

OSTEOCONDROMATOSIS MÚLTIPLE: DE INTERVENCIÓN QUIRÚRGICA A INTERVENCIÓN QUIRÚRGICA

Dr. Alberto Ibáñez Navarro¹ / Dña. María Pilar Sesma López² / Dña. Blanca Moreno Sánchez³

¹ Médico de Atención Primaria. Centro de salud de Corella. Navarra

² Enfermera de Atención primaria. Centro de salud de Corella. Navarra

³ Fisioterapeuta. Centro de salud de Corella. Navarra

RESUMEN

La osteocondromatosis múltiple es una patología hereditaria de baja prevalencia pero que supone un gran impacto en la calidad de vida del paciente y un coste elevado tanto en el seguimiento como en las intervenciones quirúrgicas que requiere para corregir las lesiones que va desarrollando.

Produce un crecimiento progresivo exponencial de tipo benigno en varias localizaciones, más frecuente en la metáfisis de los huesos largos. Se diagnostica en edades pediátricas, no por la clínica dolorosa, sino por el efecto masa o la inflamación prolongada que provoca. Conforme pasan los años aumenta la incidencia de fracturas patológicas, acortamientos, síndromes de dolor crónico inflamatorio y neuropático.

En cuanto al tratamiento conlleva un abordaje multidisciplinar por médico de cabecera, fisioterapeuta y cirujano ortopédico centrado en calmar el dolor y la resección de aquellas lesiones que provoquen limitación funcional o compromiso articular.

PALABRAS CLAVES

Enfermedades óseas, Dolor crónico, Exostosis, Osteocondromatosis, Hereditario Múltiple

ABSTRACT

Multiple osteochondromatosis is a low-prevalence hereditary pathology, but it has a great impact on the patient's quality of life and a high cost for both the follow-up and the surgical interventions required to correct the lesions that are developing.

It produces a benign exponential progressive growth in several locations, most frequent in the metaphysis of the long bones. It is diagnosed in pediatric age, not because of the painful clinic, but because of the mass effect or the prolonged inflammation it causes. As the years go by, the incidence of pathological fractures, shortening, chronic inflammatory and neuropathic pain syndromes increases.

As for treatment, it involves a multidisciplinary approach by family doctor, physiotherapist and orthopedic surgeon focused on calming pain and resection of those injuries that cause functional limitation or joint compromise.

KEY WORDS

Bone Diseases, Chronic Pain, Exostoses, Osteochondromatosis, Multiple Hereditary

Diagnóstico por imagen



Fig. 1. Radiografía simple tobillo. En la zona medial y posterior de tibia izquierda a nivel diafiso-metáfisario existe osteocondroma de amplia base. También se observa osteocondroma en diáfisis peronea, próximo al localizado a nivel de tibia.



Fig. 2. Radiografía simple rodilla derecha PA. Osteocondromatosis múltiple rodilla derecha

INTRODUCCIÓN

Las encondromatosis¹ comprende un grupo heterogéneo de síndromes, complicados de diferenciar, caracterizados por la presencia de múltiples encondromas que, por su crecimiento progresivo, acaban produciendo malformaciones músculo-esqueléticas, fracturas patológicas o pseudoartrosis principalmente. Tienen riesgo de malignización, hasta una cuarta parte de ellos acaban desarrollando osteocondrosarcomas².

La osteocondromatosis múltiple hereditaria, en concreto, supone un crecimiento cartilaginoso en forma de exóstosis de predominio en la metáfisis de los huesos largos. Se ha descrito una prevalencia de 1-9/100,000 individuos, con predominancia en varones (1.5:1) y con más incidencia de complicaciones en éstos. Suelen diagnosticarse en la infancia, generalmente antes de los 12 años³.

NOTA CLÍNICA

Mujer de 30 años que fue traída al servicio de urgencias con motivo de una policontusión tras caerse por las escaleras. Refirió no haber perdido la consciencia ni sangrado externos. Al pertenecer a otra comunidad autónoma, no constaban antecedentes personales.

La exploración no reveló limitación funcional de ninguna articulación, no se apreciaron hematomas ni otras lesiones, y el dolor era generalizado, sin concretar puntos dolorosos.

En las radiografías realizadas se apreciaban unas exostosis óseas generalizadas (húmero, costillas, cadera, rodilla, tobillo) (Fig. 1 y Fig. 2) que, tras una anamnesis más dirigida, la paciente confesó tener una enfermedad llamada osteocondromatosis múltiple.

Tras una exploración adecuada y habiéndose descartado patología ósea aguda (fracturas, luxaciones, etc.) y otras lesiones y heridas se procedió al alta hospitalaria con indicación de tratamiento analgésico, reposo relativo articular y seguimiento por su médico de atención primaria.

DISCUSIÓN

Esta patología se caracteriza por crecimiento progresivo hacia el exterior (pediculados o sésiles) de múltiples tumores benignos, de tipo cartilaginoso, predominantemente en las metáfisis de huesos largos (húmero, fémur, tibia y peroné)³. También pueden aparecer en las vértebras, costillas y pelvis. Están formados por hueso medular y cortical y están recubiertos de una capa cartilaginosa⁴. Su distribución

Diagnóstico por imagen

suele ser simétrica y bilateral, aunque se han descrito casos con afectación unilateral.

