



FIBRODISPLASIA OSIFICANTE PROGRESIVA: REPORTE DE CASO

FIBRODYSPLASIA OSSIFICANS PROGRESSIVA: CASE REPORT

Julián Francisco Forero Melo¹
 María Catalina Vargas Bazurto²
 Francisco Alarcón²

RESUMEN

La fibrodysplasia osificante progresiva (FOP) es una entidad poco común, caracterizada por la aparición de focos extraesqueléticos de osificación heterotópica, asociados a limitación física progresiva. En este artículo se describe el caso de una paciente evaluada en la Fundación Cardioinfantil, con diagnóstico de FOP, así como los principales hallazgos imaginológicos encontrados. Seguidamente se revisan la historia natural y las características radiológicas de esta enfermedad descritas en la literatura.

PALABRAS CLAVE (DeCS)

Miositis osificante
 Osificación heterotópica
 Tomografía computarizada por rayos X

KEY WORDS (MeSH)

Myositis ossificans
 Ossification
 Heterotopic tomography
 Tomography X-ray computed

SUMMARY

Fibrodysplasia ossificans progressiva is a rare entity characterized by progressive heterotopic ossification of the soft tissues and subsequent severe disability. We present a case of fibrodysplasia ossificans progressiva in a young female evaluated in our institution. The clinical presentation and imaging characteristics of this disease are reviewed.

Introducción

La fibrodysplasia osificante progresiva (FOP) es una patología poco común, causada por mutaciones de novo o de transmisión autosómica dominante y caracterizada por la presencia de focos de calcificación heterotópica. Estos focos de calcificación son secundarios a una reacción inflamatoria en las fibras musculares con aparición de cartilago, la cual finalmente sufre calcificación endocondral. Dichos núcleos de osificación heterotópica guardan los mismos patrones de progresión de la osificación observada en la etapa embrionaria, por lo cual esta enfermedad se describe como un proceso caracterizado por la aparición de un “segundo esqueleto”. Se trata de una entidad asociada característicamente a malformaciones de los primeros dedos de los pies. Las imágenes diagnósticas son una herramienta importante en el diagnóstico de esta patología, al demostrar y caracterizar los focos de osificación heterotópica en el contexto de un paciente con una historia clínica sugestiva de la enfermedad.

Reporte de caso

Paciente femenina de 20 años de edad, con diagnóstico conocido de FOP desde los 2 años de edad,

con limitación funcional progresiva y antecedente de episodios de inflamación muscular y endurecimiento por formación de hueso extraesquelético, y quien ha sido llevada a repetidas intervenciones quirúrgicas para resecciones locales.

La paciente acudió al servicio de urgencias por dolor en la región glútea izquierda, con limitación para la marcha y dolor abdominal ocasional. En el examen físico de ingreso se encontró a una paciente con cifoescoliosis marcada y dolor a la palpación del cuadrante superoexterno de la región glútea izquierda, sin evidencia de signos inflamatorios locales superficiales. Se la evaluó mediante radiografía convencional de la pelvis, donde se visualizaron múltiples focos de osificación heterotópica (figura 1); posteriormente, ante la persistencia del dolor, se realizó una escanografía abdominopélvica (figuras 2 y 3) y se hicieron reconstrucciones volumétricas con protocolo para valoración de las estructuras calcificadas (figura 4).

Se instauró manejo sintomático analgésico y antiinflamatorio, al cual la paciente respondió satisfactoriamente, y fue dada de alta para continuar su manejo por consulta externa del servicio de Ortopedia y Traumatología.

¹Médico radiólogo.
 Departamento de Radiología
 e Imágenes Diagnósticas,
 Fundación Cardioinfantil.
 Bogotá, Colombia.

²Residente de Radiología,
 Fundación Cardioinfantil.
 Bogotá, Colombia.

Discusión

La FOP fue descrita por primera vez en 1692, por el médico francés Guy Patin (1). Es una condición rara, que se caracteriza por la formación de hueso heterotópico, y con una frecuencia de un caso en dos millones de habitantes en la población general (2). La mayoría de los casos se deben a mutaciones de novo. La transmisión familiar, autosómica dominante, es poco habitual, por la limitación que genera en los individuos afectados (3).

