

# Fibrodisplasia Osificante Progresiva en pediatría: a propósito de un caso clínico.

Mendoza-Delgado Lorenys Annisai<sup>1</sup>, Ángel-Díaz Mariana Alexandra<sup>2</sup>

(1) Pediatra Puericultor  
Universidad Centroccidental  
Lisandro Alvarado (UCLA).  
Residente del Posgrado de  
Hematología Pediátrica de la  
Universidad Central de Venezuela  
(UCV). Hospital J.M. de los Ríos.  
[lorenysannisaimedl@gmail.com](mailto:lorenysannisaimedl@gmail.com),  
ORCID: [0000-0002-2337-4641](https://orcid.org/0000-0002-2337-4641).  
Contacto: +58 424-539-3399

(2) Pediatra Puericultor. Hospital  
Pediátrico Agustín Zubillaga:  
Barquisimeto, Lara, VE UCLA  
[pediatra.angel@gmail.com](mailto:pediatra.angel@gmail.com), ORCID:  
<https://orcid.org/0009-0004-7707-1939> CONTACTO: +58 414-913-1860

Recibido: 06 de enero 2025  
Aceptado: 15 de octubre 2025  
Publicado 15 de enero 2026



ROR: <https://ror.org/03qgg3111>

DOI: [10.5281/zenodo.20135271](https://doi.org/10.5281/zenodo.20135271)

## RESUMEN

La fibrodisplasia osificante progresiva (FOP), es una de las enfermedades constitucionales óseas más singulares y de mayor significado, hasta el punto de haber sido considerada «el monte Everest de los trastornos músculo-esqueléticos de origen genético». La escasez de datos epidemiológicos es una carencia que la FOP comparte con el conjunto de enfermedades raras. Se presenta caso clínico: adolescente femenina de 11 años de edad, producto de padres no consanguíneos, procedente de medio rural, con antecedentes de rectificación cervical diagnosticada en el período neonatal, no tratada, neumonía adquirida en la comunidad a los 3 años de edad, que ameritó hospitalización durante 7 días, hipoacusia media izquierda y agenesia de apófisis mastoideas diagnosticadas a los 3 años mediante estudio de resonancia magnética cerebral; tonsilectomía a los 5 años, sin complicaciones. Infección por SARS-CoV-2, diciembre 2021, tratada empíricamente. Presentando, inicio de enfermedad actual en diciembre del 2021, posterior a infección por SARS COV-2 leve, caracterizado por dolor abdominal de fuerte intensidad, empeorando durante la marcha, se evidencia tumefacción de músculos abdominales y supraescapulares que limitan la flexo-extensión cervical, se decide su ingreso para manejo multidisciplinario, en discusión se plantea diagnóstico probable de Fibrodisplasia Osificante Progresiva (FOP) decidiéndose realizar la respectiva revisión bibliográfica.

**Palabras clave:** fibrodisplasia osificante. hallux valgus. osificación heterotópica.

**Progressive fibrodysplasia ossificans in pediatrics: about a clinical case**

## ABSTRACT

Fibrodysplasia ossificans progressiva is one of the most unique and significant constitutional bone diseases, to the point of having been considered "the Mount Everest of musculoskeletal disorders of genetic origin." The scarcity of epidemiological data is a deficiency that FOP shares with all rare diseases. A clinical case is presented: an 11-year-old female adolescent, product of non-consanguineous parents, from a rural environment, with a history of cervical rectification diagnosed in the neonatal period, untreated, community-acquired pneumonia at 3 years of age, who required hospitalization for 7 days, left middle hearing loss and agenesis of the mastoid process diagnosed at 3 years by means of a brain magnetic resonance study; tonsillectomy at 5 years, without complications. SARS-CoV-2 infection in December 2021, empirically treated. Presenting, onset of the current disease in December 2021, after a mild SARS COV-2 infection, characterized by severe abdominal pain, worsening during walking, swelling of the abdominal and supraclavicular muscles that limit flexion-extension is evident. cervical, its admission for multidisciplinary management is decided, in discussion, a probable diagnosis of Fibrodysplasia Ossificans Progressiva (FOP) is considered, deciding to carry out the respective bibliographic review

