

Fibrodisplasia osificante progresiva

Dr. Andrés Rodríguez Ramírez, Dr. Pablo Rosselli Cock
Docentes de Ortopedia, Instituto de Ortopedia Infantil Roosevelt

Palabras claves: Fibrodisplasia osificante progresiva.

Resumen

Se presenta el reporte de un caso de fibrodisplasia osificante progresiva en una paciente de 17 años de edad, quien fue valorada por primera vez a los 6 años. La ausencia de herramientas de terapéuticas que permitan modificar el curso de esta rara condición, hace que su reconocimiento temprano sea en extremo importante, para así evitar la realización de procedimientos quirúrgicos y biopsias innecesarias que aumenten el número de lesiones y limitaciones de estos niños.

Introducción

La fibrodisplasia osificante progresiva es una rara enfermedad de etiología desconocida, que se caracteriza por calcificaciones progresivas de las fascias, aponeurosis, ligamentos, tendones y tejido conectivo intersticial del músculo esquelético.^{1, 2, 22}

La manifestación más temprana, presente desde el nacimiento, es la morfología anormal del grueso artejo. Las osificaciones heterotópicas por lo común se hacen evidentes alrededor de los 5 años, usualmente precedidas por un trauma en los tejidos blandos. El compromiso funcional es progresivo y se produce por anquilosis extrarticular de las articulaciones. El tratamiento farmacológico y quirúrgico no ha logrado el control de la enfermedad ni mejoría del estado funcional de los pacientes afectados.^{1, 3, 4, 5, 11, 12}

Caso clínico

Paciente de 17 años, de sexo femenino, quien consultó por primera vez a los 6 años, por sintomatología insidiosa de 7 meses de evolución, consistente en edema paravertebral dorsal izquierdo, que progresó y cruzó la línea media con restricción de la movilidad de la columna torácica inicialmente, y luego de la cintura escapular.

Como hallazgos positivos al examen físico presentaba limitación para la abducción de los hombros, que era de sólo 30°. En la columna era evidente el aumento de la lordosis lumbar con limitación para los movimientos de flexo-extensión. Había restricción para la movilidad de la articulación temporomandibular, y en los pies, hálux valgus corto bilateral. Las radiografías iniciales mostraron calcificaciones aisladas de aproximadamente 2 x 2 cm, localizadas en la región dorsal paravertebral derecha.

Siete años después, la paciente consultó de nuevo, a la edad de 13 años, por la aparición de una curva cifoescoliótica torácica rígida de 30° y una curva lumbar izquierda de 70° (figura 1). Se palpaban masas de consistencia pétrea sobre los arcos costales posteriores en forma bilateral, que se extendían desde el omoplato hasta el ilíaco. En los hombros la abducción era de 15°, la flexión de 35° y la extensión de 20°. En los pies había un grueso artejo corto bilateral (figura 2).

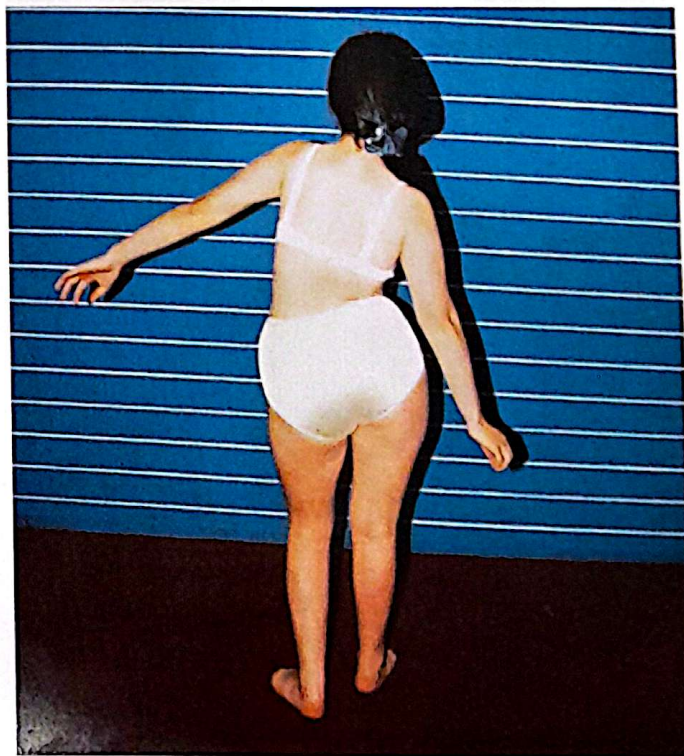


Figura 1. Vista posterior de la paciente: Escoliosis rígida izquierda. Limitación para abducción de los hombros.

