

Artículo de presentación de casos clínicos

### **Reporte de caso de osteocondroma múltiple en paciente de 13 años de edad**

#### **Case report of multiple osteochondroma in a 13 year old patient.**

Nivelo Andrade Lenin Ángel \*, Nivelo Andrade Daysi Aracely \*\*, Játiva Serrano Laura Prisila \*\*\*

\*Centro de Especialidades Comité del Pueblo IESS, Quito-Ecuador, ORCID: <https://orcid.org/0009-0003-3051-8900>

\*\*Investigador Independiente, Quito-Ecuador, ORCID: <https://orcid.org/0009-0003-9178-2844>

\*\*\*Centro de Especialidades Comité del Pueblo IESS, Quito-Ecuador, ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-4826-3590>

angmue24@gmail.com

Recibido: 12 de agosto del 2024

Revisado: 27 de agosto del 2024

Aceptado: 29 de septiembre del 2024

#### **Resumen.**

Un osteocondroma es una exostosis osteocartilaginosa hereditaria de la clase más común de tumores óseos benignos que se presenta propiamente en pacientes jóvenes, si un osteocondroma causa dolor, es necesario descartar su posible transformación maligna conocida como condrosarcoma. Es común que los osteocondromas de proporciones grandes causen desplazamiento de los vasos aledaños. Los casos de osteocondroma múltiple corresponden a una enfermedad congénita hereditaria.

Mediante este estudio queremos mostrar el estado actual de las lesiones óseas ya diagnosticadas, analizar el posible compromiso con las metafisis de los huesos afectados, y, reconocer la procedencia genética (padre o madre) de quien proviene la generación de las lesiones.

Este estudio se realizó con el fin de visualizar la enfermedad de osteocondroma múltiple en el cual se utilizó un equipo de Rayos X Digital Directo, con técnicas convencionales de proyecciones radiológicas para cada imagen solicitada, en la mayoría de ellas se aplicó las proyecciones anteroposterior y lateral, excepto para la imagen de cadera.

El paciente en estudio es un adolescente masculino de 13 años de edad, que presenta deformidad por masas de predominio derecho en varios huesos largos, catalogados por resultados de biopsias como tumores benignos, cuya exeresis ósea fue compatible con endocondroma,

Este estudio cumple con sus objetivos, además que corrobora la información de la bibliografía base al comparar el criterio médico de Traumatología, las Imágenes de Rayos X, y la Descripción de Interpretación de las Imágenes.

Los hallazgos de imagen demuestran que las tumoraciones comprometen las metafisis de los huesos en los que se alojan por lo que la intervención quirúrgica no será posible hasta que el paciente concluya su edad de crecimiento.

Palabras clave: exostosis múltiple; exostosis ósea; exostosis osteocartilaginosa; osteocondroma; osteocondroma múltiple; tumor óseo benigno.

#### **Abstract**

An osteochondroma is a hereditary osteocartilaginous exostosis of the most common class of benign bone tumors that occurs in young patients. If an osteochondroma causes pain, it is necessary to rule out its possible malignant transformation known as chondrosarcoma. It is common for large osteochondromas to cause displacement of the surrounding vessels. Cases of multiple osteochondroma correspond to a hereditary congenital disease.

Through this study we want to show the current state of the bone lesions already diagnosed, analyze the possible involvement with the metaphyses of the affected bones, and recognize the genetic origin (father or mother) from whom the generation of the lesions comes.

This study was carried out in order to visualize the disease of multiple osteochondroma in which a Direct Digital X-ray equipment was used, with conventional radiological projection techniques for each image requested, in most of them anteroposterior and lateral projections were applied. , except for the hip image.

The patient under study is a 13-year-old male adolescent, who presents deformity due to predominantly right masses in several long bones, classified by biopsy results as benign tumors, whose bone excision was compatible with endochondroma.

This study meets its objectives, and also corroborates the information in the base bibliography by comparing the medical criteria of Traumatology, the X-ray Images, and the Description of Interpretation of the Images.

The imaging findings demonstrate that the tumors compromise the metaphyses of the bones in which they are lodged, so surgical intervention will not be possible until the patient reaches the end of his or her growth years.

Keywords: multiple exostoses; bone exostoses; osteocartilaginous exostosis; osteochondroma; multiple osteochondroma; benign bone tumor.

### **Introducción.**

Un osteocondroma es una exostosis osteocartilaginosa hereditaria de la clase más común de tumores óseos benignos, se considera que el 3% de la población los padece. Frecuentemente se presenta como una lesión única o en menor frecuencia como lesiones múltiples.

