



Enfermedad de Ollier de presentación bilateral. Reporte de un caso y revisión de la literatura

Ricardo César Pacheco López,* Bertha Torres Gómez,*
Juan Antonio Ugalde Vitelly,* Carlos del Vecchyo Calcaneo,* Nicolás Sastré Ortiz*

RESUMEN

Los osteocondromas o endocondromas son tumores benignos de cartílago hialino maduro que crecen en las metáfisis de los huesos tubulares de la mano, y son lesiones primarias solitarias o múltiples. Cuando los endocondromas aparecen en la infancia, en forma múltiple y sin un patrón hereditario conocido, se denomina enfermedad de Ollier. En esta enfermedad, la afección tiene un predominio unilateral, que compromete principalmente manos y pies. El presente caso es de un paciente de 18 años con enfermedad de Ollier desde los dos años de edad con afección de manos y pies, el cual acude a nuestro servicio con una severa deformidad y disfuncionalidad de antebrazo y mano derecha. El paciente se manejó con una amputación estético funcional de los dedos cuarto y quinto, así como resección de los endocondromas de los dedos segundo y tercero de la mano derecha. A diferencia de los pocos casos reportados en la literatura de enfermedad de Ollier con afección de manos, este paciente, evolucionó con recidivas sin regresión ni autolimitación, afectando, finalmente a las cuatro extremidades.

Palabras clave: Endocondromas, osteocondromas, enfermedad de Ollier.

ABSTRACT

Among the cartilaginous tumors, the enchondromas and osteochondromas are benign lesions formed by mature hyaline cartilage that affect the tubular bones of the hand and most commonly, the middle and proximal phalanges, and can be multiple or single lesions. When the enchondromas appear in the early childhood, are multiple lesions with no specific hereditary pattern, are known as Ollier's disease. Another feature of this disease is the unilateral appearance, affecting mainly hands and feet. In this article we present the case of a 18 years old male, with diagnosis of Ollier's disease since he was 2 years old, with affection of both hands and feet, most severely affected in the right upper extremity. The patient was treated with functional aesthetic amputation of 4th and 5th fingers and tumor resection of 2nd and 3rd fingers of his right hand. There are very few cases reported in the literature with such a severe deformity of the hand, and in spite of what have been described previously, in this case, the disease has not been self limited, to the contrary, it has recurred even more aggressively each time, now affecting the four extremities, thus raising the chance of malignant transformation, which makes indispensable to have a close follow up of the patient for a long time.

Key words: Enchondromas, osteochondromas, Ollier's disease.

INTRODUCCIÓN

Los osteocondromas, o mejor conocidos como endocondromas, son tumores benignos de cartílago hialino maduro que crecen en la metáfisis de los hue-

sos como lesiones primarias solitarias o múltiples. Su etiología no está bien establecida. Se presentan entre los 10 y los 50 años, con una discreta preferencia por niños del sexo masculino. En orden de frecuencia, estos tumores aparecen principalmente en huesos tubulares de manos y pies,¹ con una frecuencia mayor al 50% del total. De éstos, el 90% ocurren en las manos, con afección a las falanges proximal y media.² También se han descrito en hue-

* Servicio de Cirugía Plástica. Hospital General de México, México, Distrito Federal.

sos largos y pocas veces en huesos planos como los de cráneo y pelvis. Cuando llega a afectar huesos largos se presenta principalmente como una angulación en varo del fémur.³ Existen reportes de encondromas de cabeza, cuello, así como condrosarcomas o astrocitomas intracraneales de bajo grado de malignidad, que pueden dar manifestaciones inusuales como diplopía.^{4,5} En nueve casos, presentados en la literatura en mujeres adolescentes, existió asociación con tumores juveniles de ovario en las células de la granulosa.⁶

Cuando los encondromas son múltiples y aparecen en la infancia, sin un patrón hereditario conocido, se conoce como enfermedad de Ollier, descrita por primera vez en 1899 como una discondroplasia.⁷ Se caracteriza por su inicio en la primera infancia, que sugiere un defecto congénito más que multifactorial, con alteraciones en el crecimiento óseo epifisario por osificación endocondral que permite que queden restos de cartílago en la metáfisis de los huesos, lo que ocasiona con el crecimiento la formación de encondromas. Radiológicamente, aparecen cambios limitados a los extremos óseos con áreas de rarefacción y compromiso secundario de las epífisis. Se observan imágenes en forma de granos en las metáfisis y epífisis de los huesos conforme avanza el crecimiento. Macroscópicamente, los encondromas son lesiones duras, lobuladas, redondeadas de aspecto vítreo y translúcido. Microscópicamente, los tumores consisten en nódulos pequeños de cartílago hialino separado por escaso estroma fibroso muy vascularizado. No hay zonas de transición entre las células cartilaginosa y las conectivas. En el cartílago a veces se advierten focos de calcificación e incluso de osificación. La benignidad se comprueba por la regularidad de las células cartilaginosa y la madurez de la matriz hialina.⁸

