



Caso clínico

Fibrodisplasia osificante progresiva. Reporte de un caso y revisión de la bibliografía

Ana Carina Ávila Saldivar,* Bernardo Cisneros Cruz**

RESUMEN

La fibrodisplasia osificante progresiva es una enfermedad genética del tejido conectivo que ha afectado a 2,500 personas, aproximadamente, en el mundo. Es rara, incapacitante y a la fecha no existe tratamiento.

Palabras clave: fibrodisplasia osificante progresiva, miositis osificante, enfermedad de Munchmeyer.

ABSTRACT

The fibrodisplasia ossificans progressiva, is a genetic illness of the connective tissue that affects 2500 people around in the world, it is a strange, incapabing and now a days we don't have any treatment.

Keywords: Ossifying fibrodisplasia progressive myositis ossificans, a disease of Munchmeyer.

La primera mención de casos de fibrodisplasia osificante progresiva se remonta a 1692 por Guy Patin y, luego, Frake en 1739. En 1924 Noble propuso dividirla en tres categorías: miositis osificante progresiva, miositis osificante circunscrita progresiva y miositis osificante circunscrita sin antecedentes de traumatismo. Fue en 1969 cuando Munchmeyer describió la enfermedad.

Es una enfermedad ocasionada por un gen que codifica el receptor de la proteína morfogenética ósea, denominado Activin tipo 1 o ACVR1 del cual cada célula tiene dos copias de dicho gen y en alguna se encuentra la mutación. Se produce hueso nuevo no neoplásico en lugares donde no debe existir. A la fecha se han detectado alrededor de 2,500 personas en el mundo; la incidencia se estima en 1 portador por cada dos millones de nacidos vivos.

El 75% de la población afectada presenta deformidades que ayudan al reconocimiento de la enfermedad: *Hallux valgus* congénito, amplios cuellos femorales, metacarpianos cortos, poca capacidad pulmonar, ligero retraso mental.

OCurre en la segunda o tercera década de la vida; se localiza comúnmente en el cuádriceps y braquial, y en menor frecuencia en deltoides, región escapular y mano. Respeta los músculos faciales, la lengua, el diafragma, los músculos de la pared abdominal y el músculo liso de víseras.

Se presenta con dolor súbito de una a dos semanas después de traumatismos leves, con edema, aumento de la temperatura en la región afectada, disminución de los arcos de movimiento, aumento de la fosfatasa alcalina y de la velocidad de sedimentación globular. El dolor disminuye de forma progresiva.

* Médico interno de pregrado.

** Médico internista adscrito al servicio de medicina interna. Hospital General La Villa, Servicios de Salud del Gobierno del Distrito Federal.

Correspondencia: Dra. Ana Carina Avila Saldivar. Vicente Guerrero No 6, colonia Lomas de San Lorenzo, Iztapalapa, DF, México. Correo electrónico: ana_carina7@yahoo.com.mx

Recibido: febrero, 2009. Aprobado: abril, 2009.

Este artículo debe citarse como: Ávila SAC, Cisneros CB. Fibrodisplasia osificante progresiva. Reporte de un caso y revisión de la bibliografía. Med Int Mex 2009;25(3):245-7.

La versión completa de este artículo está disponible en: www.revistasmedicas.com.mx

Los datos radiográficos aparecen de dos a cuatro semanas después de la lesión. El diagnóstico es clínico y radiológico y se observa la evolución del paciente y la formación de hueso extraóseo.

DESCRIPCIÓN DEL CASO

Paciente masculino de 23 años de edad, originario del estado de Puebla, albañil, sin antecedentes heredofamiliares de importancia. Inició su padecimiento dos meses previos al ingreso al hospital tras caer de un metro de altura y sufrir contusiones en los miembros inferiores. Presentó edema, aumento de temperatura y dolor a la palpación en ambos miembros pélvicos. Días después se añadieron parestesias e incapacidad para la deambulación, por lo que acudió con un facultativo quien le prescribió un medicamento (no especificado por el familiar), sin notar mejoría, además aumentó el dolor por lo que se le trajo a este hospital. Al ingreso se observó a un paciente masculino, de edad biológica similar a la cronológica, sin facies característica, dedos de ambas manos cortos y gruesos, con incapacidad para la deambulación porque las extremidades pélvicas estaban flexionadas a 20°, aproximadamente, con limitación a la flexo-extensión, aumento de la temperatura en los muslos del tercio distal. En ambos miembros pélvicos aumento del tono muscular en la cara anterior y región glútea del lado izquierdo, lesiones dérmicas de un centímetro, aproximadamente. Sin datos de infección o sangrado. El miembro derecho con aumento de tono hasta el tercio proximal de la pierna y lesiones de 1-2 cm en fase de costra. Se conservan los arcos de movimiento en la articulación tibio-astragalina, pulsos distales sin alteraciones, llenado capilar de 2", sin datos de afectación neurovascular distal. Pulso poplíteo izquierdo no palpable a expensas de induración en la región. En las radiografías de ambos muslos se observaban calcificaciones de tipo laminar (figuras 1, 2 y 3). Los exámenes de laboratorio reportaron Hb 13, Hto. 38.9, leucocitos de 8.99 m³, plaquetas 376 m³, Ca 9.9 mg/dL, K 4.36 meq/k, Na 144 meq/K, fosfatasa alcalina de 700.8 UL, factor reumatoide (+), PCR (-), perfil tiroideo normal. Se indicó tratamiento con esteroides, trimetoprim-sulfametoxazol, antiinflamatorios del tipo diclofenaco, los síntomas remitieron, pero no la incapacidad física (falta de deambulación); sin embargo, se decidió su egreso de la unidad por mejoría.



