em março de 2018, em uma cidade do sul de Santa Catarina, após aprovação do Comitê de Ética em Pesquisa.

Os instrumentos utilizados para avaliação cinético-funcional foram o goniômetro e dinamômetro manual e para avaliação de aspectos psicológicos, foram utilizadas Escalas Beck de Depressão e de Ansiedade, Escala de Rosenberg para Auto-Estima, o questionário SF-36 para avaliação da qualidade de vida e Mapa dos Cinco Campos para Apoio Social (CUNHA, 2011; HUTZ; ZANON, 2011; CICONELLI, 1997; SIQUEIRA; DELL'AGLIO, 2009)

## **RELATO DE CASO:**

Paciente do sexo feminino com 29 anos, solteira e com ensino fundamental incompleto. Afirma ter nascido de parto normal, em gestação de risco habitual, nega antecedentes familiares relevantes. Cuidada pela mãe até os 17 anos, quando essa faleceu. A partir do ano de 2012, passou a morar em asilos, residindo no atual desde 2013.

A primeira manifestação da doença foi aos 4 anos de idade, quando teve uma queda. Através dos responsáveis, buscou ajuda médica para compreensão do caso. Na época, foi realizada uma biópsia, que resultou em uma das primeiras calcificações. Nesse momento, foi dado o primeiro diagnóstico de FOP. Afirma ter surtos que se apresentam de forma mais branda e outros que trazem perdas significativas em sua vida (Figura 1). Refere duas calcificações muito importantes: uma em 2003, que a impossibilitou de ficar sobre os dois pés e por vir acompanhada de privação do crescimento (Figura 2), na fase da puberdade; e outra em 2006, com o deslocamento do maxilar, que trouxe dificuldades na alimentação, ambos com grande dificuldade de adaptação.



Figura 1 – Calcificações da mão, com deformidades articulares.



Figura 2 – Malformação do hálux, com os pés em plantiflexão.



Figura 3 – Imagem do dorso em decúbito lateral que revela pontos de abaulamento resultantes da ossificação heterotrófica.

## RESULTADOS:

Os resultados da avaliação indicam que a paciente apresenta hálux congênito bilateral com monofalange, assim como coluna cervical (Figura 3), ombros e quadril sem mobilidade. A preensão palmar pode ser avaliada somente na mão direita que permanece sob tensão constante por curto intervalo de tempo (Tabela 1). Também possui atrofia muscular global, rigidez do maxilar que impossibilita a mastigação, ingerindo só alimentos líquidos e pastosos e não possibilitando que deambule.

Tabela 1 – Resultados da Dinamometria.

Membro Avaliado	Idade	Força	Resultado
Mão Direita	25-29	21.77 – 44.00 Kg	40

Fonte: Autores

Nas avaliações específicas realizadas com a paciente, destacou-se a medida da amplitude articular (ADM) sendo uma importante parte na avaliação física, pois pode apontar limitações articulares. O instrumento utilizado foi o goniômetro universal,

considerando que essas definições de medida podem ser influenciadas por diversas patologias assim como pela posição em que o avaliado se encontra (Tabela 2).

Tabela 2. Resultados da Goniometria

Movimento	MS Direito	MS Esquerdo	Valores de Referência
<b>Cotovelo</b>			
Flexão	25°	40°	0° - 145°
Extensão	19°	30°	145° - 0°
<b>Punho</b>			
Supinação	0°	0°	0° - 90°
Pronação	0°	0°	0° - 90°
Flexão de Punho	5°	40°	0° - 90°
Extensão de Punho	20°	0°	0° - 70°
Desvio Radial	0°	0°	0° - 20°
Desvio Ulnar	0°	0°	0° - 45°
<b>Tornozelo</b>			
Dorsiflexão	0°	0°	0° - 90°
Plantiflexão	50°	20°	0° - 90°
Inversão	0°	0°	0° - 90°
Eversão	0°	0°	0° - 70°
<b>Joelho</b>			
Flexão	61°	0°	0° - 140°
Extensão	0°	20°	140° - 0°

Fonte: Autores. 0° - Paciente não realiza movimentos.