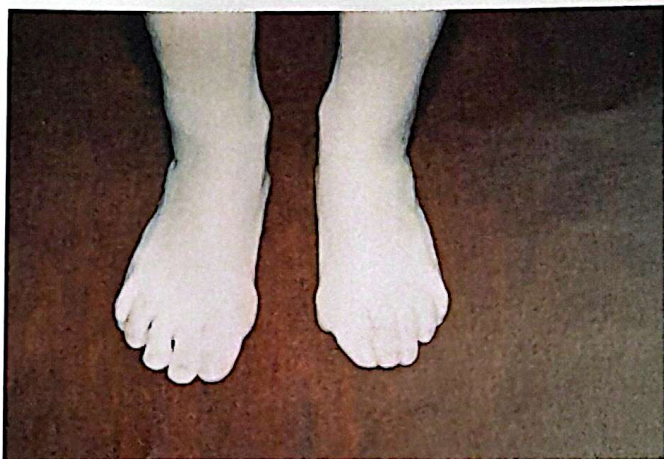


Figura 2. Aspecto clínico de los pies de la paciente con un hálux valgo corto bilateral. Los defectos del hálux son un signo temprano y patognomónico en todos los casos de fibrodysplasia osificante progresiva.

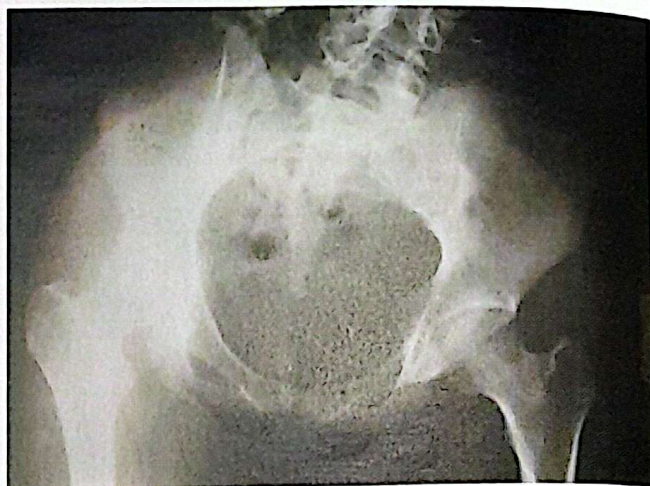


Figura 4. Oblicuidad pélvica con descubrimiento de la cadera derecha, debida a la escoliosis lumbar.

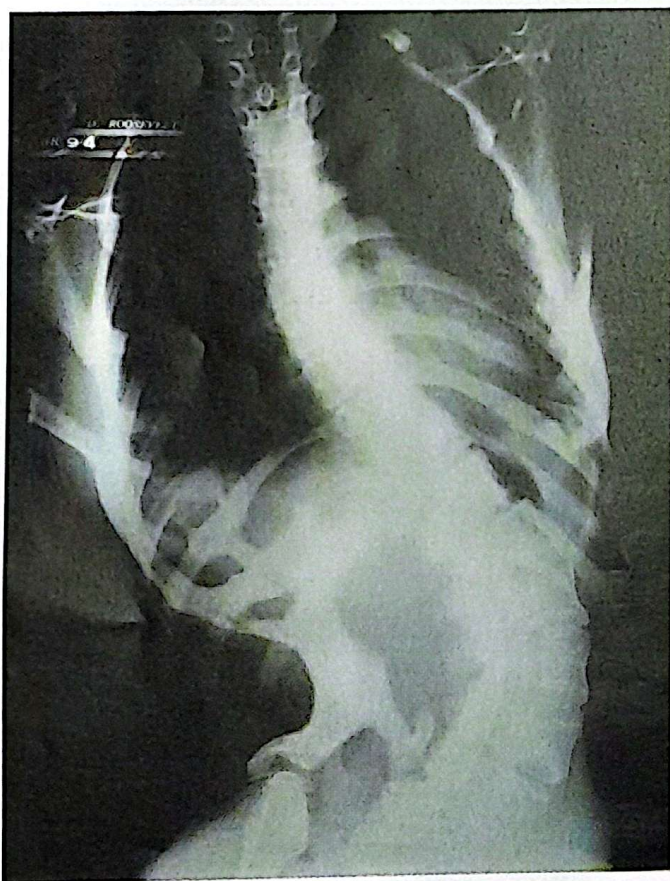


Figura 3. Calcificaciones que unen la cintura escapular, la columna lumbar y el ilíaco izquierdo. Presencia de cifoescoliosis torácica y lumbar.