**Key Word:** Fibrodysplasia ossificans. Hallux valgus. Heterotopic ossification, Pediatrics.

**Fibrodisplasia Osificante Progresiva em Pediatria: um propósito de um caso clínico**

## RESUMO

A fibrodisplasia osificante progressiva (FOP) é uma das doenças constitucionais óseas mais singulares e de maior significado, até o ponto de ter sido considerada "o monte Everest dos traumas musculares-esqueléticos de origem genética", a falta de dados epidemiológicos é uma carência que a FOP compara com o conjunto de doenças raras. Se apresenta o caso clínico: adolescente feminina de 11 anos de idade, produto de pais não consanguíneos, procedente do meio rural, com antecedentes de retificação cervical causada no período neonatal, não tratada, pneumonia adquirida na comunidade dos 3 anos de idade, que ameritou hospitalização durante 7 dias, hipoacusia média esquerda e agenesia de apófisis mastoideas são produzidas aos 3 anos mediante estudo de ressonância magnética cerebral; tonsilectomia aos 5 anos, sem complicações. Infecção por SARS-CoV-2, dezembro de 2021, tratada empíricamente. Apresentando, início da doença atual em dezembro de 2021, posterior à infecção por SARS COV-2 leve, caracterizada por dor abdominal de forte intensidade, piorando durante a marcha, é evidenciado o inchaço dos músculos abdominais e supraescapulares que limitam a flexo-extensão cervical, se decidir seu ingresso para manejo multidisciplinar, em discussão se planta diagnóstico provável de Fibrodisplasia Osificante A Progresiva (FOP) decidiu realizar a respectiva revisão bibliográfica.

**Palavras-chave:** Fibrodisplasia Osificante. Hálux valgo. Osificação heterotópica.



## INTRODUCCIÓN

La fibrodysplasia osificante progresiva (FOP) anteriormente conocida como miositis osificante progresiva o enfermedad de Munchmeyer, es una alteración genética infrecuente, caracterizada por osificación heterotópica endocondral progresiva del sistema musculoesquelético(1) y el tejido conectivo, es una de las enfermedades constitucionales óseas más singulares y de mayor significado, hasta el punto de haber sido considerada «el monte Everest de los trastornos músculo-esqueléticos de origen genético y un modelo aplicable a la investigación en medicina regenerativa y en el conocimiento de la metamorfosis de los tejidos(2)». Fue reportada inicialmente por Patin en 1692 y Freke en 1739(3), siendo el resultado de una mutación espontánea de novo con herencia autosómica dominante, con una prevalencia de 1/2.000.000 sin distinción de raza, edad o género (4).

Una mutación en el receptor de activina IA/quinasa (ACVR1 / ALK2), es la causa de la mayoría de los casos familiares de FOP clásica. Sin embargo, existen variantes fenotípicas de FOP, sin la clásica mutación ACVR1. Las osificaciones heterotópicas ocurren en músculos, tendones, ligamentos, fascia y aponeurosis, a menudo precedidas por episodios de aumento de volumen o brotes dolorosos recurrentes en los tejidos blandos. Estos pueden aparecer espontáneamente o ser provocados por un traumatismo o infecciones virales. Cada brote provoca la restricción de la articulación relacionada, y la sumatoria de ellos va conduciendo a la inmovilidad progresiva (5).

Por su compromiso progresivo que ocasiona dolor crónico, deformidades y alteraciones del crecimiento, esto convierte a la FOP en una enfermedad incapacitante, por lo que una sospecha clínica temprana y un diagnóstico oportuno, permiten retardar la progresión natural de la enfermedad. Por situarse dentro del grupo de Enfermedades Raras, donde se desconocen, sus etiologías y manejos clínicos, el haberse diagnosticado y tratado esta paciente en el Hospital Universitario Dr. Agustín Zubillaga, Venezuela, es un hito y sirve de precedente, ya que en nuestro país no existen casos publicados, de allí la importancia de dar a conocer la FOP a la comunidad médica, para poder aplicar un manejo multidisciplinario oportuno y mejorar la calidad de vida de los pacientes.

