OSTEOCONDROMATOSIS MÚLTIPLE FAMILIAR: REPORTE DE UN CASO

Leydis Maria PALACIO MELO
Mauricio ODESSER
Yadira Magdalia JIMENEZ GARCIA
German Luis KLOBOVS
Antonio DIAZ SEGURA
Claudia Monica PEREYRA CABALLERO

TCba
CENTRO DE DIAGNÓSTICO
CORDIALIDAD SEGURIDAD CONFIANZA

Definición

Es una enfermedad poco frecuente que se hereda con un rasgo genético autosómico dominante con penetrancia variable.

Penetrancia: 96% en mujeres y 100% en hombres
Una persona afectada - 50% de transmitir a su descendencia.

Fisiopatología

Se han identificado tres *loci:*

- EXT1 brazo largo del cromosoma 8q23-8q24: 60-70% de los casos
- EXT2 brazo corto del cromosoma 11p11-11p12: 20-30% de los casos
- EXT3 brazo corto del cromosoma 19p

Los genes de exostosina (familia de genes *EXT*) expresan glucoproteínas que participan en el transporte, proliferación y diferenciación de los condrocitos.

La media de edad de presentación es de 3 años y el 96% de los casos han sido diagnosticados antes de 12 años de edad.

Los osteocondromas se establecen y se desarrollan en el periodo de crecimiento óseo natural de la persona.

Fisiopatología

Pueden ser lesiones solitarias o múltiples.

Presencia de múltiples encondromas que pueden llegar a producir malformaciones musculoesqueléticas, escoliosis, fracturas patológicas o seudoartrosis.

Localización más común: huesos largos (húmero proximal, fémur distal y proximal, tibia y peroné).
También en huesos de la columna, la pelvis, las costillas y las escápulas.

La complicación más grave es la degeneración maligna hacia osteocondrosarcoma – 25% de los casos.

Datos de alarma:

- Crecimiento del tumor márgenes irregulares.
- Presencia de una masa de tejido laxo.
- Presencia de dolor, erosión del hueso y calcificación irregular y dispersa.

Diagnóstico Clínico

Casos asintomáticos o simples deformidades estéticas

A deformidades que producen síntomas por compresión de estructuras vecinas tanto en partes blandas, nervios periféricos o vasos

Hasta importantes limitaciones de la función articular o tendinosas

Tener en cuenta que:

Las malformaciones musculoesqueléticas más frecuentes son:

Acortamiento del cúbito con arqueamiento del radio, asimetría de extremidades, baja estatura, angulación en varo o valgo de la rodilla y deformidades del tobillo.

Diagnóstico Radiológico Métodos disponibles:

Radiografía Simple.

- Muestra una excrecencia pedunculada o sésil, con márgenes bien definidos procedentes del cartílago de crecimiento, que se extienden hacia la diáfisis de los huesos largos y se aleja de la epífisis.
- A veces, se genera un ensanchamiento de la metáfisis.
- Se pueden observar calcificaciones en copos de avena en un 50 % de los casos.

Diagnóstico Radiológico

OSTECONDROMA → CONDROSARCOMA

Los datos radiológicos de alarma de transformación maligna incluyen lesiones radiolúcidas con calcificaciones nodulares de forma circular o de anillos.

Diagnósticos Diferenciales

- Síndrome de Langer-Giedion
- Displasia epifisaria hemimélica
- Osteosarcoma
- Síndrome de Potocki-Shaffer

Tratamiento

Efectividad y mejores resultados

Cirugía

Reservada en caso de síntomas y/o deformidades.

Escisión tumoral, osteotomías correctivas, alineación o aumentar de tamaño los huesos, la epifisiodesis y hemiepifisiodesis.

