

Actualización

Exostosis cartilaginosa múltiple

Dres. ESTEBAN L. SABADOTTO* y ALEJANDRO O. MANSUR*

Palabras clave: exostosis cartilaginosa múltiple.

Key words: multiple cartilaginous exostoses.

Arch.argent.pediatr 2000; 98(6): 388

INTRODUCCION

La exostosis cartilaginosa múltiple se caracteriza por la existencia de numerosas saliencias en los huesos, sobre todo los largos y por la deformidad típica de algunos segmentos del esqueleto.

Como son metafisarias,¹ las alteraciones resultan predominantemente periarticulares,² de modo que a veces comprometen la función.

Prevalen en la vecindad de las rodillas, tobillos³ y muñecas y tienden a ser bilaterales y simétricas.

Se la conoce también como exostosis hereditaria múltiple y por ello se indica su base hereditaria en la denominación, puesto que se ha demostrado la participación de, por lo menos, un 50 % de los hijos de los sujetos afectados.

Es difícil diagnosticar esta entidad al nacimiento, a pesar de lo conocida que es su naturaleza hereditaria y familiar, puesto que las lesiones evidentes comienzan a aparecer clínicamente con cada brote de crecimiento y tienen tendencia a estabilizarse hacia el final del desarrollo.

No es una enfermedad frecuente, pero tampoco es rara. Afecta preferentemente al sexo masculino en una proporción de 7 a 3 con respecto al femenino. La consulta suele ser tardía.⁴ En primer lugar, porque las tumoraciones se notan a partir del segundo o tercer año de vida; en segundo lugar, porque siempre hay en la familia alguien que la padece y conoce la naturaleza benigna de la enfermedad.⁵

Pueden requerirse los servicios especializados por razones de orden mecánico, cuando una exostosis periarticular compromete la dinámica de una articulación o bien por la compresión de algún elemento noble con el consiguiente déficit distal.⁶

En el primer caso pueden ocurrir, como en tres

de nuestros pacientes, artralgias de tobillo por pie pronado severo, de rodilla por genu valgum y toracoescapular por exostosis subescapular, así como otras algias articulares como en el hombro y muñeca.⁷

En el caso de compresión de elementos nobles, éstos son generalmente nervios periféricos como el ciático poplíteo externo atrapado por la exostosis de la cabeza del peroné provocando steppage, signo que también observamos. Como consecuencia de exostosis costales intratorácicas puede provocarse hemotórax.²

Son también motivo de preocupación y consulta las deformidades de los ejes longitudinales de los miembros. Así, observamos genu valgum, pies pronados, antebrazos curvos con manos en desviación cubital remedando la deformidad descrita por Madelung⁸ pero con una fisiopatología diferente. Ésta no se debe a una hemiatrofia epifisaria radial interna o anteromedial, sino a la angulación de la superficie articular distal del radio, al acortamiento del cúbito y al deslizamiento del carpo en sentido cubital (*Fotografía 1*). Esto a veces coexiste con la luxación de la cabeza del radio en el codo, junto a la variante negativa del cúbito.⁹

El genu valgum es debido primariamente a una angulación en valgo de la tibia proximal.¹⁰

Cuando un paciente portador de exostosis cartilaginosa múltiple presenta síntomas neurológicos de compresión medular cervical o caudal, debe sospecharse y descartarse la localización de exostosis laminares, pues su remoción resuelve el caso.¹¹

Fisiopatología

El concepto imperante en este momento sostiene que el error primario es simplemente un cambio en la polaridad del crecimiento aposicional del cartílago conjugal, con habilidad para formar su propio centro de crecimiento.

* Sanatorio Reconquista S.A.

Correspondencia: Dr. Esteban Sabadotto. 9 de Julio 1040. (3560) Reconquista, Santa Fe.

