

·BRIGADA MÉDICA CUBANA  
ESCUELA SUPERIOR POLITÉCNICA DE CHIMBORAZO  
REPÚBLICA DE ECUADOR

## Exostosis múltiple hereditaria

### Hereditary multiple exostoses

Luis Roberto Mederos Mesa<sup>II</sup>, Niurka Ginorio Suárez<sup>III</sup>, Leonel Pineda Folgoso<sup>I</sup>.

---

#### RESUMEN

**Introducción:** la exostosis múltiple hereditaria u osteocondromatosis hereditaria es una enfermedad poco frecuente, de transmisión autosómica dominante. Se caracteriza por el crecimiento anómalo, especialmente en las metáfisis de los huesos largos, de osteocondromas benignos que pueden provocar acortamiento o deformidades óseas. Suele diagnosticarse en la primera década de vida.

**Objetivo:** presentar un caso con exostosis múltiple hereditaria, de reporte infrecuente en la literatura, como hallazgo identificado por los médicos colaboradores cubanos en la República de Ecuador.

**Presentación del caso:** escolar masculino de seis años de edad. Acudió a consulta, acompañado de su madre, por presentar "un bulto en la mano derecha", con aumento progresivo de tamaño, doloroso y que le impide escribir. En el examen físico se comprobó la deformidad en la extremidad superior derecha, con aumento de volumen en la muñeca de consistencia pétreo que desplazaba la arteria radial. En la tomografía axial computarizada se observó proyección exostósica del tercio distal del radio y se confirmó el diagnóstico.

**Discusión:** las deformidades del antebrazo inducidas por la enfermedad se pueden corregir quirúrgicamente con éxito. La posible recurrencia durante la etapa de crecimiento del niño hace aconsejable esperar hasta la proximidad de la madurez esquelética para realizar los procedimientos correctivos del antebrazo.

**Conclusiones:** las posibles complicaciones óseas, los trastornos neurológicos y vasculares asociados y el riesgo de malignización son características a tener en cuenta por la comunidad médica por la importancia de su diagnóstico temprano con la corrección oportuna de las deformidades óseas que provoca.

**Palabras clave:** EXOSTOSIS MÚLTIPLE HEREDITARIA/etiología, EXOSTOSIS MÚLTIPLE HEREDITARIA/epidemiología, EXOSTOSIS MÚLTIPLE HEREDITARIA/complicaciones, EXOSTOSIS MÚLTIPLE HEREDITARIA/DIAGNÓSTICO POR IMAGEN, EXOSTOSIS MÚLTIPLE HEREDITARIA/NIÑO, INFORMES DE CASOS.

#### ABSTRACT

**Introduction:** hereditary multiple exostoses or hereditary osteochondromatosis is a rare disease with autosomal dominant transmission. It is characterized by abnormal growth, especially in the metaphysis of long bones, of benign osteochondromas that can cause shortening or bone deformities. It is usually diagnosed in the first decade of life.

**Objective:** to present a case with hereditary multiple exostoses, of infrequent report in the literature, as a finding identified by the Cuban collaborating doctors in the Republic of Ecuador.

**Case presentation:** male schoolchild of six years of age. He went to consultation, accompanied by his mother, for presenting "a lump in his right hand", with a progressive increase in size, painful and that prevents him from writing. In the physical examination, the deformity in the right upper extremity was confirmed, with an increase in the volume of the wrist with a stony consistency that displaced the radial artery. In the computerized axial tomography, an exostoses projection of the distal third of the radius was observed and the diagnosis was confirmed.

**Discussion:** forearm deformities induced by the disease can be successfully corrected surgically. The possible recurrence during the growth stage of the child makes it advisable to wait until the proximity of the skeletal maturity to carry out the corrective procedures of the forearm.

**Conclusions:** possible bone complications, associated neurological and vascular disorders and the risk of malignancy are characteristics to be taken into account by the medical community because of the importance of early diagnosis with the timely correction of bone deformities that it causes.

**Keywords:** MULTIPLE HEREDITARY EXOSTOSIS/etiology, MULTIPLE HEREDITARY EXOSTOSIS/epidemiology, MULTIPLE HEREDITARY EXOSTOSIS/complications, MULTIPLE HEREDITARY EXOSTOSIS/DIAGNOSTIC IMAGING, MULTIPLE HEREDITARY EXOSTOSIS/CHILD, CASE REPORTS.

