

FIBRODISPLASIA OSIFICANTE PROGRESIVA. PREVENCIÓN Y CUIDADOS DE LA PIEL

FIBRODYSPLASIA OSSIFICANS PROGRESSIVA. PREVENTION AND SKIN CARE

Autores:  David Palomar-Albert (*)^(1,2,3);  Federico Palomar-Llatas^(1,2);  María Isabel Pastor-Orduña^(1,2);
 Marta Escudero-Martínez^(1,2,3);  María Sanjuan-Roca^(1,2);  Jorge Zamora-Ortiz^(1,2,3,4).

(1) Máster Deterioro de la Integridad Cutánea, Úlceras y Heridas. Universidad Católica de Valencia.

(2) Cátedra Hartmann de Integridad y Cuidado de la piel. Universidad Católica de Valencia

(3) Departamento de Enfermería Universidad Católica de Valencia.

(4) Unidad de Úlceras. Hospital General Universitario de Valencia

Contacto (*): davidpalomaralbert@gmail.com

Fecha de recepción: 28/11/2022

Fecha de aceptación: 23/12/2022

Palomar-Albert D, Palomar-Llatas F, Pastor-Orduña MI, Escudero-Martínez M; Sanjuan-Roca M; Zamora-Ortiz J. Fibrodisplasia osificante progresiva. Prevención y cuidados de la piel. *Enferm Dermatol.* 2022; 16(47): e01-e04. DOI: 10.5281/zenodo.7556933.

RESUMEN:

Estudio de casos sobre la problemática asistencial de los pacientes con fibrosis displásica osificante progresiva (FOP), los cuales presentaban ulceración por calcificaciones en tejidos blandos. Se concluye incidiendo en el conocimiento de esta patología y aplicación adecuada de las recomendaciones de cuidados por los profesionales de enfermería, preferentemente de atención primaria.

Palabras clave: Calcificación. Enfermedad del hombre de piedra. Exostosis. Fibrosis ósea. Miositis osificante progresiva. Enfermedad de Münchmeyer.

ABSTRACT:

Case study on the care problems of patients with o dysplastic fibrosis ossificans progressive (FOP), who presented ulceration due to calcifications in soft tissues. We conclude by stressing the importance of knowledge of this pathology and the appropriate application of care recommendations by nursing professionals, preferably in primary care.

Keywords: Calcification. Stone man's disease. Exostosis. Bone fibrosis. Myositis ossificans progrediens. Münchmeyer's disease.

INTRODUCCIÓN:

La fibrodisplasia osificante progresiva (FOP) o miositis osificante es una enfermedad denominada "enfermedad de Münchmeyer" o también enfermedad del "hombre piedra", ya que los músculos tienen una consistencia dura. Es una enfermedad autosómica, congénita y progresiva que afecta al tejido conectivo⁽¹⁾, que provoca una osificación de los tendones, ligamentos y músculo esqueléticos provocando con el tiempo una inmovilidad progresiva del paciente y entra dentro del grupo de enfermedades raras de la Federación

Española de Enfermedades Raras (FEDER). En 2008, se fundó la A.E.F.O.P (Asociación Española de Fibrodisplasia Osificante Progresiva), <https://aefop-es.org/> con la finalidad de informar, y estar en contacto con otros afectados.

La patología fue descrita originariamente por Guy Patin en 1672, pero fue Münchmeyer, en 1969, cuando confirmó por primera vez el diagnóstico. Ya en 2006, investigadores de la Universidad de Pennsylvania, descubrieron el gen que la provoca, el ACVR1, que en los pacientes con FOP sufre una pequeña mutación, y cambia el mensaje genético creando un aumento de la proteína defectuosa BMP4.

La FOP es muy poco frecuente, la incidencia que presenta es de 1 personas cada 2 millones de personas indiferentemente al sexo, raza⁽¹⁻³⁾. En España, hay unos 28 afectados diagnosticados, aunque se estima que haya más casos. Suele debutar, por lo general, en la infancia con brotes de dolor, nódulo e inflamación muscular dando lugar con el tiempo a la "osificación" del músculo limitando la funcionalidad articular y repercutiendo con el paso del tiempo en las actividades de la vida diaria (AVD) de los pacientes, llevándolos a la incapacitación, presentando un aspecto y movilidad rígida, por lo que son dependientes y además su movilidad queda sujeta a una silla de ruedas ergonómicamente acoplada a su anatomía corporal.

