

OSTEOCONDROMATOSIS MULTIPLE ALTERACIONES ORTOPEDICAS Y SU TRATAMIENTO

Dr. José Antonio Olín Nuñez*, Dr. Miguel Angel Corpus Pulido**

* Jefe del Servicio de Ortopedia Pediátrica, Instituto Nacional de Ortopedia

** Ex-residente de Subespecialidad Ortopedia Pediátrica, Instituto Nacional de Ortopedia

RESUMEN

La osteocondromatosis es una displasia esquelética transmitida de manera autosómica dominante o de presentación esporádica. Evoluciona simultáneamente con el crecimiento y cesa con la madurez esquelética. Produce tumores osteocartilaginosos que generan alteraciones en el alineamiento y proporción de las extremidades, así como cambios posturales, predomina en varones en la primera y segunda década de la vida. El tratamiento convencional contempla la resección de las tumoraciones, osteotomías de alineación, elongaciones óseas, arrostos fisiarios y vigilancia.

Se muestra la experiencia del Instituto en estos casos y el resultado de su tratamiento.

La mayor parte de los pacientes fueron vistos durante la adolescencia excepto uno y tres de ellos presentaron cambios de malignización. Las indicaciones para tratamiento quirúrgico fueron dolor, deformidad importante, alteraciones funcionales o de carga cuya frecuencia y características fueron descritos en el estudio, así como los indicios de malignización. Todos los pacientes mejoraron en alguna forma, se han mantenido bajo vigilancia y no hay datos de recidiva en los casos de transformación maligna hasta el cierre de este estudio.

INTRODUCCION

La osteocondromatosis múltiple se considera actualmente una displasia y no una neoplasia ^(4,11). Se transmite familiarmente de manera autosómica dominante pero en un tercio de los casos se manifiesta sin antecedentes hereditarios ^(5,13). Se desconoce su mecanismo íntimo de producción y se siguen emitiendo teorías acerca de su origen hasta ahora ^(5,8,10,11,12,13).

La enfermedad se desarrolla simultáneamente con el crecimiento esquelético y cesa al alcanzarse la madurez ósea. Generalmente no se desarrolla posterior a esto salvo en casos de malignización ⁽⁵⁾. Predomina en sexo masculino con relaciones reportadas de 7.3 con respecto al sexo femenino ⁽¹⁰⁾. Se descubre generalmente al segundo o tercer año de vida, ó incluso al inicio de la segunda década de la misma ^(10,12).

SUMMARY

Multiple osteochondromatosis is a skeletal dysplasia inherited in an autosomal dominant manner "de novo" or mutation. It produces developmental of osteochondrogenous tumours that grow simultaneously with the skeleton and respond to growth spurts, ceasing at skeletal maturity. These tumors produce disturbance of normal alignment and proportion of extremities as well as postural changes. It is more frequently seen in males during the first and second decades of life. Treatment usually includes tumor resection, osteotomies for correction of alignment, management of bone length discrepancy and observation because of a low tendency to malignization.

We describe the experience of our institute in these cases and the results of treatment.

Most patients were seen during adolescence except one and in 3 of them malignization changes were seen. Indication for surgical treatment were: pain deformity, functional, and weight bearing problems, which frequency and characteristics were described; and malignization.

All patients improved in some way and have been followed to the closure of the study with no evidence of recurrence in the cases with malignant transformation.

Afecta principalmente a los huesos tubulares, pero llega a involucrar a costillas, escápula, pelvis y los arcos posteriores de las vértebras ^(6,10).

