

Exostosis múltiple hereditaria presentación de caso

Multiple hereditary exostosis. Case report

MSc. Juliana M. Tarajano Marquez^{1*}

Dra. Evelin Rangel Lorenzo¹

¹ Hospital universitario Clínico Quirúrgico Provincial Comandante Faustino Pérez Hernández. Matanzas, Cuba.

*Autor para la correspondencia. juliana.mtz@infomed.sld.cu

RESUMEN

La exostosis hereditaria múltiple es un trastorno autosómico dominante que se suele presentar en las dos primeras décadas de la vida. Caracterizada por el remodelado metafisaria alterado y crecimiento óseo asimétrico con acortamiento secundario de los huesos de las extremidades. Estas exostosis óseas rodeadas de cartílagos se hacen prominentes a las partes blandas, se diferencia de la enfermedad de *Ollier* en que esta última no es hereditaria. Se presentó el caso de una mujer de 36 años, que presentaba acortamiento de los miembros especialmente, cubito y radio, metacarpianos y metatarsianos. Su hijo de 18 años afectado también de dicha enfermedad presentaba una deformidad de *Madelung* asociada (acortamiento de cubito y radio con arqueamiento del radio).

Palabras clave: exostosis múltiple.

ABSTRACT

Multiple hereditary exostosis is an autosomal dominant disorder, usually found in the first two decades of life. It is characterized by the altered metaphyseal remodeling and asymmetric bone growth with a secondary shortening of extremities bones. These bone exostoses surrounded by cartilages become prominent to the soft parts, and are different from the Ollier disease because this last one is not hereditary. The authors present the case of a woman, aged 36 years, presenting a shortening of the members, especially ulna and radius, metacarpus and metatarsus. Her 18-years-old son was also affected by this disease, having an associated Madelug deformity (shortening of ulna and radius, and radius bowing).

Key words: multiple exostosis.

Recibido: 27/06/2019.

Aceptado: 11/07/2019.

INTRODUCCION

La exostosis múltiple es una enfermedad poco frecuente, autosómica dominante. Caracterizada por la presencia de múltiples proyecciones óseas rodeadas de cartilago, producto de un crecimiento anárquico del tejido óseo, frecuentemente se ubica en las metafisis de los huesos largos.

Cierta correlación fenotipo genotipo donde las mutaciones en el gen EXT1 se asocian a un fenotipo más grave y a un mayor riesgo de condrosarcoma que las que ocurren en EXT 2. En el gen EXT1 (8q24. 1) el mayor número de mutaciones, aproximadamente un tercio se encuentran localizadas en el exón 2. En el gen EXT 2(11p11-p13) se concentran mayoritariamente en los exones 2,3,4 y 7 y EXT 3(19p) en el cromosoma 19, aunque los dos primeros son responsables del mayor porcentaje de casos. Por lo que al heredarse con un patrón autosómico dominante significa que una copia del gen alterado en cada célula es suficiente para expresar la enfermedad.

En algunos casos una persona afectada hereda la condición de un progenitor afectado.^(1,2,3)

Diversos estudios han establecido la prevalencia estimada de esta condición es 1 en 50000.⁽⁴⁾ En EEUU a 1 en 100 000 en la población Europea.⁽⁴⁾ 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.^(5,6,7,8)

Esta entidad fue clasificada por el Comité Internacional de Displasias Oseas dentro del grupo de anomalías del desarrollo de los componentes del esqueleto.^(5,9)

Las prominencias locales de la cortical del hueso están cubiertas por una capa de cartílago hialino, proliferante que genera hueso endocondral desde su lado interior, formando así el osteocondroma.

Se describen asociaciones con otras entidades como la metacondromatosis, el síndrome de *Langer Giedion*, el síndrome de Down,⁽⁶⁾ la leucemia mieloide aguda⁽⁷⁾ y la espondilitis anquilosante.⁽⁸⁾ El condrosarcoma suele ser la tumoración maligna secundaria a la exostosis cartilaginosa,⁽¹⁰⁾ dependiendo del gen EXT 1.^(1,6-8,10)

Se presentan como lesiones múltiples, fundamentalmente en la diáfisis de huesos de las extremidades, pero también pueden involucrar a las costillas y huesos de la cintura escapular y pélvica; en menor grado a vértebras, esternón, columna y huesos del carpo y tarso.⁽¹¹⁾

De acuerdo con la revisión de la literatura cubana, parece ser estos los primeros casos reportados de dicha entidad en el Hospital "Comandante Faustino Pérez Hernández", de Matanzas y este trabajo tiene como objetivo la presentación de un caso para la comunidad médica.