- I. Máster en Medios Diagnósticos de la Atención Primaria de Salud. Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral. Profesor Asistente. Facultad de Ciencias Médicas "Dr. Julio Trigo López". La Habana, Cuba.
- II. Especialista de Primer Grado en Logopedia y Foniatría. Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral. Profesor Asistente. Hospital Pediátrico Universitario "Borrás-Marfan". La Habana, Cuba.
- III. Máster en Longevidad Satisfactoria. Especialista de Primer y Segundo Grados en Ortopedia y Traumatología. Profesor Auxiliar. Hospital General Provincial Docente "Dr. Antonio Luaces Iraola". Ciego de Ávila, Cuba.

## INTRODUCCIÓN

La exostosis múltiple hereditaria (EMH) u osteocondromatosis hereditaria es una enfermedad poco frecuente y de transmisión autosómica dominante. Se caracteriza por el crecimiento anómalo, especialmente en las metáfisis de los huesos largos, de osteocondromas benignos que pueden provocar acortamiento o deformidades óseas. Esta dolencia suele diagnosticarse en la primera década de vida.<sup>(1)</sup>

La frecuencia de presentación de esta enfermedad es de 1x50 000 a 100 000 habitantes.<sup>(2)</sup> Afecta con mayor frecuencia al sexo masculino en una relación de 2:1,5 respecto al femenino.<sup>(3)</sup> Desde el punto de vista clínico se manifiesta por la aparición de masas duras e indoloras, principalmente, en los huesos largos de las extremidades inferiores. Es posible diagnosticarla mediante radiografía convencional.<sup>(4)</sup>

Se pueden presentar complicaciones óseas tales como deformidad o fracturas del hueso donde se asientan los osteocondromas, o de los tejidos que lo rodean. Como consecuencia de ellas, pueden aparecer trastornos neurológicos, vasculares y bursitis, así como la presentar malignización, considerada la peor complicación.<sup>(5)</sup>

La EMH tiene las mismas localizaciones tumorales preferentes de las exostosis solitarias, con predominio de las epífisis más cercanas a la articulación de la rodilla, del húmero proximal y de la muñeca.<sup>(6)</sup> Las lesiones pequeñas y asintomáticas no requieren tratamiento, solo observación. Sin embargo, las lesiones grandes o causantes de síntomas compresivos son susceptibles al tratamiento quirúrgico.<sup>(4)</sup>

Debido a que la exostosis múltiple hereditaria es una enfermedad de reporte infrecuente en la literatura, se presenta este caso como un hallazgo identificado por los médicos colaboradores de la Brigada Médica Cubana en la República de Ecuador.

## PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente masculino, escolar de seis años de edad, residente en el barrio La Esperanza, Parroquia Velasco, de la ciudad de Riobamba, en la provincia Chimborazo (República de Ecuador). Acudió a consulta, acompañado de su madre, por presentar "un bulto en la mano derecha" –aparecido aproximadamente a los cuatro años de edad– que ha aumentado de tamaño, es doloroso y le impide escribir.

Durante la anamnesis se comprobó que los padres no son consanguíneos y desconocen la existencia de casos similares en la familia. El niño nació de parto eutócico a las 39 semanas, producto de la quinta gestación de una madre de 42 años con un embarazo sin atención prenatal.

En el examen físico se constataron el peso del paciente (23 kg) y la talla (125 cm). Presentaba mucosas húmedas y normocoloreadas, cabeza y cuello normales, tórax sin alteraciones. El

sistema cardiorrespiratorio, la región abdominal y los genitales no presentaron alteraciones ni anomalías. Respecto del sistema osteomioarticular (SOMA), se observó aumento de volumen en la muñeca derecha, de consistencia pétreo.

En la interconsulta con el especialista en ortopedia y traumatología se le indicaron exámenes complementarios. Los resultados de las pruebas de laboratorio estuvieron dentro de los valores normales:

Hematocrito: 43%

Hemoglobina: 12,9

Eritrosedimentación: 13 mm/h

Proteína C reactiva (PCR): <6 mg/L

Fosfatasa ácida: 3,70 U/L

Fosfatasa alcalina: 661,2 U/L (↑)

Se le realizaron además exámenes imagenológicos. En la radiografía simple anteroposterior (AP) lateral de muñecas y rodillas se observaron exostosis en los extremos distales de ambos radios y fémures, una imagen de aspecto quístico en el tercio distal del radio derecho, respetando los espacios articulares. No se observaron alteraciones de partes blandas.

En el examen del SOMA se comprobó la existencia de deformidad en la extremidad superior derecha, con aumento de volumen en la muñeca de aproximadamente 3-4 cm y consistencia pétreo, que desplazaba la arteria radial (figuras 1 y 2).



