



! Exame clínico

## Triagem neonatal – Fibrodysplasia Ossificante Progressiva

**Autores:**

*Anna Laura Marques Nascentes*

*Presidente do Departamento Científico de Genética da Sociedade Mineira de Pediatria*

### ALEI

Em 8 de janeiro de 2025, foi sancionada a lei 15.094, que torna obrigatória a realização de exame clínico destinado a identificar malformações no hálux, sugestivas da Fibrodysplasia Ossificante Progressiva (FOP), na triagem neonatal dos recém-nascidos. Esse exame deve ser realizado nas consultas de rotina das redes pública e privada de saúde.

### FIBRODISPLASIA OSSIFICANTE PROGRESSIVA

A FOP é uma doença genética ultrarrara, com prevalência estimada em 1 para 1.000.000, de herança autossômica dominante, caracterizada por hálux valgo congênito bilateral e ossificação heterotópica progressiva de tecidos moles que ocorre espontaneamente ou desencadeada por traumas.

A FOP é causada por variantes patogênicas no gene *ACVR1*, localizado no cromossomo 2. A maior parte dos casos ocorre de novo, ou seja, devido a uma mutação nova, não herdada dos pais.

Os recém-nascidos afetados pela doença são aparentemente normais ao nascimento, com exceção da malformação característica da doença, o hálux valgo, observada em mais de 97% dos pacientes. Ao longo da primeira década de vida os pacientes com FOP apresentam episódios de edema doloroso de tecido mole, conhecidos como “flare-ups”, que muitas vezes são erroneamente diagnosticados como tumores, levando a danos iatrogênicos importantes. Esses episódios de “flare-ups” estão associados a ossificação heterotópica de tecidos moles e a consequente restrição de movimentos da área afetada, como pescoço, ombros e membros.

O diagnóstico precoce é importante para que sejam evitados procedimentos que podem desencadear episódios de ossificação heterotópica, além de permitir adequado manejo das crises.

### IDENTIFICAÇÃO DO HÁLUX VALGO AO EXAME

Como mencionado anteriormente, a maior parte dos recém-nascidos com FOP apresenta a malformação dos háluxes valgus congênito. Contudo, nem todo hálux valgo é FOP, e, por isso, apenas a identificação da malformação não permite fechar o diagnóstico. Este só é definido após a identificação de variante patogênica no *ACVR1*. Não existem outros marcadores bioquímicos ou radiológicos que permitem o diagnóstico definitivo.



A suspeita do diagnóstico, no entanto, já determina medidas para evitar episódios de edema e dor de tecidos moles, como a suspensão de procedimentos eletivos, tais quais cirurgias, biópsias e imunizações, até a confirmação diagnóstica.

Os pacientes devem ser encaminhados a um centro de referência de doenças raras e manter acompanhamento com equipe multidisciplinar para permitir uma melhor qualidade de vida. Atualmente, não existe tratamento específico e/ou curativo para FOP.

### REFERÊNCIAS

Kaplan FS, et al. The medical management of fibrodysplasia ossificans progressiva: current treatment considerations. *Proc Intl Clin Council FOP* 1:1-111, 2019

SHIRODKAR, D. et al. Congenital hallux valgus occurs in Fibrodysplasia Ossificans Progressiva and BMPR1B-associated dysplasia: an important distinction. **BMC Medical Genomics**, v. 17, n. 1, 15 jun. 2024.

**Entry - #135100 - FIBRODISPLASIA OSSIFICANS PROGRESSIVA; FOP - OMIM.** Disponível em: <https://omim.org/entry/135100#>. Acesso em: 29 jan. 2025.

Akesson LS, Savarirayan R. Fibrodysplasia Ossificans Progressiva. 2020 Jun 11 [Updated 2024 May 23]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al., editors. *GeneReviews*® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2025. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK558090/>

BRASIL. Presidente sanciona lei que torna exame para Fibrodysplasia Ossificante obrigatório para recém-nascidos. Ministério da Saúde, 09 jan. 2025. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/noticias/2025/janeiro/presidente-sanciona-lei-que-torna-exame-para-fibrodysplasia-ossificante-obrigatorio-para-recem-nascidos>. Acesso em: 09 fev. 2025.