La enfermedad de Ollier puede ser diagnosticada en forma incidental en un estudio radiológico. La compresión progresiva que producen sobre la corteza de los huesos causa tumefacción y posteriormente deformidad de las superficies afectadas. Los huesos largos, a diferencia de los cortos, presentan menos deformaciones, pero el compromiso prematuro en el crecimiento epifisario puede producir asimetría y discrepancia en la angulación y longitud de la extremidad.⁹ También pueden presentarse dolor y fracturas patológicas por invasión y adelgazamiento de la corteza ósea.

Uno de los diagnósticos diferenciales más importantes es el síndrome de Maffucci, que tiene una presentación familiar y se acompaña de hemangiomas

subcutáneos, que etiológicamente se debe a una displasia neuroectodérmica.¹⁰ También puede diferenciarse fácilmente de otros tumores cartilaginosa frecuentes en la infancia, como la exostosis cartilaginosa periosteal, condromas, fibromas condromixoides y condroblastomas o tumores malignos epifisarios de células gigantes que pueden metastatizar a pulmón.¹¹ Así como de la osteocondromatosis familiar, que tiene un patrón hereditario bien establecido y es sistémico, y el condrosarcoma maligno.

CASO CLÍNICO

Paciente masculino de 18 años de edad, sin antecedentes de importancia, producto de la sexta gestación, con cinco hermanos aparentemente sanos.

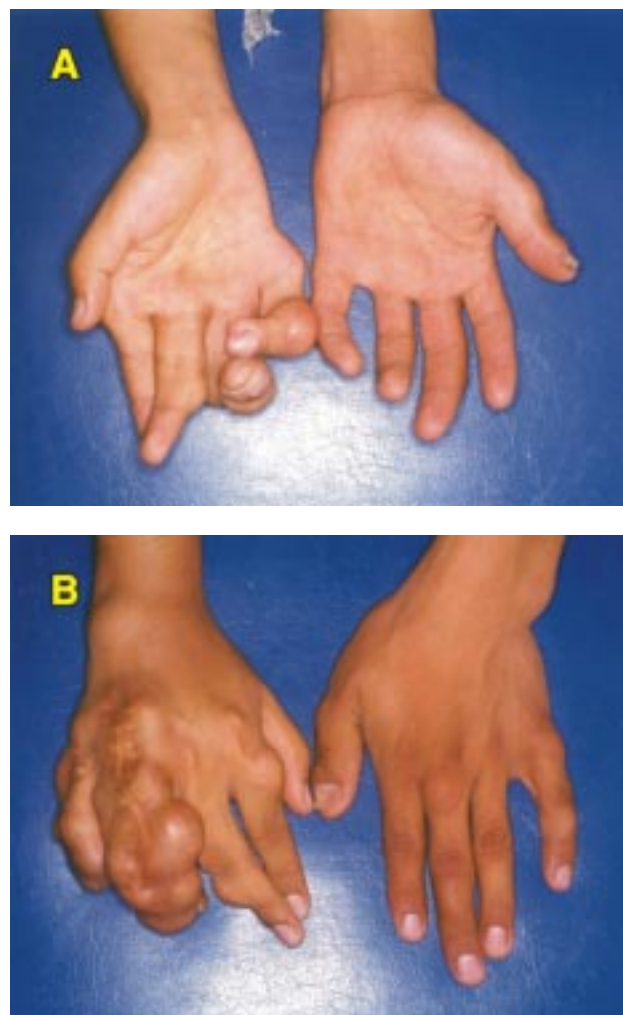


Figura 1. Aspecto preoperatorio. **A:** Vista palmar. **B:** Vista dorsal.