Virtualmente todos los autores (Keith en 1919, quien introdujo el término "aclasia diafisaria" y postuló que el defecto era periostal; Virchow en 1891, quien postuló la protrusión de pequeños trozos de cartílago en la región yuxtaepifisaria; Langenskiöld que habló de una célula indiferenciada que es desplazada desde el interior del cartílago de crecimiento a la superficie del hueso para dar origen a una exostosis) concuerdan en que microscópicamente una exostosis está recubierta por un cartílago igual al del crecimiento y sigue el esquema de maduración del área yuxtaepifisaria normal.

Es, en sentido figurado, un hueso gemelo o supernumerario.

Ultimamente, en 1983, Milgram¹² publicó un estudio histopatológico luego de estudiar piezas de resección quirúrgicas y posmortem, llegando a la conclusión de que el osteocondroma deriva de tejido cartilaginosa aberrante de platillo de crecimiento de los huesos, el cual prolifera automáticamente y separado del crecimiento normal del cartílago fisario. Postula que a medida que el crecimiento progresa, el tejido aberrante permanece en una localización subperióstica desde donde puede desaparecer hacia la remodelación o proliferar como un osteocondroma temprano perpendicular a la orientación del cartílago de crecimiento del cual procede.

Patología genética

La exostosis cartilaginosa múltiple es un desorden autosómico dominante con tres diferentes localizaciones actualmente identificadas en los cromosomas 8, 11 y 19.¹³

Genéticamente denominada EXT, la exostosis cartilaginosa múltiple es hete-

rogénea y han sido identificados tres lugares cromosómicos, a saber: EXT1, en el cromosoma 8q23-8q24; EXT2, en el cromosoma 11p11-11p12; y EXT3 en el brazo corto del cromosoma 19.¹⁴

Radiología

Es la principal fuente de diagnóstico.

Huesos largos



FOTOGRAFÍA 1: *Desviación cubital del antebrazo, con angulación de la superficie articular distal del radio y acortamiento del cúbito.*



FOTOGRAFÍA 2: *Sinostosis perónea tibial proximal.*

La observación típica es la de un crecimiento óseo extrínseco o centrífugo en la región metafisaria de los huesos largos.

Las metafisis aparecen dilatadas debido a la proyección cortical de la capa esponjosa. Las extremidades distal del fémur y proximal de la tibia (*Fotografía 2*) son las más comúnmente afectadas.

A medida que el hueso crece, la exostosis es desplazada y eventualmente incorporada a la diáfisis, por lo que algunos pacientes refieren la desaparición de la tumoración con el crecimiento.

La forma que llega a adquirir la exostosis depende de distintos factores, por ejemplo, la localización y las inserciones musculares que las solicitan.

Huesos cortos

Las exostosis se pueden localizar en metacarpianos, metatarsianos y falanges.

Huesos planos

En la pelvis se localizan frecuentemente en el ala ilíaca (sitio predilecto de la transformación condrosarcomatosa), a lo largo de la cresta o en la sincondrosis pubiana.

La localización escapular es muy frecuente,¹⁵ sobre todo en el borde espinal y en las fosas supraespinosa e infraespinosa. Mencionaremos que uno de nuestros pacientes debió ser operado, reseccándose parte de la escápula (hemies-

capulectomía) debido a su localización subescapular que le ocasionaba escápula alata y artritis toracoescapular (*Fotografía 3*).

Asimismo, la localización proximal del húmero provoca síndrome de impacto¹⁶ subacromial que produce severa limitación de la movilidad. Las costillas y el esternón no están exentos de estar involucrados.

Vértebras

No es sitio habitual, pero si las exostosis se localizan en ellas, pueden generar complicaciones neurológicas.

