

# INFORME DE CASO

## Exostosis múltiple hereditaria. Presentación de un caso

Dr. Pedro Manuel Pérez Gómez

Especialista de I Grado en Ortopedia y Traumatología. Máster en Longevidad Satisfactoria. Asistente. Hospital General Docente "Dr. Agostinho Neto". Guantánamo. Cuba.

---

### RESUMEN

Se presenta un paciente con varias tumoraciones en huesos largos de miembros superiores e inferiores, acompañado de dolor y rango de movimientos limitados en algunas articulaciones, así como cojera durante la marcha debido a discrepancia de miembros inferiores, al cual se le realiza además del examen físico, varios estudios radiológicos para diagnosticar la lesión, pues no pudo ser posible de manera anatomopatológica debido a negativa del paciente. Se exponen: tratamiento, y resultados, así como el anexo de imágenes radiográficas que permiten mejor conocimiento, diagnóstico y manejo de la entidad.

**Palabras clave:** exostosis múltiple, tumoraciones, hereditaria, radiología

---

### INTRODUCCIÓN

La Exostosis Múltiple Hereditaria es una condición médica rara en que múltiples espuelas óseas se desarrollan en los huesos de un niño. Es un desorden autosómico dominante, (significa que este paciente es capaz de transmitir la enfermedad en un 50 % a sus hijos), manifestado por múltiples osteocondromas y frecuentemente asociado con características deformidades progresivas del esqueleto. Se asocia con mutaciones en por lo menos tres genes diferentes.

Es caracterizado por el crecimiento de tumores benignos cubiertos por capas de cartílago en áreas de crecimiento activo de hueso, particularmente en la metafisis de los huesos largos (Figura 1). Existen evidencias de alteración en la remodelación metafisaria con deformación

del hueso afecto y retraso asimétrico del crecimiento longitudinal óseo. Estas capas de cartílago son encontradas primariamente en la región yuxta epifisal de más rápido crecimiento en la porción final de huesos largos. Pueden ser redondeados o afilados y continúan creciendo mientras el niño crece. Terminan de crecer cuando finaliza el crecimiento de la persona.

Esta afección es similar en ambos sexos, aunque existe una predilección por el masculino y se estima que ocurre en uno de cada 50 000 personas. Es frecuente también su aparición en el borde vertebral escapular, costillas y crestas iliacas. Se acompaña de dolor y las más comunes deformidades incluyen corta estatura, discrepancia en longitud de extremidades, deformidades en valgo de rodillas y tobillos, asimetría de pectorales, cintura pélvica, arqueamiento del radio con desviación cubital de la muñeca y subluxación de la cabeza radial. Dependiendo de su localización, también puede aparecer dolor o entumecimiento por compresión de nervios, compromiso vascular, irritación de tendones y músculos, así como disminución en el rango de movimiento articular.

Pacientes con esta enfermedad tienen un incremento de riesgo de presentar condrosarcomas en el futuro. El crecimiento de una lesión después de la madurez del esqueleto debe levantar una sospecha de malignidad. Adicionalmente, la presencia en un adulto de un osteocondroma con un casquete del cartílago mayor de 2 a 3 cm, calcificaciones dispersas en la cubierta cartilaginosa, o desarrollo de una masa de tejidos blandos con calcificaciones o sin éstas, se asocia a un aumento de la oportunidad de malignidad. Las lesiones alrededor de la cintura escapular y pelvis son las que tienen mayor riesgo de complicaciones.

La cirugía, terapia física y alivio del dolor son las opciones de tratamiento. Históricamente, John Hunter fue quizás el primero en comentar acerca de esta afección. En 1786 describió un paciente. En 1814, Boyer publicó la primera descripción de una familia con exostosis múltiple congénita y esto fue seguido por la descripción de Guy de una segunda familia en 1825. La mayoría de los aspectos clínicos de la enfermedad son descritos a finales de los años 1800. El término exostosis múltiple es dado por Virchow en 1876. En 1891, Bessel-Hagen fue el primero en discutir acerca del crecimiento excéntrico e irregular de osteocondromas en el antebrazo y los consiguientes problemas causantes. Esta entidad es introducida en la literatura americana por Ehrenfried.

En 1943 Jaffe hizo una significativa contribución para elucidar más allá de la enfermedad y ayudar a diferenciarla de la enfermedad de Ollier. Como la exostosis múltiple congénita, la enfermedad de Ollier tiene

muchas lesiones cartilaginosas benignas en hueso pero son encondromas localizados en el interior de los huesos tubulares.

Sinonimia: osteocondromatosis, osteocondromata múltiple hereditario o congénito, displasia condral osteogénica, osteoma condral, condrodisplasia deformante, enfermedad exostósica, condrodisplasia deformante hereditaria, osteomatosis múltiple, enfermedad osteogénica, y aclasia diafisaria entre otras.

La exostosis múltiple hereditaria es frecuentemente encontrada en caucásicos y afecta 0.9 a 2 individuos por 100.000; se identifican predomios más altos de la condición en comunidades aisladas tal como los Chamorros de Guam (isla occidental del pacífico, perteneciente a EUA) o el Ojibway, comunidad india de Pauingassi en Manitoba, Canadá.