A avaliação também indicou que a paciente apresenta sintomas de ansiedade severos, porém com sintomas leves de depressão. Evidenciou-se que a mesma mantém percepção positiva sobre si mesma, através da autoestima (Tabela 3). O instrumento que diz respeito ao apoio social indicou que a paciente o percebe de forma positiva e satisfatória. Quanto a família, evidencia-se que a maior vinculação se dava com sua mãe, que faleceu em 2005, seguida da quebra de vínculos com os irmãos. No entanto, a mesma

indica uma série de relações de amizade e de trabalho que atuam de forma representativa na sua vida.

Tabela 3. Resultados da Avaliação Psicológica

Instrumento	Resultado	Interpretação
Escala Beck de Depressão	17	Depressão Leve
Escala Beck de Ansiedade	49	Ansiedade Severa
Escala de Rosenberg – Autoestima	27	Avaliação Positiva Sobre Si Mesma

Fonte: Autores

No que diz respeito a qualidade de vida, observa-se que apresentou escores medianos a baixos. Por vezes, zerando a pontuação e indicando prejuízos mais significativos na área demonstrada.

Tabela 4. Resultado SF-36 – Qualidade de Vida

Dimensão	Resultado	Parâmetro
Capacidade Funcional	5	0-100
Limitação por Aspecto Físico	0 – Inválido	0-100
Dor	50	0-100
Estado Geral de Saúde	60	0-100
Vitalidade	50	0-100
Aspectos Sociais	55	0-100
Limitação por Aspectos Emocionais	0 – Inválido	0-100
Saúde Mental	60	0-100

Fonte: Autores

## **DISCUSSÃO:**

O diagnóstico precoce da FOP é necessário para prevenir procedimentos desnecessários e lesivos que possam interferir na qualidade de vida e no prognóstico do paciente. Através da história da doença, de exames físicos e radiologias, é possível alcançá-lo (DELAI, 2004), como no caso paciente descrita, aos quatro anos de idade. A mesma não apresenta antecedentes familiares que possam dar respaldo para a causa da

doença (SHORE, 2012), da mesma forma que não existe predisposição étnica, racial, de gênero ou geográfica para o desenvolvimento de FOP (BAUJAT et al 2017).

Por ser uma doença rara, pouco se sabe sobre os sintomas e achados da FOP, levando ao paciente a vários procedimentos invasivos e desnecessários, como no caso em questão. Ainda não se tem a possibilidade de cura, somente tratamentos para sintomas. A expectativa de vida aos 40 anos por complicações respiratórias, pela formação de osso que acabam imobilizando o tórax do portador, ou desnutrição severa que são causadas pela dificuldade em se alimentar, por não haver mais a possibilidade de mastigação dos alimentos ao serem ingeridos, podendo limitar assim a vida do portador da FOP. Dessa forma, grande parte dos pacientes necessitam da cadeira de rodas devido a grandes surtos ao longo da vida, como mostra a paciente em estudo.

Na avaliação feita com o goniômetro, identificou-se as disfunções articulares, integridade e flexibilidade dos tecidos em movimento (BRAZ; GOES; CARVALHO, 2008). Não foi encontrada padronização de medidas articulares, pelo fato da posição de teste, do procedimento de medida e dos pontos de referência anatômicos variarem a cada movimento para uma mesma articulação (BROSSEAU, 2001).

Os resultados indicaram a diminuição da amplitude de movimento em alguns segmentos, bem como a acinesia. A fisioterapia motora com suas técnicas convencionais tem como objetivo nesse caso manter a mobilidade dessas articulações. Salter (1989) analisou em clínica e experimentalmente, a movimentação precoce articular, onde passaria a ser mais eficiente e, por ser passiva, não fadigaria o sistema músculo esquelético, a fim de prevenir procedimentos lesivos. Atividade como alongamento também seriam uma ótima possibilidade de tratamento fisioterapêutico pois o objetivo é proporcionar flexibilidade assim aumentado o seu comprimento até um ponto tolerável.