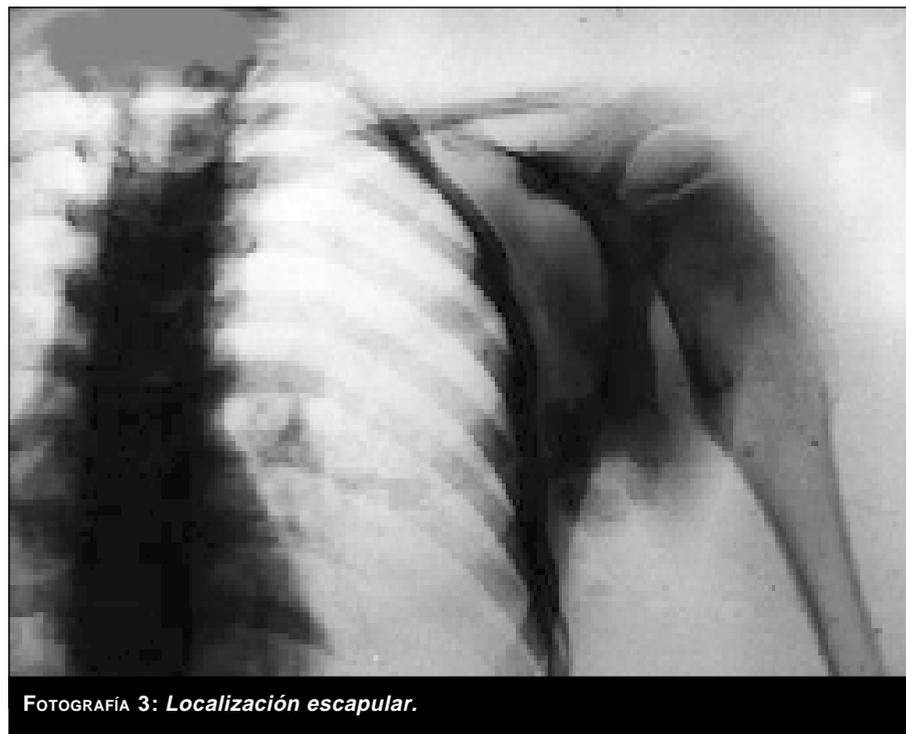
Cráneo

Muy pocas veces es afectado, aun en casos graves. En uno de nuestros pacientes se evidenció un reforzamiento de las clinoides de la silla turca, pero sin trasunto clínico. El maxilar inferior raras veces se compromete, lo mismo la clavícula.

Transformación condrosarcomatosa

La incidencia de transformación sarcomatosa es baja, de aproximadamente 2,8%.¹⁷

Ozaki y colaboradores, en 1998 relataron el único caso de la literatura que presentó transformación sarcomatosa en dos exostosis en un mismo individuo, localizadas en el pubis y en la metafisis proximal del fémur. Luego de operado el paciente llevaba una sobrevida de 30 meses.⁷



FOTOGRAFÍA 3: Localización escapular.

Clasificación

Hemos adoptado la clasificación de Taniguchi,¹⁸ quien en 1995 consideró tres grupos de pacientes:

Grupo I: Sin compromiso del antebrazo distal. 8 pacientes.

Grupo II: Con compromiso del antebrazo distal, sin acortamiento de radio o cúbito. 11 pacientes.

Grupo III: Con compromiso del antebrazo distal, con acortamiento de radio o cúbito. 22 pacientes.

Los grupos fueron comparados con respecto al número de casos, morbilidad regional, altura, edad de comienzo y presencia de deformidad en valgo del tobillo.

Los niños del *Grupo II* fueron medianamente afecta-

dos.

Los del *Grupo III* estaban severamente afectados y todos tenían lesiones en el ilíaco o en el fémur proximal, donde el condrosarcoma secundario ocurre más frecuentemente.¹⁹

En 1993, Burgess,²⁰ así como posteriormente Taniguchi, estableció una relación pronóstica entre la severidad de las deformaciones en el antebrazo y las transformaciones condrosarcomatosas. Es por ello que los niños comprendidos en el *Grupo III* requieren una minuciosa atención.

Laboratorio

No existen parámetros de laboratorio que indiquen modificaciones sistémicas en esta afección.