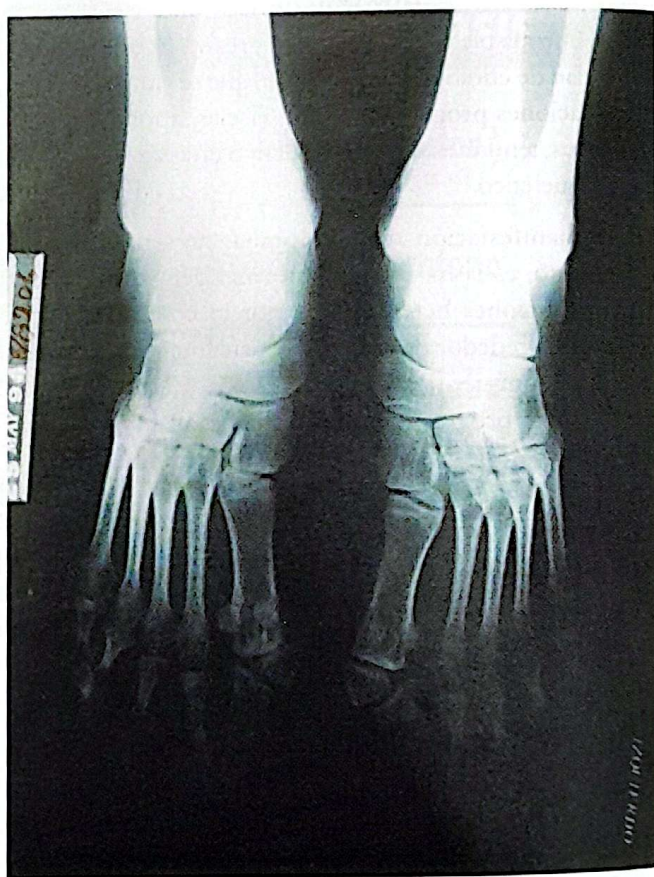


Figura 5. Radiografía de los pies de la paciente. Presencia de una falange proximal en forma de delta.

Las radiografías mostraban una calcificación en puente desde el omoplato derecho hasta el alerón ilíaco del mismo lado (**figura 3**) que producía una pelvis oblicua con una subluxación de la cadera derecha (**figura 4**). En

las radiografías de los pies se observó una falange proximal en forma de delta en los dos gruesos artejos (**figura 5**). La niña se trató con fisioterapia encaminada a mejorar los arcos de movilidad, sin obtener mejoría.

Discusión

La fibrodysplasia osificante progresiva fue descrita por primera vez por Guy Patin en 1962, y se caracteriza por calcificaciones progresivas de las fascias, aponeurosis, ligamentos y tendones y el tejido intersticial del músculo esquelético.^{1,9,14} Se desconoce su etiología, aunque se han encontrado alteraciones en la expresividad de la proteína ósea morfogénica, que probablemente participen en su génesis.^{1,3,4,9,12,17,22}

Esta rara enfermedad tiene una prevalencia de 0,6 x 1'000.000,¹ y es más frecuente en el sexo masculino (4:1). Aunque la mayoría de los casos son de aparición esporádica,^{1,3,23} es posible observar un patrón hereditario autosómico dominante.

La anatomía patológica muestra edema intersticial con hiperplasia y metaplasia del tejido conectivo, atrofia, degeneración, calcificación y osificación del músculo estriado semejándose al sarcoma osteogénico. El diafragma, los músculos extraoculares, el músculo cardíaco y el músculo liso no se comprometen en esta enfermedad.^{1,2,22}

De manera clásica, la manifestación inicial consiste en edema y eritema sobre la masa muscular en donde se presente un trauma menor, simulando un proceso inflamatorio. En un lapso de tiempo de tres a seis meses, la masa se endurece y osifica. Esto ocurre de forma usual antes de los diez años de edad, aunque hay publicaciones de osificaciones presentes desde el nacimiento.^{1,2,10,14} Las curvas escolióticas son frecuentes en estos niños. Típicamente son amplias y rígidas en forma de C, y se asocian a oblicuidad pélvica. Es frecuente encontrar disminución de la movilidad de la columna cervical, dorsal y lumbar.^{1,9,16,22}

