



## FAIT CLINIQUE / CASE REPORT

## Fibrodysplasie ossifiante progressive (FOP) à propos d'un cas

*Fibrodysplasia ossificans progressiva (FOP), a case report.*

**BADJI Nfally \*, Coumba K DIENG, Papa Malick DIOUF.**

Service de radiologie, Centre Hospitalier National, Universitaire d'Enfants Albert Royer, Dakar-Sénégal.

### Mots-clés :

Fibrodysplasie ossifiante progressive, Radiographie.

### Keywords :

Fibrodysplasia ossificans progressiva, standard x-ray.

### \*Auteur

#### correspondant

BADJI Nfally  
Email : [Nfallyb79@gmail.com](mailto:Nfallyb79@gmail.com)  
Service de radiologie, Centre Hospitalier National, Universitaire d'Enfants Albert Royer

**Reçu le :** 02 décembre 2024

**Accepté le :** 24 février 2025

### RÉSUMÉ

La fibrodysplasie ossifiante progressive (FOP) ou myosite ossifiante est une maladie génétique progressive extrêmement rare qui touche une personne sur un million. Le mode de transmission de la FOP est autosomique dominant, sans association avec la race, le sexe ou la répartition géographique. Nous rapportons un cas de fibrodysplasie ossifiante progressive (FOP) ou myosite ossifiante d'un patient de 05 ans reçu pour suspicion de maladie des exostoses multiples. L'examen clinique a permis d'objectiver une limitation de la mobilité articulaire du rachis, des épaules, des coudes et une déformation du squelette dans le sens craniocaudale et proximo-distale. Le diagnostic de FOP avait été évoqué devant les aspects typiques à la radiographie standard du squelette. Le patient avait bénéficié d'un traitement à base de corticoïdes et d'anti-inflammatoires. L'évolution était émaillée par des épisodes de poussées et remissions suivie de décès dans un tableau de détresse cardio-respiratoire.

### ABSTRACT

Fibrodysplasia ossificans progressiva (FOP) or myositis ossificans is an extremely rare progressive genetic disease that affects one in a million people. The mode of transmission of FOP is autosomal dominant, with no association with race, sex or geographic distribution. We report a case of fibrodysplasia ossificans progressiva (FOP) or myositis ossificans in a 5-year-old patient admitted for suspected multiple exostoses disease. The clinical examination revealed limited joint mobility of the spine, shoulders, elbows and a skeletal deformation in the craniocaudal and proximo-distal directions. The diagnosis of FOP had been suggested by the typical appearances on standard skeletal radiography. The patient had received treatment with corticosteroids and anti-inflammatories. The course was punctuated by episodes of flare-ups and remissions followed by death in a picture of cardio-respiratory distress.

## 1. Introduction

La fibrodysplasie ossifiante progressive (FOP) ou myosite ossifiante est une maladie génétique progressive extrêmement rare qui touche une personne sur un million [1]. Le mode de transmission de la FOP est autosomique dominant, sans association avec la race, le sexe ou la

répartition géographique. Une mutation du gène ACVR1/ALK2 a été identifiée comme la mutation causale de la FOP [2]. Les examens d'imagerie détectent l'ossification précoce et identifient celle qui est hétérotopique mature [3]. Nous allons à travers ce cas clinique illustrer à la radiographie standard les aspects typiques de FOP.



## 2. Observation

AD 5ans reçu pour suspicion de maladie exostosante avec limitation de la mobilité articulaire du rachis des épaules et des coudes. L'examen clinique retrouve une déformation du squelette dans le sens cranio-caudale et proximo-distale. Les atteintes touchent les épaules, le bas du dos, les hanches et les membres (**figure 1**). Un raccourcissement et déformation en hallux valgus du premier rayon et du 5ème rayon des pieds et des mains (**figure 2**). Devant ce tableau une radiographie du squelette a été réalisée et a permis d'objectiver des coulées osseuses en bande des parties molles cervico-dorso-lombosacrées (**figure 3**) et également au niveau du gril costal et des bras réalisant un aspect dédoublé des os et de véritables ponts osseux (**figure 4**). Aux pieds, un aspect caractéristique d'hallux valgus avec un aspect court

et trapu des premiers métatarsiens qui présentent des extrémités rétrécies et déviées en dedans ; hypoplasie des phalanges moyennes des 2em au 5eme rayons et une aplasie des phalanges distales du 5eme rayon (**figure 5**). Aux mains on note une brièveté du métacarpe et de la phalange proximale des pouces, une hypoplasie des phalanges moyennes des 2eme et 5eme rayons. La maturation osseuse était retardée avec un âge osseux estimé à 4ans. Devant ces aspects caractéristiques à la clinique et à la radiographie une fibrodysplasie osseuse progressive a été évoquée. L'évolution était émaillée par des poussées et remissions suivie de décès dans un tableau de détresse cardio-respiratoire.