En la literatura mundial se menciona que típicamente se encuentra estatura corta en estos pacientes, principalmente a expensas de las extremidades, el tronco es relativamente normal: solo en 7% de los pacientes se ha reportado afección a la columna cervical, y de forma más rara con datos de compresión medular ^(6,13,16). La desviación cubital de la mano ^(4,14), tobillo y rodilla valgus son las deformidades más frecuentes, le siguen las discrepancias de longitud y las alteraciones posturales secundarias, pero se han visto que las lesiones en pelvis, escápula ^(2,9) y húmero proximal tienen mayor potencial de malignización ^(6,7,12,13,14,15,16). Los reportes de transformación de este tipo son variables; del uno al 50% ^(6,7,12) y ocurre predo-

minantemente en adultos. En niños es raro, pero cuando se presenta su pronóstico es más sombrío. En estos casos de transformación maligna el tratamiento se basa en los postulados de Enneking⁽¹⁸⁾.

Las indicaciones para tratamiento quirúrgico de los pacientes son: dolor, alteración en el funcionamiento articular o muscular, compresión a vasos ó nervios por las exostosis ó deformidad importante^(13,14). La última es cuando ocurren datos de transformación maligna (crecimiento de una lesión ósteara a la maduración esquelética, dolor, crecimiento acelerado de una lesión en niños y adolescentes y datos radiológicos sugestivos^(13,16)).

El tratamiento de las deformidades del antebrazo según la literatura, ha contemplado: alargamiento cubital ya sea con fijación interna o externa con fijadores, así como osteotomías de cuña cerrada para la corrección de la alteración y el arresto fisiario temporal, todos con regulares resultados, también se ha realizado la resección del extremo proximal del radio en casos de luxación y se mantiene aún en discusión la bondad de la sinostosis radiocubital. Se ha visto que la resección temprana de las lesiones no detiene la progresión de la enfermedad, de cualquier manera se han indicado ser agresivos en el tratamiento de las deformidades del antebrazo^(4,13,15).

En los miembros inferiores, las discrepancias en longitud son rara vez propuestas para elongaciones⁽³⁾ y ellos se siguen prácticamente los mismos lineamientos usados arriba. Se menciona que todas las deformidades evolucionan en grado variable de magnitud y alteración funcional. El tobillo tiene el segundo lugar de frecuencia en ser afectado en la enfermedad (después del antebrazo); se corta el peroné y ocurre deformidad angular del mismo, se altera la cara lateral de la epifisis distal de la tibia, hay valgo del talón y diastasis tibio peronea, disminuye la movilidad del tobillo. La sinostosis tibio peronea ocurre en forma espontánea proximal o distalmente aún sin cirugía⁽³⁾. El valgo de las rodillas es el de más fácil manejo, generalmente por medio de osteotomías de alineación o arrestos fisiarios temporales; con respecto a estos últimos se recomienda recordar el lento crecimiento de estos pacientes.

El objetivo del trabajo es analizar la variedad de transmisión hereditaria las alteraciones ortopédicas que produce con más frecuencia, los sitios afectados, tratamiento requerido y revisión de los casos que se malignizaron buscando los datos diagnósticos iniciales.

MATERIAL Y METODOS

Se revisaron los archivos del Instituto Nacional de Ortopedia en un período comprendido de enero de 1989 a diciembre de 1994, encontrándose 15 pacientes con diagnóstico de Osteocondromatosis Múltiple.

De los expedientes clínicos y radiográficos, se obtuvieron: Edad de aparición de la sintomatología, edad al inicio del tratamiento, alrededor del cual se hicieron grupos etarios.

Grupo I, 0-10 años, Grupo II, 11-20 años y Grupo III 21 años en adelante. También se buscaron el modo de transmisión hereditaria si la hubo síntomas y hallazgos iniciales, los sitios anatómicos de aparición de las exostosis y su frecuencia, poniendo especial énfasis en las alteraciones o deformaciones ortopédicas más importantes y los procedimientos quirúrgicos empleados en su corrección. Además se registró el tiempo de seguimiento promedio de los pacientes.

Se buscaron datos de malignización en los reportes de patología de las lesiones estudiadas, se revisaron sus características clínicas y radiográficas, además de su evolución.

