



Fibrodisplasia osificante progresiva. Presentación de un caso poco frecuente

Fibrodysplasia ossificans progressive. Report of a rare case

Óscar Andrés Parada Duarte¹
 Jorge Andrés Valencia Montagut²
 Ibeth Mariana Rivera Patiño³

<https://doi.org/10.53903/01212095.227>



Palabras clave (DeCS)

Miositis osificante
 Osificación heterotópica
Hallux valgus

Key words (MeSH)

Myositis ossificans
 Ossification, heterotopic
 Hallux valgus

Resumen

La fibrodisplasia osificante progresiva es un trastorno poco común que afecta el tejido conjuntivo. Se caracteriza por la osificación heterotópica y progresiva de los tejidos blandos y se puede extender a las articulaciones. Se presenta el caso de una paciente femenina de 16 años con cuadro clínico de 13 años de evolución caracterizado por aparición de múltiples masas en la región nuchal, dorsal y lumbar asociadas a rigidez progresiva en cuello y tronco. La paciente tenía antecedente de malformación congénita del *hallux* derecho (*hallux valgus*). Son múltiples los hallazgos radiológicos en esta patología, incluyendo la deformación de los *hallux* acortados con o sin ausencia de una falange, calcificaciones ectópicas en los tejidos blandos, cuellos femorales anchos y acortados, formaciones óseas heterotópicas. En el caso que se documenta se observa principalmente osificación heterotópica con formación en los tejidos blandos y ligamentos. Es muy importante evitar o minimizar cualquier factor que pueda desencadenar o agravar el desarrollo de las placas, como los traumatismos, inyecciones o toma de biopsia, de ahí la gran utilidad de las imágenes diagnósticas en este tipo de casos poco frecuentes.

Summary

Fibrodysplasia ossificans progressive is a rare disorder that affects the connective tissue, characterized by progressive heterotopic ossification of soft tissues that can spread to joints. We present the case of a 16-year-old female patient with 13-year long history of development of multiple masses in the nuchal, dorsal and lumbar regions associated with progressive stiffness in the neck and trunk, with prior clinical history of congenital malformation of the right hallux (Hallux valgus). There are various radiological findings in this pathology, including the deformation of shortened hallux fingers with or without absence of a phalanx, ectopic calcifications within the soft tissues, wide and shortened femoral necks, heterotopic bone formations. In this case, heterotopic ossification was observed mainly with formation in the soft tissues and ligaments. It is very important to avoid or minimize any factor that may trigger or aggravate the development of plaques, such as trauma, injections or biopsy, hence the great utility of diagnostic images in this rare disease.

Introducción

La fibrodisplasia osificante progresiva (FOP) es un trastorno poco común que afecta el tejido conjuntivo. Se caracteriza por una osificación heterotópica y progresiva de los tejidos blandos que se puede extender a las articulaciones. La prevalencia de esta enfermedad es de 1 en 2 millones de personas, sin predisposición de sexo, raza, etnia ni otros factores de riesgo conocidos (1). La mayoría de los casos son esporádicos, pero hay informes de transmisión de línea germinal autosómica dominante. Genéticamente, se han descrito alteraciones del gen *ACVR1 / ALK2* en el cromosoma 2q24 (1-3). Fisiopatológicamente, se ha documentado una sobreexposición de la proteína formadora de hueso que induce la formación de hueso heterotópico. Clínicamente, se caracteriza por malformaciones congénitas y por el desarrollo de placas de hueso maduro en el músculo y en otras estructuras ricas en tejido conjuntivo. Los

recién nacidos tienen un aspecto normal, excepto por la presencia de *hallux valgus* congénito. Hay otras manifestaciones, como acortamiento de falanges, metatarsianos y metacarpianos, sinostosis, clinodactilia, rigidez de cuello y pérdida de audición (1-4).

Caso clínico

Paciente femenina de 16 años con cuadro clínico de 13 años de evolución caracterizado por aparición de múltiples masas en región nuchal, dorsal y lumbar asociadas a rigidez progresiva en cuello y tronco. Antecedente de malformación congénita del *hallux* derecho (*hallux valgus*). Al momento de la consulta, la paciente refirió limitación severa del movimiento en el cuello, el tronco y las extremidades, asociada a dolores crónicos; también aumento en el tamaño de las masas, por lo cual se le realizaron estudios imagenológicos complementarios.

¹Radiólogo, Hospital Universitario Erasmo Meoz, Clínica Medical Duarte. Cúcuta Colombia.