**Figure 1.** Déformation du squelette dans le sens cranio-caudale et proximo-distale. Les atteintes touchent les épaules, le bas du dos, les hanches et les membres



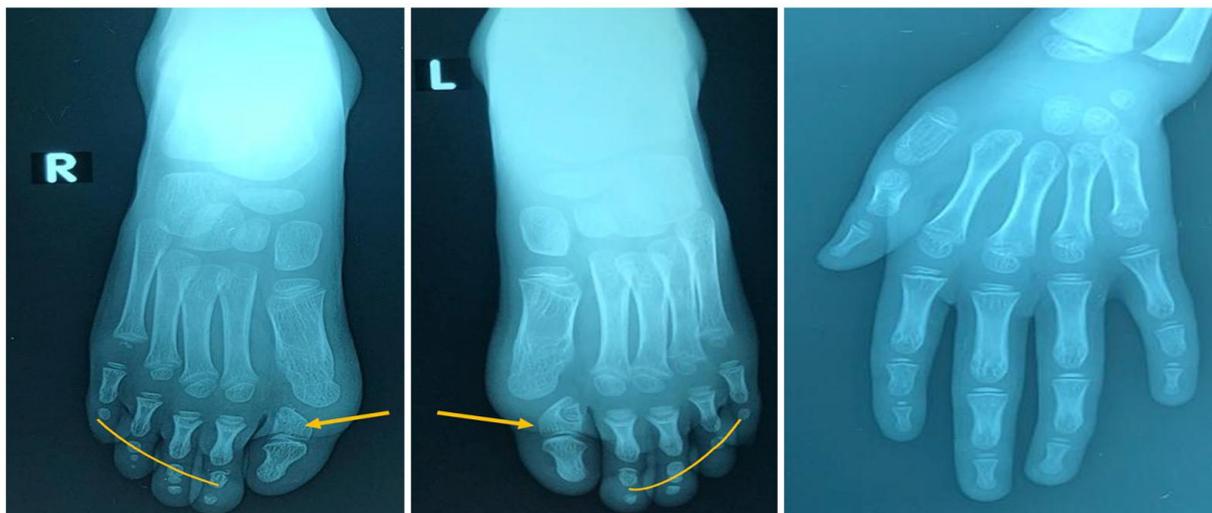
**Figure 2.** Aspect de gros orteil raccourci et déformé en hallux et une hypoplasie du 5eme rayon de la main gauche



**Figure 3.** Coulées osseuses en bande des parties molles cervico-dorso-lombosacrées (flèches).



**Figure 4.** Coulées osseuses en bande des parties molles des bras et du gril costal réalisant un aspect dédoublé des os.



**Figure 5.** Déformation en hallux valgus avec un aspect court et trapu des premiers métatarsiens (flèches) avec une hypoplasie des phalanges moyennes des 2<sup>em</sup> au 5<sup>em</sup> rayons (arcs) et une aplasie des phalanges distales du 5<sup>em</sup> rayon des pieds. Retard de l'âge osseux (main).

### 3. Discussion

La fibrodysplasie ossifiante progressive est une maladie génétique rare et gravement invalidante qui affecte les tissus mous. Il s'agit d'une maladie congénitale avec un mode de transmission autosomique dominant, sans association avec la race, le sexe ou la répartition géographique. Une mutation du gène *ACVR1/ALK2* a été identifiée comme la mutation causale de la FOP. Les travaux de Kaplan ont contribué à une meilleure compréhension de la physiopathologie de l'ostéogenèse endochondrale hétérotopique post-natale [4].

La FOP se caractérise par une ossification hétérotopique extra-squelettique progressive et des déformations du gros orteil. Le diagnostic de cette maladie rare reste clinique. Classiquement l'examen clinique retrouve constamment une anomalie congénitale du gros orteil type raccourcissement et/ou déformation en hallux. Ces anomalies malformatives sont volontiers symétriques aux mains et aux pieds. [5]. Chez notre patient les motifs de consultations étaient la limitation de la mobilité du rachis, des épaules et des coudes associés à une déformation du squelette. Les atteintes touchaient les épaules, le bas du dos, les

hanches et les membres. C'est devant ce tableau qu'une maladie exostosante avait été évoquée. Cependant un examen clinique bien conduit nous avait permis de retrouver le caractère bilatéral et symétrique des atteintes au niveaux des extrémités des membres supérieurs et inférieurs avec un aspect typique de gros orteil raccourci et déformé en hallux. Ces déformations peuvent s'accompagner lors des poussées évolutives, chez le jeune enfant, de nodules sous-cutanés du cuir chevelu qui disparaissent secondairement [5]. C'était le cas chez notre patient. Les biopsies sont formellement contre-indiquées car elles favorisent la survenue de poussée évolutive de l'ossification ce qui explique le rôle capital de l'imagerie dans le diagnostic différentiel [3].