RESULTADOS

La población estudiada fue de 15 pacientes, 10 masculinos (66.6%) y 5 femeninos (33.3%). En 9 de ellos se confirmó antecedente familiar del padecimiento (60%) siendo la forma de transmisión autosómica dominante y en los 6 pacientes restantes fue negativo (40%). Tres de estos pacientes fueron productos de embarazo gemelar y en dos de ellos que son hermanas se presentó en ambas. La edad de inicio de los síntomas se especificó en solo 6 de los pacientes, en el resto fue determinado como de inicio en la infancia; la edad promedio fue de 6.3 años, con rango de 2 a 9 años. Las edades al inicio del tratamiento tuvieron un rango de 5 a 61 años, con un promedio de 16 años. Se hicieron tres grupos de edad al momento del tratamiento inicial: el primero de 0-10 años comprendió 4 pacientes y representó el 26.6%, el segundo fue de 11-20 años, con 9 pacientes y 60% de la muestra. El tercero tuvo dos pacientes mayores de 21 años y representó el 13.3% del total.

Los síntomas de inicio fueron: dolor en 2 pacientes uno del grupo I y otro del grupo II (13.3%), limitación de la movilidad en alguna región anatómica en seis (40%) cuatro del grupo II y la aparición de tumoraciones en la totalidad de la muestra (100%).

Los sitios anatómicos afectados fueron:

-Húmero proximal (60% de casos), radio y cúbito distal (33%), manos (20%), fémur proximal (69%), rodilla (100%), extremo proximal peroné (86.6%), pies (60%), columna cervical (13.3%) y escápula (6.6%) (cuadro 1).

CUADRO 1 - Sitios anatómicos afectados

Húmero Proximal	60%
Radio y Cúbito distal	33%
Manos	20%
Fémur proximal	69%
Rodillas	100%
Extremo proximal de peroné	86.6%
Pies	60%
Columna cervical	13.3%
Escápula	6.6%

Las alteraciones ortopédicas encontradas fueron: presencia de tumoraciones en los 15 pacientes, en uno se encontró talla baja, en dos pacientes hubo genu valgo bilateral moderado y tres presentaron deformidad en valgo de tobillo, tres pacientes tuvieron hallux valgus y en seis se presentó acortamiento de metacarpianos, metatarsianos y falanges (40%). Tres mostraron antebrazo en varo y también en tres se encontró desviación cubital de la mano. Hubo dos casos con limitación funcional de su columna cervical por tumoraciones en esa región y 10 pacientes con limitación funcional en caderas. (cuadro 2)

CUADRO 2 - Alteraciones Ortopédicas

Talla baja	1 paciente
Genu valgo	2 pacientes
Valgo de tobillos	3 pacientes
Hallux valgus	3 pacientes
Acortamiento de huesos cortos	6 pacientes
Antebrazo varo	3 pacientes
Limitación cervical	2 pacientes
Tumoraciones	15 pacientes

Las cirugías realizadas en los pacientes fueron: resección de exostosis en doce pacientes (80%), los sitios más frecuentes fueron el húmero proximal, peroné proximal y vértebras cervicales, tres de estos pacientes correspondieron al grupo I, siete al grupo II (63%) y uno solamente al grupo III. Se realizaron osteotomías de alineación de rodillas en dos pacientes (13.3%), correspondieron al grupo etario I. Corrección de hallux

valgus en dos (13.3%) que correspondieron al grupo II. Elongación de un metatarsiano en un paciente (6.6%) del grupo I de edades. Por último, producción de sinostosis radiocubital a una paciente (6.6%) correspondiente al grupo II. (cuadro 3)

CUADRO 3 - Procedimientos Quirúrgicos

Resección de tumoraciones	12 pacientes
Osteotomías de alineación	2 pacientes
Corrección de Hallux	2 pacientes
Elongación ósea	1 paciente
Sinostosis radio cubital	1 paciente

Solamente en tres pacientes se usaron aditamentos orstésicos en el calzado. Fueron revisados por el Servicio de Rehabilitación los pacientes con limitación funcional articular, con mejoría relativa de la misma. No se encontraron alteraciones agregadas al momento del estudio.