## **PRESENTACIÓN DEL CASO**

Se trata de un paciente masculino de 20 años de edad, raza negra, que es atendido en el departamento de consulta externa del Hospital Estatal de Oshakati, república de Namibia en noviembre de 2009.

El enfermo de baja estatura aquejaba dolor en zonas cercanas a las articulaciones de los miembros, presentaba deformidades de las extremidades superiores e inferiores debido al aumento de volumen en ambas muñecas, extremo distal de muslos y proximal de ambas piernas, de consistencia pétreo, adherido a planos profundos, bien delimitados y no movibles. Limitación de los movimientos de ambas rodillas, tobillos y muñecas, debido a un rango articular no funcional, cojera durante la marcha y discrepancia en longitud de todos los miembros. Refería además sensación de entumecimiento distal en todos los miembros, pero no de forma mantenida.

Se examina minuciosamente al paciente en las posiciones de sentado, de pie y en decúbito supino y prono sin vestuario alguno (siempre cuidando el pudor). Alegaba como dato adicional que su padre presentaba similares características físico anatómicas a él.

## **DISCUSIÓN DEL CASO**

El diagnóstico diferencial se realiza teniendo en cuenta el curso evolutivo que habían tenido las lesiones, así como la clínica y radiología de otros tumores benignos de origen cartilaginoso, tales como: osteocondroma solitario, encondromatosis o enfermedad de Ollier, condroma perióstico

yuxtacortical, condroblastoma, osteocondromatosis sinovial y el condrosarcoma (como tumor maligno).

El diagnóstico definitivo de Exostosis múltiple hereditario fue hecho teniendo en cuenta la historia de antecedentes familiares, interrogatorio, el examen físico y estudios radiológicos. La confirmación de la entidad no fue posible realizarla por estudios histológicos, pues el paciente no aceptó el tratamiento quirúrgico, no obstante la radiografía simple es una técnica no invasiva, económica que proporciona una imagen patológica grosera de un tumor del hueso. Se considera una de las herramientas de diagnóstico más eficaces en la oncología ortopédica y a menudo puede, por sí solo, proporcionar un diagnóstico correcto.

El tratamiento consistió en la administración de antiinflamatorios no esteroideos y analgésicos para disminuir y aliviar la inflamación y el dolor de las zonas afectadas respectivamente, terapia física y rehabilitación, uso de calzado ortopédico y deambulación con ayuda de muletas.

A finales del mes de febrero de 2010, durante seguimiento clínico por consulta se constataron resultados alentadores, pues el rango de movimientos articulares logrados fue adecuado para la realización de las principales funciones diarias, había ausencia de dolor articular y la marcha era satisfactoria pues se había corregido la discrepancia de miembros inferiores con el uso de calzado ortopédico. Las deformidades lógicamente persistían, pero el estado general y funcional del paciente era satisfactorio. La valoración clínica radiológica continuó bimestralmente hasta la culminación de este trabajo en el país.

## **REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS**

1. Barros Filho TE, Oliveira RP, Taricco MA, González CH. Hereditary multiplex exostoses and cervical ventral protuberance causing dysphagia. A case report. Spine. 1995; 20: 1640-1642.
2. Bay JO, Ray-Coquard I, Fayette J. Groupe Sarcome Francais. Docetaxel and gemcitabine combination in 133 advanced soft-tissue sarcomas: a retrospective analysis. Int J Cancer. 2007; 119(3):706-11.
3. Poster DE. Clinical and radiographic analysis of osteochondromas and growth disturbance in hereditary multiple exostoses. JP. 2007; 20:246.
4. Curso pre-congreso. Manejo actual de los tumores óseos. Congreso de Ortopedia y Traumatología. La Habana: CCOI Frank País, Septiembre de 2011.

