

Oswaldo Sebastián Paredes-Tobar; Dayana Aracely León-Pallasco; Jessica Anabel Paca-Curay; Juan Alberto Viteri-Rodríguez

<https://doi.org/10.35381/s.v.v8i1.3833>

Exostosis múltiple

Multiple exostosis

Oswaldo Sebastián Paredes-Tobar

ma.oswaldospt57@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato, Tungurahua, Ecuador

<https://orcid.org/0000-0002-0262-7523>

Dayana Aracely León-Pallasco

ma.dayanaalp98@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato, Tungurahua, Ecuador

<https://orcid.org/0000-0002-9181-4055>

Jessica Anabel Paca-Curay

ma.jessicaapc82@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato, Tungurahua, Ecuador

<https://orcid.org/0000-0001-5631-6838>

Juan Alberto Viteri-Rodríguez

ua.juanviteri@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato, Tungurahua, Ecuador

<https://orcid.org/0000-0002-2463-7036>

Recibido: 15 de octubre 2023

Revisado: 10 de diciembre 2023

Aprobado: 15 de enero 2024

Publicado: 01 de febrero 2024

Oswaldo Sebastián Paredes-Tobar; Dayana Aracely León-Pallasco; Jessica Anabel Paca-Curay; Juan Alberto Viteri-Rodríguez

RESUMEN

Objetivo: Exponer el diagnóstico eficaz de una patología infrecuente (ostecondromas) producida por exostosis múltiple. **Método:** Descriptiva documental. **Conclusión:** La osteochondromatosis o exostosis múltiple es una enfermedad con una frecuencia de 1/50.000 a 100.000 habitantes, afectando más a menudo a hombres que a mujeres. El centellograma óseo tiene indicación para el diagnóstico diferencial de otros procesos osteoarticulares, valoración de extensión lesional y control evolutivo. Algunos autores señalan que las imágenes habituales en el centellograma óseo permite descartar la posibilidad de transformación maligna.

Descriptores: Exostosis múltiple hereditaria; osteochondromatosis; neoplasias. (Fuente: DeCS).

ABSTRACT

Objective: To expose the effective diagnosis of an infrequent pathology (osteochondromas) produced by multiple exostoses. **Method:** Descriptive documentary. **Conclusion:** Osteochondromatosis or multiple exostosis is a disease with a frequency of 1/50,000 to 100,000 inhabitants, affecting men more often than women. Bone scintigraphy is indicated for the differential diagnosis of other osteoarticular processes, assessment of lesional extension and evolutionary control. Some authors point out that the usual images in bone scintigraphy allow ruling out the possibility of malignant transformation.

Descriptors: Exostoses multiple hereditary; osteochondromatosis; neoplasms. (Source: DeCS).

Oswaldo Sebastián Paredes-Tobar; Dayana Aracely León-Pallasco; Jessica Anabel Paca-Curay; Juan Alberto Viteri-Rodríguez

INTRODUCCIÓN

El osteocondroma es la tumoración ósea más frecuente en los niños. Son tumoraciones osteo cartilaginosas que aparecen fundamentalmente en las metáfisis de los huesos largos. Aunque la mayoría de los pacientes tienen un solo osteocondroma, una parte de ellos están afectados de exostosis múltiple hereditaria, trastorno genético que produce numerosos osteocondromas y puede provocar deformidades esqueléticas. La media de edad de presentación de OMH es de 3 años y el 96% de los casos han sido diagnosticados antes de 12 años. La exostosis osifica y detiene el desarrollo con hueso maduro, al término de la pubertad (cerrando los cartílagos de crecimiento).^{1 2}

Las manifestaciones clínicas de la enfermedad son muy variadas, desde casos asintomáticos hasta los que presentan un alto grado de discapacidad. Los osteocondromas presentan brotes de crecimiento y se detienen con el cierre de las metáfisis; estas pueden regresar en edad adulta. Es posible diagnosticarla mediante radiografía convencional.^{3 4}

Es fundamental conocer los resultados, de las evidencias de los diferentes casos clínicos de exostosis múltiple causada por osteocondromas, para poder desarrollar nuevas investigaciones a cerca de un diagnóstico rápido y efectivo para el paciente, es por ello que este trabajo se enfocó en la evolución de exostosis múltiple asociada a patrones hereditarios en revisiones bibliográficas, sobre su incidencia, mortalidad y diagnóstico efectivo, debido a la ausencia de investigaciones publicadas previamente.^{5 6}

7

El objetivo de esta revisión es exponer el diagnóstico eficaz de una patología infrecuente (osteocondromas) producida por exostosis múltiple.