## REPORTE DEL CASO:

Se presenta caso clínico de adolescente femenina de 11 años de edad, producto de padres no consanguíneos, natural y procedente de medio rural, con antecedente de rectificación cervical diagnosticada en el periodo neonatal no tratada, neumonía adquirida en la comunidad a los 3 años de edad, que ameritó hospitalización durante 7 días, hipoacusia media izquierda y agenesia de apófisis mastoides diagnosticadas a los 3 años mediante estudio de resonancia magnética cerebral, tonsilectomía a los 5 años sin complicaciones, e infección por SARS-COV2 leve en diciembre 2021, fue tratada empíricamente. Paciente quien ingresa el día 09-02-22 en regulares condiciones generales, álgica, irritable, se planificó para toma de biopsia muscular previa discusión de caso clínico con equipo de cirugía pediátrica para estudio anatomo-patológico por hallazgo clínico.

Al momento del ingreso se realizó exploración física, paciente en regulares condiciones generales, cuello asimétrico, con limitación para el flexo extensión y rotación de cuello, se evidenció aumento de volumen en región supraescapular bilateral, sin bordes definidos, indurado, doloroso, sin adenopatías. Abdomen plano, ruidos hidroaéreos presentes (+), duro se palpa masa que se extiende desde hipogastrio hasta mesogastrio, no móvil con bordes delimitados, no adherido a planos profundos, indoloro, genitales normo configurados Tanner IV. Extremidades asimétricas, móviles, se evidenció Hallux Valgo bilateral, fuerza muscular Escala de Daniels 3/5, reflejos osteotendinosos 2/4. Neurológico vigil, activa, orientada, colaboradora, escala de Glasgow 15/15, puntos respuesta verbal 5/5pts, respuesta motora 6/6pts y respuesta ocular 4/4pts. Se planteó diagnóstico presuntivo de rhabdomyosarcoma en estudio por hallazgos ya descritos.

Por antecedentes de rectificación cervical, fue valorada por servicio de Neurocirugía, para descartar alteraciones de la columna vertebral, que condicionen la sintomatología presentada, sin embargo, consideraron que no tiene criterios quirúrgicos al momento de la evaluación de estudios de imágenes (resonancia magnética cerebral y tomografía de columna cervical). Se evidenció angioedema bpalpebral, bilateral que se extiende a extremidades superiores y dolor de fuerte intensidad a la movilización del cuello. (figura 2) por lo que, acudió a

valoración en Centro Cardiovascular Ascardio, donde realizaron ecosonograma de paquete vascular de cuello, para descartar Síndrome de Vena Superior (tos, edema, cianosis y disnea), sin evidencia de obstrucción venosa. Servicio de nefrología evaluó y descartó que la etiología del edema sea de origen renal. Servicio de anestesiología indica manejo del dolor con Ketoprofeno cada 8 horas y Acetaminofén cada 6 horas.

Cirugía pediátrica tomó biopsia muscular de trapecio izquierdo y recto abdominal. Por visualizar, a la exploración, Hallux Valgo bilateral(figura.3), y signos de osificación muscular(figura.4), se replanteó diagnóstico Fibrodiasplasia Osificante Progresiva a descartar, al ser signos patognomónicos, por ello se inició tratamiento a base de Dexametasona 0,6 mg/kg/dosis endovenosa por 72 horas luego 0,6 mg/kg/d endovenoso cada 6 horas, Ketoprofeno 50 mg endovenoso cada 8 horas, Gabapentina 300 mg OD a las 9pm, Montelukast 8 mg vía oral OD 4 pm, Acetaminofén 650 mg vía oral cada 6 horas, para manejo del dolor y medida antiinflamatoria, de acuerdo a las pautas establecidas por la Sociedad Española de Fibrodiasplasia Osificante Progresiva. Cinco días posteriores al inicio del tratamiento se evidenció ausencia de edema facial, mejoría franca del dolor y movilización pasiva del cuello (Figura 5).