²Médico interno, Universidad de Santander. Bucaramanga, Colombia.

³Estudiante X semestre de Medicina, Universidad de Pamplona. Pamplona, Colombia.



Figura 1. Radiografía de cráneo simple, proyección lateral. Se observa una gran placa hiperdensa y gruesa que causa un anclaje del cráneo y el hueso occipital (flecha).

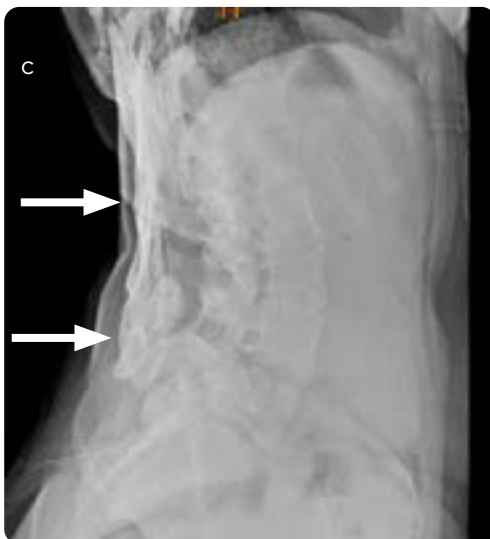


Figura 2. Radiografía simple de columna. a) Proyección AP: calcificación gruesa prominente en los tejidos blandos de la región toracolumbar derecha (flecha). b) Proyección lateral a la altura de la columna torácica: calcificaciones ligamentarias junto a los arcos posteriores dorsales (flechas). c) Proyección lateral a la altura de la columna lumbar: arcos posteriores lumbares (flechas). d) Proyección AP: escoliosis dorsolumbar de vértice izquierdo asociada (flecha).



Figura 3. Radiografía de pelvis, proyección anteroposterior. Extensa placa ósea que une el hueso iliaco y el fémur derecho (flecha), causando una grave inmovilización de la articulación coxofemoral derecha, con fusión articular casi completa.



Figura 4. TAC simple de columna completa. a) Sagital. b) Reconstrucción 3D. Se observan múltiples placas prominentes de osificación heterotópica en los tejidos blandos adyacentes a los arcos posteriores cervicales (flecha roja), en el tejido conjuntivo que cubre la columna dorsal y los arcos lumbares (flecha azul), y en los tejidos blandos de la región toraco-lumbar derecha (flecha amarilla).

Discusión

La fibrodysplasia progresiva también es conocida como *miositis ossificans*, es un trastorno poco frecuente e incapacitante. Se han descrito alrededor de 3600 casos en el mundo (5). En Colombia, se han documentado tres casos desde 2011 hasta la actualidad (6-8). Las características clínicas clásicas son las malformaciones de los *hallux*, que pueden estar acortados con o sin ausencia de una falange y la endocondritis heterotópica progresiva. Otras manifestaciones clínicas en la primera década de vida incluyen la aparición de áreas extensas de inflamación episódica y dolorosa de los tejidos blandos. Con el paso del tiempo el tejido conjuntivo, las aponeurosis, fascias, ligamentos, tendones y músculo esquelético, se transforman en hueso heterotópico o grandes placas de osificación. Estas sustituyen los tejidos mediante un proceso de osificación endocondral que progresivamente causa la inmovilización del paciente. Otro hallazgo común es la cifoescoliosis como consecuencia de la formación de placas asimétricas de hueso heterotópico y osificación de músculos paravertebrales (3).

Una vez iniciada la osificación, la limitación del movimiento dependerá de la región afectada; la rigidez del cuello es un hallazgo precoz en la mayoría de los pacientes. Esta usualmente precede al inicio de las calcificaciones en la articulación temporomandibular, deformaciones en la columna, restricción cardiopulmonar e hipoacusia mixta por osificación del sistema auditivo (5).

Los diagnósticos diferenciales en un estadio inicial incluyen sarcoma, fibromatosis agresiva, miositis postraumática y artritis reumatoide; y en un estadio tardío, osteosarcoma, heteroplastia ósea progresiva, hipervitaminosis D y miositis osificante traumática (1).

La identificación oportuna y el diagnóstico temprano son fundamentales y se pueden realizar mediante el uso de la tomografía axial computarizada (TAC) y resonancia magnética (RM). Es clave la detección precoz de la inflamación de los planos fasciales y musculares, antes del desarrollo de la osificación heterotópica; estos hallazgos pueden ser confirmados mediante pruebas moleculares específicas en ADN del gen *ACVRI* (2).