PRESENTACIÓN DE CASOS

Se presentó un caso de una madre de 45 años, la que fue estudiada cuando pequeña, y diagnosticada como una enfermedad de *Ollier*. Solicitó realizarle a su único hijo varón, de 19 años, una encuesta ósea porque presentaba una estatura pequeña y deformidades dolorosas con limitaciones de movimientos en ambos antebrazos. En ambos, el desarrollo neurológico en sus infancias y actuales fueron normales, ambos universitarios. En cuanto a su desarrollo óseo se presentó acortamiento en ambos casos de la talla y alteración del eje de los miembros, dado por deformidades en regiones proximales y distales de ambos brazos y antebrazos, así como en tercio distal de tobillos no dolorosas. Limitación de la movilidad articular dado por dolor a algunos movimientos de ambas muñecas.

Se realizan estudios radiográficos, así como fotos de los acortamientos de falanges de manos y pies.

En rayos x se observó:

- Exostosis (flechas) en regiones metafisaria de ambos húmeros (Fig. 1).
- Fémur izquierdo y ambas tibias. Flechas. (Fig. 2).
- Acortamientos de falanges distales de ambos pies. Flechas (Fig. 3)

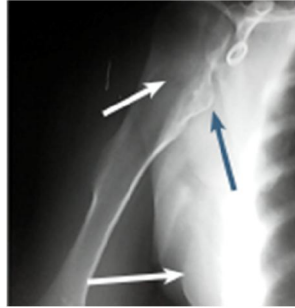


Fig. 1. Exostosis en regiones metafisaria de ambos húmeros.



Fig. 2. Fémur izquierdo y ambas tibias.



Fig. 3. Acortamientos de falanges distales de ambos pies.

Como se ha expresado, además de presentar talla pequeña, tenía las siguientes deformidades:

- Deformidad en sable región distal y acortamiento del radio, deformidad de *Madelung*. Flechas. (Fig. 4).
- Exostosis en región metafisaria distal y proximal del fémur. Flechas. (Fig. 5).
- Acortamiento de 4ta falange distales de ambas manos y 2da, de mano izquierda.



Fig. 4. Deformidad en la región distal y acortamiento del radio, deformidad de *Madelung*.



Fig. 5. Exostosis en la región metafisaria distal y proximal del fémur.

DISCUSION

En este estudio se presentaron los hallazgos clínicos y radiológicos y de los 2 pacientes, con línea directa de consanguinidad (madre e hijo). Con diagnóstico de exostosis múltiple atendidos en el Servicio de Imagenología del Hospital " Comandante Faustino Pérez Hernández".

En estudio realizado por el Rodríguez Rodríguez EI, et al. en el Hospital Pediátrico Universitario de Camagüey, donde estudia una familia con dicha entidad, fueron afectados la diáfisis de huesos de las extremidades, costillas y huesos de la cintura escapular y pélvica; en menor grado a vértebras, esternón, columna y huesos del carpo y tarso.^(11,12)

Estudios como los de Vanhoenacker y et al.⁽¹³⁾ 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 estos pacientes, las afectaciones son a nivel de antebrazos, rodillas, tibia, peroné, costillas y cráneo.

Además de las enfermedades citadas con anterioridad existe referencia a la asociación de la exostosis cartilaginosa múltiple con la leucemia mieloide aguda.⁽⁷⁾ A su vez autores como Olmez, et al.⁽⁸⁾ 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, muñecas, antebrazos y pies.