En tres casos se encontró transformación maligna en los estudios histopatológicos (20%), dos pacientes fueron del grupo II y uno fue del grupo III. Uno mostró cambios sarcomatosos multifocales en el estudio histopatológico del tejido resecado del húmero proximal de un varón de 19 años. El segundo fue de la escápula de un masculino de 61 años que se diagnosticó como condrosarcoma de mediana malignidad, el tercero correspondió a un condrosarcoma bien diferenciado de baja malignidad en húmero proximal de un paciente masculino de 18 años. Ninguno de los mencionados que representaron el 20% de la muestra tuvo sintomatología dolorosa previa, ni posterior a la resección del tumor. Se sospechó la transformación maligna por crecimiento de las lesiones en estos sitios en pacientes maduros esqueléticamente y zonas de calcificación algodonosa intralesional en las radiografías. Los pacientes del grupo II fueron sometidos a resección marginal de la lesión, por tratarse uno de ellos de un condrosarcoma bien diferenciado de baja malignidad y el otro solo mostraba cambios multifocales de apariencia sarcomatosa en una sola lesión fueron sometidos a vigilancia periódica y rastreos óseos únicamente después de la cirugía sin presentar datos de recidiva hasta el cierre del estudio. El paciente de 61 años que presentó un condrosarcoma de mediana malignidad, desarrolló actividad multifocal ameritando resección marginal de otras exostosis de crecimiento rápido. No se agregó terapia adyuvante por sugerencia de oncología manteniéndose en vigilancia estrecha y rastreos periódicos. Posterior a esto no ha

presentado datos de recidiva (cuadro 4). En el resto de los pacientes no se encontraron alteraciones agregadas al momento del estudio y todos se encuentran bajo vigilancia periódica.

CUADRO 4 - Transformación Maligna

Húmero proximal (Transformación sarcomatosa multifocal)	1 paciente edad 19 años
Escápula (Condrosarcoma de mediana malignidad)	1 paciente edad 61 años
Húmero proximal (Condrosarcoma bien diferenciado de mediana malignidad)	1 paciente edad 18 años

El tiempo de seguimiento promedio de los pacientes fue de 3 años y de los que presentaron malignización de dos años.

DISCUSION

Los resultados encontrados en la población del Instituto Nacional de Ortopedia con Osteocondromatosis Múltiple son similares a los encontrados en la experiencia mundial ^(6,10,13,15). Fue diferente la relación de afectación por sexo; en el Instituto fue de 2.1 contrastando con 7.3 reportado por otros autores ⁽¹⁶⁾. La transmisión fue predominantemente familiar y solo el 40% se manifestó de manera esporádica o de novo ^(15,13). Tres de estos pacientes fueron productos gemelares, dos de ellas hermanas gemelas en quienes la mutación se expresó en ambas; sin antecedente familiar, mientras que en el otro paciente no ocurrió así pues su gemelo no presentó la alteración. De los anteriores hechos no se encontró respuesta en la literatura. El inicio de la sintomatología ocurrió en la infancia en doce de los pacientes, pero acudieron al Instituto en su mayoría durante la segunda década de su vida (grupo II y III), siempre por la presencia de múltiples exostosis diseminadas, principalmente en las extremidades. Seis pacientes refirieron limitación de la función (cuatro correspondieron al grupo II); dos en columna cervical y cuatro en los hombros. Ambos casos de afección de los arcos posteriores de columna cervical requirieron resección de las lesiones para mejorar la movilidad, pero ninguno presentó compromiso neurológico como se ha reportado por otros autores ^(6,16).