Histológicamente, la FOP se caracteriza por un infiltrado linfocítico de los tejidos blandos, con degradación de las fibras musculares y aparición de cartilago heterotópico, el cual sufre un proceso de osificación endocondral y de formación de hueso extraesquelético; esto genera la formación de “dos esqueletos”: uno normal, formado en la embriogénesis, o “normotópico”, y otro heterotópico, de aparición tardía (3). La osteogénesis heterotópica imita los patrones y el orden cronológico de formación normal del esqueleto en la embriogénesis; generalmente se inicia en las partes dorsal, medial y craneal (cuello y tejidos blandos dorsales adyacentes a la columna vertebral), y luego progresa hacia las estructuras de localización ventral y las extremidades (1,3). Ni los músculos extraoculares, ni el diafragma, ni la lengua, ni el músculo liso ni el músculo cardiaco son afectados (1,3).

La FOP puede sospecharse desde el nacimiento, al observarse braquidactilia del primer dedo de los pies, característica que se presenta en la mayoría de los afectados y se debe a la alteración de los componentes distales del primer metatarsiano y la diáfisis proximal de la falange proximal. Otras malformaciones comunes son cuerpos vertebrales pequeños y altos, con pedículos amplios y grados variables de fusión de las articulaciones facetarias (3).

Las primeras manifestaciones clínicas de la enfermedad se dan en la primera década de vida, con una edad promedio de 5 años, y se caracterizan por la aparición de grandes áreas de tumefacción dolorosa, compuestas por tejido fibroproliferativo altamente vascularizado, y aparición de cartilago heterotópico, con posterior formación de hueso extraesquelético. La cifoescoliosis es un hallazgo común, y es secundaria a la formación de barras asimétricas de hueso heterotópico y a la osificación de los músculos paravertebrales.



Figura 1. Radiografía anteroposterior de pelvis. Se observan múltiples focos de osificación heterotópica paravertebral derecha, asociadas a severos cambios displásicos y degenerativos coxofemorales. Adelgazamiento de los planos musculares secundario a la limitación funcional.

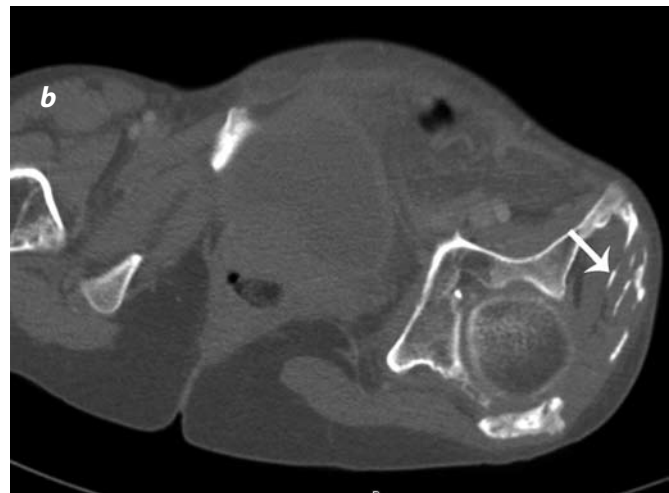
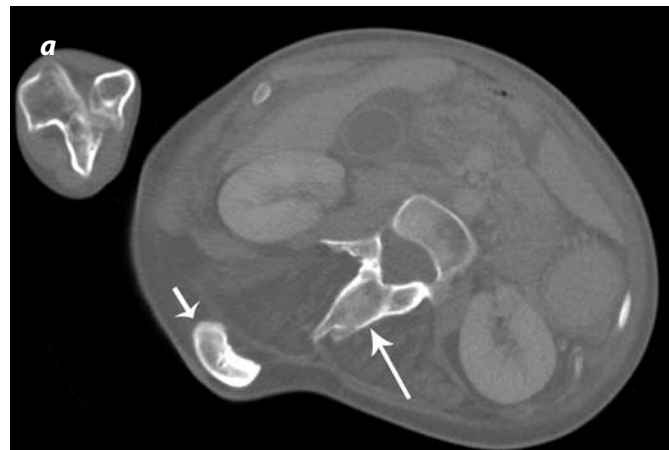