Comúnmente se da su aparición en huesos largos, con incidencias a nivel del radio y cúbito (50%), además en la epífisis inferior del fémur y epífisis superior de la tibia. En los huesos cortos de la mano y el pie ocurre en el 10% de los casos, la pelvis en el 5%, la escápula en el 4% y la columna vertebral en el 2%. No hay sintomatología específica para este tipo de lesión. (1)

Es un tumor que se presenta propiamente en pacientes jóvenes, el 70% de los casos en las dos primeras décadas de la vida con un ligero predominio en pacientes masculinos, la incidencia es de 3 a 1 de los casos. (2)

Si un osteocondroma causa dolor, es necesario descartar su posible transformación maligna conocida como condrosarcoma. El riesgo de la transformación mencionada es aproximadamente del 1%, pero en los casos de lesiones múltiples hereditarias de este tipo el riesgo se acerca al 10%. Para suponer una transformación maligna se considera el hecho de que la lesión se hace sintomática repentinamente al presentarse dolor o por crecimiento acelerado, además la cubierta cartilaginosa se pone más gruesa de 1 cm en un

adulto y en un niño puede ser de 2-3 cm de espesor o su diámetro superior supera los 5 cm, el estudio de gammagrafía se encuentra un aumento súbito de captación del radioisótopo en un adulto, y, con la Tomografía Axial Computarizada o Resonancia Magnética Nuclear se confirma la presencia de una masa de tejidos blandos o desplazamiento de un paquete neurovascular mayor. (2); (3)

Es común que los osteocondromas de proporciones grandes causen desplazamiento de los vasos adyacentes. Entre las alteraciones a nivel vascular que suelen causar los osteocondromas, de forma común se encuentran los pseudoaneurismas (como la más frecuente con un 63.9%), oclusiones arteriales y venosas, y, fístulas arteriovenosas. Dadas estas alteraciones vasculares, el predominio es arterial en el 90% de casos. (2); (4); (5)

Los casos de osteocondroma múltiple corresponde a una enfermedad congénita hereditaria (6); (7), en 1891 la explicó Bessel-Hagen. Son hereditarios de carácter autosómico dominante. “Se han identificado tres loci en relación con la enfermedad: EXT1, en el cromosoma 8q23-q24; EXT2 en el 11p11-p12 y EXT3 en el brazo corto del cromosoma 19”. Dos de cada tres pacientes con esta afección muestran antecedentes familiares. En estos casos la prevalencia se estima entre el 1 por cada mil 1000 casos y el 1 por cada 50000 casos, según la población geográfica que se tome para los estudios. La búsqueda de esta enfermedad debe darse comúnmente en pacientes de baja estatura,

con reducción del diámetro del radio y presencia de desarrollo anormal de los miembros inferiores. (2)

En la mayoría de casos de infantes se tiene un pronóstico favorable, debido a que cesan con el crecimiento por la madurez ósea. A causa del potencial de crecimiento el 1.8% aproximadamente recidivan. Existe la posibilidad de que haya recurrencia al generarse un nuevo osteocondroma, sin descartar que se trate de un condrosarcoma de grado bajo. El seguimiento en estos no puede ser igual en todos los pacientes, dependiendo de cómo se ha extendido la tumoración, las dimensiones y ubicación, la respuesta posterior al tratamiento, y la edad. (8); (9)

Los hallazgos de esta lesión son incidentales en la mayoría de casos en sus estadíos iniciales, son asintomáticos, hallados comúnmente a nivel de los huesos que conforman la rodilla, con probabilidad de apariciones en otros huesos largos y cortos. Su diagnóstico se realiza por estudios radiográficos (Rayos X convencional) y suelen ser hallazgos patognomónicos o en otras palabras, son definitivos para el diagnóstico de la lesión. La malignidad o benignidad se corrobora con estudios por biopsia. El tratamiento definitivo consiste en la extirpación quirúrgica.

El caso actual se trata de un paciente masculino de 13 años de edad, mismo que presenta múltiples lesiones de este tipo en diferentes localizaciones. Al tratarse de una enfermedad genética hereditaria autosómica dominante, con el fin de llevar a cabo un análisis correcto de esta condición es necesario que consideremos las leyes mendelianas sobre la herencia genética dependiendo de la epidemiología familiar del caso, al conocer si se presenta en todos los integrantes o solamente en algunos de ellos, aplicando de manera correcta la correlación de la segregación de los alelos y de esa manera poder conocer los riesgos de continuidad de segregación de esta condición genética en los descendientes de las personas con pares de alelos puros o portadores del gen dominante. La posibilidad que da la primera ley mendeliana (principio de la uniformidad) es que si uno de los progenitores tiene un par perfecto de alelos dominantes afectado, todos sus descendientes poseerán la enfermedad. La segunda (principio de la segregación de carácter independiente) y tercera ley (Ley de la transmisión

independiente de los alelos) nos muestra la suficiencia de un cromosoma afectado en una persona para presentar la esta condición genética (10) (11).