En el presente caso se observó principalmente osificación heterotópica afectando tejidos blandos y ligamentos, asociada a las manifestaciones clínicas clásicas y al antecedente de *hallux valgus* derecho. Con estos hallazgos se planteó el diagnóstico de fibrodysplasia osificante progresiva, y en un nuevo interrogatorio, la paciente manifestó contar con estudios de genética molecular que confirmaban dicha patología.

El diagnóstico precoz y oportuno de esta entidad puede mejorar el pronóstico de los pacientes, ayudar a un mejor control de la sintomatología y a evitar complicaciones importantes. En caso de que no haya claridad sobre el diagnóstico o no se pueda sospechar adecuadamente, se pueden realizar procedimientos que terminan siendo deletéreos para el paciente, como la toma de biopsia y resección de las lesiones, las cuales están contraindicadas por el riesgo de una reacción ósea agresiva en los tejidos blandos, que empeora el cuadro clínico.

Conclusión

Actualmente no se dispone de un tratamiento efectivo para la FOP. El objetivo es el alivio sintomático, medidas de soporte y recuperación funcional, así como consejería genética (4). Es muy importante evitar o minimizar cualquier factor que pueda desencadenar o agravar el

desarrollo de las placas, como los traumatismos, inyecciones o toma de biopsia; estos procedimientos están contraindicados en estos casos. De ahí la importancia del equipo de radiología para un diagnóstico correcto y temprano, con el fin de minimizar maniobras invasivas que alteren la integridad de los tejidos conjuntivos.

Referencias

1. Tis J. Fibrodysplasia ossificans progressiva. UpToDate. 2022. <https://www.uptodate.com/contents/fibrodysplasia-ossificans-progressiva>
2. Contreras-Olea O, Goecke-Hochberger C, Rumié-Carmi HK, Lobo-Avilés R, Mellado-Sagredo C, Avila-Smirnow D. Fibrodysplasia osificante progresiva plus por una variante patogénica del gen ACVR1: Caso clínico [Fibrodysplasia ossificans progressiva. Report of one case]. *Rev Med Chil.* 2019;147(3):384-9. <https://doi.org/10.4067/S0034-98872019000300384>.
3. Rodríguez Lucenilla MI, Sánchez Forte M, Giménez Sánchez F, Salvador Sánchez J, Bonillo Perales A. Fibrodysplasia osificante progresiva, la enfermedad del hombre de piedra [Progressive ossifying fibrodysplasia, the stone man syndrome]. *An Pediatr (Bare).* 2012;77(4):286-7. <https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2012.02.003>.
4. Morales-Piga A, Bachiller-Corral FJ, Sánchez-Duffhues G. Is “fibrodysplasia ossificans progressiva” a vascular disease? A groundbreaking pathogenic model. *Reumatol Clin.* 2014;10(6):389-95. <https://doi.org/10.1016/j.reuma.2014.05.001>.
5. Pignolo R, Shore E, Kaplan F. Fibrodysplasia ossificans progressiva: Diagnosis, management, and therapeutic horizons. *Pediatr Endocrinol Rev.* 2013;10 Suppl 2(0 2):437-48.
6. Al-Salmi I, Raniga S, Al Hadidi A. Fibrodysplasia ossificans progressive – radiological findings: A case report. *Oman Med J.* 2014;29(5):368-70. <https://doi.org/10.5001/omj.2014.97>
7. González E, Brand J. Fibrodysplasia osificante progresiva. presentación de un caso Fibrodysplasia Ossificans Progressive. A case report. *Rev. Colomb. Radiol.* 2014;25(3):4032-5. http://contenido.acronline.org/Publicaciones/RCR/RCR25-3/09_Fibrodysplasia.pdf
8. Forero J, Bazurto C, Alarcón F. Fibrodysplasia osificante progresiva: Reporte de Caso. *Rev Colomb Radiol.* 2011;22(1):3113-6. <http://contenido.acronline.org/Publicaciones/RCR/RCR22-1/Fibrodysplasia.pdf>

Correspondencia

Ibeth Mariana Rivera Patiño
Manzana 14E lote 28 Ciudad jardín
Pamplona, Colombia
ibeth.mariana.rivera.p@gmail.com

Recibido para evaluación: 8 de octubre de 2022

Aceptado para publicación: 20 de noviembre de 2022