Figura 2 (a, b, c). Tomografía computarizada. Se observan focos de osificación extraesquelética, con compromiso paravertebral (flecha corta en [a]), que demuestran componente cortical y trabecular, con alteración en la morfología de los elementos posteriores (flecha larga en (a)), y asociados, a su vez, a osificaciones del glúteo medio izquierdo (flecha en (b)), que siguen la orientación de las fibras musculares. También se encuentra compromiso de los músculos insertados en la apófisis coracoides derecha (flecha en [c]).

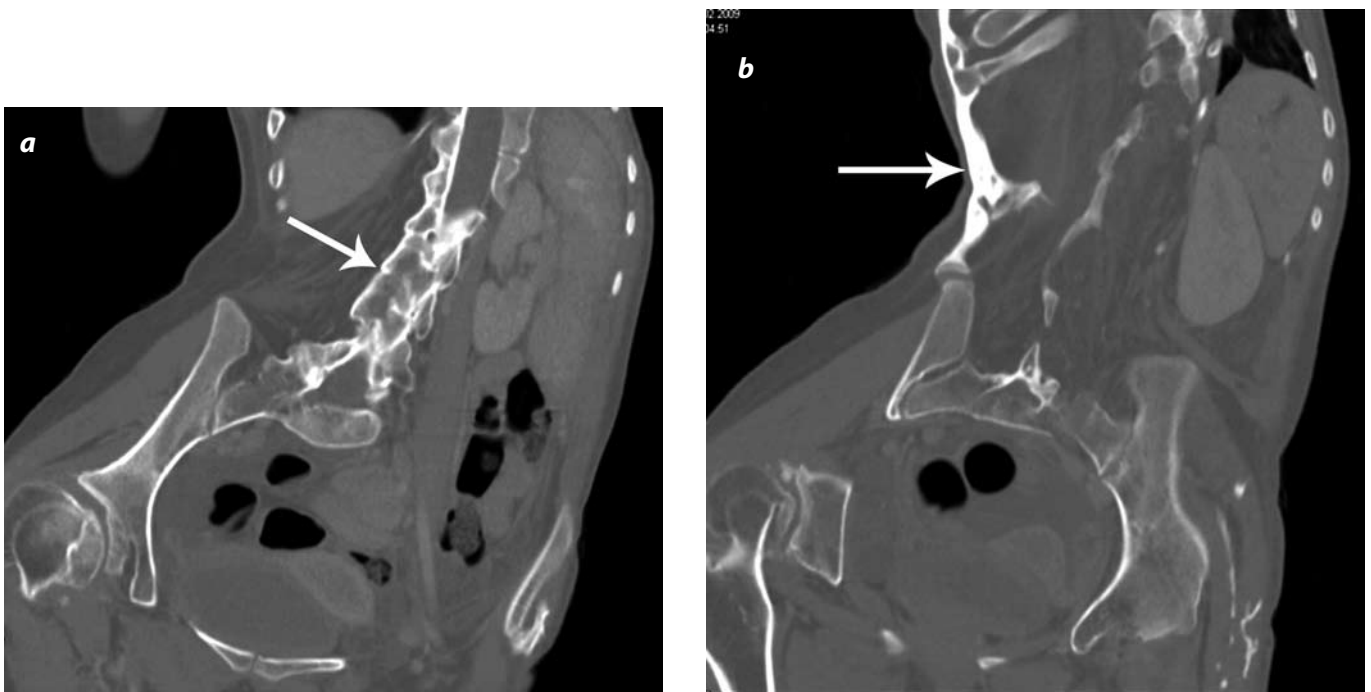


Figura 3 (a, b). Tomografía computarizada. Reconstrucciones coronales. Extensa fusión de las articulaciones facetarias lumbares (flecha en [a]), con escoliosis marcada y demostración de la extensión de la osificación paravertebral derecha entre los arcos costales y el iliaco (flecha en [b]).