MÉTODO

Descriptiva documental.

Se revisaron 15 artículos científicos ubicados en PubMed.

Oswaldo Sebastián Paredes-Tobar; Dayana Aracely León-Pallasco; Jessica Anabel Paca-Curay; Juan Alberto Viteri-Rodríguez

Se analizaron los textos mediante analítica documental.

RESULTADOS

Es importante, mencionar que EMH debe ser diferenciada de encondromatosis mediante un estudio radiológico y a ser posible una evaluación de histológica de los osteocondromas⁸. Según la OMS existen criterios de diagnóstico los cuales incluyen hallazgos radiológicos de, al menos, dos osteocondromas en la región yuxtaepifisaria de los huesos largos y una historia familiar y/o confirmación de una mutación de la línea germinal en uno de los genes *EXT*^{9 10 11}. La sospecha de malignización se basa en la aparición de dolor, el crecimiento del osteocondroma después del cierre del cartílago y los hallazgos en los estudios por imágenes, dentro de los cuales la resonancia magnética es el de mayor sensibilidad^{12 13}.

Según Barros el diagnóstico definitivo de Exostosis múltiple hereditario debe tener en cuenta la historia de antecedentes familiares, interrogatorio, el examen físico y estudios radiológicos. El método de imagen de elección para evaluar al paciente con osteocondromas es la radiografía simple, es una técnica no invasiva, económica que proporciona una imagen patológica grosera de un tumor del hueso. Se considera una de las herramientas de diagnóstico más eficaces en la oncología ortopédica y a menudo puede, por sí solo, proporcionar un diagnóstico correcto¹⁴.

Un grupo de investigadores concuerdan con Barros sobre la utilización de la radiografía simple como diagnóstico eficaz para la exostosis múltiple. Ya que este método no es invasivo y concede una visualización precisa de las estructuras óseas que permitan correlacionar dicho diagnóstico y a breves rasgos la apreciación de los osteocondromas. Aunque otros autores que realizaron un estudio en Estados Unidos especifican que una tomografía computarizada brinda mejor percepción de la patología aunque no hay tanta disponibilidad en su uso.^{13 14}

Oswaldo Sebastián Paredes-Tobar; Dayana Aracely León-Pallasco; Jessica Anabel Paca-Curay; Juan Alberto Viteri-Rodríguez

Según Guerrero y colaboradores para el manejo de la OMH incluye la extirpación de los osteocondromas cuando ocasionan problemas funcionales (irritación persistente con bursitis o compromiso neurovascular o deformaciones). El tratamiento definitivo incluye la escisión marginal de la exostosis activa, incluyendo el capuchón cartilaginoso y el pericondrio que lo envuelve. La recurrencia global tras la resección es de aproximadamente 2%, siendo más frecuente cuando se extirpa en la infancia, debido al potencial de crecimiento. Se deben corregir las deformidades en valgo y las angulaciones, mediante procedimientos como hemiepifisiodesis, osteotomías y alargamientos.¹⁵

Los osteocondromas son lesiones benignas y no afectan a la esperanza de vida. El tratamiento incluye la resección de los osteocondromas cuando ocasionen molestias. Según Wells, los osteocondromas extirpados deben ser estudiados para analizar la posible transformación maligna a tumor cartilaginoso atípico periférico secundario o condrosarcoma. Los pacientes deben estar bien informados y se debe realizar un seguimiento regular para poder detectar el desarrollo de cualquier neoplasia maligna de forma temprana. En caso de condrosarcoma periférico secundario, se debe realizar una resección en bloque de la lesión y de su pseudocápsula con márgenes libres de tumor, preferentemente en un centro de referencia de tumores óseos.¹⁵

La extirpación de los osteocondromas se encentra en debate hasta el día de hoy, ya que algunos autores apoyan la teoría de Guerrero de que no existe la posibilidad de que estos de malignos lleguen a ser malignos. Mientras hay investigadores que se basan en estudios realizados por Wells, que la conclusión se llevaría a cabo tras la extracción de los osteocondromas ya que permitirá su análisis y consigo habrá un acercamiento a la etiología de dicha enfermedad; sin importar el riesgo del paciente que pueda contraer en el procedimiento.¹⁵

Oswaldo Sebastián Paredes-Tobar; Dayana Aracely León-Pallasco; Jessica Anabel Paca-Curay; Juan Alberto Viteri-Rodríguez

CONCLUSIONES

La osteocondromatosis o exostosis múltiple es una enfermedad con una frecuencia de 1/50.000 a 100.000 habitantes, afectando más a menudo a hombres que a mujeres. El centellograma óseo tiene indicación para el diagnóstico diferencial de otros procesos osteoarticulares, valoración de extensión lesional y control evolutivo. Algunos autores señalan que las imágenes habituales en el centellograma óseo permite descartar la posibilidad de transformación maligna.

