

RESUMEN JORNADAS DE INVESTIGACIÓN PEDIÁTRICA

Fibrodisplasia osificante progresiva: presentación de caso clínico.

Barría J. I., Denegri J.C., Ibarra J.P.

Servicio de Ortopedia y Traumatología, Hospital Roberto del Río, Santiago.

La Fibrodisplasia Osificante Progresiva (FOP) entendida como un desorden de origen genético autosómico dominante, del tejido conectivo, caracterizado por la presencia de osificaciones ectópicas, ubicadas en el espesor de partes blandas, siguiendo un patrón inicialmente de predominio axial, es un cuadro extremadamente infrecuente, con incidencias publicadas en la literatura que se aproximan a 1 caso por cada millón de habitantes en EE. UU. Se presenta fenotípicamente con malformación congénita del Hallux en más del 90 % de los casos, y su evolución es hacia la aparición de aumento de volumen sensible en partes blandas gatillado inicialmente por trauma o procedimientos invasivos, que determina vía osificación endocondral la formación de hueso maduro heterotópico, con la consiguiente limitación articular que finaliza en la anquilosis, además de rigidez de la caja torácica que produce patrón restrictivo respiratorio.

Es así que cada caso sea de gran interés para el conocimiento de la comunidad científica, para favorecer su detección en fases precoces y así disminuir en forma importante aquellas acciones que pueden complicar el pronóstico del paciente. Para ello el objetivo del trabajo es presentar el caso de un paciente, con la descripción de su cuadro clínico, hallazgos al examen físico, estudio de imágenes y tratamiento.

Se presenta un paciente de un año 8 meses evaluado inicialmente en el extrasistema, con historia de aumento de volumen cervical derecho doloroso, con restricción parcial de la movilidad. Estudio radiológico segmentario muestra zonas de aumento de densidad extracortical metafisiaria de ambas tibias proximales, acortamiento simétrico de ambos orjejos mayores. TAC cervicotoracolumbar muestra aumento de volumen y densidad de los planos musculares y faciales paravertebrales y superficiales lo que se asocia a moderado refuerzo luego del uso de contraste e.v. yodado, que se extiende desde la región cervical baja hasta la región lumbar, sin compromiso óseo, y sin carácter infiltrativo. Se plantea a la luz de los hallazgos clínicos e imagenológicos la presencia de una Fibrodisplasia Osificante Progresiva. Estudio hematológico es normal.

Contrastada la evidencia de paciente con aumento de partes blandas, de características inflamatoria, no infiltrativa, ubicada cerca del esqueleto axial, con expresión fenotípica en ambos Hallux, con acortamiento y desviación; se discute la presencia de FOP, en cuyo caso la literatura sugiere evitar a toda costa cualquier procedimiento invasivo sobre el paciente, como lo es la toma de biopsias, ya que son precisamente éstos procedimientos los gatillantes de los eventos inflamatorios en planos musculares, que son la antesala de la osificación heterotópica.

El manejo en este caso, según lo dice la literatura es la conducta expectante, con el uso de antiinflamatorios no esteroideos, con prevención de lesiones traumáticas, a la espera del futuro que orienta a la terapia génica, con inhibidores de las BMPs, inhibidores de la angiogénesis e inhibidores de los leucotrienos.