### **Objetivos**

- Mostrar el estado actual de las lesiones óseas ya diagnosticadas.
- Analizar el posible compromiso con las metáfisis de los huesos afectados.
- Reconocer la procedencia genética (padre o madre) de quien proviene la generación de las lesiones.

### **Materiales y Métodos**

Se utiliza un equipo de Rayos X Convencional, Fujifilm FDR SMART (digital directo), esto es que ya no necesita la utilización de chasis y placas fotosensibles que deban revelarse con procesos químicos manuales o a base de una reveladora automática, tampoco utilizará chasis digitalizables para que puedan ser impresas las imágenes en placas termosensibles, ya que al ser un equipo digital directo este hace uso de dos flat panel (Chasis directamente conectados por radiofrecuencia a un computador, mismos que mediante un factor de reconocimiento nos permitirán visualizar las imágenes en un monitor a pocos segundos de ser tomadas.

El método consistió en la utilización de las proyecciones convencionales de Rayos X con factores en kV, mA, y, mA/s acorde a cada estructura analizada con el fin de obtener imágenes óptimas que permitan tener una impresión diagnóstica adecuada para el caso presentado, colocando las debidas protecciones plomadas según sean necesarias tanto al paciente como a su acompañante, siendo en este último el mandil plomado y el collarín tiroideo plomado. Las proyecciones utilizadas se describirán a continuación:

Radiografía de húmero derecho anteroposterior y lateral

Proyecciones que permiten visualizar el húmero derecho del paciente con la utilización del bucky de pared. Siendo la proyección anteroposterior colocando al paciente en bipedestación con el brazo apoyado en el bucky y sintiendo que los epicóndilos se encuentren alineados de forma

horizontal, mientras que la lateral se obtiene al colocar los epicóndilos alineados de manera transversal, en los dos casos el rayo central se apunta a la mitad del tercio medio de este hueso, y con los factores de Kv 55, mA 100, y, mA/s 16.

Protección plomada para el paciente: mandil plomado y collarín tiroideo plomado.

Radiografía de antebrazo derecho anteroposterior y lateral

Proyecciones que permitieron visualizar el radio y cúbito derechos del paciente con la utilización del bucky de pared. Siendo la proyección anteroposterior colocando al paciente en bipedestación con el antebrazo apoyado en el bucky y sintiendo que los epicóndilos humerales se encuentren alineados de forma horizontal y la palma de la mano en supinación, mientras que la lateral se obtiene al colocar los epicóndilos alineados de manera transversal al igual que la mano y muñeca, en los dos casos el rayo central se apunta a la mitad del tercio medio de este hueso, y con los factores de Kv 55, mA 100, y, mA/s 16.

Protección plomada para el paciente: mandil plomado y collarín tiroideo plomado.

Radiografía de fémures anteroposterior y lateral

Esta Radiografía se dividió en tres partes proyecciones, la toma de los tercios proximales de los fémures en posición anteroposterior, la toma de los tercios medios y distales femorales en posición anteroposterior, y, las tomas de los fémures laterales completos de forma individual.

Proyecciones que se obtuvieron con la utilización del bucky de mesa.

Siendo la toma de los tercios proximales de los fémures en posición anteroposterior tomada en postura de decúbito supino, con el rayo central apuntando a nivel del pubis del paciente con los factores de Kv 75, mA 200, y, mA/s 40.

La toma de los tercios medios y distales femorales en posición anteroposterior fue tomada en postura de decúbito supino, con el rayo central apuntando entre el tercio medio y tercio distal de los fémures con los factores de Kv 55, mA 100, y, mA/s 20.

Mientras que las tomas de los fémures laterales completos de forma individual, fue tomada en postura de decúbito lateral según corresponda, siendo el fémur a evaluar el que se encuentre apoyado directamente en la mesa y el otro lo desproyectamos haciendo que el paciente lo mueva

hacia atrás, con el rayo central apuntando en la mitad del tercio medio de los fémures con los factores de Kv 55, mA 100, y, mA/s 20.

Protección plomada para el paciente: mandil plomado de manera transversal para proteger la zona torácica y abdominal y collarín tiroideo plomado.