Figura 1. Calcificaciones en el muñón del miembro pélvico izquierdo.



Figura 2. Calcificaciones en el muñón del miembro pélvico izquierdo.

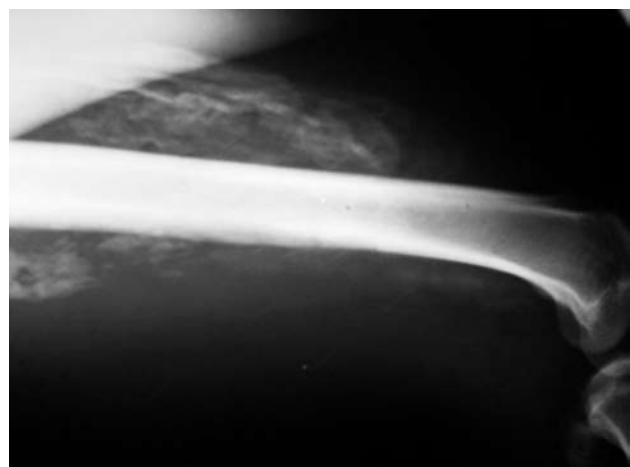


Figura 3. Calcificaciones en el muñón del miembro pélvico derecho.

DISCUSIÓN

Un brote de fibrodisplasia osificante progresiva puede durar de seis a ocho semanas, en tanto que la rigidez de las articulaciones puede ser de un momento a otro y sólo presentar dolor incapacitante con aumento de fosfatasa alcalina. A menudo la intervención quirúrgica empeora la condición porque crece un hueso nuevo en el sitio de la lesión, que daña aún más la movilidad. Se tiene que realizar diagnóstico diferencial de cáncer, fibromatosis infantil agresiva, displasia fibrosa y heteroplasia ósea progresiva. En este paciente disminuyó el dolor, pero no la incapacidad física.

CONCLUSIÓN

La fibrodisplasia osificante progresiva es una enfermedad de la que no se sabe cuándo inicia debido a su rareza; es de difícil diagnóstico, el cual es clínico y radiológico; no hay datos de laboratorio o patrón de referencia que oriente hacia el padecimiento. Es una enfermedad incapacitante que empeora con el tiempo

y al día de hoy no hay tratamiento alguno que limite el daño.

REFERENCIAS

1. Delatyck M, Rogers JG. The genetic of fibrodysplasia ossificans progressiva. *Clin Orthop* 1998;346:15-8.
2. Márquez E, et al. Miositis osificante progresiva. Presentación de un caso. *Medisan* 2001;5(1):73-77.
3. Feldman G, Li M, et al. Fibrodysplasia ossificans progresiva, a heritable disorder o severe heterotopic ossifications, maps to human chromosome 4q27-31. *Am J Hum Genet* 2000;66(1):128-35.
4. Ferco, et al. Fibrodisplasia osificante progresiva, pautas para su reconocimiento. *Arch Argent Pediatr* 2001; 99(3):249.
5. Pereda Cardoso, Echevarría Castillo, et al. Miositis osificante postraumática. *Rev Cubana Ortop Traumatol* 2007;21(1).
6. Brantus JF, Meunier PJ. Effects of intra-venous etidronate and oral corticosteroids in fibrodysplasia ossificans progressive. *Clin Orthop* 1998; 346:117-20.
7. Moratis JM, Gannon FH, Shore EM, Bilker W, et al. Limb swelling in patients who have fibrodysplasia ossificans progressive. *Clin Orthop Rel Res* 1997;336:247- 53.
8. Coronel MDL, Maldonado VR, Carreño MR, Gamboa MJD. Miositis osificante progresiva con buena respuesta a tratamiento con esteroide intravenoso. *Bol Med Hosp Infant Mex* 2005;62.