La madre en este caso fue estudiada cuando adolescente concluyendo que era una enfermedad de *Ollier* la que se caracteriza por no ser hereditaria, pero al su progenitor tener la misma enfermedad se concluye como una exostosis hereditaria múltiple.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. IVAMI. Pruebas genéticas. Exostosis Múltiple hereditaria tipos 1 y 2[Internet]. Valencia: Instituto Valenciano de Microbiología; 2014[citado 12/05/19]. Disponible en: <https://www.ivami.com/es/pruebas-geneticas-mutaciones-de-genes>.
2. Ryckx A, Somers JF, Allaert L. Hereditary Multiple Osteochondromas. Acta Orthop Belg. 2013 Dec; 79(6):597-607. Citado en PubMed; PMID: 24563962.
3. Jamsheer A, Socha M, Sowinska-Seidler A, et al. Mutational screening of EXT1 and EXT2 genes in Polish patients with hereditary multiple exostoses. J Appl Genet. 2014 May; 55(2): 183-8. Citado en PubMed; PMID: 24532482
4. Caino S, Del Pino M, Fano V. Exostosis múltiple. revisión clínica y radiológica de 45 pacientes en seguimiento en las clínicas de displasias esqueléticas del Hospital Garrahan. Med infant [Internet] 2013 jun[citado 12/05/19]; 20(2): 96-102. Disponible en: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/lil-774387?lang=es>
5. Coley BD. Caffey's pediatric diagnostic imaging. Section 8, Part 6 • Tumors and tumor like conditions. Chapter 139 Soft Tissue and Bone Tumors[Internet]. EE UU:Elsevier Saunders. 2013[citado 12/05/19]. p.1462-4. Disponible en: <https://www.elsevier.com/books/caffey-pediatric-diagnostic-imaging-2-volume-set/coley/978-0-323-49748-0>
6. Gómez Valencia L, Morales Hernández A, Salomón Cruz J, et al. Exostosis múltiple hereditaria y síndrome de Down. Bol Med Hosp Infant Mex[Internet]. 2005[citado 12/05/19]; 62(5): 356. Disponible en: http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1665-11462005000500010
7. Gözda o lu S, Uysal Z, Kurekci M, et al. Hereditary múltiple exostoses and acute myeloid leukemia: an unusual association. Pediatric Hematology and Oncology[internet]. 2017 Jan[citado 12/05/19]; 17(8): 707-11. Disponible en: <https://www.tandfonline.com/doi/abs/10.1080/08880010050211439>

8. Olmez N, Gunaydin R, Gurgan A, et al. Coexistence of hereditary multiple exostoses and ankylosing spondylitis. Clin Rheumatol. 1999; 18:481-4. Citado en PubMed; PMID: 10638774.
9. Gomes Pestana RE, Calcada Dias FM, Da Silva Sampaio FJ. Exostosis múltiple hereditaria. Revista Col Med Fis Rehab [Internet]. 2011 [citado 12/06/14]; 21(2): [aprox. 5 p.]. Disponible en:
<http://www.revistacmfr.org/index.php/rcmfr/article/view/14>
10. Greenspan A, Beltran J. Beningn tumors and tumor like lesions .Lesion of cartilaginous origin. Orthopedics Imaging a practical approach[Internet]. Sixt edition.Edition Walters Klimer; 2014 [citado 12/06/14]. Disponible en:
[https://pdfs.semanticscholar.org > .](https://pdfs.semanticscholar.org)
11. Rodríguez Rodríguez EI, Taura Suárez L, Fernández García G Osteocondroma del segundo metatarsiano: presentación de un caso. AMC[Internet]. 2018 Oct [citado 12/06/14]; 22(5)742-51. Disponible en:
http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1025-02552018000500742&lng=pt&nrm=iso
12. Rodríguez Rodríguez EI, Gafas González C, Martínez Morell A, et al. Exostosis múltiple hereditaria: reporte de una familia. AMC[Internet]. 2015[citado 12/06/14]; 19(2): 154-9. Disponible en:
http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1025-02552015000200009&lng=pt&nrm=iso&tlng=es
13. Vanhoenacker FM, Van Hul W, Wuyts W, et al. Hereditary multiple exostoses: from genetics to clinical syndrome and complications. Eur J Radiol. 2001; 40(3):208-17. Citado en PubMed; PMID: 11731209.

Conflicto de interés.

“Los autores declaran no tener conflictos de intereses”.

CÓMO CITAR ESTE ARTÍCULO

Tarajano Marquez JM, Rangel Lorenzo E. Exostosis múltiple hereditaria presentación de caso. Rev Méd Electrón [Internet]. 2020 Mar.-Apr. [citado: fecha de acceso]; 42(2). Disponible en:
<http://www.revmedicaelectronica.sld.cu/index.php/rme/article/view/3402/4789>