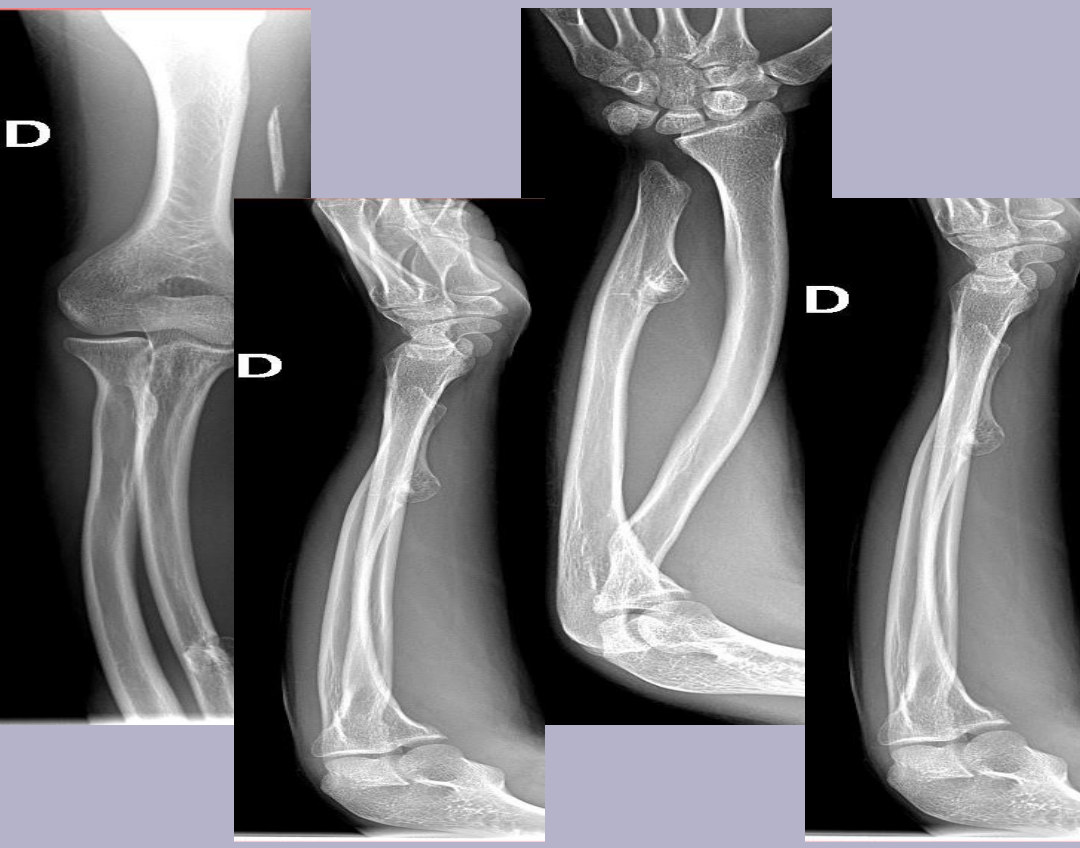
Caso Clínico

Paciente masculino de 16 años de edad, con antecedente de osteocondromatosis múltiple diagnosticado a los 4 años de edad. Madre refiere dx tras realizar estudios radiológicos por presentar estatura baja y lesiones nodulares, no dolorosas y de consistencia dura en ambos brazos, codos y rodillas, las cuales producían deformidad e incurvación.

Antecedentes heredo-familiares: abuelo materno y madre con osteocondromatosis múltiple.

Hallazgos Imagenológicos:

Se realiza RX de codo y antebrazo bilateral y Escanograma de MMII en la que se observa:



- Se observa en la unión del tercio medio con el distal del cúbito una imagen exostósica de bordes bien definidos, lobulada, que adelgaza la cortical sin romperla.

- Deformidad e incurvación del radio hacia el sector cubital.

- Se observa imagen exostósica, de similar característica a la descripta anteriormente.
- Deformidad e incurvación del radio y el cúbito hacia el sector medial

- Se observa en el tercio distal del fémur, tibia y peroné bilateral, múltiples lesiones compatibles con osteocondromas.
- Se asocia a ensanchamiento de las partes más distales sin compromiso articular.
- Acortamiento del miembro inferior derecho con respecto a su contralateal

Conclusiones

- La osteocondromatosis múltiple familiar se considera entre las variantes de encondromas la más frecuente, con un patrón genético autosómico dominante.
- Lo más importante de ésta enfermedad es que proporcionalmente al número de lesiones, los encondromas pueden sufrir transformación maligna, lo que hace particular la importancia del seguimiento a largo plazo con controles radiológicos periódicos, junto con la clínica; y así detectar de forma precoz la posibilidad de malignización y deformidades asociadas.
- Es fundamental familiarizarnos con los hallazgos de imagen que puedan hacernos sospecharlas, ya que será crucial para indicar la conducta terapéutica.

Bibliografía

1. Osteocondromatosis múltiple hereditaria en una familia. Santos, J. Cantú, C. Cano, I. Pulido, A. García, A. Boletín Médico del Hospital Infantil de México. Volume 73, Issue 2, March–April 2016, Pages 111-116.
2. Osteocondromatosis múltiple familiar: a propósito de un caso. García, M. Someso, E. Zamora, A. Rodriguez, SEMERGEN. E. Vol. 39. Núm. 3. Abril 2013.
3. Exostosis múltiple hereditaria. Gomes, E. Calçada, F. Da Silva, F. Rev Col Med Fis Rehab 2011; 21(2): 113-118

.