Inició su padecimiento a la edad de dos años al presentar una tumoración en el epicóndilo medial del húmero derecho, que fue resecada tres años después en otro hospital, sin reporte histopatológico. Posteriormente, conforme el paciente creció, se hizo más evidente el acortamiento del antebrazo derecho a expensas del radio y cúbito. A los siete años de edad aparecieron tumoraciones en las falanges proximales y media del dedo anular de la mano derecha y después en meñique e índice. A la edad de 12 años le resecaron las mismas, con un reporte histopatológico de encondromas. Año y medio después de la cirugía, el paciente presentó recidiva de los encondromas, los dedos anular y meñique de la mano derecha, de mayor

tamaño con afección también de los dedos índice y medio, así como a algunos metacarpianos. El paciente evoluciona con dolor ocasional y compromiso progresivo en la funcionalidad de la mano por la gran deformidad de la misma. En el transcurso del último año, han aparecido nuevos encondromas de menor tamaño en el pulgar y meñique de la mano contralateral y en las falanges de los ortejos del pie derecho.

A la exploración física se encontró un paciente de complejión ectomórfica, con los siguientes hallazgos en la extremidad torácica derecha: acortamiento radiocubital derecho de 10 cm de longitud en relación al antebrazo contralateral, con una cicatriz quirúrgica sobre el epicóndilo lateral, y una tumoración de 4 x 3 x 3 cm, lobulada, dura, fija y no dolorosa por debajo de la misma. La mano ipsilateral se encontró totalmente deformada, con cicatrices hipopigmentadas en la superficie dorsal del anular y meñique. La sensibilidad y el llenado capilar eran normales. El anular y meñique presentaban múltiples tumoraciones lobuladas de 1 x 1 cm en promedio, que se asentaban en todas las falanges y metacarpianos, con desviación radial de los dedos y deformidad ungueal. Funcionalmente, el paciente era incapaz de mover pasiva o activamente alguna de las articulaciones de estos dedos, dificultando la prensión de objetos con diámetro mayor a 11 cm. Los dedos índice y medio estaban menos deformados por presentar tumores sólo en algunas falanges (*Figura 1*). En la mano izquierda se encontraron tumores sólo en la falange proximal del pulgar y el meñique. El pie derecho presentó deformidad en las articulaciones interfalángicas medias y distales del segundo y tercer ortejos, mientras que el izquierdo aparentemente no presentaba compromiso.

Se hizo una revisión de los estudios radiológicos del paciente, y se encontró en radiografías tomadas a los 11 años de edad, acortamiento radiocubital derecho importante, en relación con el antebrazo contralateral, y lesiones líticas en panal de abeja con adelgazamiento de la corteza de los metacarpianos y de las falanges del anular y meñique, así como de la falange proximal del dedo medio, con pérdida de la definición de las articulaciones de la mano derecha, sin afección a otras extremidades (*Figura 2*). En radiografías recientes se encontraron las mismas lesiones, además de imágenes redondeadas de rarefacción que afectaban más estructuras óseas (*Figura 3*). En los pies se encontraron también lesiones líticas del cuarto metatarsiano y de las falanges del segundo al quinto ortejos.

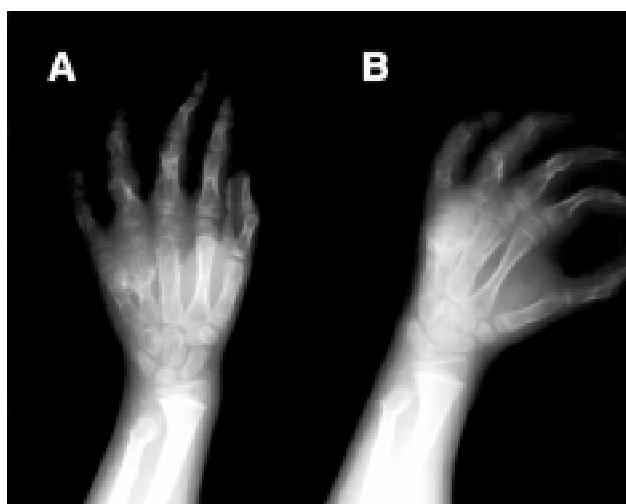


Figura 2. Etapa temprana de la lesión.
A: Vista postero-anterior. B: Vista oblicua



Figura 3. Aspecto radiográfico preoperatorio.

Los exámenes preoperatorios de biometría hemática, química sanguínea, electrolitos séricos y tiempos de coagulación del paciente no mostraron alteraciones. En su estudio genético se encontró una enfermedad sin un patrón de herencia bien definido con riesgo de aparición del 1% para hermanos y descendencia, igual que en la población general.