5. D'Ambrosia R, Ferguson AB. The formation of osteochondroma by epiphyseal cartilage transplantation. *Clin Orthop*. 1968; 61: 103-115.
6. De Gauzy JS, Kany J, Darodes P, Dequae P, Cahuzac JP. Kienbock's disease and multiple hereditary osteochondromata: a case report. *J Hand Surg [Am]*. 1999; 24: 642-646.
7. Guo W, Tang S, Dong S, Li X. Resection and reconstruction for tumors of iliac bone. *Zhonghua Wai Ke Za Zhi*. 2007; 44(12):813-6.
8. Hereditary Multiple Exostoses [Internet]. 2010. Disponible en: <http://www.wikipedia.org>.
9. Interpretación Clínica y radiológica de los Tumores del Hueso. 2010
10. Stieber JR, Pierz KA, Dormans JP. Hereditary Multiple Exostoses: A Current Understanding of Clinical and Genetic Advances. 2009.
11. Jemal A, Siegel R, Ward E. Cancer statistics 2007. *CA Cancer J Clin*. 2007; 57:43-66.
12. Kivioja A, Ervasti H, Kinnunen J, Kaitila I, Wolf M, Böhling T. Chondrosarcoma in a family with multiple hereditary exostoses. *J Bone Joint Surg Br*. 2000; 82: 261-266.
13. Knox K, Bitzos I, Granick M, Datiashvili R, Benevenia J, Patterson F. Immediate reconstruction of oncologic hemipelvectomy defects. *Ann Plast Surg*. 2007; 57(2):184-9.
14. Maki RG, Wathen JK, Patel SR. Randomized phase II study of gemcitabine and docetaxel compared with gemcitabine alone in patients with metastatic soft tissue sarcomas: results of sarcoma alliance for research through collaboration study 002 [corrected]. *J Clin Oncol*. 2007; 25(19):2755-63.
15. Messalli EM, Mainini G, Scaffa C. Raloxifene therapy interacts with serum osteoprotegerin in postmenopausal osteoporosis. *Maturitas*. 2007, 56: 38-44.
16. Pisters PW, O'Sullivan B, Maki RG. Soft tissue sarcomas. In: Kufe DW, Bast RC, Hait WN, editors. *Cancer Medicine*. 7<sup>th</sup>ed. Hamilton, Ontario: BC Decker; 2007. p.1694-720.
17. Porter DE, Simpson AH. The neoplastic pathogenesis of solitary and multiple osteochondromas. *J Pathol*. 2008; 188: 119-125.
18. Schmale GA, Conrad EU, III, Raskind WH. The natural history of hereditary multiple exostoses. *J Bone Joint Surg Am*. 1994; 76: 986-992.
19. Shoback D. Update in osteoporosis and metabolic bone disorders. *J Clin Endocrinol Metab*. 2007; 7: 289-300.
20. Stinchcombe TE, Walters R, Khandani AH. Radiation-induced sarcoma after high-dose thoracic radiation therapy in non-small-cell lung cancer. *J Clin Oncol*. 2007; 25:1621-3.
21. Surveillance, Epidemiology, and End Results (SEER) Program [internet]. [Citado 15 septiembre 2007]. Disponible en: <http://www.seer.cancer.gov>

22. Tumores óseos condroides: condromas versus condrosarcomas convencionales. Revista Chilena de Radiología. 2005; 11(4): 170-178.
23. Zambon P, Ricci P, Bovo E. Sarcoma risk and dioxin emissions from incinerators and industrial plants: a population-based case-control study (Italy). Environ Health. 2007; 16:6-19.

**Recibido:** 23 de noviembre de 2011

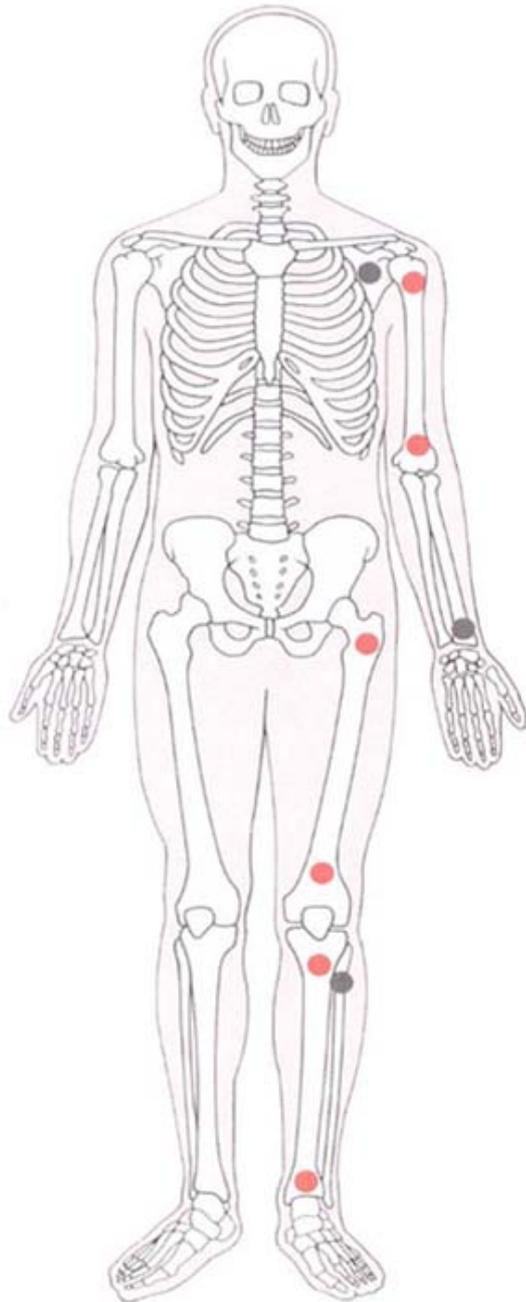
**Aprobado:** 16 de diciembre de 2011

**Dr. Pedro Manuel Pérez Gómez.** Hospital General Docente "Dr. Agostinho Neto". Guantánamo. Cuba. Email: [pedro@hgdan.gtm.sld.cu](mailto:pedro@hgdan.gtm.sld.cu)

## ANEXOS.

**Figura 1.**

Exostosis osteocartilaginosa múltiple



- Localizaciones frecuentes
- Localizaciones menos frecuentes

**Figura 2. RADIOGRAFÍAS REALIZADAS AL PACIENTE.**