La movilidad del hombro también se ve afectada. En 20% de los casos se compromete la articulación temporomandibular, e incluso puede conducir a desnutrición por baja ingesta. Articulaciones mayores como la cadera, rodilla y cuello de pie, rara vez se comprometen. La afección distal de los miembros es poco frecuente, aunque algunos factores como trauma muscular, biopsias, cirugías e inyecciones pueden precipitar la aparición de lesiones en cualquier localización.^{1,3,4,10} La discapacidad es producto de la anquilosis extrarticular de las grandes articulaciones.^{1,6}

Las deformidades del hálux están presentes en todos los pacientes. Algunos tienen acortamiento del primer radio, falange en forma de delta, y grados variables de hálux valgus aislado o en combinación con otras deformida-

des del grueso artejo. Kelikian en 1965, plantea que la primera causa de hálux valgus corto congénito es la fibrodysplasia osificante progresiva.¹ 50% de los pacientes presentan un pulgar corto.^{1,3}

La enfermedad tiene períodos de remisión y exacerbación. La muerte puede presentarse como consecuencia de neumonía secundaria a una enfermedad pulmonar restrictiva, o por disfunción ventricular derecha.^{1,6} El espectro clínico es amplio, siendo posible encontrar pacientes con manifestaciones tardías y curso más benigno.^{1,2,3,10,11,14,16,21}

El diagnóstico de la enfermedad es esencialmente clínico y radiológico y, hasta el momento, ningún examen de laboratorio es conclusivo para su identificación.^{1,6} En las radiografías se observan masas óseas satélites, de densidad variable, unidas o no al hueso normal, engrosamiento de las corticales tibiales, adelgazamiento del canal espinal, disminución del ángulo de carga del codo y osteopenia por desuso.^{2,18}

La gammagrafía ósea es útil en el diagnóstico temprano y seguimiento de la enfermedad. La tomografía axial computarizada muestra de manera precoz la osificación de las fascias y los músculos, e igualmente documenta el patrón tomográfico de una enfermedad restrictiva pulmonar.^{1,3,8,11}

En el diagnóstico diferencial se deben considerar la heterodysplasia ósea progresiva, que compromete piel y tejido conectivo profundo, la tortícolis congénita, la paniculitis supurativa nodular, la calcinosis universalis y la dermatomiositis.^{1,2,7,18}

No existe hasta el momento un tratamiento farmacológico que modifique el curso natural de la enfermedad. Se han publicado resultados con *etidronato disódico de berilio*, con malos resultados y la asociación de fracturas patológicas por su efecto desmineralizante debido a la disminución de depósitos de CaPO₄. La combinación de este fármaco con esteroides por vía parenteral disminuye los síntomas de dolor y el edema, pero no controla la aparición de nuevas calcificaciones. Otros estudios proponen la radioterapia y el difosfonato, aunque con resultados similares. La única molécula que en apariencia controla la neoformación ósea es la isotretinoína y en general, toda la familia de los retinoides.^{1,3,5,6,10,13,14,15,19,20,21,23}

La resección quirúrgica de las masas está contraindicada, pues empeora el estado clínico del paciente por la aparición de osificación local de los tejidos vecinos. Desde el punto de vista anestésico, la intubación oro-traqueal es difícil por la limitación de la movilidad

temporomandibular y la posibilidad de luxación atlanto-axial.^{3, 11, 13, 22}

El tratamiento está encaminado a evitar la aparición de nuevas calcificaciones. Están contraindicadas las inyecciones intramusculares, venopunciones y exodoncias, y se debe valorar la nutrición del niño, frecuentemente comprometida por la alteración de la articulación temporomandibular.

El pronóstico está determinado por la presencia de traumas mínimos, los cuales se asocian a limitaciones funcionales hasta en 54% de estos pacientes, a diferencia de la población general, en que esta complicación se presenta sólo en 4% de los casos.⁵

Se quiere hacer énfasis en la importancia del hallazgo de un hallux valgus corto secundario a una falange proximal en forma de delta, como signo diagnóstico temprano de esta rara enfermedad, para así evitar procedimientos quirúrgicos y biopsias innecesarias que aumenten el número de lesiones y limitaciones de estos niños.^{1,3,5} Esta característica clínica está presente en todos los pacientes, es evidente desde el nacimiento y antes de que se presenten las osificaciones.