El 23/02/22 paciente en estables condiciones generales, con ausencia del dolor a la movilización y palpación, disminución de inflamación de músculos rectos abdominales y trapecio izquierdo. Se recibió resultado de biopsia muscular que concluyó: segmentos de músculo con atrofia y fibrosis compatibles con fibromatosis y con etapa temprana de Fibrodiasplasia Osificante Progresiva. Como protocolo de estudio, fue valorada por servicio de Foniatría, quienes realizaron potenciales auditivos evocados, donde evidenciaron Hipoacusia Media Izquierda e Hipoacusia Superficial Derecha, que se asocia a Fibrodiasplasia, de igual forma fue estudiada por Genetista y concluye que dicho diagnóstico, es certero, tomando en cuenta, las características clínicas, sintomatología y mejoría franca con el tratamiento. Por su parte, servicio de Fisiatría y Rehabilitación, evalúa, y sugiere ejercicios para mantener la flexibilidad muscular y prevenir la osificación.

## DISCUSIÓN

El diagnóstico de Fibrodiasplasia Osificante Progresiva, se realiza por clínica, ya que, esta patología se caracteriza por malformaciones congénitas y por el desarrollo de placas de hueso maduro (con un patrón de osificación endocondral) en el seno del músculo y en otras estructuras ricas en tejido conjuntivo (4). Los defectos del hálux son un signo temprano y patognomónico en todos los casos de esta patología, tal como se puede apreciar en la paciente en la figura 3. La misma, es desencadenada con frecuencia, por lesiones en el tejido blando, ocasionando brotes que transforman los músculos, tendones, ligamentos, fascia, y aponeurosis, en huesos, limitando el movimiento, signos y síntomas evidenciados en la paciente evaluada y que se pueden estimar en la Figura 1.

El compromiso funcional es progresivo y altamente incapacitante. Aunque su transmisión es autosómica dominante, en la mayoría de los pacientes se debe a una nueva mutación en familias no afectadas previamente (2). Se caracteriza por la formación de hueso heterotópico en tejidos blandos, asociándose a diferentes malformaciones óseas, siendo la más característica la del primer dedo de ambos pies (*hállux valgus*) Figura 3 que se encuentra presente en el 95% de los casos, tal como lo refleja la paciente estudiada.

Generalmente, aparece en edades tempranas, surgiendo los primeros focos de osificación en la primera década de la vida y siendo difícil su diagnóstico en las etapas precoces de la enfermedad. La aparición de los focos de osificación no sigue una regla fija, aunque su distribución suele comenzar de forma craneocaudal y de proximal a distal, siendo las ubicaciones más frecuentes la cabeza, el cuello y la espalda como los hallazgos del caso presentado. Esta patología cursa en brotes, pudiendo estos ser desencadenados por traumatismos, procedimientos invasivos, infecciones o aparecer de forma espontánea como lo es en la adolescente.

En la actualidad, ningún tratamiento ha demostrado detener o curar la enfermedad, diferentes publicaciones sugieren que el uso de antiinflamatorios puede ayudar a disminuir la intensidad de los brotes (6). Se tratan los brotes con altas dosis de corticoides en las primeras 24 horas para intentar reducir la inflamación intensa y el edema tisular, si los brotes son

muy dolorosos pueden requerir un ciclo breve de analgesia narcótica además del uso de AINES, inhibidores de la cox-2 y glucocorticoides orales o intravenosos, además de relajantes musculares para aliviar los espasmos y mantener la actividad funcional(7) En este caso la paciente recibió Dexametasona 0,6 mg/kg/día cada 6 horas por 5 días (18-02 al 22/02/22) Ketoprofeno 50 mg cada 8 horas fijo por 5 días. Gabapentina 300 mg vía oral orden día 9pm, Metilprednisolona 30 mg/kg/día cada 8 horas (24/01/22) de acuerdo a protocolo de FOP España, luego 1 mg/kg/día cada 12 horas por 1 día, luego orden día y omitir el 27/02/22. Se sugiere hacer énfasis tanto en el manejo multidisciplinario que ayude a mejorar la calidad de vida y la movilidad de estos pacientes, como en las medidas preventivas (8,9). Estos hallazgos invitan al manejo multidisciplinario en aras de fortalecer el manejo clínico de la paciente, minimizar las complicaciones, reducir la estadía hospitalaria y además estimular el interés investigativo en la materia de las patologías consideradas raras a los médicos de pediatría.

