

La enfermedad del hombre de piedra



DRA. INMACULADA CALVO / Jefa de sección de la Unidad de Reumatología Pediátrica del Hospital La Fe de Valencia

El pasado mes de abril (23) se celebraba el Día Internacional de la Concienciación sobre la fibrodiasplasia osificante progresiva (FOP) o «enfermedad del hombre de piedra», una de las patologías más raras del mundo y que resulta dramática para los pacientes y sus familiares. Conocemos como enfermedades raras a aquellas que presentan una baja prevalencia en la sociedad (afectan a muy pocas personas) y que, habitualmente, suponen una cronicidad y una invalidez muy marcadas para las personas que las sufren.

La FOP es un trastorno genético grave caracterizado por malformaciones en el primer dedo de los pies y por la aparición de osificaciones (formación de hueso) extraesqueléticas progresivas e incapacitantes. Es una patología en gran parte desconocida, sin una distribución geográfica o por género. Se conocen aproximadamente unos 3.300 casos en el mundo, de los cuales no más de una veintena son en España. Se sabe que está causada por una mutación de ganancia de función en el gen ACVR1 (situado en el cromosoma 2), que codifica para un receptor de unas proteínas que promueven la formación de hueso. Al nacimiento estos niños suelen tener un aspecto normal, aunque las malformaciones del primer dedo de los pies (Hallux valgus, con metatarsianos más cortos y anchos) pueden ser congénitas. Durante los primeros años de vida aparecen episodios de inflamación dolorosa sobre tejidos blandos (piel, músculo, ligamentos, tendones), habitualmente desencadenados por traumatismos, pequeñas lesiones (por ejemplo, una inyección intramuscular) o infecciones; que con la evolución se transforman en hueso. A medida que progresa la enfermedad y la edad de los pacientes (lactantes, escolares y adolescentes) ven reducida su movilidad por las osificaciones progresivas hasta llegar a presentar una marcada limitación – incluso con dificultad respiratoria por alteración de la movilidad torácica – de



manera que la mayoría de pacientes en etapa adolescente o juventud pueden utilizar silla de ruedas al final de la segunda década de vida y mueren por complicaciones cardio-respiratorias (la esperanza de vida media es de 40 años aproximadamente). Precisamente, a esto se refiere la palabra «progresiva». Ésta significa que, lamentablemente, la enfermedad avanza o empeora con el tiempo. El día mundial promovido por las asociaciones de afectados tiene como objetivo apoyar a los pacientes y a sus

familias, dar a conocer la enfermedad y recaudar fondos que ayuden al avance en el conocimiento de esta devastadora patología, con el fin de encontrar una cura. Se celebra el mismo día del año 2006 en que se hizo público el descubrimiento del gen cuya mutación la causaba la dolencia. Descubrir la causa genética de la esta patología ha sido el primer paso para poder entender cómo se forma el hueso en esas zonas atípicas, permitiendo así a la comunidad científica y a las compañías farmacéuticas que investigan en este área,

explorar vías terapéuticas que puedan frenarla.

De momento, no existe tratamiento definitivo que altere el curso de la enfermedad, aunque sí que existen pautas de manejo sintomático en los episodios de inflamación y de prevención de los mismos. Actualmente, hay varios ensayos clínicos en marcha (de los que se puede encontrar información en www.clinicaltrials.gov) en los que se pretende encontrar un tratamiento efectivo, siguiendo distintas estrategias que puedan evitar la formación anormal de hueso extraesquelético. Desde la Unidad de Reumatología Infantil del Hospital Universitario y Politécnico La Fe de Valencia se está participando como único centro de referencia en España, junto con otros centros europeos, en el ensayo MOVE

«Se conocen unos 3.300 casos en el mundo, de los cuales no más de una veintena son en España»

(estudio de fase 3 para comprobar la eficacia y la seguridad de palovaroteno oral para el tratamiento de la fibrodiasplasia osificante progresiva). Se inició en el segundo semestre del año 2017 y al ser referente están participando en él, pacientes pediátricos de distintas comunidades del país. Por el momento el estudio todavía está en desarrollo y no conocemos resultados, pero después de muchos años en los que la comunidad de pacientes y familias con FOP no encontraban motivos para la esperanza, el escenario ha cambiado y se avanza contrarreloj para el desarrollo de terapias que sean una realidad y que consigan mejorar el pronóstico y la calidad de vida de estos niños y niñas que en un futuro serán adultos.

ECOFLUVIA ES DISTRIBUIDOR OFICIAL DE BRITA EN ESPAÑA Y PORTUGAL

Cambiamos la manera de
BEBER AGUA
de manera sostenible



ECOFLUVIA
INNOVACIONES SOSTENIBLES

BRITA
AUTHORIZED
DEALER

(+34) 91 679 77 53
info@ecofluvia.com
ecofluvia.es