Figura 1.



Figura 2.

Obsérvese el aumento de volumen y la deformidad de la muñeca derecha del paciente.

En el examen de las extremidades inferiores, a la palpación se constataron tumoraciones pétreas no movibles, de aproximadamente 2 cm, en los extremos distales de los fémures, invisibles. Se indicó examen imagenológico mediante tomografía axial computarizada (TAC), en el que se observó proyección exostósica del tercio distal del radio. En el resto de las estructuras óseas no se encontraron alteraciones, los espacios articulares se encontraron respetados y tampoco se apreciaron alteraciones de partes blandas (figura 3).



Figura 3. Tomografía axial computarizada de la muñeca derecha del paciente.

ID: exostosis múltiple hereditaria.

Al paciente se le indicaron analgésicos para el dolor.

## DISCUSIÓN

Los signos y síntomas que presentó el paciente diagnosticado, se corresponden con los descritos en la literatura sobre exostosis múltiple hereditaria.<sup>(1-4)</sup> En Cuba, en el Hospital Pediátrico Docente de San Miguel del Padrón se reportó un caso de exostosis cartilaginosa múltiple en una niña de seis años (edad del caso presentado en este trabajo). Esta paciente presentó tumoraciones en las extremidades y las costillas, y alteraciones en el cráneo. Fue atendida en consulta de endocrinología por las "bolitas duras", que sugirieron posibles problemas metabólicos. En el interrogatorio se constató la presencia de dolor ocasional al realizar determinados movimientos de las muñecas,<sup>(8)</sup> síntoma similar al manifestado por el paciente de este caso.

La EMH tiene una base genética. El gen de la enfermedad (EXT1) ha sido mapeado en el cromosoma 8q23-P24 mediante análisis de ligamiento en familias informativas. En el mapeo genético aparece un segundo nicho o *locus* (EXT2) en el brazo corto del cromosoma 19, mediante la unión a un marcador de ADN de microsatélites en el *locus* D19S221. Este último da sustento adicional a la opinión de que EXT es una condición genéticamente heterogénea.<sup>(7,8)</sup> Las mutaciones de los genes EXT1 y EXT2 son clones responsables de 80 % de los casos de la enfermedad.<sup>(9)</sup>

El diagnóstico de la EMH se basa en los hallazgos clínicos, radiológicos y gammagráficos. La gammagrafía ósea permite obtener en una sola exploración imágenes de cuerpo entero y se puede emplear en el diagnóstico diferencial de otros procesos osteoarticulares, así como para el control evolutivo y la valoración de la respuesta al tratamiento.<sup>(10)</sup>

La EMH se caracteriza por la aparición de varias exostosis de cartílago capsulado benigno y manifestaciones clínicas heterogéneas. Se diferencia de las encondromatosis, grupo heterogéneo de alteraciones congénitas, por la presencia de múltiples encondromas asociados a malformaciones musculoesqueléticas, con riesgo de malignización (condrosarcoma).<sup>(9)</sup>

Las deformidades del antebrazo inducidas por EMH se pueden corregir quirúrgicamente con éxito. La posible recurrencia durante la etapa de crecimiento del niño hace aconsejable esperar hasta la

proximidad de la madurez esquelética para realizar los procedimientos correctivos del antebrazo. Así lo sugieren Beutel y cols.<sup>(11)</sup>

## CONCLUSIONES

La exostosis múltiple hereditaria es una enfermedad infrecuente. Pero debido a sus posibles complicaciones óseas, a los trastornos neurológicos y vasculares asociados, y al riesgo de malignización, son de importancia tanto su diagnóstico temprano como la corrección oportuna de las deformidades óseas que provoca.