L'imagerie détecte l'ossification précoce des parties molles et permet de réaliser une cartographie exhaustive des foyers d'ossification à la phase d'état et la recherche de complications thrombo-emboliques [6]. Chez notre patient la radiographie a permis de poser le diagnostic en mettant en évidence des coulées osseuses en bande des parties molles cervico-dorso-lombosacrées et également au niveau costal et au niveau des bras réalisant un aspect dédoublé des os et de véritables ponts osseux. Ces aspects ne doivent pas être confondus avec l'hétérodysplasie osseuse progressive qui se traduit

par une ossification initiale de la peau ensuite des tissus profonds avec une distribution asymétrique sans systématisation et une progression anarchique [5].

Aux pieds, un aspect caractéristique d'hallux valgus avec un aspect court et trapu des premiers métatarsiens qui présentent des extrémités rétrécies et déviées en dedans ; hypoplasie des phalanges moyennes des 2<sup>ème</sup> au 5<sup>ème</sup> rayons et une aplasie des phalanges distales du 5<sup>ème</sup> rayon.

Aux mains on note une brièveté du métacarpe et de la phalange proximale des pouces, une hypoplasie des phalanges moyennes des 2<sup>ème</sup> et 5<sup>ème</sup> rayons. La maturation osseuse était retardée avec un âge osseux estimé à 04ans. Ces anomalies des extrémités ont été décrites dans la littérature [1,5,6].

La manifestation du gène peut être irrégulière, comme en témoignent les anomalies des extrémités observées parfois dans les familles des malades selon Janoff et al. [7]. Cependant ces dernières ne doivent pas être confondues avec certaines pathologies congénitales osseuses telle que la maladie exostosante.

La mutation du gène ACVR1/ALK2 ainsi que le dosage des phosphatases alcalines permettent de poser le diagnostic de certitude [4].

Les traitements proposés dans cette affection sont souvent décevants et aucun n'a fait la preuve de sa parfaite efficacité. Les corticoïdes et les anti-inflammatoires ont été les plus communément utilisés [8].

L'évolution est lentement progressive et extrêmement capricieuse et se fait par poussée dans le sens cranio-caudal et proximo-distal et inexorablement vers un tableau de « l'homme pétrifié » et au décès du fait des problèmes respiratoires et de dénutrition ou parfois par des complications thrombo-emboliques [9].

### Conflit d'intérêt

Les auteurs déclarent n'avoir aucun conflit d'intérêt

### 4. Conclusion

La fibrodysplasie ossifiante progressive est une maladie génétique extrêmement rare dont le diagnostic est essentiellement clinique caractérisé par des déformations du squelette dans le sens cranio-caudal et proximo-distal et une anomalie

congénitale du gros orteil type raccourcissement et/ou déformation en hallux la différenciant des autres pathologies osseuses congénitales. Son évolution se fait vers des complications cardio-respiratoires mettant en jeu le pronostic vital.

### 5. Références

1. Elamin M, Almutasim Ibrahim A, Omer A. Fibrodysplasia Ossificans Progressiva: A Report of Four Cases. *Cureus* March 2022;14(3):2-6.
2. Akyuz G, Gencer-Atalay K, Ata P: Fibrodysplasia ossificans progressiva: lessons learned from a rare disease. *Curr Opin Pediatr* 2019, 31:716-22.
3. Kaplan FS, Strear CM, Zasloff MA. Radiographic and scintigraphic features of modeling and remodeling in the heterotopic skeleton of patients who have fibrodysplasia ossificans progressiva. *Clin Orthop Relat Res* 1994 Jul;(304):238-47.
4. Kaplan, F S; McCluskey, W; Hahn, G; Tabas, J A; Muenke, M; Zasloff, M A. Genetic transmission of fibrodysplasia ossificans progressiva. Report of a family.. *The Journal of Bone & Joint Surgery* 75(8):p 1214-1220, Aug 1993.
5. Maroteaux P, Le Merrer M. Maladies osseuses de l'enfant. Paris (FR) : Flammarion Médecine-Sciences; 2002. P. 463-465.
6. Bauer, A.H., Bonham, J., Gutierrez, L. et al. Fibrodysplasia ossificans progressiva: a current review of imaging findings. *Skeletal Radiol* 47, 1043–1050 (2018).
7. Janoff HB, Muenke M, Johnson LO, Rosenberg A, Shore EM, Okereke E, Zasloff M, Kaplan FS. Fibrodysplasia ossificans progressiva in two half-sisters: evidence for maternal mosaicism. *Am J Med Genet* 1996 Feb 2;61(4):320-4.
8. Haga N, Nakashima Y, Kitoh H, Kamizono J, Katagiri T, Saijo H, Tsukamoto S, Shinoda Y, Sawada R, Nakahara Y. Fibrodysplasia ossificans progressiva: Review and research activities in Japan. *Pediatr Int* 2020 Jan;62(1):3-13.
9. Kaplan FS, Zasloff MA, Kitterman JA, Shore EM, Hong CC, Rocke DM: Early mortality and cardiorespiratory failure in patients with fibrodysplasia ossificans progressiva. *J Bone Joint Surg Am* 2010, 92:686-910.