

HETERODISPLASIA OSIFICANTE PROGRESIVA. OPCIONES DE TRATAMIENTO ORTOPÉDICO.

Montserrat Lozano Redondo, Leticia Gallego Díez, Ángel López González

Introducción

La heterodisplasia osificante progresiva (HOP) es una enfermedad genética rara ocasionada por un aumento en la expresión de la proteína ósea morfogenética 4, que condiciona la formación progresiva de hueso extraesquelético.

Objetivos

Presentar las opciones quirúrgicas para el tratamiento paliativo de esta enfermedad.

Material y metodología

Paciente mujer de 8 años con diagnóstico de HOP al nacimiento, confirmado genéticamente con mutación heterocigótica del gen GNSA1.

Antecedentes familiares: hermana gemela monocorial biamniótica con la misma mutación sin manifestaciones clínicas ortopédicas (solamente afectación cutánea).

Aparición progresiva desde el nacimiento de placas calcificadas en extremidades inferiores, región glútea, abdomen y región infraescapular izquierda que condiciona grave deformidad en miembro inferior izquierdo: flexo de cadera en abducción y rotación externa, flexo de rodilla de 90° y tobillo fijo. Posteriormente, afectación también de miembro inferior derecho con flexo de rodilla de 90°.

A los 2 años se detecta deformidad en procurvatum de la tibia izquierda debido a calcificación posterior de la pierna que actúa en forma de cuerda de arco, por lo que se realiza epifisodesis definitiva de fémur distal, tibia proximal y tibia distal interna.

A los 5 años se realiza epifisodesis definitiva de fémur distal derecho y exéresis de placa en glúteo derecho.

A los 6 años hemiepifisodesis anterior bilateral para intentar prevenir la progresión de la contractura en flexión: placa en ocho anterior en fémur distal derecho y hemiepifisodesis percutánea de la tibia proximal derecha; dos placas en ocho en cara anterior de tibia proximal.

En este año se retiran placas en ocho en fémur distal izquierdo por intolerancia al material de osteosíntesis.

Resultados

Dada la evolución clínica de la enfermedad y después de múltiples intervenciones quirúrgicas, actualmente la paciente presenta anquilosis de miembro inferior izquierdo con flexo de rodilla y de cadera y rigidez de rodilla derecha en flexo de 90° con leve movilidad de cadera.

Conclusiones

La HOP es una enfermedad que origina una limitación progresiva de la movilidad articular de difícil tratamiento en la que la cirugía no parece mejorar las deformidades asociadas, al menos en este caso.