Tratamiento

El tratamiento será quirúrgico cuando estemos en presencia de fenómenos: a) cosméticos; b) funcionales; c) compresivos y d) degenerativos.

El diagnóstico de la degeneración maligna se realiza mediante el concurso de un trípode esencial compuesto por el ortopedista, el radiólogo y el anatomopatólogo.

Debemos controlar siempre la evolución de estos pacientes, sobre todo si una tumuración comienza a crecer en forma desproporcionada cuando el cuadro parecía calmado.

Debemos saber que la enfermedad es auto-limitada, pues se detiene al fin del crecimiento estatural y, a veces, en la edad adulta, muchas de ellas regresan y desaparecen.

Distintos procedimientos quirúrgicos se han propuesto para corregir las deformidades del antebrazo, a saber: osteotomía del radio más alargamiento del cúbito por distracción osteogénica²¹ o la creación de una sinostosis radiocubital (one bone forearm).²²

DESCRIPCIÓN DE LOS CASOS OBSERVADOS

Durante 20 años, entre 1979 y 1999

Olinda L.

Abuela, 73 años, presenta lesión en húmero proximal que le ocasionaba frecuente periartritis escapulohumeral tratada con antiinflamatorios no esteroides. Se sospechó transformación condrosarcomatosa de la lesión por las características clinicorradiológicas y será pasible de una punción biopsia en el futuro inmediato.²³ Es seguida desde hace 20 años con controles radiográficos.

Sinostosis tibioperónea proximal.

Ensanchamiento metafisario femoral proximal.

Exostosis de la rama isquiopubiana.

Tobillos: Sinostosis tibioperónea distal; mortaja tibioperónea con inclinación prona.

Antebrazos: Típica deformidad del cúbito distal "en caramelo chupado", de desarrollo distal menor que el radio, lo que produce deformidad de Madelung,²⁴ o mano con desviación cubital.⁸ *Grado III* de Taniguchi.

Néstor L.

Actualmente fallecido por accidente de tránsito. Hijo de Olinda. Sin descendencia.

Tratado y observado hasta los 22 años.

Cadera: Ensanchamiento de los fémures proximales y ramas isquiopúbicas. Fondo acetabular engrosado.

Rodillas: Sinostosis perónea tibial proximal. Steppage por entrapamiento del ciático poplíteo externo (CPE) y limitación funcional a la flexión de rodilla por proyección poplíteo de la exostosis. Se le realizó exostectomía y neurolisis del CPE, lo que resolvió los síntomas.

Cráneo: Se observan apófisis clinoides hipertroficadas con tendencia a unirse. Esta observación en la madre y en uno de los hijos es una curiosidad. *Grado I.*

Silvina L.

26 años. Hija de Olinda. Se inició su observación a los 6 años. De 5 hermanos, 3 resultaron afectados, siendo Silvina la de menor grado. *Grado I.*

Marcelo L.

29 años actualmente. Es el más afectado. Corresponde al *Grado III* de la clasificación de Taniguchi.

Gran deformidad de antebrazos, genu valgum bilateral, pies pronados valgus, manos con desviación cubital típica. Baja estatura comparativa con sus padres y hermanos. Sin lesiones ilíacas pero sí femorales proximales.

A los 9 años se le realizó hemiescapulectomía por artritis dolorosa toracoescapular secundaria a la localización pediculada, vegetante, de una lesión en la fosa subescapular.

En agosto de 2000 se le realizó osteotomía varizante de la tibia izquierda por angulación proximal en valgo.

A pesar de estas lesiones todos trabajan y otros, como Silvina, han constituido una familia con descendencia.

Su hijo *Franco R.*, de 3 años presenta también la enfermedad y fue descubierto por el pediatra al palpar las múltiples exostosis, lo que dio motivo a

esta investigación pero que no constituye motivo de angustia para su madre. *Grado II* es su afectación.