Se caracteriza por anomalías esqueléticas en niños⁽¹⁻³⁾, presentando en el primer dedo del pie un hallux valgus "juanetes" en el 95% de los casos⁽¹⁾, que es una osificación heterotópica de la musculatura estriada, fascias, tendones y ligamentos, y progresión desde cabeza, cuello, espalda, tórax rígido, escoliosis, brazos con restricciones en la abducción, pelvis, miembros inferiores, alopecia, dolor y que pueden agudizarse los brotes por traumatismos, infecciones, procesos invasivos, cicatrices e incluso presentando masas sólidas irregulares, dolorosas a la palpación y que son calcificaciones (exostosis) en zonas de presión⁽⁴⁻⁶⁾ (Imágen1 y 2).

FORMACIÓN DERMATOLÓGICA

Por todo ello, es importantísimo el diagnóstico precoz, para evitar males mayores.



Imagen 1. Nódulos en piernas en paciente afectada por fibrod displasia osificante progresiva. (Fuente: imagen propia).



Imagen 2. Alopecia en paciente afectada por fibrod displasia osificante progresiva. (Fuente: imagen propia).

El diagnóstico de la FOP es diferencial a través de placa de radiología simple en aparato esquelético y tomografía (TAC) para calcificaciones en tejidos blandos, biopsia de nódulos (no es muy específica) en un principio y estudio genético.

Actualmente, no existe tratamiento efectivo, pero sí hay diversos ensayos clínicos a estudio que tratarían de evitar que progrese la enfermedad, administrando en fases agudas corticoides, antiinflamatorios, analgésicos, y anticuerpos monoclonales⁽³⁻⁵⁾.

Así mismo, el desconocimiento de las enfermedades raras por profesionales de enfermería, supone una deficiencia en los cuidados, sumado a una baja oferta en formación continuada de estas patologías en ámbitos tan importantes como es la atención primaria, lo que supone un punto negativo en la calidad de los cuidados que se dispensan a estos pacientes⁽⁴⁾.

Por ello, planteamos como objetivo de este estudio de casos el dar a conocer la problemática asistencial de los pacientes con fibrosis displásica osificante, a través de varios casos de ulceración por calcificaciones en tejidos blandos, exponiendo su evolución y recomendación de cuidados.

PRESENTACIÓN CLÍNICA Y CUIDADOS:

Los casos clínicos de FOP que presentamos a continuación padecían de úlceras por presión, localizadas en diversas zonas anatómicas como región isquial, cabeza primer metatarsiano, hombro, muslo posterior, talón y lesiones superficiales debidas a pequeños traumatismos.

En todos los casos se ha utilizado polihexanida como antiséptico para evitar la colonización de las heridas, los desbridamientos se han realizado con hidrogeles o apósitos de ringer en el caso de presentar necrosis en placa y desbridamiento cortante superficial deslaminando. Una vez que hay presencia plena de tejido de granulación se aplica ácido hialurónico o apósitos de colágeno liofilizado.

DESCRIPCIÓN DEL PRIMER CASO CLÍNICO:

Presenta de nódulo duro en hombro izquierdo con eritema doloroso, blando en el centro, de aproximadamente unos 1,5 cm y ligeramente fluctuante a la palpación, con un punto en el centro de 2 mm, que se abre espontáneamente (Imagen 3).



Imagen 3. Nódulo en zona deltoide del hombro izquierdo, en paciente con fibrod displasia osificante progresiva (Fuente: imagen propia).

El drenaje revela un aspecto y consistencia gomosa con un color anacarado. Se realiza lavado interno con jeringa cargada de polihexanida y se retira con pinzas y estilete los restos de detritus desprendidos del lecho. Se coloca mecha empapada con el antiséptico y apósito en cinta de DACC (cloruro de diaquilcarbamil) (Imagen 4) y apósito secundario de espuma.



Imagen 4. Curas con antiséptico de polihexanida y mecha de DACC. (Fuente: imagen propia).

Esta pauta se realiza diariamente hasta observar en su interior tejido de granulación. Se continúa mechando con la cinta de DACC y se aplica, como apósito secundario, terapia de presión negativa de un solo uso durante un periodo de 4 semanas con cambios una vez a la semana (Imagen 5).



Imagen 5. Aplicación de terapia de presión negativa en zona afectada (Fuente: imagen propia).

Una vez retirada la terapia de presión negativa se continúa el mechado insinuándose por la vía de salida unos milímetros de profundidad y aplicando ácido hialurónico hasta su completa resolución (Imagen 6).



Imagen 6. Cicatrización de la lesión (Fuente: imagen propia).

DESCRIPCIÓN DEL SEGUNDO CASO CLÍNICO:

Úlcera por presión en talón derecho, la paciente presenta un eritema en cara externa con dolor que hace que no pueda descansar estando acostada.