Con el diagnóstico de encondromatosis múltiple recidivante y deformidad incapacitante de la mano derecha, se le realizó al paciente una amputación estético funcional del dedo anular y meñique de la mano derecha, con resección de los encondromas del índice y medio ipsilaterales (*Figura 4*).

El diagnóstico histopatológico resultó compatible con encondromas. Consistentes en lesiones multilobulares de 2 x 1.5 x 1 cm y de 1.8 x 0.6 cm, de color blanco grisáceo, de consistencia dura, con aspecto granular al corte y con nódulos de cartílago hialino.

A los seis meses de seguimiento el paciente evolucionó favorablemente, encontrando función de pinza y prensión de objetos con el pulgar, índice y medio. Continúa bajo vigilancia médica para detectar oportunamente la progresión de la enfermedad y la probable aparición de nuevos encondromas.

DISCUSIÓN

La enfermedad de Ollier es una encondromatosis múltiple sin un patrón hereditario definido ni lesiones vasculares asociadas. Su verdadera frecuencia de presentación no está bien definida, debido a que los pocos casos reportados en la literatura son aislados. Su etiología no es clara, aunque existe cierto predominio por niños del sexo masculino.

Nuestro caso cumple con los criterios patognómicos de una enfermedad de Ollier descritos por Hunter y Wiles en 1935¹³ y que son:

1. Inicio de las manifestaciones clínicas a temprana edad.
2. Radiológicamente, cambios limitados a los extremos de los huesos tubulares. Áreas de rarefacción, compromiso secundario de las epífisis. Con imágenes en forma de granos en las metafisis afectadas y en las epífisis como procesos de crecimiento.
3. Tejidos blandos que corresponden a imágenes radiológicas de rarefacción que, cuando son resacas, corresponden a cartílago.

A pesar de que una particularidad de esta enfermedad es la afección múltiple con predominio unila-



Figura 4. Aspecto posoperatorio. A: Vista palmar. B: Vista dorsal.

teral de extremidades distales, en el caso presentado, la afección fue bilateral y con mayor compromiso del lado derecho, además de presentar una discrepancia en la longitud de ambas extremidades por el acortamiento radiocubital de ese mismo lado.

En una revisión de 17 casos con enfermedad de Ollier con compromiso de la mano en un periodo de Miyawaki 10 años, se reporta una mayor afección de la mano derecha y de los dedos medio, anular y meñique.¹ En nuestro paciente los dedos anular y meñique fueron los más afectados, encontrando encondromas en la falange proximal del pulgar y meñique de la mano contralateral y en las falanges de los orfejos del pie derecho. Aunque los huesos más afectados fueron las falanges y metacarpianos, también hubo compromiso temprano del cúbito y radio derechos.

Los hallazgos radiológicos coincidieron con los reportados en la literatura, consistentes en adelgazamiento de la corteza ósea, radiolucidez y lesiones líticas, así como aumento de los tejidos blandos que corresponden a los encondromas.

Como lo reporta Miyawaki en 1997, la enfermedad de Ollier por lo general es autolimitada y usualmente se detiene en forma espontánea cuando el paciente deja de crecer, encontrando incluso en algunos casos regresión o desaparición de los encondromas. Sin embargo, cuando las lesiones cartilaginosas persisten activas o dolorosas una vez que finaliza el periodo de crecimiento, debe sospecharse de una transformación maligna. Existen varios casos reportados en los que se encuentran recidivas de los en-

condromas, incluso de mayor tamaño y con mayor deformidad, en los que la enfermedad sigue un curso progresivo, pese a la resección de las lesiones, como en el caso de nuestro paciente. Esto nos obliga a prestar mayor atención en aquellas lesiones cartilaginosas que persistan activas o dolorosas después de que concluye el crecimiento, o que recidiven después de que han sido resecadas, porque esto nos puede hacer sospechar de una probable transformación maligna. Desafortunadamente, no existen datos radiográficos ni de laboratorio que nos ayuden a predecir la evolución de la enfermedad e identificar la transformación maligna en la proliferación de los condrocitos. Ozisk, en un artículo de 1998, reportó el primer estudio citogenético de un paciente con enfermedad de Ollier con encondromatosis múltiple, y encontró como única alteración una delección intersticial del cromosoma 1 locus p11 p31.2. Lo cual pudiera explicar su tendencia a la malignización, ya que los condrosarcomas presentan frecuentemente delección del brazo corto de este mismo cromosoma 1p.¹⁴