Sigue un patrón autosómico dominante, con penetrancia variable, por mutaciones en los genes EXT1 y EXT2, por lo que es frecuente encontrar varios familiares afectados. El 90% presentan mutaciones de la línea germinal de los genes supresores de tumores (exostatinas). Estos genes codifican para las glicosil-transferasas, que catalizan la polimerización del heparan sulfato^{5,6}. El número de osteocondromas que desarrollan durante toda su vida puede variar, la media es entre 15 a 18⁷.

Se expresa como una masa de crecimiento rápido o una inflamación articular mantenida oligosintomática aunque, por el efecto masa, acaba provocando dolor y limitación motora⁷. Con el paso de las décadas usualmente termina desencadenando acortamientos óseos, fracturas patológicas, luxaciones o subluxaciones y/o pseudoartrosis entre otras⁴. Muchos afectados acaban padeciendo síndromes de inflamación crónica, dolores neuropáticos, parestesias o limitaciones de movilidad.

Otras complicaciones son la compresión vascular (sobre todo en las extremidades inferiores), tenosinovitis, erosiones por presión de huesos contiguos, lesiones vasculares y compresiones de órganos internos (disfagia, hematuria, dispareunia).

Las deformidades que producen con mayor frecuencia son el arqueado de huesos largos, el acortamiento cubital con/sin desviación de la mano, la incurvación del radio, la luxación de la cabeza radial y de extremidades inferiores el genu valgo, el tobillo valgo y la coxa valga con/sin luxación femoral.

El diagnóstico y seguimiento⁸ se realiza a través de la exploración física y las pruebas de imagen, siendo la radiografía simple la prueba de elección. Otras técnicas como la tomografía

computerizada o la resonancia magnética se utilizan para programar las resecciones o terminar de delimitar las lesiones⁹. De toda lesión extirpada debe hacerse un análisis anatomopatológico con el objeto de descartar una transformación maligna en condrosarcoma secundario dado que por la clínica y las pruebas es difícil diferenciarlo de la patología benigna¹⁰.

Se estima que menos del 1% de los osteocondromas terminará malignizando; sin embargo, en estos pacientes el riesgo aumenta hasta un 25% a partir de los 40 años. Las localizaciones más frecuentes de degeneración maligna son la pelvis, cadera y cintura escapular. Algunos hallazgos radiológicos pueden también pueden orientar: un espesor cartilaginoso mayor a 2cm (ó 3 cm en niños), la rotura de la cortical ósea y/o la extensión rápida a partes blandas lindantes⁹. La biopsia tras la escisión es más rentable a la punción-aspiración por aguja fina, debido a los falsos negativos de esta última.

El tratamiento es multidisciplinar⁸ a través de médicos de familia, fisioterapeutas y cirujanos ortopédicos y contempla entre la observación, el tratamiento sintomático conservador hasta la extirpación completa de la lesión, así como la amputación del miembro afectado en las formas más agresivas e incapacitantes. Se suelen posponer las intervenciones hasta finalizar el periodo de crecimiento (fin de la adolescencia) con el fin de evitar recidivas tumorales.

Es preciso revisiones periódicas dado su potencial de malignización y generalmente, además de las terapias analgésicas, es candidata a intervenciones quirúrgicas repetidas, exéresis locales, osteotomías y/o a la colocación de prótesis articulares a fin de corregir aquellas lesiones que van limitando la funcionalidad articular². En caso del condrosarcoma debe realizarse una resección en bloque de la lesión con amplios márgenes libres de tumor.

Diagnóstico por imagen

BIBLIOGRAFÍA

1. D'Arienzo A, Andreani L, Sacchetti F, Colangeli S, Capanna R. Hereditary Multiple Exostoses: Current Insights. *Orthop Res Rev.* 2019;11:199-211.
2. Bovée JV. Multiple osteochondromas. *Orphanet J Rare Dis.* 2008 . 13;3:3.
3. Beltrami G, Ristori G, Scoccianti G, Tamburini A, Capanna R. Hereditary Multiple Exostoses: a review of clinical appearance and metabolic pattern. *Clin Cases Miner Bone Metab.* 2016;13(2):110-118.
4. Sonne-Holm E, Wong C, Sonne-Holm S. Multiple cartilaginous exostoses and development of chondrosarcomas--a systematic review. *Dan Med J.* 2014;61(9):A4895.
5. Pacifici M. The pathogenic roles of heparan sulfate deficiency in hereditary multiple exostoses. *Matrix Biol.* 2018;71-72:28-39.
6. Huegel J, Sgariglia F, Enomoto-Iwamoto M, Koyama E, Dormans JP, Pacifici M. Heparan sulfate in skeletal development, growth, and pathology: the case of hereditary multiple exostoses. *Dev Dyn.* 2013;242(9):1021-32.
7. Wuyts, W., Schmale, G., Chansky, H. and Raskind, W., 2021. Hereditary Multiple Osteochondromas. [online] In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Available at: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1235/> [Accessed 14 June 2021].
8. Pacifici M. Hereditary Multiple Exostoses: New Insights into Pathogenesis, Clinical Complications, and Potential Treatments. *Curr Osteoporos Rep.* 2017;15(3):142-152.
9. Zacharia B, Inassi J, Paulose S. Retrospective analysis of the clinical and radiological profile of few cases of synovial osteochondromatosis with a literature review. *Eur J Rheumatol.* 2021;8(1):40-45.
10. Tepelenis K, Papathanakos G, Kitsouli A, Troupis T, Barbouti A, Vlachos K, et al. Osteochondromas: An Updated Review of Epidemiology, Pathogenesis, Clinical Presentation, Radiological Features and Treatment Options. *In Vivo.* 2021;35(2):681-691.