



Repercusión de la fibrodisplasia osificante progresiva sobre la capacidad funcional y la autonomía del paciente

Antecedentes

La fibrodisplasia osificante progresiva (FOP) es la causa más grave de osificación ectópica en humanos. Se caracteriza por la presencia de malformaciones esqueléticas típicas y el desarrollo progresivo, según un patrón topográfico bien definido, de placas de hueso maduro localizadas en el seno del músculo y en otras estructuras ricas en tejido conjuntivo.

Aunque puede haber una cierta variabilidad en su expresión clínica, en la gran mayoría de los casos la formación de hueso heterotópico es masiva y a menudo progresa de forma incontrolable durante los años de crecimiento. El proceso se ha definido como la creación de un segundo esqueleto ya que, de hecho, supone una osificación de tejidos blandos en múltiples focos, originándose puentes óseos de gran rigidez. De esta forma, cada placa de hueso anómalo conlleva la posibilidad de restringir la movilidad de la zona sobre la que asienta.

Mecanismos de la limitación funcional en la FOP

Teniendo en cuenta las características de la enfermedad antes mencionadas, uno de los aspectos más relevantes y que requiere una mayor atención es su impacto sobre la actividad física, la capacidad funcional y la calidad de vida de los afectados, así como las dificultades que deben afrontar ellos y sus familias en la vida diaria. En países como los EEUU donde a través de asociaciones como la International Fibrodysplasia Ossificans Progressiva Association (IFOPA) [www.ifopa.org] se lleva años investigando se ha podido establecer con mayor precisión estas cuestiones promoviendo iniciativas encaminadas a mejorar la situación de los afectados [CE Levy, TF Berner y R Bendixen. *Rehabilitation for individuals with fibrodysplasia ossificans progressiva. Clinical Reviews in Bone and Mineral Metabolism*. 2005; 3: 251-256]

Así, es un hecho contrastado que a medida que la enfermedad progresa, habitualmente entre la segunda y la tercera década de la vida, el crecimiento anómalo de los huesos en lugares inapropiados entorpece y puede llegar a impedir el movimiento articular. En particular, el cuello, los hombros, los codos, las caderas y las rodillas suelen tener una movilidad muy reducida lo que ocasiona una intensa limitación de la capacidad funcional. Además, muchos afectados se ven obligados a adoptar posturas disfuncionales, a medio camino entre la bipedestación y la posición de sentado, con una *lateralidad* asimétrica.

También es muy frecuente y de gran significado la afección de la zona submandibular que da lugar a notables problemas para la masticación y dificulta el habla. Algo más tarde puede



aparecer una osificación llamativa de la musculatura torácica que dificulta la función respiratoria y puede originar otras graves complicaciones.

Además de estas limitaciones directamente derivadas de la osificación anómala, la FOP puede ocasionar otros trastornos como la pérdida de audición, presente en un elevado porcentaje de los enfermos. En la actualidad no se dispone de un medio eficaz para prevenir o tratar de manera eficaz la FOP y sus consecuencias, a menudo devastadoras.

Conclusiones. Impacto de la FOP en la vida diaria del paciente

1. Debido a las alteraciones funcionales que le son propias, la mayoría de los pacientes con FOP tienen una limitación variable (casi siempre intensa) para realizar movimientos básicos como sentarse, inclinarse o caminar; muy a menudo deben valerse de bastones, sillas de ruedas u otras ayudas para la deambulación.
2. Así mismo la capacidad para realizar actividades básicas de la vida cotidiana como ducharse, vestirse o comer suelen estar dificultadas y pueden llegar a impedirse totalmente, comprometiendo seriamente la calidad de vida y la autonomía personal.
3. En la FOP avanzada, incluso algunas funciones vitales esenciales como la alimentación o la respiración se pueden llegar a afectar en grado extremo ocasionando una dependencia total por parte del paciente.
4. Para su desarrollo vital las personas con FOP casi siempre requieren de la asistencia de otras personas, en particular de sus familiares directos. El apoyo familiar es fundamental para lograr un grado aceptable de autonomía y calidad de vida, en particular, durante los primeros años.
5. Se deben facilitar ayudas domésticas para modificar el entorno del paciente a fin de que pueda desenvolverse de la manera más independiente y efectiva posible.

Antonio Morales Piga

Jefe de Servicio de Proyectos Clínicos
Instituto de Investigación de Enfermedades Raras