Las regiones anatómicas involucradas con mayor frecuencia fueron rodilla, los antebrazos y los tobillos, en ese orden, mientras que otros autores señalan el antebrazo como primer afectado seguido del tobillo ^(1,3,4).

Las alteraciones encontradas en la exploración física fuera de las exostosis diseminadas fueron: antebrazo varo, alteraciones del tobillo y genu valgo; correspondiendo a la frecuencia de otras series ^(1,3,4) pero también se encontró con frecuencia mayor que otros estudios acortamiento de metatarsianos, metacarpianos y falanges ⁽¹⁾. Es importante establecer que no todos los pacientes con el padecimiento presentan alteraciones ortopédicas relevantes, se menciona que solo un 75% de ellos se desarrolla ⁽¹⁵⁾.

De igual manera, no todos los pacientes con alteraciones ortopédicas requieren tratamiento quirúrgico. En nuestra serie la resección de las lesiones que así lo ameritaron fue lo más frecuente 80% y correspondieron al grupo II el 63% de estos. Los dos casos de afección en columna cervical se intervinieron para lograr mejoría de la movilidad, lo cual se consignó también con la ayuda de rehabilitación institucional. A los dos pacientes con genu valgo se les alinearon sus extremidades quirúrgicamente. A dos de los tres pacientes con hallux valgus se les resolvió de manera operatoria la deformidad. En general los resultados de estos procedimientos fue bueno.

La mayoría de los pacientes han sido vistos desde la adolescencia y no han aumentado el número de las lesiones aunque sí han crecido sin ocurrir cambios sugestivos de malignización lo cual es similar a lo referido en la literatura ⁽¹⁵⁾.

La transformación maligna de las lesiones que se describen ocurrió en pacientes del grupo II y III (11 años y mayores) y se circunscribió a la región del hombro. Estos tres pacientes representan el 20% de la población estudiada, porcentaje ya contemplado en otras revisiones, aunque en ellas se señala solo con cambios sarcomatosos de baja malignidad ^(6,7,12). El condrosarcoma en general no responde a tratamiento con quimioterapia a excepción del tipo mesenchimal y la radioterapia tiende a dar malos resultados y las metástasis que produce son habitualmente tardías y poco agresivas. Por tal motivo el manejo es básicamente quirúrgico como se llevó a cabo en nuestros pacientes. Aún en el paciente de 61 años que presentó un condrosarcoma de mediana malignidad y actividad multifocal pero sin metástasis, el servicio de apoyo en Oncología que se interconsultó sugirió únicamente la resección marginal de las lesiones malignizadas. Hasta

el cierre del estudio no se presentaron datos de recidiva o malignización en otro sitio, excepto en el paciente mencionado.

Para una fidedigna estadística en cuanto a malignización, el seguimiento debe hacerse durante toda la vida, nuestros casos sugieren que esta ocurre a partir de la segunda década y los datos principales de cambio sarcomatoso fueron: Crecimiento acelerado de una lesión, limitación funcional y radiológicamente calcificación algodonosa intralesional.

Desde el punto de vista de las alteraciones ortopédicas estas tienden a acentuarse durante las etapas de crecimiento rápido pero no todos los pacientes requieren necesariamente corrección quirúrgica de las mismas, siendo esto indicado para cada paciente en particular. La resección quirúrgica de los osteocondromas se indica únicamente cuando limitan la función, producen síntomas por irriación a estructuras vecinas o muestran cambios sugestivos de malignización concordando estos criterios con lo ya descrito por otros autores [11,12,14,15,17,18].

CONCLUSIONES

La variedad fue predominante de tipo familiar

Las regiones anatómicas involucradas con mayor frecuencia fueron en orden de frecuencia, rodilla, extremo proximal del peroné, fémur proximal, pies y húmero proximal.

Las alteraciones ortopédicas más frecuentes fueron la presencia de tumoraciones, alteraciones de alineamiento, acortamiento de metatarsianos y limitación funcional articular, principalmente a nivel de las caderas.