Radiografía de piernas anteroposterior y lateral

Esta Radiografía se dividió en dos partes proyecciones, la toma de las tibias y peronés en posición anteroposterior, y, las tomas de los mismos en postura lateral de forma individual.

Proyecciones que se obtuvieron con la utilización del bucky de mesa.

Siendo la toma de las tibias y peronés en posición anteroposterior tomada en postura de decúbito supino, con el rayo central apuntando entre las dos piernas a nivel de la mitad de los tercios medios de las tibias, mientras que las tomas laterales de forma individual, fue tomada en postura de decúbito lateral según corresponda, siendo la pierna a evaluar la que se encuentre apoyada directamente en la mesa y la otra la desproyectamos haciendo que el paciente la mueva hacia adelante y flexione la rodilla para apoyarla. En ambos casos el rayo central apuntando mitad del tercio medio de cada tibia con los factores de Kv 55, mA 100, y, mA/s 20.

Protección plomada para el paciente: mandil plomado de manera transversal para proteger la zona torácica y abdominal y collarín tiroideo plomado.

Radiografía de cadera anteroposterior

Proyecciones que permiten visualizar la pelvis completa del paciente, incluyendo las articulaciones coxofemorales con la utilización del bucky de mesa. Siendo la proyección colocando al paciente en postura de decúbito supino, con el rayo central apuntando a nivel del monte de venus, y con los factores de Kv 75, mA 200, y, mA/s 40.

Protección plomada para el paciente: mandil plomado de manera transversal para proteger la zona torácica y abdominal y collarín tiroideo plomado.

Para la obtención de las imágenes del padre del paciente utilizó las mismas proyecciones antes mencionadas, pero se hizo salir de la sala de Rayos X al menor de edad cumpliendo así con lo

estipulado en el Reglamento de Seguridad Radiológica que rige en Ecuador, vigente desde el 8 de agosto de 1979, en el Artículo 30 Irradiación no justificada de menores, donde narra:

“Los menores de edad pueden someterse a exámenes y aún a tratamientos que involucren a la radiación, únicamente por prescripción médica. Cualquier persona que sea responsable de la exposición no justificada de menores, será sancionada con multa equivalente a treinta salarios vitales mensuales del trabajador en general, y la suspensión definitiva de la licencia en caso de que éste sea un licenciatario”.

### **Caso Clínico**

Paciente masculino de 13 años de edad que presenta los siguientes antecedentes:

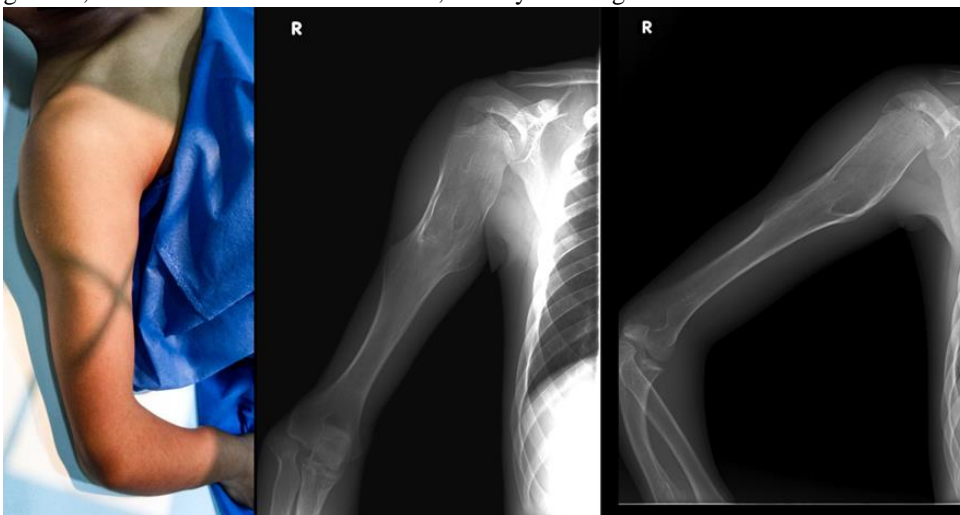
Desde los 4 años de edad recibe atención médica en el Hospital Baca Ortiz (Ministerio de Salud Pública, MSP, Hospital de atención para pacientes en edad infantil) en donde se reporta la realización de una biopsia del tumor con envío de varios fragmentos de tejido de coloración blando rojizo para su análisis, que medían entre 0,4 y 0,7cm, en la descripción microscópica los cortes mostraron tejido cartilaginoso maduro, constituido por condrocitos sin atipia, rodeados por matriz cartilaginosa benigna, por lo que se describió como tumor benigno de peroné derecho, cuya exeresis ósea fue compatible con endocondroma, por lo que le indicaron que amerita cirugía, con riesgo de daño a la metáfisis que causaría detención en el desarrollo del peroné del paciente, por lo que los padres con el fin buscar una segunda opinión médica y poder tramitar dicha cirugía esperando

tener mejores expectativas, solicitan turno en el Instituto Ecuatoriano de Seguridad Social (IESS), ya que cuenta con cobertura de esta institución.