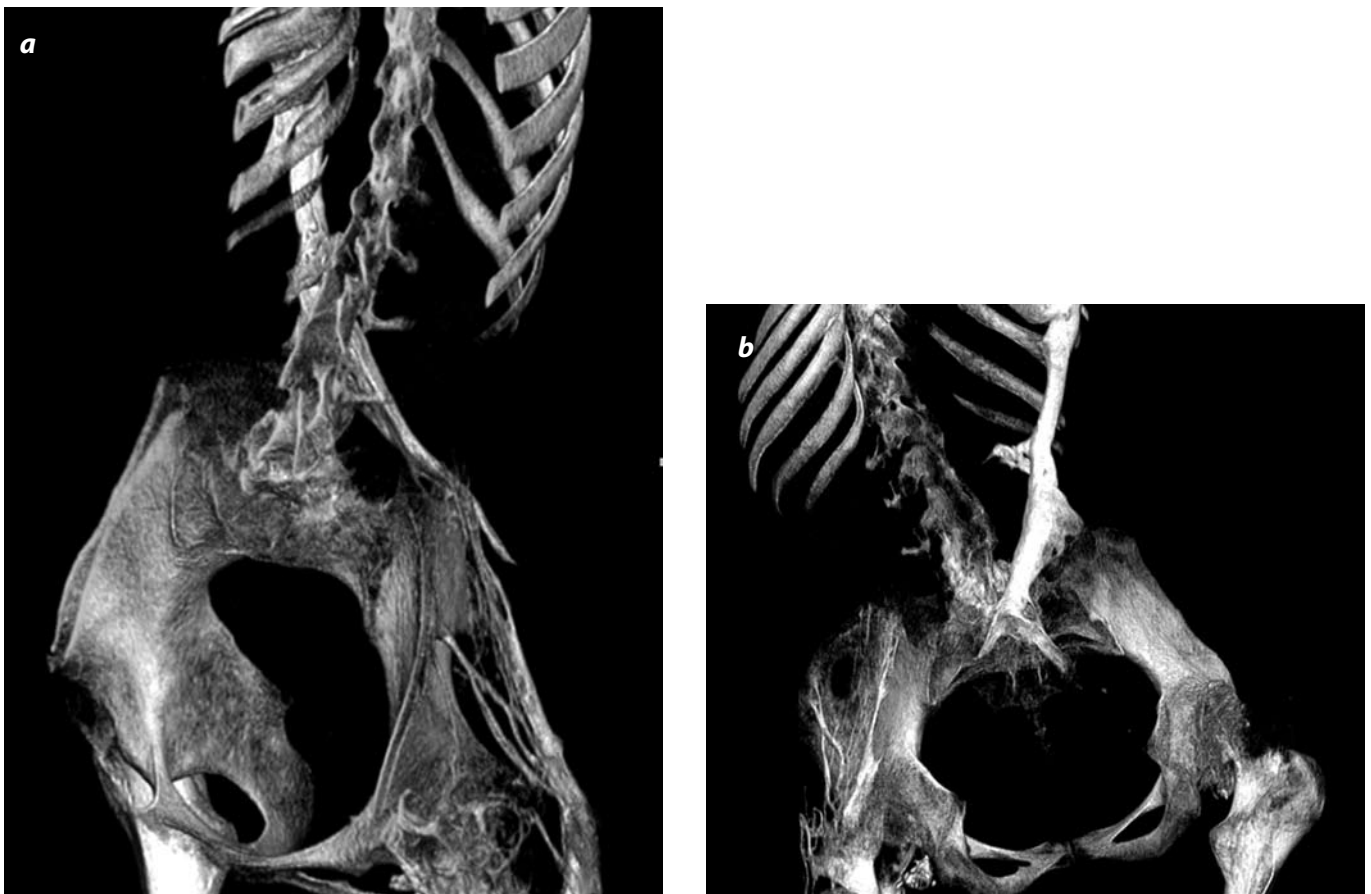


Figura 4 (a, b). Reconstrucciones volumétricas que demuestran el compromiso extraesquelético en proyecciones oblicua (a) y posterior (b).

Traumas menores, como vacunas intramusculares, bloqueos anestésicos mandibulares para trabajos dentales y traumas musculares contundentes, como golpes y caídas, pueden generar focos de osificación heterotópica en los sitios de trauma (1).