O principal objetivo do tratamento da paciente consiste na fisioterapia respiratória. O tórax é formado pelo esterno, as costelas, as cartilagens costais e as vertebrae torácicas, onde é limitado anteriormente, pelo esterno e membros superiores no caso da mesma, posteriormente pelo corpo das doze vertebrae torácicas, superiormente pela clavícula e inferiormente pelo diafragma. A expansibilidade torácica é definida como o movimento visto no tórax no decorrer de uma excursão inspiratória e expiratória. A fisioterapia respiratória poderá proporcionar a melhora da expansibilidade torácica nos diâmetros ântero-posterior e latero-lateral.

Assim, é possível perceber que a paciente apresenta grandes limitações físicas, com influência sobre sua saúde mental. Os sintomas de depressão e ansiedade se apresentam de forma importante e vão ao encontro dos dados sobre qualidade de vida. Destacam-se os resultados sobre o estado geral de saúde assim como de percepção sobre vitalidade, indicando avaliação positiva na forma como se sente e como percebe sua atual situação. Esse dado pode estar relacionado a autoestima, no qual evidenciou-se que mantém percepção positiva sobre si mesma e sobre sua capacidade de desempenhar papéis úteis na vida, apesar das limitações que a FOP impõe. Apresenta discursos nos quais reafirma a positividade, muitas vezes não abordando questões de limitação e dependência.

O maior impacto percebido diz respeito a capacidade funcional assim como às limitações relacionadas aos aspectos físicos, com escore próximo e igual a zero, indicando significativo impacto de forma negativa sobre a qualidade de vida da paciente. Principalmente, no que diz respeito a autonomia para gerir as atividades diárias e de autocuidado, os quais acabam por ser realizados por cuidadores.

Como afirmam Resende e Gouveia (2011), a rede de apoio social intercala papéis de importância para os indivíduos, de modo que se relaciona a manutenção do bem-estar, da saúde e ajuda no senso de pertencimento. Na mesma lógica, apresentou resultado semelhante no que diz respeito aos aspectos sociais, estando essa informação em consonância com o encontrado na avaliação de apoio social. Dessa forma, o trabalho de profissionais da Psicologia poderia estar relacionado ao estreitamento de vínculos assim como adaptação às constantes mudanças e à atuação sobre quadros de depressão e ansiedade, como citados nesse caso.

## **CONCLUSÃO**

Destacaram-se sintomas severos de ansiedade e sintomas leves de depressão e há indícios de avaliação positiva sobre si mesma e rede de apoio atuante. Evidencia-se que o quadro é bastante incapacitante, com impacto sobre aspectos psicológicos e, em especial, na qualidade de vida do paciente. A raridade da doença, nos traz a FOP com uma doença desafiadora para os profissionais da saúde ou com quem se deparam, pela falta de estudos científicos a qual nos deixam dúvidas as medidas terapêuticas a ser tomadas, que possibilitariam benefícios ao invés de danos adicionais. É necessário um olhar multidisciplinar sobre os indivíduos. A Fisioterapia tem papel importante em indivíduos com FOP, pois pode prevenir e tratar distúrbios cinéticos funcionais

decorrentes da condição, assim como é de extrema importância um olhar sobre os aspectos psicológicos e para qualidade de vida do paciente.

#### **REFERÊNCIAS:**

ARAÚJO JÚNIOR, Cyrillo Rodrigues et al. Fibrodisplasia ossificante progressiva: relato de caso e achados radiográficos. **Radiologia Brasileira**, [s.l.], v. 38, n. 1, p.69-73, fev. 2005. FapUNIFESP (SciELO). <http://dx.doi.org/10.1590/s0100-39842005000100014>

AZEREDO, Carlos Alberto. Fisioterapia respiratória moderna. São Paulo: Manole; 2002.

BAUJAT, Geneviève et al. Prevalence of fibrodysplasia ossificans progressiva (FOP) in France: an estimate based on a record linkage of two national databases. **Orphanet Journal Of Rare Diseases**, [s.l.], v.12, n.1, 30 jun.2017.