Actualmente, fue solicitada la atención en el Centro de Especialidades Comité del Pueblo IESS, más, debido a la pandemia del SARS-Cov2, se realizó una teleconsulta de traumatología, donde el padre mencionó que el paciente fue diagnosticado anteriormente con exostosis óseas múltiples por lo que empezó a manifestar deformidad en el codo izquierdo sin dificultad para los movimientos habituales, debido a esto la médico tratante le explicó al señor que las tumoraciones podrían comprimir paquetes vasculonervioso, además podría producir deformaciones de articulaciones aledañas, por ello ameritaba que la valoración sea presencial y que necesitaba estudios radiológicos. Ya en la valoración presencial con traumatología, el paciente presenta deformidad de antebrazo izquierdo y pierna derecha por masas a nivel de extremidades de predominio derecho, siendo la de mayores dimensiones una masa dura de 20 cm. que ocupa todo el tercio proximal y medio de la tibia derecha, y es derivado al Hospital Carlos Andrade Marín (IESS) para que pueda ser intervenido quirúrgicamente en el caso de que no exista compromiso de las lesiones con las metáfisis de los huesos afectados.

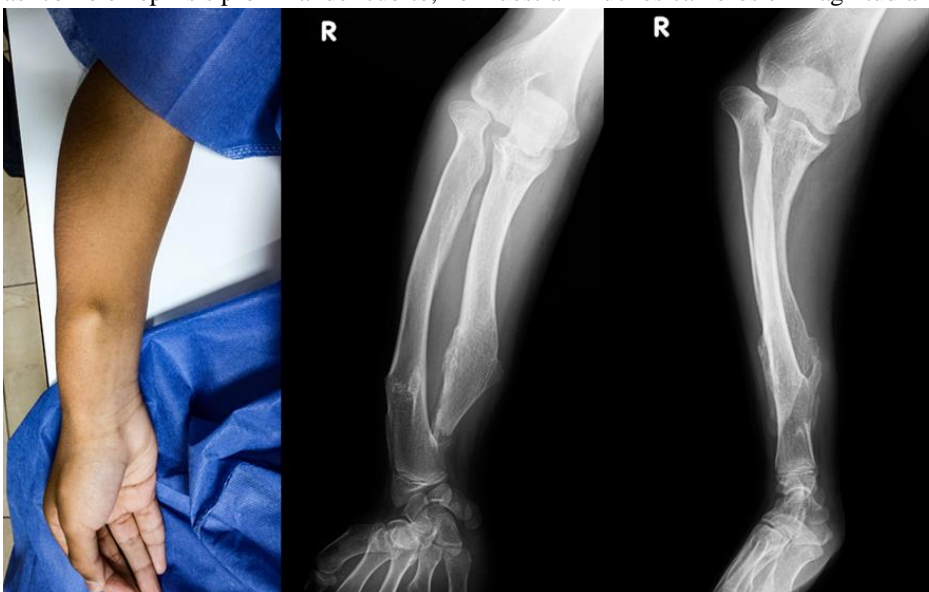
Se realiza radiografías de húmero derecho, antebrazo derecho, fémures y piernas, en proyecciones anteroposterior y lateral, y cadera anteroposterior según lo que solicitó la traumatóloga tratante.

Figura 1. Fotografía, y Radiografía anteroposterior y lateral de húmero derecho. Se observa imagen radiodensa gruesa, característica de osteocondroma, de mayores magnitudes a las observadas en 2014.



Fuente: Centro de Especialidades Médicas “Comité del Pueblo”. Instituto Ecuatoriano de Seguridad Social. IESS Quito, Ecuador.

Figura 2. Fotografía, y Radiografía anteroposterior y lateral de antebrazo derecho. Se observa deformidad en la constitución anatómica habitual del cúbito y radio, asociado a formación de áreas de exostosis a dicho nivel, así como en epífisis proximal del cúbito, no muestran muchos cambios en magnitud a las observadas en 2021



Fuente: Centro de Especialidades Médicas “Comité del Pueblo”. Instituto Ecuatoriano de Seguridad Social. IESS Quito, Ecuador.