El 80% de los pacientes requirió resección de alguna tumoración siendo los sitios más frecuentes húmero proximal, peroné proximal y vértebras cervicales. Los otros procedimientos realizados fueron osteotomías de alineamiento y elongación ósea.

Tres pacientes (20%) presentaron transformación maligna de lesiones, dos en un solo sitio (húmero proximal) y uno en escápula siendo los datos sugestivos, dolor, crecimiento de un osteocondroma en un paciente maduro esqueléticamente y desde el punto de vista radiográfico la presencia de imágenes "algodonosas" intralesionales. Desarrollan condrosarcomas de baja (dos) malignidad y de mediana malignidad sin metástasis.

No todos los pacientes presentan alteraciones ortopédicas relevantes que requieran cirugía, pero

deben mantenerse bajo vigilancia por posible desarrollo de las mismas durante el crecimiento y al mismo tiempo y posteriormente, vigilancia en cuanto a probabilidad de malignización.

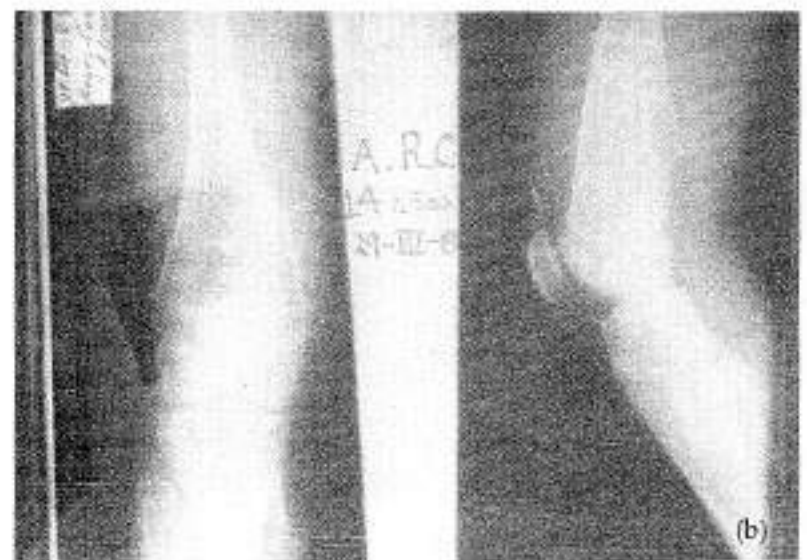
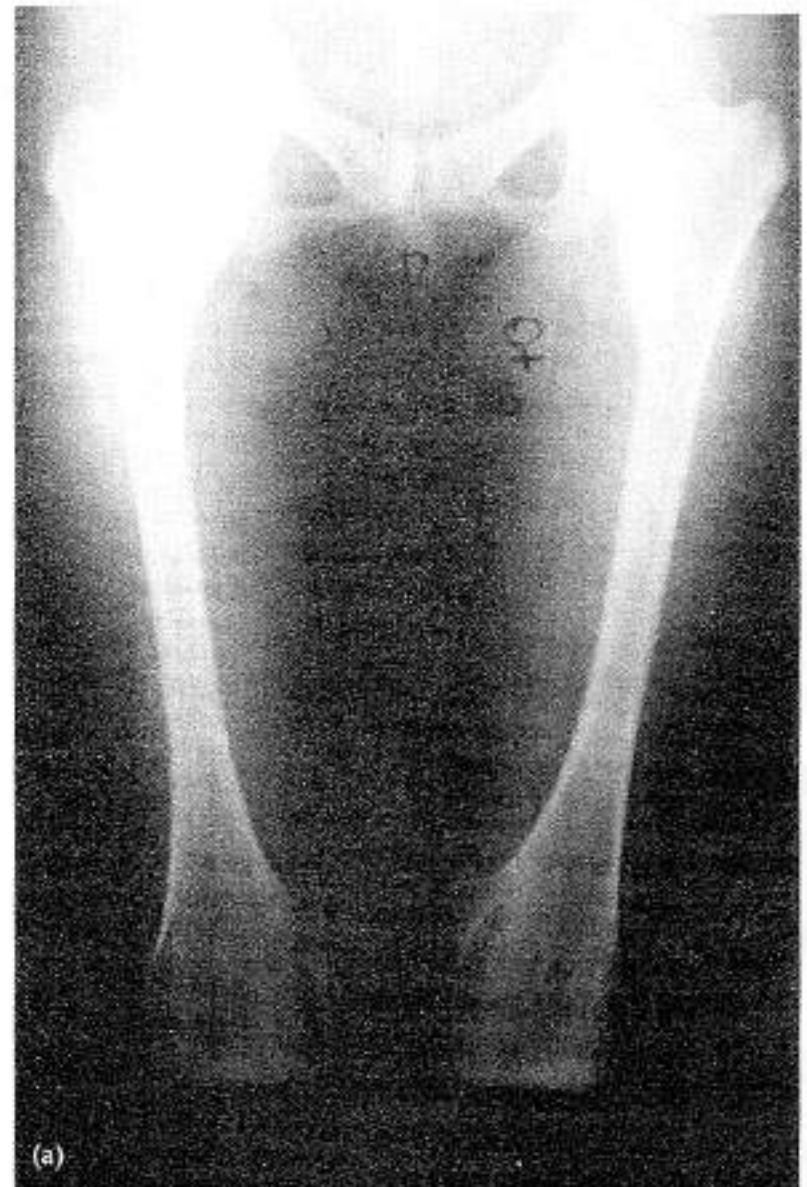