## Conflictos de intereses

Los autores declaran que no existen conflictos de intereses.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Raventós Canet A, Brotons Cuixart V, Linares Silveria L. Exostosis múltiple. An Pediatr (Barc) [Internet]. Nov 2006 [citado 24 Jun 2016];65(5):502-3. Disponible en: <http://www.analesdepediatria.org/index.php?p=revista&tipo=pdf-simple&pii=13094252>
2. Pierz KA, Stieber JR, Kusumi K, Dormans JP. Hereditary multiple exostoses: one center's experience and review of etiology. Clin Orthop Relat Res. Ago 2002;(401):49-59.
3. Damián A, Depons V, Kapitán M. Centellograma óseo en osteocondromatosis hereditaria múltiple. Alasbimn J [Internet]. Jul 2011 [citado 12 Mar 2016];13(53):[aprox. 3 p.]. Disponible en: <http://www.alasbimnjournal.net/alasbimn/pdf/53/aj53-5.pdf>
4. Restrepo Escobar JP, Molina MP. Exostosis múltiple hereditaria. Rev. Colomb. Reumatol. [Internet]. Ene 2013 [citado 11 Jun 2016];20(1):72-5. Disponible en: <http://www.scielo.org.co/pdf/rcrc/v20n1/v20n1a07.pdf>
5. Carpintero Benítez P, Del Fresno JA, Carpintero R, Gálvez MJ, Marín MA. Complicaciones de los osteocondromas. Rev Esp Cirugía Osteoarticular [Internet]. Mar 2009 [citado 12 Mar 2016];237(44):22-9. Disponible en: [http://www.cirugia-ostearticular.org/adaptingsystem/intercambio/revistas/articulos/2039\\_22-29.pdf](http://www.cirugia-ostearticular.org/adaptingsystem/intercambio/revistas/articulos/2039_22-29.pdf)
6. Bonnevalle P, Sales De Gauzy J, Ferriere S, Gómez Brouchet A, Sans N. Exostosis osteocartilaginosa solitaria y múltiple. EMC Aparato Locomotor. Ene 2011;44(4):1-13.
7. González Ricardo Y, Marco Maya M, Verde Castillo M, Maceo Coello T. Exostosis cartilaginosa múltiple. Rev Cubana Pediatr [Internet]. 2010 [citado 12 Jul 2016];82(2):[aprox. 8 p.]. Disponible en: [https://www.researchgate.net/profile/Gonzalez\\_Ricardo\\_Yaquelin/publication/289595584\\_Multiple\\_cartilaginea\\_exostosis/links/5a520827458515e7b72c9d5d/Multiple-cartilaginea-exostosis.pdf](https://www.researchgate.net/profile/Gonzalez_Ricardo_Yaquelin/publication/289595584_Multiple_cartilaginea_exostosis/links/5a520827458515e7b72c9d5d/Multiple-cartilaginea-exostosis.pdf)
8. Le Merrer M, Legeai Mallet L, Jeannin PM, Horsthemke B, Schinzel A, Plauchu H, et al. A gene for hereditary multiple exostoses map to chromosome 19p. Hum Mol Genet [Internet]. May 1994 [citado 12 Jul 2016];3(5):717-22. Disponible en: <http://citeseerx.ist.psu.edu/viewdoc/download?doi=10.1.1.1028.5356&rep=rep1&type=pdf>
9. Cammarata Scalisi F, Sánchez Flores R, Stock-Leyton F, Labrador Chacón N, Cammarata Scalisi G. Exostosis múltiple hereditaria. Reporte de un caso y diagnóstico diferencial de las encondromatosis. Act Ortop Mex [Internet]. Dic 2012 [citado 12 Jul 2016];26(6):388-92. Disponible en: [https://www.researchgate.net/profile/Francisco\\_Cammarata-Scalisi/publication/261514145\\_Hereditary\\_multiple\\_exostosis.\\_Case\\_report\\_and\\_differential\\_diagnosis\\_of\\_enchondromatosis/links/5445cc250cf2d62c304d881c.pdf](https://www.researchgate.net/profile/Francisco_Cammarata-Scalisi/publication/261514145_Hereditary_multiple_exostosis._Case_report_and_differential_diagnosis_of_enchondromatosis/links/5445cc250cf2d62c304d881c.pdf)
10. Cabello García D, Gallego Peinado M, Sánchez González MD, Rebollo Aguirre AC, García Sánchez A, Llamas Elvira JM. Papel de la gammagrafía ósea en dos casos de exostosis múltiple hereditaria. Rev Esp Med Nucl. Sep 2008;27(5):363-8.

11. Beutel BG, Klifto CS, Chu A. Timing of forearm deformity correction in a child with multiple hereditary exostosis. Am J Orthop (Belle Mead NJ). [Internet]. Sep 2014 [citado 12 Jul 2016];43(9):422-5. Disponible en: <http://europepmc.org/abstract/med/25251529>
- 

**Recibido:** 6 de octubre de 2016

**Aprobado:** 26 de marzo de 2018

MsC. Leonel Pineda Folgoso  
Hospital General Provincial Docente "Dr. Antonio Luaces Iraola"  
Calle Máximo Gómez No.257, entre 4ta y Onelio Hernández. Ciego de Ávila, Cuba. CP.65200  
Correo electrónico: [lpineda@infomed.sld.cu](mailto:lpineda@infomed.sld.cu)