BRAZ, Rafael Gonçalves; GOES, Fabiano Pedroso del Castelo; CARVALHO, Gustavo Azevedo. CONFIABILIDADE E VALIDADE DE MEDIDAS ANGULARES POR MEIO DO SOFTWARE PARA AVALIAÇÃO POSTURAL. **Fisioterapia em Movimento**, v.21, n.3, p117-126, 2008.

BROSSEAU, Lucie et al. Intra and intertester reliability and criterion validity of the parallelogram and universal goniometers for measuring maximum active knee flexion and extension of patients with knee restrictions. **Archives Of Physical Medicine And Rehabilitation**, [s.l.], v.82, n.3, p.396-402, 2001.

CICONELLI, R.M. **Tradução para o português e validação do questionário genérico de avaliação de qualidade de vida “medical outcomes study 36 – item short – form health survey (SF-36)**. Tese de Doutorado – Escola Paulista de Medicina de São Paulo. (1997)

CUNHA, Jurema Alcides. **Manual da Versão em Português das Escalas Beck**. São Paulo: Casa do Psicólogo, 2011. 172 p.

DELAI, Patricia et al. Fibrodisplasia ossificante progressiva: uma doença hereditária de interesse multidisciplinar. **Revista Brasileira de Ortopedia**, p.205-213, 2004.

GARCIA-PINZAS, Jesus et al. Fibrodisplasia ossificante progressiva: Diagnóstico em atenção primária. **Revista Paulista de Pediatria**, [s.l.], v.31, n.1, p.124-128, 2013. UNIFESP. <http://dx.doi.org/10.1590/s0103-05822013000100020>

HUTZ, Claudio Simon; ZANON, Cristian. Revisão da adaptação, validação e normatização da escala de autoestima de Rosenberg: **Avaliação psicológica**, Porto Alegre, v.10, n.1, p. 41-49, 2011.

KAPLAN, Frederick S. et al. Fibrodysplasia ossificans progressiva. **Best Practice & Research Clinical Rheumatology**, [s.l.], v. 22, n. 1, p.191-205, 2008. <http://dx.doi.org/10.1016/j.berh.2007.11.007>.

KITOH, Hiroshi et al. Perhexiline maleate in the treatment of fibrodysplasia ossificans progressiva: an open-labeled clinical trial. **Orphanet Journal Of Rare Diseases**, [s.l.], v.8, n.1, 2013. <http://dx.doi.org/10.1186/1750-1172-8-163>.

LIPPERT, LYNN. Cinesiologia clínica para fisioterapeutas. 3ª ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 2003.

ROCCO, Maja di et al. International physician survey on management of FOP: a modified Delphi study. **Orphanet Journal Of Rare Diseases**, [s.l.], v.12, n.1. 2017. <http://dx.doi.org/10.1186/s13023-017-0659-4>

RESENDE, Marineia Crosara de; GOUVEIA, Valdiney Veloso. Qualidade de vida em adultos com deficiência física. **Psicologia: Reflexão e Crítica**, [s.l.], v.24, n.1, p.99-106, 2011. <http://dx.doi.org/10.1590/s0102-79722011000100012>.

SALTER, Robert. The biologic concept of continuous passive motion of synovial joints: The first 18 years of basic research and its clinical application. *Clinical orthopaedics and related research* 242 (1989).

SHORE, Eileen. Fibrodysplasia ossificans progressiva: A human genetic disorder of extraskkeletal bone formation, or how does one tissue become another? **Wiley Interdisciplinary Reviews: Developmental Biology**, [s.l.], v.1, n.1, p.153-165. 2011. <http://dx.doi.org/10.1002/wdev.9>.

SIQUEIRA, Aline Cardoso; DELL'AGLIO, Débora Dalbosco. **Crianças, adolescentes e transições ecológicas**: Instituições de abrigo e família como contextos de desenvolvimento. 2009. 269p. Tese (Doutorado) Pós-graduação em Psicologia, Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, 2009. Disponível em: <<https://www.lume.ufrgs.br/bitstream/handle/10183/15706/000689365.pdf?sequence=1>>. Acesso em: 14 jun. 2018