Se le recomienda aceites de ácidos grasos hiperoxigenados y talonera de espuma. Tras un periodo de 15 días la lesión presenta estrías que tienden a romper la epidermis y ulcerarse (Imagen 7).



Imagen 7. Estrías en talón, hiperqueratosis y lesión ulcerativa (Fuente: imagen propia).

Al no presentar tejido desvitalizado, se realiza limpieza con solución salina, se aplica fomentos con polihexanida, apósito de colágeno liofilizado y apósito primario de espuma. Para aliviar al máximo las presiones se le recomienda estando en la cama el uso de taloneras de silicona. Una vez cicatrizada, se aconseja hidratación de cicatriz y de las hiperqueratosis (Imagen 8).



Imagen 8. (Izq.) apósito de colágeno liofilizado. (Dcha.) lesión epitelizada (Fuente: imagen propia).

Como prevención, se pauta hidratación diaria de la piel para evitar sequedad y estar la piel más elástica, prevenir prurito y lesiones por rascado. Se le realiza prótesis para evitar traumatismos y roces en zonas de alto riesgo de ulcerarse como es el caso de halux valgus (Imagen 9).



Imagen 9. Pie derecho prótesis metatarsiana de silicona. Pie izquierdo talonera de silicona/espuma (Fuente: imagen propia).

FORMACIÓN DERMATOLÓGICA

Se aconseja no realizar actividades que puedan originar caídas y traumatismos. Evitar las cirugías menores que no comprometan la vida del paciente (nódulos dolorosos) e inyecciones intramusculares, estas deberían de ser subcutáneas, aunque los pacientes refieren que ahora con la vacuna del COVID, los vacunados, no han tenido problemas por el tipo de pinchazo.

Pueden salir nuevos brotes espontáneos, sin estar relacionados con lo anterior, tienen a la palpación pequeños nódulos óseos de aspecto rugoso, estriado e irregulares denominados comúnmente como espinas de rosal.

Es importantísimo, que los pacientes estén rodeados de buenos profesionales, en primaria como en especializada, la formación en enfermedades denominadas raras es uno de los objetivos que debe de tener la administración, esto influirá a una mejor asistencia a nuestros pacientes y por consiguiente una mejor calidad de vida y seguridad.

CONFLICTOS DE INTERÉS:

Los autores indican que no tienen conflictos de interés.

AGRADECIMIENTOS:

Los autores quieren agradecer a Patricia, la paciente FOP que ha accedido de forma generosa a publicar las fotografías de este estudio, así como por su sonrisa y alegría que nos transmite cada día a día en nuestra labor asistencial.

BIBLIOGRAFÍA

1. Rodríguez Lucenilla M, Sánchez Forte M, Giménez Sánchez F, Salvador Sánchez J, Bonillo Perales A. Fibrodisplasia osificante progresiva, la enfermedad del hombre piedra. [Carta al editor]. *An Pediatr (Barc)*. 2012;77(4): 286-7. DOI: 10.1016/j.anpedi.2012.02.003.
2. Sferco A, Naser C, Robledo H, Fili T, Tramunt B. Fibrodisplasia osificante progresiva: Pautas para su reconocimiento. *Arch Argent Pediatr*. 2001; 99(3): 249-52. [[Google Scholar](#)]
3. Arén Frontera JJ, López Garrido J, Martínez Álvarez LJ, Cordero López JL, Ortiz Gómez GA. Manejo del dolor en la fibrodisplasia osificante progresiva. *Rev Soc Esp Dolor*. 2014; 21(5):254-8. [[SciELO](#)]
4. Morales-Piga A, García Ribes M, Arribas Álvaro P, Casado Álvaro C, Posada de La Paz M, Bachiller-Corral J. ¿Hay lugar en atención primaria para las enfermedades poco frecuentes? El caso de la fibrodisplasia osificante progresiva. *Aten Primaria*. 2013; 45(6):324-8. DOI: 10.1016/j.aprim.2012.11.014.
5. Pérez-Seoane Cuenca B, Merino Muñoz R, de José Gómez MI, García-Consuegra Molina J. Fibrodisplasia osificante progresiva: aportación de 2 casos. [Carta al director]. *An Pediatr (Barc)*. 2006; 64(2):183-5. [[Google Scholar](#)]
6. Asociación Española contra las Enfermedades Neuromusculares (ASEM). Fibrodisplasia osificante progresiva. Barcelona: ASEM (Derechos de traducción cedidos por la AFM, Association Française contre les Myopathies); 2003. ISBN. 84-688-0432-0 [[Internet](#)].