La principal manifestación radiológica consiste en la presencia de calcificaciones heterotópicas que comprometen la cintura escapular y los tejidos blandos del cuello, con formación de huesos tubulares y planos que poseen cortical y pueden presentar cambios de desgaste o fractura similares a los que suceden en el esqueleto axial normal. En los pies se encuentra microdactilia, con acortamiento del primer metatarsiano y de las falanges, o ausencia de estas en el primer dedo de forma bilateral, así como *hallux valgus*.

En la columna cervical se presenta aumento del tamaño de los elementos posteriores vertebrales, con cuerpos vertebrales altos y delgados, así como fusión de las articulaciones facetarias. Otras manifestaciones esqueléticas son la clinodactilia, los osteocondromas y las malformaciones de la articulación temporomandibular (4).

La tomografía computarizada y la resonancia magnética detectan de manera precoz la inflamación de los planos fasciales y musculares antes del desarrollo de la osificación heterotópica. La resonancia magnética demuestra lesiones de alta intensidad en T2, de aspecto inespecífico de los tejidos afectados, hallazgos similares a los encontrados en otros procesos tumorales o infecciosos, lo que hace difícil su diferenciación, a menos que se cuente con una sospecha clínica adecuada (3).

Más del 90% de los pacientes son inicialmente diagnosticados con otras patologías en la infancia, y sus casos a menudo son confundidos con casos de fibromatosis juvenil progresiva (tumores desmoides extra-abdominales), linfedema o sarcomas (3,5). Su diagnóstico diferencial debe hacerse con la heteroplasia ósea progresiva (HOP), con la cual comparten varias características de presentación clínica y radiológicas; sin embargo, en la HOP se puede observar como primera manifestación la calcificación de la capa dérmica, que luego se extiende a los tejidos blandos más profundos, y compromete posteriormente el músculo esquelético, sin seguir el patrón inicial característico de la FOP. Además, la HOP no se asocia a malformaciones de los primeros dedos de los pies, como la FOP (2).

El tratamiento médico de soporte es la terapéutica actual; no se recomienda el tratamiento quirúrgico, pues la realización de osteotomías del hueso heterotópico u otros procedimientos, y aun la terapia física para mantener la movilidad, pueden ser perjudiciales (3), ya que generan mayor compromiso inflamatorio (6). Se han utilizado medicamentos como corticoides, inhibidores de la ciclooxigenasa y antileucotrienos, los cuales no han cambiado la progresión natural de la enfermedad; la mayoría de los pacientes alcanzan la edad adulta con gran restricción en su movilidad y mueren por las complicaciones derivadas de ella.

Referencias

1. Kaplan FS, Le Merrer M, Glaser DL, et al. Fibrodysplasia ossificans progressiva. *Best Pract Res Clin Rheumatol*. 2008;22:191-205.
2. Shore EM, Kaplan FS. Insights from a rare genetic disorder of extra-skeletal bone formation, fibrodysplasia ossificans progressiva (FOP). *Bone*. 2008;43:427-33.
3. Mahboubi S, Glaser DL, Shore EM. Fibrodysplasia ossificans progressiva. *Pediatr Radiol*. 2001;31:307-14.
4. Janati J, Aghighi Y, Tofighi A, et al. Radiologic findings in seven patients with fibrodysplasia ossificans progressiva. *Arch Iran Med*. 2007;10:88-90.
5. Kaplan FS, Xu M, Glaser DL, et al. Early diagnosis of fibrodysplasia ossificans progressiva. *Pediatrics*. 2008;121:e1295-300.
6. Kaplan FS, Glaser DL, Hebela N, et al. Heterotopic ossification. *J Am Acad Orthop Surg*. 2004;12:116-25.

Correspondencia

María Catalina Vargas Bazurto
Departamento de Radiología e Imágenes Diagnósticas
Fundación Cardioinfantil
Calle 163A No. 13B-60
Bogotá, Colombia
vargascata@gmail.com

Recibido para evaluación: 25 de noviembre de 2010

Aceptado para publicación: 28 de enero de 2011