#### Conflicto de intereses

Los autores no presentan ningún conflicto de intereses.

#### Derecho a la privacidad y consentimiento informado

Los autores declaran que en este artículo no aparecen datos de pacientes y las fotografías fueron autorizadas por la madre de la paciente.

#### Contribución de los autores

Las autoras somos responsables de la investigación y confirmamos la autoría de este trabajo. Todas las autoras hemos participado en su concepto y diseño, en la recogida de muestra, en el análisis e interpretación de los datos, escritura y corrección del manuscrito.

#### Consideraciones éticas

La madre de la participante, firmó el consentimiento informado antes de ofrecer la información solicitada a través de la valoración y exámenes paraclínicos. Se aseguró en todo momento la confidencialidad del

participante. No se vulnerarán ninguno de los principios éticos y bioéticos

#### REFERENCIAS

1. Morales-Piga A, Kaplan FS. Osteochondral diseases and fibrodysplasia ossificans progressiva. *Adv Exp Med Biol.* 2010; 686:335.
2. Kaplan, S.A., Chakkalakal, E.M. Shore. Fibrodysplasia ossificans progressiva: Mechanisms and models of skeletal metamorphosis. *Dis Model Mech*, 5 (2012), pp. 756-762 <http://dx.doi.org/10.1242/dmm.010280>
3. Morales-Piga A, Bachiller-Corral Francisco Javier, Sánchez-Duffhues Gonzalo. ¿Es la «fibrodysplasia osificante progresiva» una enfermedad de origen vascular? Un modelo patogénico innovador. *Reumatol Clin.* 2014. <http://dx.doi.org/10.1016/j.reuma.2014.05.001>
4. Kaplan FS, Tabas JA, Gannon FH, Finkel G, Hahn GV, Zasloff MA. The histopathology of fibrodysplasia ossificans progressiva. An endochondral process. *JBJS.*1993; 75:220–230.
5. Kaplan FS, Glaser DL, Hebela N, Shore EM. Heterotopic ossification. *J Am Acad Orthop Surg.* 2004; 12(2):116-250.
6. D.L. Glaser, F.S. Kaplan. Treatment considerations for the management of fibrodysplasia ossificans progressiva. *Clin Rev Bone Miner Metab*, 3 (2005), pp. 243-250
7. Rodríguez MI, Sánchez M, Giménez, Sánchez S, Bonillo A. Fibrodysplasia osificante progresiva, la enfermedad del hombre de piedra. *Anales de Pediatría* 2012; 77(4): 286-287
8. Storm S, Martínez G, Godoy L Storm S, Martínez G, Godoy L Fibrodysplasia osificante progresiva. Reporte de un caso y revisión de la literatura *Pediatr. (Asunción).* 2020; 47(1):44-47 (enero - abril)
9. María, Cases Jordán Morte Cabistany Carla, Peñalva Boronat Milagro Jiménez María, Torres María. Fibrodysplasia osificante progresiva: revisión bibliográfica. 2021, ISSN-e 2660-7085, Vol. 2, N°. 4, 2021. *Revista Sanitaria de Investigación*

## ANEXOS IMÁGENES



**Figura 1.- Aumento del Volumen Muscular del Trapecio Izquierdo**



**Figura 4. Signos de osificación muscular**



**Figura 2 Edema Bipalpebral**



**Figura 5. Paciente franca mejoría**



**Figura 3. *Hallux valgus*, el signo característico de la enfermedad.**

