



Se trata de uno de los desórdenes genéticos del hueso más singulares

El Instituto de Investigación de Enfermedades Raras coordina el primer estudio epidemiológico sobre fibrodisplasia osificante progresiva (FOP) en España

- El proyecto aborda también las características clínicas y radiológicas de este raro trastorno, así como su base genética
- Su objetivo final es mejorar la atención sanitaria y fomentar las medidas de apoyo a los afectados
- En el estudio participan el Servicio de Reumatología del hospital Ramón y Cajal de Madrid, el Servicio de Genética de la Fundación Jiménez Díaz-Capio y la Asociación Española de Fibrodisplasia Osificante Progresiva (AEFOP)

23 de enero de 2013.- El Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), a través del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), coordinará el primer estudio de investigación sobre fibrodisplasia osificante progresiva (FOP) de España que cuenta con la participación del Servicio de Reumatología del hospital Ramón y Cajal de Madrid, la Fundación Jiménez Díaz-Capio y la Asociación Española de Fibrodisplasia Osificante Progresiva (AEFOP).

Las enfermedades genéticas del hueso constituyen uno de los grupos más numerosos e importantes dentro de la gran diversidad de trastornos considerados como enfermedad rara.

Entre ellas la fibrodisplasia osificante progresiva (FOP), uno de los desórdenes genéticos del hueso más singulares y la causa más grave de osificación ectópica en humanos. También es una gran desconocida, tanto en la sociedad como entre los profesionales sanitarios.

La FOP se caracteriza por la presencia de malformaciones esqueléticas típicas (en particular, en el dedo gordo del pie) 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.

A la larga, estas placas acaban formando puentes rígidos que ocasionan una pérdida significativa de movilidad en las articulaciones y dificultan funciones básicas, como la respiración y la ingesta de alimentos.

Entre 20 y 25 casos en España

La prevalencia de esta enfermedad se estima en 1 caso por cada millón seiscientos mil habitantes, lo que supondría una cifra de entre 20 y 25 casos de FOP en España. En la actualidad, la FOP carece de tratamiento eficaz y su diagnóstico suele ser tardío.

Sin embargo, la importancia de este singular trastorno, en términos de impacto sanitario y social, va mucho más allá de lo que indicaría su extraña rareza. De hecho, la magnitud, variedad y significado de las alteraciones patogénicas de la FOP la configuran como un modelo idóneo para investigar la formación ósea. Entre otros, los resultados de dicha investigación podrán ser aplicados, con toda probabilidad, en procesos de gran prevalencia e impacto sanitario como la osteoporosis.

Este contexto es lo que ha llevado al Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, el Servicio de Reumatología del hospital Ramón y Cajal de Madrid, la Fundación Jiménez Díaz-Capio y la Asociación Española de Fibrodisplasia Osificante Progresiva (AEFOP) a emprender este primer estudio de investigación sobre FOP en España, orientado a la descripción de los determinantes epidemiológicos de la enfermedad; la valoración de sus manifestaciones clínicas y radiológicas, y la determinación inicial del sustrato genético que la condiciona.

El objetivo final del proyecto es mejorar la atención sanitaria y social a los afectados, así como contribuir a que exista una mayor sensibilidad hacia el problema en los profesionales, las autoridades competentes, la opinión pública y la sociedad en su conjunto.