

Enfermedad exostosante cartilaginosa múltiple. A propósito de un caso

M.^a R. BACHILLER, A. M.^a HERNÁNDEZ, A. MARTÍNEZ y E. PASTOR*

RESUMEN: Se presenta un caso de enfermedad exostosante cartilaginosa múltiple, con clínica florida. Se revisan aspectos clínicos, etiopatogénicos y tratamiento. PALABRAS CLAVE: EXOSTOSIS MÚLTIPLE CARTILAGINOSA.

A CASE OF MULTIPLE CARTILAGINOUS EXOSTOSES. (SUMMARY): We present a case of multiple cartilaginous exostoses, with many symptoms. We study, the clinic, etiopathogeny and treatment of this disease. KEY WORDS: MULTIPLE CARTILAGINOUS EXOSTOSIS.

La enfermedad exostosante cartilaginosa múltiple, llamada también enfermedad de BASSEL-HAGEN, condrodisplasia hereditaria o aclasia diafisaria, se engloba dentro de los tumores óseos benignos de origen genético. Se hereda con un patrón autosómico dominante, con alta penetrancia y expresividad variable (1). Patogénicamente las excrecencias osteo-cartilaginosas parecen producirse por una proliferación anormal del cartílago metafisario (2). El motivo de la presente comunicación es aportar un caso de esta enfermedad con clínica florida y revisar la literatura.

CASO CLÍNICO

Se trata de un varón de 11 años que acude a consulta por primera vez a los 5 años acompañado de sus padres con la sospecha de enfermedad exostosante cartilaginosa múltiple al estar afectados por la misma, una hermana, el padre y el abuelo

paterno en grado variable (fig. 1). Es el 4.º hijo de una serie de cuatro. Padres jóvenes y sanos no consanguíneos. Embarazo, parto y período neonatal normal. A

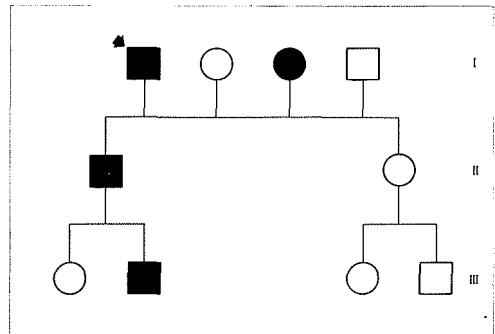


FIG. 1. *Arbol genealógico*

partir de los dos años de edad observan la aparición de tumoraciones en dedos, manos, rodilla y zonas escapulares de diversos

* Centro de Salud «Pintor Oliva». Palencia.

tamaños que fueron aumentando de volumen hasta provocar deformidades con repercusiones estéticas. Por ese motivo se le realiza exéresis quirúrgica de las exóstosis de ambas escápulas y rodillas a los cinco años. A los 11 años 6 meses acude de nuevo por presentar dificultad en la pronosupinación de mano derecha y molestias en muslo derecho en posición de sentado. En la exploración se aprecian tumores múltiples en zonas metafisarias de cúbito, radio, fémur, tibia y peroné, que se comprueban radiológicamente (figs. 2 y 3). El resto de la exploración física y neurológica fue normal con una talla en P_c 25-50 para patrones poblaciones españoles y P_c 50 para la talla media paterna. Maduración ósea normal.

Se decide posponer la intervención hasta la finalización del crecimiento.



