

Exostosis cartilaginosa múltiple

Multiple cartilaginea exostosis

Yaquelín González Ricardo,^I María Marco Maya,^{II} Milagros Verde Castillo,^{III} Taira Maceo Coello^{IV}

^I Especialista de I Grado en Endocrinología, Máster Atención Integral al Niño. Aspirante a investigadora. Instructora. Hospital Pediátrico Docente San Miguel del Padrón. La Habana, Cuba.

^{II} Especialista I Grado en Medicina General Integral e Imaginología, Aspirante a investigadora. Hospital Pediátrico Docente San Miguel del Padrón. La Habana, Cuba.

^{III} Especialista I Grado en Medicina General Integral y en Pediatría. Máster Atención Integral al Niño. Hospital Pediátrico Docente San Miguel del Padrón. La Habana, Cuba.

^{IV} Licenciada en Enfermería. Máster en Atención Integral a la Mujer. Policlínico Docente «Luis A. Carbo Ricardo», San Miguel del Padrón. La Habana, Cuba.

RESUMEN

La exostosis cartilaginosa múltiple es un trastorno autosómico dominante caracterizado por múltiples excrecencias de cartílago, generalmente localizadas en los huesos de las extremidades. Esta enfermedad se ha asociado con el síndrome de Langer Giedion, la leucemia mieloide aguda, la espondilitis anquilosante y el síndrome de Down. Se documenta el caso de una niña de 6 años que presentó tumoraciones en las extremidades, las costillas y alteraciones en el cráneo. Al parecer, es el primer caso de exostosis cartilaginosa múltiple, atendido y documentado en el Hospital Pediátrico Docente de San Miguel del Padrón.

Palabras clave: Exostosis cartilaginosa múltiple, excrecencias, osteocondroma.

ABSTRACT

The multiple cartilaginea exostosis is an autosomal dominant disorder characterized by multiple cartilage excrescences generally located in bones of extremities. This disease has been associated with the Langer Giedion syndrome, acute myeloid leukemia, ankylosing spondylitis and Down's syndrome. Authors present the case a girl aged 6 presenting tumor in extremities, the ribs and skull alterations. Apparently, this is the first

case of multiple cartilaginea exostosis cared for and documented in the Children Teaching Hospital of San Miguel del Padrón municipality.

Key words: Multiple cartilaginea exostosis, excrescences, osteochondroma.

INTRODUCCIÓN

El osteocondroma es el más común de los tumores óseos benignos, por lo general es único, pero en ocasiones se presenta como parte de la exostosis cartilaginosa múltiple y es muy infrecuente su presencia antes de los 10 años de edad.

Esta enfermedad, se caracteriza por múltiples excrescencias cartilagosas localizadas por lo general en las diáfisis de huesos de las extremidades, también, en la cintura escapular, costillas, vértebras, esternón y huesos del carpo.¹⁻³ Estas prominencias locales de la cortical del hueso están cubiertas por una capa de cartilago hialino proliferante que genera hueso endocondral desde su lado interior. La exostosis, así descrita, no es frecuente, afecta al sexo masculino en una proporción 7:3 con respecto al sexo femenino y su diagnóstico suele ser tardío. La radiología es la principal fuente de diagnóstico.⁴

Se describen asociaciones con otras entidades como la metacondromatosis, el síndrome de Langer Giedion,⁵ el síndrome de Down,⁶ la leucemia mieloide aguda⁷ y la espondilitis anquilosante.⁸ El condrosarcoma suele ser la tumoración maligna secundaria a la exostosis cartilaginosa.⁹

De acuerdo con la revisión de la literatura cubana, parece ser este el primer caso reportado en el hospital de exostosis cartilaginosa múltiple y este trabajo tiene como objetivo su presentación:

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente del sexo femenino, de 6 años de edad, residente en el Municipio de San Miguel del Padrón Ciudad de La Habana. Hija de padres no consanguíneos, pero sí los abuelos paternos. Familia paterna con antecedentes de trastornos óseos no definidos.

Antecedentes prenatales: anemia materna durante casi todo el embarazo.

Perinatales: parto a término (42 semanas), instrumentado con fórceps.

Peso al nacer: 7,10 libras. No lactancia materna inmediata.