Referencias

1. Connor, Evans. Fibrodysplasia ossificans progressiva, the clinical features and natural history. *J Bone & Joint Surg.* 1982; 64B, No. 1.
2. Frederick, Tabas, Gannon. The histopathology of fibrodysplasia ossificans progressiva, an endochondral process. *J Bone & Joint Surg.* 1993, Feb; 75A No. 2.
3. Zasloff, Rocke, Crofford. Treatment of patients who have fibrodysplasia ossificans progressiva with isotretinoin. *Clin Orthop.* 1998, Enero; 346: 121-9.
4. Brantus, Menuier. Effects of intravenous etidronate and oral corticosteroids in fibrodysplasia ossificans progressiva. *Clin Orthop.* 1998; 346 (enero):117-20.
5. Glaser, Rocke, Kaplan. Catastrophic falls in patients who have fibrodysplasia ossificans progressiva. *Clin Orthop.* 1998, Enero; 346: 110-6.
6. Kussmaul, Esmal, Sagar. Pulmonary and cardiac function in advanced fibrodysplasia ossificans progressiva. *Clin Orthop.* 1998, Enero; 346: 104-9.
7. Gannon, Valentine, Shore. Acute lymphocytic infiltration in an extremely early lesion of fibrodysplasia ossificans progressiva. *Clin Orthop.* 1998, Enero; 346:19-25.
8. Delatycki, Rogers. The genetics of fibrodysplasia ossificans progressiva. *Clin Orthop.* 1998, Enero; 346:15-8.
9. Smith. Fibrodysplasia (myositis) ossificans progressiva. Clinical lessons from a rare disease. *Clin Orthop.* 1998, Enero; 346:7-14.
10. Haddad, Menassa, Adaadjian. Imaging aspects of a case of fibrodysplasia ossificans progressiva. *J Radiol.* 1997, Enero; 78 (6):449-52.
11. Moriatis, Gannon, Shore. Limb swelling in patients who have fibrodysplasia ossificans progressiva. *Clin Orthop.* 1997, Marzo; (336):247-53.
12. Meier, Bolliger. Anesthesiologic problems in patients with fibrodysplasia ossificans progressiva. *Anaesthesist.* 1996, Julio; 45(7):631-4.
13. Janoff, Muenke. Fibrodysplasia ossificans progressiva in two half-sisters: evidence for maternal mosaicism. *Am J Med Genet.* 1996, Febrero 2; 61(4):320-4.
14. Buyse, Silverstein, Goemans. Fibrodysplasia ossificans progressiva: still turning into wood after 300 years? *Eur J pediatr.* 1995, Septiembre; 154(9):694-9.
15. Bar, Boneh. Myositis ossificans progressiva: a 10 year follow-up on a patient treated with etidronate disodium. *Acta Pediatr.* 1994, Diciembre; 83(12):1332-4.
16. Shah, Zasloff, Drummond/ Spinal deformity in patients who have fibrodysplasia ossificans progressiva. *J Bone and Joint Surg.* 1994, Octubre; 76-A (10):1442-50.
17. Rocke, Zasloff, Peeper. Age- and joint-specific risk of initial heterotopic ossification in patients who have fibrodysplasia ossificans progressiva. *Clin Orthop.* 1994, Abril; (301):243-8.
18. Wu, Chen. Differential diagnosis between fibrodysplasia ossificans progressiva and childhood dermatomyositis with calcinosis. *J Formos Med Assoc* 1993, Enero; 92(6):569-76.
19. O'Reilly, Renton. Metaphyseal abnormalities in fibrodysplasia ossificans progressiva. *Br J Radiol.* 1993, Febrero; 66(782):112-6.
20. Wieder. Treatment of traumatic myositis ossificans with acetic acid iontophoresis. *Phys Ther.* 1992, Febrero; 72 (2):133-7.
21. Thickman, Bonakdar-pour, Clancy. Fibrodysplasia ossificans progressiva. *ARJ Am J Roentgenol.* 1982, Noviembre; 139(5):935-41.
22. Rogers, Geho. Fibrodysplasia ossificans progressiva. A survey of forty-two cases. *J Bone and Joint Surg.* 1979, Septiembre; 61 A (6):909-14.
23. Frederick, Kaplan, Mc. Cluskey. Genetic transmission of fibrodysplasia ossificans progressiva. *J.B.J.S. Am,* 1993, Agosto; 75-a, No. 8.