

## :: Προοδευτική οστεοποιός ινοδυσπλασία

Αριθμός Orphanet: ORPHA337

### ΠΕΡΗΛΗΨΗ

Η προοδευτική οστεοποιός ινοδυσπλασία (FOP) είναι μια κληρονομική διαταραχή του συνδετικού ιστού που προκαλεί σοβαρή αναπηρία και χαρακτηρίζεται από συγγενείς δυσπλασίες στα μεγάλα δάχτυλα των ποδιών και προοδευτική έκτοπη οστεοποίηση με αποτέλεσμα την ανάπτυξη ποιοτικά φυσιολογικού οστού σε χαρακτηριστικά, εξω-σκελετικά σημεία του σώματος.

Η παγκόσμια επίπτωση είναι περίπου 1/2,000.000. Δεν υπάρχει κανένας γεωγραφικός ή φυλετικός παράγοντας προδιάθεσης.

Τα παιδιά που έχουν FOP φαίνονται φυσιολογικά κατά τη γέννηση, εκτός από τις συγγενείς δυσπλασίες στα μεγάλα δάχτυλα των ποδιών (βλαισό μεγάλο δάκτυλο (Hallux Valgus), δυσμορφία πρώτου μεταταρσίου, και / ή μία φάλαγγα). Κατά τη διάρκεια της πρώτης δεκαετίας της ζωής, εμφανίζονται σποραδικά επεισόδια επώδυνων οιδημάτων των μαλακών ιστών (flare-ups) τα οποία συχνά εμφανίζονται μετά από τραυματισμό του μαλακού ιστού, ενδομυϊκές ενέσεις, ιογενείς λοιμώξεις, μυϊκές εκτάσεις, πτώσεις ή κόπωση. Αν υπάρχει υποψία για FOP, οποιαδήποτε επεμβατική παρέμβαση (όπως βιοψία), η οποία μπορεί να οδηγήσει σε εξάρσεις, αντενδείκνυται. Τα flare-ups μετατρέπουν τους σκελετικούς μύες, τους τένοντες, τους συνδέσμους, την περιτονία, και τις απονευρώσεις σε ετεροτοπικά οστά, καθιστώντας αδύνατη την κίνηση. Έχουν περιγραφεί ασθενείς με άτυπες μορφές FOP. Οι ασθενείς αυτοί είτε εμφανίζουν τα κλασικά χαρακτηριστικά της FOP συν ένα ή περισσότερα άτυπα χαρακτηριστικά (π.χ. απλαστική αναιμία, κρανιοφαρυγγίωμα, παιδικό γλαύκωμα ή καθυστέρηση της ανάπτυξης) (FOP συν), ή μεγάλη ετερογένεια σε ένα ή δύο από τα δύο κλασικά χαρακτηριστικά που καθορίζουν την FOP (π.χ., κανονικά μεγάλα δάχτυλα των ποδιών ή σοβαρά ελλείματα στα δάχτυλα) (παραλλαγές της FOP).

Η κλασική FOP προκαλείται από μια μετάλλαξη ενεργοποίησης (617 g> A; R206H) στο γονίδιο <i> ACVR1 </ i> (<i> ALK2 </ i>) που κωδικοποιεί τον τύπου I υποδοχέα ακτιβίνης / κινάση 2, ενός υποδοχέα τύπου I της μορφογενετικής πρωτεΐνης του συγγενή προς την ακτιβίνη των οστών (BMP). Οι ασθενείς με άτυπη FOP έχουν επίσης σε ετεροζυγωτία, παρανοηματικές μεταλλάξεις σε διατηρημένα αμινοξέα του <i> ACVR1 </ i>.

Η διάγνωση της FOP γίνεται με κλινική αξιολόγηση. Οι απλές ακτινογραφίες μπορεί να τεκμηριώσουν πιο λεπτές ανωμαλίες του μεγάλου δακτύλου του ποδιού και την παρουσία της έκτοπης οστεοποίησης. Για την επιβεβαίωση είναι διαθέσιμος γενετικός έλεγχος.

Η διαφορική διάγνωση περιλαμβάνει: την προοδευτική οστική ετεροπλασία, το οστεοσάρκωμα, το λεμφοίδημα, το σάρκωμα μαλακών μορίων, τους δεσμοειδείς όγκους (βλ. αυτούς τους όρους), την επιθετική νεανική ινωμάτωση, και την μη κληρονομική (επίκτητη) έκτοπη οστεοποίηση.

Ο προγεννητικός έλεγχος δεν είναι ακόμη ευρέως διαθέσιμος.

Αν και οι περισσότερες περιπτώσεις FOP είναι σποραδικές (μη κληρονομούμενες μεταλλάξεις), ένας μικρός αριθμός των κληρονομικών περιπτώσεων FOP δείχνουν βλαστική μετάδοση με αυτοσωματικό κυρίαρχο μοτίβο.



Επί του παρόντος, δεν υπάρχει καμία οριστική θεραπεία, αλλά μια σύντομη θεραπεία 4-ημερών με υψηλές δόσεις κορτικοστεροειδών, εντός των πρώτων 24 ωρών από την έξαρση, μπορεί να βοηθήσει να μειωθεί η έντονη φλεγμονή και το οίδημα των ιστών που εμφανίζονται στα πρώτα στάδια της νόσου. Η προληπτική αντιμετώπιση βασίζεται σε μέτρα προφύλαξης κατά των πτώσεων (π.χ. βελτίωση της ασφάλειας των νοικοκυριών, τη χρήση προστατευτικού καλύμματος κεφαλής), κατά της μείωσης της αναπνευστικής ικανότητας(π.χ., σπιρομέτρηση), και κατά των ιογενών λοιμώξεων.

Η μέση διάρκεια ζωής είναι περίπου τα 40 έτη. Οι περισσότεροι ασθενείς περιορίζονται σε αναπηρική πολυθρόνα από το τέλος της δεύτερης δεκαετίας της ζωής και συνήθως πεθαίνουν από επιπλοκές του συνδρόμου θωρακικής ανεπάρκειας.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Δρ.: Kaplan FREDERICK
- Δρ.: Robert PIGNOLO
- Δρ.: Eileen SHORE

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Σοφία Ντούζγου, MD. Ειδική κλινική Γενετίστρια – Δυσμορφολόγος
- Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Μάρτιος 2011

Μετάφραση: Αύγουστος 2013



Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.

---