Figura 3. Fotografía, Radiografía anteroposterior de piernas. Se observa en la pierna derecha lesión radiodensa, irregular, trabeculada de contornos irregulares heterogénea con compromiso cortico-medular que. Exostosis múltiples en tercio proximal y distal de la tibia. Dimensiones similares a 2021.



Fuente: Centro de Especialidades Médicas “Comité del Pueblo”. Instituto Ecuatoriano de Seguridad Social. IESS Quito, Ecuador.

Figura 4. Fotografía, y Radiografía lateral de pierna derecha e izquierda. En la pierna derecha se observa lesión radiodensa, irregular, trabeculada de contornos irregulares heterogénea con compromiso cortico-medular. Exostosis múltiples en tercio proximal y distal de la tibia. En pierna izquierda se observa exostosis múltiples en tercio proximal y distal de la tibia que condiciona deformidad en su constitución anatómica habitual. Dimensiones similares a 2021.



Fuente: Centro de Especialidades Médicas “Comité del Pueblo”. Instituto Ecuatoriano de Seguridad Social. IESS Quito, Ecuador. Dimensiones similares a 2021.

Figura 5. Radiografía anteroposterior de cabezas (tercios proximales) femorales. Se observa imágenes radiodensas groseras a nivel de las epífisis proximales de ambos fémures, características de exostosis que difieren grandemente en magnitudes a las vistas en 2021, notándose que la lesión de mayor tamaño se encuentra en el tercio proximal del fémur izquierdo causando pérdida de la constitución anatómica habitual diafisis-metafisis epifisaria.



Fuente: Centro de Especialidades Médicas “Comité del Pueblo”. Instituto Ecuatoriano de Seguridad Social. IESS Quito, Ecuador.

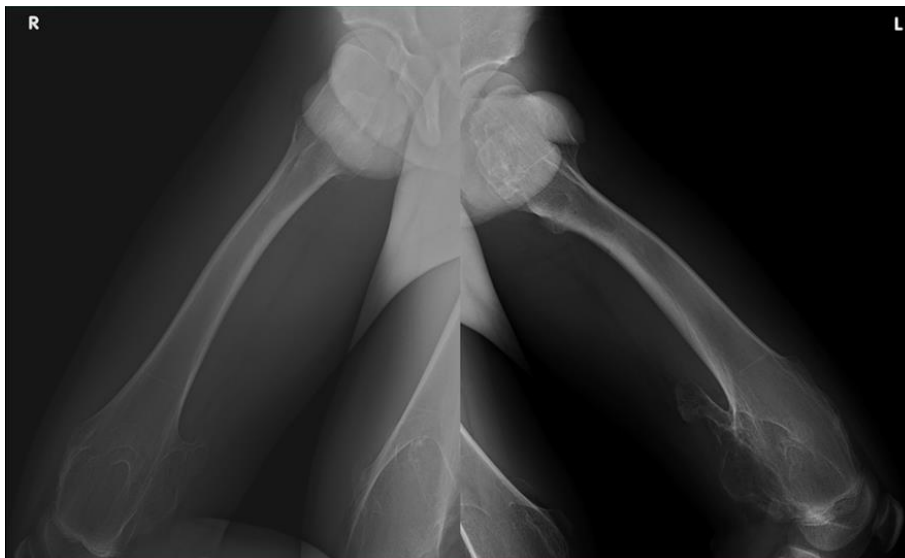
Figura 6. Radiografía anteroposterior de fémures, tercios mediales y distales. Se observa imágenes radiodensas groseras a nivel de las epífisis distales de ambos fémures, características de exostosis que difieren levemente en magnitudes a las vistas en 2021, notándose que la lesión de mayor tamaño se encuentra en el tercio distal del fémur izquierdo, más el cambio más destacado se encuentra en el tercio distal del fémur derecho.



Fuente: Centro de Especialidades Médicas “Comité del Pueblo”. Instituto Ecuatoriano de Seguridad Social. IESS Quito, Ecuador.



Figura 7. Radiografía lateral de fémur derecho e izquierdo. En ambos fémures se observa imágenes radiodensas groseras a nivel de la epífisis proximal y distal, características a exostosis, notándose que la lesión de mayor tamaño se encuentra en el tercio distal.



Fuente: Centro de Especialidades Médicas “Comité del Pueblo”. Instituto Ecuatoriano de Seguridad Social. IESS Quito, Ecuador.

Para conocer sobre la evolución de la enfermedad y la epidemiología genealógica por antecedentes familiares, se entrevistó a los padres del paciente debido a que esta enfermedad es del tipo autosómica dominante, en donde se pudo descartar la posibilidad que se haya dado por endogamia o proximidad geográfica de los progenitores.