Figura 1.- A y B) Aspecto característico de las lesiones en caderas y rodillas.



Figura 2. A y B) Alteraciones en la estructura de los huesos del antebrazo y su manejo con sinostosis y osteotomía alineatoria simultánea.

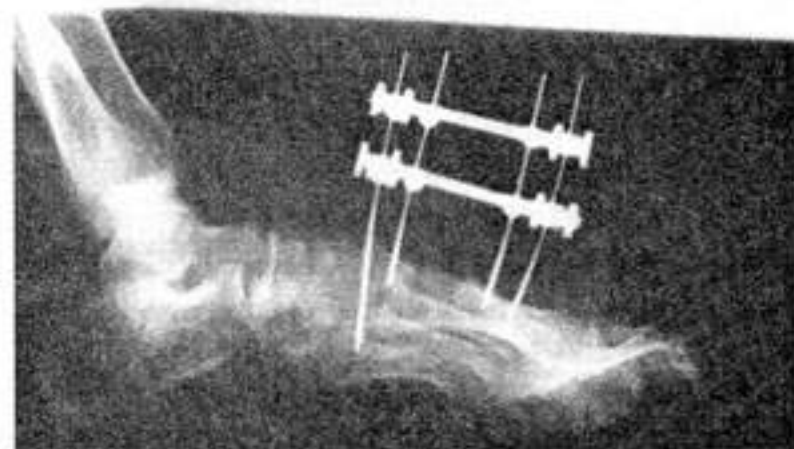
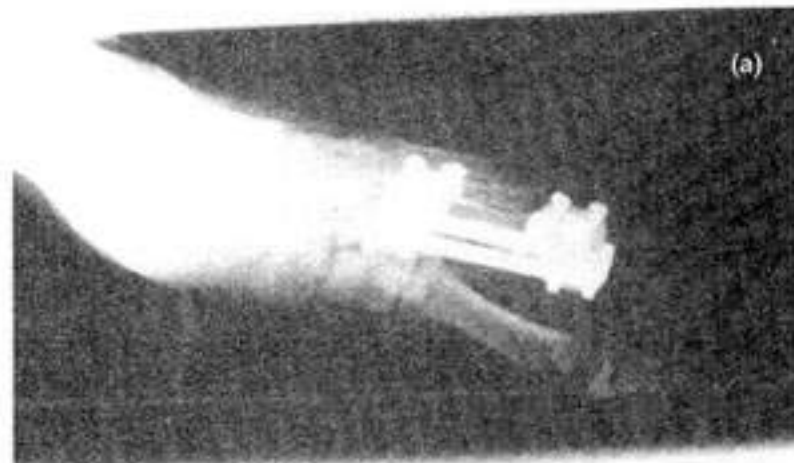