FIG. 2. *Visión frontal de la articulación de la rodilla*

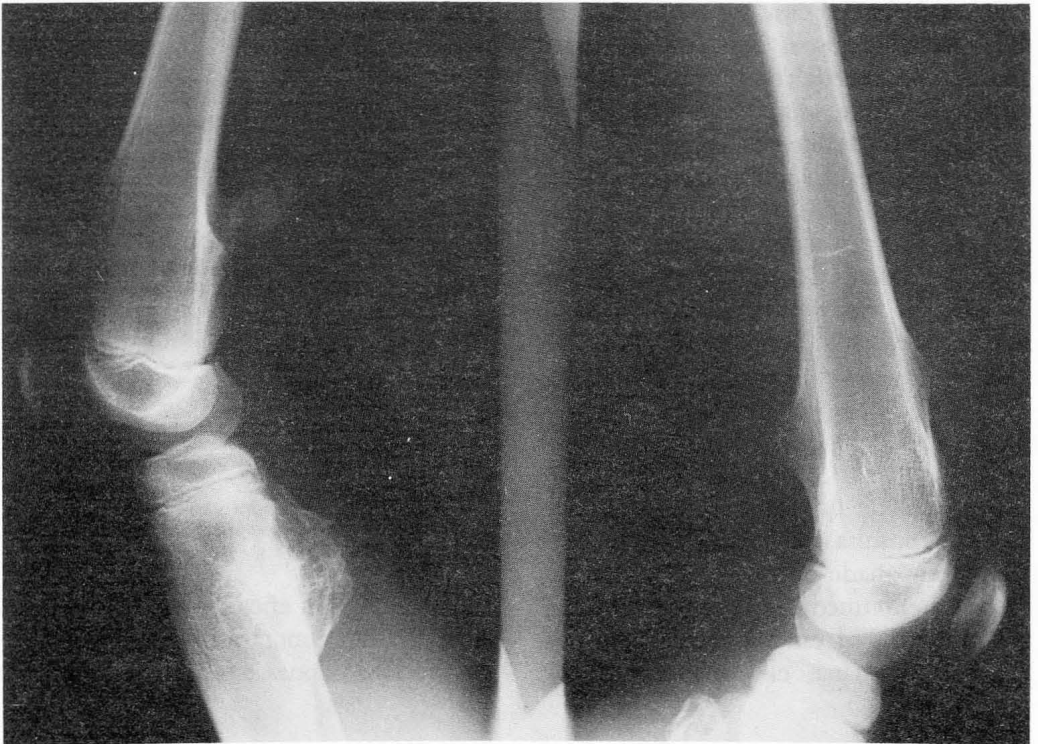


FIG. 3. *Visión lateral de la articulación de la rodilla*

COMENTARIOS

Como ya hemos comentado la enfermedad de BASSEL-HAGEN es un trastorno de la proliferación del cartílago metafisario de origen genético, transmitiéndose con carácter autosómico dominante. Hay una predilección definida para los varones en una proporción aproximada de 7:3 (3).

Como en el caso que aportamos, los niños suelen ser llevados a la consulta porque los propios padres están afectados.

El diagnóstico se hace rara vez antes de los dos años de edad, a partir de lo cual, la proliferación cartilaginosa se hace más acusada y provoca deformidades. En la evolución de la exóstosis aparecen zonas de calcificación que en un primer momento ocupan la periferia, para después abarcar toda la exóstosis. Se puede afectar cualquier hueso (3 - 8), pero están afectados con más gravedad los huesos de las extremidades, costillas, columna vertebral, omóplato y pelvis.

Los pacientes portadores de esta enfermedad suelen tener repercusiones sobre el crecimiento, al afectarse el cúbito y peroné con gran frecuencia y producirse acortamientos en relación al radio y la tibia que producen una cortedad de las extremida-

des superiores e inferiores en relación a la longitud del tronco. No es raro que se produzca una incurvación del radio que ocasiona una deformidad de la muñeca semejante a la enfermedad de MADELUNG y en ocasiones la luxación de la cabeza radial. Se han descrito casos de afectación de acetábulo con producción de luxación de cadera (5), compresiones medulares que han provocado tetraplejas (8). La degeneración maligna de la exóstosis múltiple presenta una frecuencia que oscila entre el 10 y 25 % según los diferentes autores (1-3).

El tratamiento de la exóstosis múltiple es quirúrgico, estando indicado en los casos que presentan síntomas, ya sean funcionales, dolor, especialmente por compresión vascular, aparición de una bursitis o cuando las deformidades sean tan importantes que produzcan repercusiones estéticas. El momento de la exeresis se debe posponer, si es posible, hasta la finalización del crecimiento, dado que en este momento desaparece la posibilidad de la aparición de nuevas exóstosis al cerrarse los cartílagos de crecimiento.

Está indicado la vigilancia de la exóstosis y el tratamiento quirúrgico cuando haya signos de malignidad, como aumento de tamaño o dolor (9, 10).

BIBLIOGRAFIA

1. DAHLIN, D. C.: *Tumores óseos*. Ed. Toray, 1980.
2. SCHAJOWICZ, F.: *Tumores y lesiones pseudotumorales de huesos y articulaciones*. Ed. Panamericana, 1983.
3. LICHTENSTEIN, L.: *Bone Tumours*. Mosloy, 1965.
4. KAPOOR, R.; SAHA, M. M.: *Large exostosis in multiple cartilaginous exostosis (diaphyseal aclasia) a case report*. Australian Radiol. 1987; 31: 212-3.
5. BRACQ, H.; GUIBERT, L.; FREMOND, B.: *A case of exostosis of the base of the acetabulum in a child with multiple exostosis*. Rev. Chir. Orthop. 1987; 73: 501-504.
6. BRESNAHAN, P. J.; MORRIS, D. K.: *Múltiple cartilaginous exostosis*. J. Am. Pediatr. Med. Assoc. 1988; 78: 532-5.
7. NERCESSIAN, O.; DENTON, J. R.: *Cartilaginous exostosis arising from the ventral surface of the scapula. A case report*. Clin. Orthop. 1988; 236: 145-7.

8. TULLY, R. J.; PICKENS, J.; ORO, J.; LEVING, C.: *Hereditary multiple exostosis and cervical cord compression. CT and MR studies. J. Comput Assist. Tomogr.* 1989; 13: 330-3.
9. CURTO; GARCÍA SISO, PARRA, GUAZA: *Tumores óseos benignos y malignos de la infancia y adolescencia. Monografías Pediatría: Ed. Jarpejo,* 1986; 33: 27-38.
10. JACKSON, R. L.; LLARARO, J. G.: *Visualization by dynamic and static osseous scintigraphy of pelvic chondrosarcoma in multiple hereditary exostosis. Clin. Mucl. Med.* 1987; 12: 113-115.

Petición de Separatas:

Dra. M.ª R. BACHILLER LUQUE
Centro de Salud «Pintor Oliva»
C/ Pintor Oliva, 8
34004 PALENCIA