En base a que la madre no presenta las lesiones podemos descartarla como portadora del gen causante de la malformación, así que la procedencia recae a la familia paterna, ya que el padre, la tía paterna, tío paterno y su hija (prima del paciente), y abuelo paterno, manifestaban las lesiones de osteocondroma múltiple, pero no llegaron a ser tan notorios a la vista como el caso del paciente estudiado, más debemos dar énfasis en que el hermano menor del paciente no presenta la condición genética dada solamente por uno de los cromosomas que forman el par 19 que se encuentre alterado.

Entonces, para este caso, de las leyes mendelianas se aplican la segunda, Principio de la segregación de carácter independiente, y tercera ley, Ley de la transmisión independiente de los alelos, en donde basta un cromosoma dominante afectado en cualquiera de los progenitores para que exista la

posibilidad de que la enfermedad se manifieste en su progenie, así como otros caracteres hereditarios entre los que están la talla, color de piel y ojos, entre otros.

Otro dato importante de la genealogía del paciente es que la familia paterna del niño está conformada por personas de talla baja y de etnia mestiza, más la familia materna se conforma por personas de talla alta y de etnia afro descendiente, por lo que apoyados en la tercera ley de Mendel el paciente tiene la probabilidad de crecimiento mayor al del padre, pero a causa del sedentarismo que está provocado por la dificultad de movimiento, sumado a esto que no duerme las 8 horas como mínimo debido a que utiliza dispositivos electrónicos por la noche, y la alimentación incorrecta, el paciente presenta una talla baja incluso en comparación con su hermano menor. Ante este caso se recomienda que el paciente realice actividad física que promueva la estimulación para ayudar en lo posible al crecimiento, considerando que esta actividad física se encuentre dentro de sus capacidades, que sus horas de sueño sean completas y a aumentar la ingesta de proteínas.

En el caso del padre del paciente, se observa que existe deformidad a nivel del antebrazo izquierdo y las dos piernas, además menciona que siente protuberancias a nivel de la cadera, por lo que se

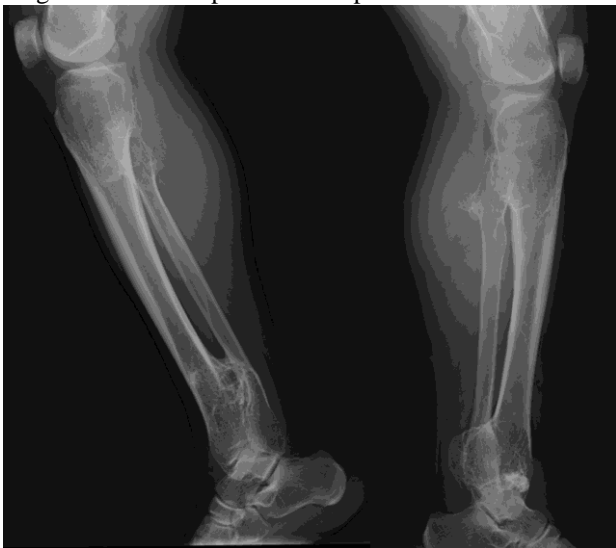
realizó la toma de fotografías y radiografías del caso con el fin de mantener el registro de antecedentes:

Figura 8. Fotografía, y Radiografía anteroposterior de piernas. Se observa lesiones radiodensas groseras, irregulares, trabeculadas de contornos irregulares heterogéneas con compromiso cortico-medular que condiciona pérdida en la constitución anatómica habitual diafisis-metáfisis epifisiaria en tercios proximales y distales de tibias y fémurs por osteocondroma múltiple, en especial, la tibia izquierda muestra una pérdida grosera de la configuración normal.



Fuente: Centro de Especialidades Médicas “Comité del Pueblo”. Instituto Ecuatoriano de Seguridad Social. IESS Quito, Ecuador.

Figura 9. Radiografía lateral de pierna derecha e izquierda. Se observa lesiones radiodensas groseras, irregulares, trabeculadas de contornos irregulares heterogéneas con compromiso cortico-medular que condiciona pérdida en la constitución anatómica habitual diafisis-metáfisis epifisiaria en tercios proximales y distales de la tibia y fémur por osteocondroma múltiple, siendo el caso de la pierna izquierda de mayores magnitudes en comparación a la pierna derecha.



Fuente: Centro de Especialidades Médicas “Comité del Pueblo”. Instituto Ecuatoriano de Seguridad Social. IESS Quito, Ecuador.