Hemos incluido en nuestra revisión un adulto con transformación sarcomatosa de una lesión alar del ilíaco de quien se ha perdido contacto y que no pertenece a la familia en estudio.²⁴

Agradecimiento

Manifestamos nuestro especial reconocimiento a la destacada labor de la Srta. Julieta, sin cuyo entusiasta apoyo hubiese sido muy difícil la concreción del presente trabajo. ■

BIBLIOGRAFIA

- Solomon L. Multiple hereditary exostoses. *J Bone Joint Surg Am* 1963; 45(8):292.
- Deudale J, et al. A rare complication of multiple exostoses: hemothorax. *Arch Pediatr* 1995; 2 (6): 548-50.
- Sekosky M, Lefkowitz H, Steiner I. Osteochondromatosis of the ankle. *J Foot Ankle Surg Am* 1990; 29 (4): 330-3.
- Scarborough MT, Moreau G. Benign cartilage tumors. *Orthop Clin North Am* 1996; 27 (3): 583-9.
- Perhman MD, Schor AD, Gold ML. Osteochondromatosis (diaphyseal aclasis): a case report and literature review. *J Foot Ankle Surg Am* 1989; 28 (2): 162-5.
- Sabadotto EL. Exostosis cartilaginosa múltiple. A propósito de la observación y tratamiento de una familia. *Bol SOTL* 1980; 20 (6): 53-7.
- Ozaki T et al. Multicentric malignant transformation of multiple exostoses. *Skeletal Radiol* 1998; 27 (4): 233-6.
- García JC. Deformidad de Madelung. *Bol SOTL* 1974; 12 (2): 52.
- Stanton RP, et al. Function of the upper extremities in hereditary multiple exostoses. *J Bone Joint Surg Am* 1996; 78 (4): 568-73.
- Nawata K et al. Knee deformities in MHE. A longitudinal radiographic study. *Clin Orthop* 1995; (313): 194-9.
- Mikawa Y et al. Cervical spinal cord compression in HME. Report of a case and a review of the literature. *Arch Orthop Trauma Surg* 1997; 116 (1-2): 112-5.
- Milgram JW. The origins of osteochondromas and enchondromas. An histopathological study. *Clin Orthop* 1983; 174: 264-84.
- Blanton SH et al. Hereditary multiple exostoses: confirmation of the linkage to chromosomes 8 and 11. *Am J Med Genet* 1996; 15:150-9.
- Wuyts W et al. Mutations in the EXT1 and EXT2 genes in HME. *Am J Hum Genet* 1998; 62(2):346-54.
- Nercessian O, Denton JR. Cartilaginous exostoses arising from the ventral surface of the scapula. A case report. *Clin Orthop (US)* 1988; (236): 145-7.
- Craig EV. Subacromial impingement syndrome in hereditary multiple exostoses. *Clin Orthop (VS)* 1986; 209: 182-4.
- Wicklund CL et al. Hereditary multiple exostoses (EXT) Natural history study. *Am J Med Genet* 1995; 55 (1):43-6.
- Taniguchi K. A practical classification system for multiple cartilaginous exostoses in children. *J Pediatr Orthop* 1995; 15: 585-91.
- Jaffe HI. Tumores y estados tumorales óseos y articulares. México: La Prensa Médica Mexicana, 1966: 148.
- Burgess RC. Deformities of the forearm in patients who have MCE. *J Bone Joint Surg Am* 1993; 75: 13-8.
- Dahl MT. The gradual correction of forearm deformities in MHE. *Hand Clin* 1993; 9 (4): 707-18.
- Rodgers WB, Hall JE. One bone forearm as a salvage procedure for recalcitrant forearm deformity in HME. *J Pediatr Orthop* 1993; 13 (5): 587-91.
- Willms R, Hartwig CH, Bohm P, Sell S. Malignant transformation of a multiple exostoses. A case report. *Int Orthop* 1997; 21: 133-6.
- Henry A, Thornburn N. Madelung's deformity: a clinical and cytogenetic study. *J Bone Joint Surg Am* 1967; 49-B: 66.