El tratamiento frecuentemente reportado en la literatura consiste en el legrado completo de las lesiones, sin recidivas. Sin embargo, cuando está afectada la mano, el curetaje de las lesiones seguido de injerto de hueso es el procedimiento terapéutico más comúnmente utilizado, también con buenos resultados según Yahagi y Toriyama en un artículo de 1988.¹² En nuestro paciente el tratamiento consistió sólo en una amputación estética funcional, y resección de algunos encondromas aislados en dedos menos afectados sin la necesidad de utilizar injertos óseos, por dejar brechas menores a 1 cm con bajo riesgo de fracturas patológicas. Hubo mejoría de la funcionalidad de la mano, al verse menos comprometidas las funciones de pinza y prensión al reseca los dedos disfuncionalizados que sólo dificultaban estas funciones.

Lo más importante de esta enfermedad es que proporcionalmente al número de lesiones, los encondromas pueden transformarse en condrosarcomas malignos de un 5 a un 50% de los casos, lo que hace de particular importancia el seguimiento a largo plazo del paciente presentado en este reporte.⁸

CONCLUSIÓN

Aunque la enfermedad de Ollier sea una patología benigna de rara presentación, puede tener una afec-

ción extensa con deformidades que comprometan la funcionalidad del paciente y que haga difícil su tratamiento, el cual en la actualidad sigue siendo la resección de encondromas, con la esperanza de tener las menos recidivas posibles. Se debe considerar siempre la posibilidad de transformación maligna, lo que nos obliga a darle a estos pacientes un seguimiento a largo plazo en un centro especializado.

BIBLIOGRAFÍA

1. Miyawaki T, Kinoshita Y, Lisuka T. A case of Ollier's disease of the hand. *Ann Plast Surg* 1997; 38: 77-80.
2. Feldman Frieda. Primary tumors of the hand and carpus. *Hand Clinics* 1987; 3: 269-289.
3. Chew DK, Menelaus MB, Richardson MD. Ollier's disease: Varus angulation at the lower femur and its management. *J Pediatr Orthop* 1998; 18: 202-208.
4. Hyde GE, Yarrington CT Jr, Chu FW. Head and neck manifestations of Maffucci's syndrome: Chondrosarcoma of the nasal septum. *Am J Otolaryngol* 1995; 16: 272-275.
5. Balcer LJ, Galetta SL, Comblath WT, Liu GT. Neuro-ophthalmologic manifestations of Maffucci's syndrome ant Ollier's disease. *J Neuro-Ophthalmologic* 1999; 19: 62-66.
6. Gell JS, Swmrd MW, Ramnani DM, Bradshaw KD. Juvenile granuloma cell tumor in a 13 year old girl with enchondromatosis (Ollier's disease): A case report. *J Pediatr Adolesc Gynecol* 1998; 1: 147-150.
7. Ollier M. De la dyschondroplasia. *Bull Soc Chir Lyon* 1899; 3: 22-23.
8. Robbins. *Patología estructural y funcional*. 6a ed. México: Interamerica, 1990.
9. Gabos PG, Bowen JR. Epiphyseal-metaphyseal enchondromatosis. A new clinical entity. *J Bone Joint Surg Am* 1988; 80: 782-792.
10. Chan SK, Ng SK, Cho AM, Oh TE. Anaesthetic implications of Maffucci's syndrome. *An Intensive Care* 1988; 26: 586-589.
11. Scarborough MT, Moreau G. *Orthop Clin North Am* 1996; 27: 583-589.
12. Yahagi H, Osachi S, Toriyama S. Surgical treatment for chondromatosis in childhood. *J Jpn Soc Surg Hand* 1988; 5: 567-570.
13. Hunter D, Wiles P. Dischondroplasia (Ollier's disease). *Br J Surg* 1935; 22: 507-519.
14. Ozisik YY, Meloni AM, Spanier SS, Busch CH, Kingsley KL, Sandberg AA. Deletion 1p in a low-grade chondrosarcoma in a patient with Ollier's disease. *Cancer Genet Cytogenet* 1998; 105: 128-133.

Dirección para correspondencia:

Dr. Ricardo C. Pacheco López
Tepic 113- 512
Col. Roma Sur
06760 México, D.F.
Tel. 52-64-26-32