



Radiología



0 - FIBRODISPLASIA OSIFICANTE PROGRESIVA

C. Pascual Montero, A.V. Gavilanes Vaca, Y.M. López Barrera, D.L. Gavilanes Vaca, S.L. Moyano Calvente y U. de la Calle Pato

Complejo Hospitalario de Cáceres, Cáceres, España.

Resumen

Objetivo docente: Conocer la etiopatogenia, clínica y tratamiento de la enfermedad, centrándonos en la importancia del papel del radiólogo para un diagnóstico adecuado y temprano de la enfermedad evitando técnicas invasivas que agravan su curso.

Revisión del tema: La fibrodisplasia osificante progresiva es una rara enfermedad hereditaria por alteración del mesodermo. Se han descrito dos formas de desarrollo de la enfermedad: Una hereditaria autosómica dominante de gran penetrancia y otra, más frecuente, por mutación espontánea del gen ACVR1 que regula la formación de hueso. Está caracterizada por anomalías congénitas que afectan principalmente al esqueleto y produce una progresiva osificación del tejido conectivo así como calcificación temprana de los tejidos blandos corporales llegando incluso a formarse puentes óseos entre distintas estructuras y siguiendo una progresión cráneo-caudal, dorso-ventral y próximo-distal. Traumas y técnicas invasivas aceleran la enfermedad. Afecta a una de cada 2 millones de personas presentándose normalmente con unas características clínicas y radiológicas específicas. El diagnóstico de esta enfermedad debe sospecharse cuando se presenten las características radiológicas típicas consistentes en formación heterotópica y multifocal de hueso junto con deformidad hallux-valgus bilateral de ambos pies. Ya que es una entidad rara y en gran parte desconocida, el tratamiento definitivo sigue en proceso de investigación, utilizándose actualmente los corticoides y bifosfonatos como tratamiento exclusivamente sintomático durante los brotes de la enfermedad.

Conclusiones: La fibrodisplasia osificante progresiva es una rara enfermedad incapacitante con hallazgos radiológicos específicos en cuyo diagnóstico el radiólogo desempeña una papel fundamental.