Posnatales: ingresos hospitalarios (todos en el hospital):

- 21 y 45 días por EDA (posible etiología bacteriana)
- 12 meses por EDA y deshidratación, requirió cirugía por obstrucción intestinal (invaginación).

El desarrollo neurológico en su infancia fue normal.

A la exploración física: peso 29 kg, talla 117 cm. Valoración nutricional edad/talla entre el 50 y 90 percentil.

Deformidades en regiones proximales y distales de ambos brazos, antebrazos, y en tercio distal de tobillos no dolorosas. Dolor a algunos movimientos en ambas muñecas. En abdomen cicatriz posquirúrgica.

Complementarios: biopsia de lesión ósea en antebrazo derecho con resultado de osteocondroma.

Biometría hemática, química sanguínea, calcio, hormona paratifoidea (PTH) y examen general de orina resultaron normales

Otros estudios

Revisión ósea: múltiples excrescencias metafisarias de huesos largos, cortos y planos, de formas y tamaños variables. Rarefacción ósea generalizada, de aspecto quístico, con desmineralización de algunas zonas, más acentuadas en los huesos largos de los miembros superiores, con ligera incurvación de estos y afinamiento de la cortical. Estas lesiones se observan sobre todo en manos, muñecas, antebrazos ([figura 1](#)) y tobillos ([figura 2](#)), cráneo, en una costilla y cuerpos vertebrales de la columna cervical.



Figura 1. Prominencias locales de la cortical del hueso, cubiertas por una capa de cartilago hialino proliferante que genera hueso endocondral desde su lado interior.

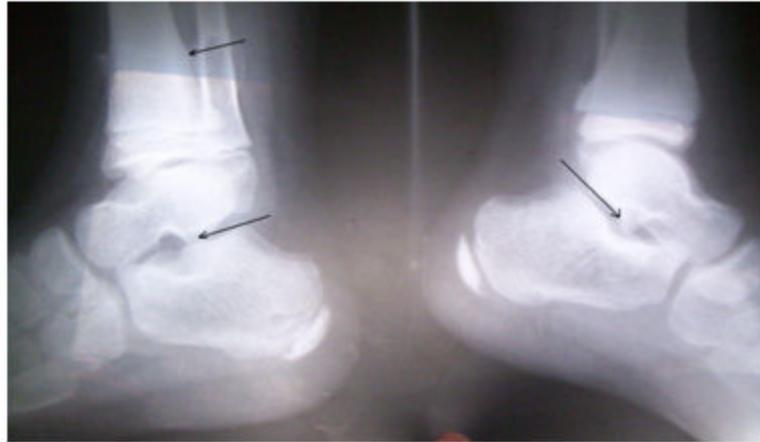


Figura 2. Excrecencias de huesos cortos y largos, de formas y tamaños variables.

DISCUSIÓN

La exostosis múltiple hereditaria, es un desorden esquelético caracterizado por múltiples osteocondromas, que deforman la región y pueden desencadenar dolor además de potencializar la degeneración maligna.¹

Aunque en este caso la paciente acude a la consulta Endocrinología por la preocupación familiar por las «bolitas duras» y que le sugirieron posibles problemas metabólicos, al interrogarla, se constató dolor ocasional ante determinados movimientos de las muñecas.

En esta enfermedad, el moldeamiento de los huesos es anormal, particularmente los huesos largos, manifestándose con irregularidades de corticales y metáfisis presentes en esta paciente.

Por lo anterior, se describe acortamiento de la talla aunque en este caso no sucede así; la talla es adecuada. Además de las diáfisis, también pueden estar involucrados los huesos de la cintura escapular, pélvica y costillas, y en menor grado las vértebras, esternón, columna y huesos de carpo y tarso.^{5,8}

La compresión e irritación de nervios adyacentes, vasos y tendones, así como la obstrucción urinaria e intestinal, son complicaciones que suelen presentarse, esta última, presentada por la paciente.

Estudios como los de Vanhoenacker y cols.⁸ se refieren a 31 pacientes con exostosis múltiple, correspondientes a dos familias en cuatro generaciones, donde los sitios comunes de localización fueron la región frontal y craneal, mandíbula, húmero, columna, cadera, rodillas, tibia y peroné. En esta paciente, las afectaciones son a nivel de antebrazos, rodillas, tibia, peroné, costillas y cráneo.