Figura 3. A y B) Acortamiento severo del segundo metatarsiano tratado con elongación ósea.

BIBLIOGRAFIA

1. Cates HE, Burgess RC. Incidence of Brachydactyly and exostosis in hereditary multiple exostosis. *J Hand Surg*, 1991;16A:127-132.
2. Danielsson LG, El Haddad I. Winged scapula due to osteochondroma. Report of 3 children. *Acta orthop scand*, 1989;60(6):728-729.
3. Danielsson LG, y El Haddad I, Quadros O. Distal tibial osteochondroma deforming the fibula. *Acta orthop scand*, 1990;61(5):469-470.
4. Fogel GR, McElfresh EC, Peterson HA y Wicklund PT. Management of deformities of the forearm in multiple hereditary osteochondromas. *J Bone joint surg*, 1984;Vol 66A, (5):670-680.
5. Gore DS. Intra-articular osteochondromas of the hip joint in a child with multiple osteochondromas. Case report. *Clin orthop*, 1985;199:173-178.
6. Madigan R, Worrall T, McLain EJ. Cervical cord compression in hereditary multiple exostosis. *Journ bone joint surg*, 1974;56A:401-404.
7. Matsuno T, Ichioka Y, Yagi T, Ishii S. Spindle-cell sarcoma in patients who have osteochondromatosis. A report of two cases. *J. Bone joint surg* 1988;70A:137-141.
8. Milgram JW. The origins of osteochondromas and enchondromas. A histopathologic study. *Clin orthop*, 1983;174:264-284.
9. Mnyamneh W, Malinin T, Mnyamneh LG, Benedetto P. Scapular allografts. A report of two cases. *Clin orthop*, 1991;262:124-128.
10. Ogden JA. Multiple hereditary osteochondromata. Report of an early case. *Clin orthop*, 1976;116:48-60.
11. Pazzaglia UE, Pedrotti L, Beluffi G, Monato V, Savasta S. Radiographic findings in hereditary multiple exostoses and a new theory of the pathogenesis of exostoses. *Pediatr radiol*, 1990;20:594-597.
12. Perlman MD, Schor AD, Gold ML. Osteochondromatosis (Diaphyseal aclasis): A case report and literature review. *J Foot surg*, 1989;28:162-165.
13. Peterson HA. Multiple hereditary osteochondromata. *Clin orthop*, 1989;239:222-230.
14. Sekosky M, Lefkowitz H, Steiner Y. Osteochondromatosis of the ankle. *J foot surg*, 29:330-333, 1990.
15. Shapiro E, Simon S, Glimcher MJ. Hereditary multiple exostoses. Anthropometric, roentgenographic, and clinical aspects. *Journ bone joint surg*, 1979;61-A:815-824.
16. Shapiro S, Javid T, Putty T. Osteochondroma with cervical cord compression in hereditary multiple exostoses. *Spine*, 1990;15:600-602.
17. Tamianiau AHM, Hoonong van DuyvenbodeJFF, Sloof TJH. Reconstruction of the proximal humerus with tibial autografts after resection of osteochondroma in adolescents. *Clin Orthop*, 1985;201:173-178.
18. Young CL, Sim FH, Unni KK, McLeod RA. Chondrosarcoma of bone in children. *Cancer*, 1990;66:1641-1648.