CONFLICTO DE INTERÉS

Los autores declaran que no tienen conflicto de interés en la publicación de este artículo.

FINANCIAMIENTO

Autofinanciado.

AGRADECIMIENTO

A todos los actores sociales involucrados en el desarrollo de la investigación.

REFERENCIAS

1. Hereditary multiple exostoses: One center's experience and review of etiology. Clin Orthop Relat Res. 2019;(401):49-59.
2. Legeai-Mallet L, Munnich A, Maroteaux P, Le Merrer M. Incomplete penetrance and expressivity skewing in hereditary multiple exostoses. Clin Genet, 52 (2017);12-6
3. Restrepo Escobar JP, Molina MP. Exostosis múltiple hereditaria [Hereditary multiple exostosis]. Rev. Colomb. Reumatol. 2018.
4. Eiser C, Morse R. A review of measures of quality of life for children with chronic illness. Arch Dis Child. 2021;84(3):205-11.

Oswaldo Sebastián Paredes-Tobar; Dayana Aracely León-Pallasco; Jessica Anabel Paca-Curay; Juan Alberto Viteri-Rodríguez

5. Wicklund CL, Pauli RM, Johnston D, Hecht JT. Natural history study of hereditary multiple exostoses. *Am J Med Genet.* 2018;55(1):43-6.
6. Barros Filho TE, Oliveira RP, Taricco MA, González CH. Hereditary multiplex exostoses and cervical ventral protuberance causing dysphagia. A case report. *Spine.* 2020;20:1640-1642.
7. Cho YJ, Lee JY, Lee WG, Jung ST. Brachymetacarpia and Brachymetatarsia in Patients with Multiple Hereditary Exostosis. *Clin Orthop Surg.* 2020;12(4):549-553. <https://doi.org/10.4055/cios19121>
8. Erickson LA, Inwards CY. Multiple Hereditary Osteochondromas. *Mayo Clin Proc.* 2019;94(7):1388-1389. <https://doi.org/10.1016/j.mayocp.2019.05.005>
9. D'Arienzo A, Andreani L, Sacchetti F, Colangeli S, Capanna R. Hereditary Multiple Exostoses: Current Insights. *Orthop Res Rev.* 2019;11:199-211. <https://doi.org/10.2147/ORR.S183979>
10. Wuyts W, Schmale GA, Chansky HA, Raskind WH. Hereditary Multiple Osteochondromas. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al., eds. *GeneReviews®*. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; August 3, 2000.
11. Cajiao K, Tomás X, Larqué AB, Peris P. Chondrosarcoma transformation in hereditary multiple exostosis: When to suspect? *Int J Rheum Dis.* 2023;26(10):2095-2097. <https://doi.org/10.1111/1756-185X.14769>
12. Silva SP, Eugénio G. Multiple Hereditary Exostoses-Family "Bone History" Revealed. *J Clin Rheumatol.* 2022;28(7):e697-e698. <https://doi.org/10.1097/RHU.0000000000001911>
13. Bom F, Barbier O, Libouton X, Docquier PL. Forearm deformity in multiple hereditary exostosis. Radiologic predictors of radial head dislocation. *Orthop Traumatol Surg Res.* 2023;109(5):103445. <https://doi.org/10.1016/j.otsr.2022.103445>
14. Ebaugh MP, Grenier G, Singh S, Abousamra O, Klingele K. Ankle Mortise Instability in Multiple Hereditary Exostoses. *J Foot Ankle Surg.* 2022;61(6):1240-1245. <https://doi.org/10.1053/j.jfas.2022.02.010>

Oswaldo Sebastián Paredes-Tobar; Dayana Aracely León-Pallasco; Jessica Anabel Paca-Curay; Juan Alberto Viteri-Rodríguez

15. Furtado Freitas L, Schaefer Abu Hana L, Alves Benjamin M, Dias Junior M, Duarte ML. Hereditary multiple exostoses with spinal canal involvement. Exostosis múltiples hereditarias con compromiso del canal espinal. *Medicina (B Aires)*. 2023;83(3):493.

©2024 por los autores. Este artículo es de acceso abierto y distribuido según los términos y condiciones de la licencia Creative Commons Atribución-NoComercial-CompartirIgual 4.0 Internacional (CC BY-NC-SA 4.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/>).