Algunos autores precisan que, desde el punto de vista hereditario, esta patología es un trastorno autosómico dominante, con una prevalencia estimada en 1/50 000 y con un porcentaje de malignización de las lesiones de aproximadamente el 2%.^{7,10}

En otra literatura se encontró referencia a que el grado de malignización posterior depende de si las lesiones son únicas o múltiples (alrededor del 10 % de aquellos con

múltiples osteocondromas y en menos del 1 % de los que tienen lesiones únicas).⁹ Habría que estudiar la familia paterna para definir los trastornos óseos referidos.

Además de las enfermedades citadas con anterioridad existe referencia a la asociación de la exostosis cartilaginosa múltiple con la leucemia mieloide aguda.¹¹ A su vez autores como Olmez y colaboradores relacionaron otras enfermedades con lesiones parecidas a la exostosis como son el síndrome de Ehlers-Danlos y la hipofosfatemia hereditaria, en estas las exostosis están localizadas en sitios de músculos y tendones.¹²

El tratamiento de esta entidad es quirúrgico, ante la presencia de problemas cosméticos, compresivos, funcionales y degenerativos.⁴

El caso aquí informado corresponde a una niña, la cual presenta exostosis cartilaginosa múltiple, al parecer no asociada a las patologías descritas. Después de realizar una búsqueda en revistas científicas indexadas cubanas, los autores del presente trabajo no encontraron ningún reporte de exostosis cartilaginosa múltiple, por lo que se presume representa el primer caso descrito.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Pierz KA, Stieber R, Kusumi K, Dormans JP. Hereditary multiple exostoses: One center's experience and review of etiology. *Clin Orthop*. 2002;401:49-59.
2. Cruz M. Tratado de Pediatría. Ortopedia pediátrica. Tumores óseos. 7ma. ed. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2006. p.1958.
3. Nelson. Tratado de Pediatría. Neoplasias óseas. 17ed. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2004. Pp. 1720-1.
4. Sabadotto EL, Mansur AO. Exostosis cartilaginosa *Arch Argent Pediatr*. 2000;98(6):388-92.
5. Mckusick VA. Mendelian inheritance in man. A catalog of human genes and genetic disorders. 12da. ed. New York: The Johns Hopkins University Press; 1988. p. 634-63.
6. Gómez VL, Morales HA, Salomón CJ, Berttolini DAJ, Cornelio GRM, Toledo OE. Exostosis múltiple hereditaria y síndrome de Down. *Bol Med Hosp Infant Mex*. 2005;62:356-61.
7. Rambeloarisoa J, Guedy M, Legeai ML. Hereditary multiple exostoses after 40 years of development: a case report. *Rev Med Interne*. 2002;23:657-64.
8. Vanhoenacker FM, van Hul W, Wuyts W. Hereditary multiple exostoses: from genetics to clinical syndrome and complications. *Eur J Radiol*. 2001;40:208-17.
9. El Manual Merck de diagnóstico y tratamiento. Tumores del hueso y las articulaciones. 11 ed. España: Elsevier. 2007. Pp. 373-7.
10. Wuyts W, Bovee JU, Hogendoorn PC. From gene to disease; hereditary multiple exostoses. *Ned Tijdschr Geneesk*. 2002;145:162-4.

11. Gozdasoglu S, Vysal Z, Kurekci AE. Hereditary multiple exostoses and acute myeloid leukemia: an unusual association. *Pediatr Hematol Oncol.* 2000; 17: 707-11.

12. Olmez N, Gunaydin R, Gurgan A, Elcin F. Coexistence of hereditary multiple exostoses and ankylosing spondylitis. *Clin Rheumatol.* 1999; 18: 481-4.

Recibido: 14 de julio de 2009.

Aprobado: 26 de octubre de 2009.

Yaquelin González Ricardo. Hospital Pediátrico Docente San Miguel del Padrón. Calzada de San Miguel núm. 1615, entre Santa Francisca y Balear, Reparto Rocafort. San Miguel del Padrón, Ciudad de La Habana.

Correo electrónico: yaquegricardo@infomed.sld.cu