Figura 10. Radiografía anteroposterior de Pelvis. Se observa imágenes radiodensas groseras a nivel de las epífisis proximales de ambos fémures, características de exostosis, notándose que la lesión de mayor tamaño se encuentra en el tercio proximal del fémur izquierdo causando pérdida de la constitución anatómica habitual diafisis-metafisis epifisiaria bilateral.



Fuente: Centro de Especialidades Médicas “Comité del Pueblo”. Instituto Ecuatoriano de Seguridad Social. IESS Quito, Ecuador.

### Discusión

En base a lo mencionado por Calafiore en 2001, comúnmente se da la aparición de estas masas en huesos largos, con incidencias a nivel del radio y cúbito (50%), además en la epífisis inferior del fémur y epífisis superior de la tibia. En la pelvis en el 5%. No hay sintomatología específica (1), el presente estudio corrobora la información pues las formaciones tumorales del paciente fueron observadas en los huesos de la pelvis y huesos largos del paciente, y la masa de mayor tamaño ubicada en el tercio proximal del peroné derecho.

Parada en 2010, menciona que esta clase de tumores se presentan propiamente en pacientes jóvenes, siendo el 70% de los casos en las dos primeras décadas de la vida con un ligero predominio en pacientes masculinos (2), y nuestro

estudio muestra un caso que sigue las descripciones dadas ya que el paciente se encuentra dentro de las dos primeras décadas de la vida y es de sexo masculino.

Parada en 2010, mencionan ante los casos de osteocondroma con presencia de dolor, es necesario descartar su posible transformación maligna conocida como condrosarcoma. El riesgo de dicho cambio sarcomatoso en los casos de exostosis única es aproximadamente del 1%, pero en los casos de lesiones múltiples hereditarias de este tipo el riesgo se acerca al 10%. Para suponer una transformación maligna se da cuando la lesión se hace sintomática repentinamente al presentarse dolor o por crecimiento acelerado, es común que los osteocondromas de proporciones grandes causen desplazamiento de los vasos adyacentes (2),

algo preocupante ya que en el caso del paciente existió un crecimiento acelerado de la mayoría de tumoraciones, principalmente de la de mayores magnitudes y además se ha vuelto doloroso el movimiento de las articulaciones afectadas, pero el dolor puede ser causado por la magnitud de las lesiones y no exactamente por malignidad, por lo tanto es necesario realizar un muestreo citológico y posterior análisis de laboratorio para descartar la transformación a osteosarcoma.

Parada en 2010, nos indica que los casos de osteocondroma múltiple son hereditarios de carácter autosómico dominante, dos de cada tres pacientes con esta afección muestran antecedentes familiares, la búsqueda de estas tumoraciones debe darse comúnmente en pacientes de baja estatura, con reducción del diámetro del radio y presencia de desarrollo anormal de los miembros inferiores (2), y el presente estudio nos ayuda a corroborar la información, pues los antecedentes familiares del paciente muestran una segregación en casi toda la familia paterna del paciente, y esta familia se encuentra conformada por personas de baja estatura.

Dickey y Khan hablan sobre los casos de infantes donde existe un pronóstico favorable, debido a que cesan con el crecimiento por la madurez ósea, además, existe la posibilidad de que haya recurrencia al generarse un nuevo osteocondroma, sin descartar que se trate de un condrosarcoma de grado bajo, el seguimiento debe darse dependiendo de cómo se ha extendido la tumoración, las dimensiones y ubicación, la respuesta posterior al tratamiento, y la edad (3);(4), y estas aseveraciones son parte de la estimación ante el caso del paciente, donde se espera el cese del crecimiento de las tumoraciones al llegar a la edad de la madurez ósea, con el fin de realizar el tratamiento quirúrgico necesario para remover las formaciones tumorales del paciente, pues la mayoría comprometen los cartílagos de crecimiento de los huesos donde se alojan, evitando así que se interrumpa esta función.

La valoración en la consulta de traumatología por parte de la Dra. Baleria Ayala en donde describe que el paciente presenta deformidad de antebrazo izquierdo y pierna derecha por masas a nivel de extremidades de predominio derecho, siendo la de mayores dimensiones una masa dura de 20 cm. que

ocupa todo el tercio proximal y medio de la tibia derecha, y lo deriva para que pueda ser intervenido quirúrgicamente en el caso de que no exista compromiso de las lesiones con las metáfisis de los huesos afectados, es corroborado por el reporte imagenológico dado por la Dra. Sunny Gómez, donde además se mostró que el paciente no es apto para el tratamiento quirúrgico hasta que concluya su etapa de crecimiento debido al compromiso de las lesiones con las metáfisis de los huesos afectados.

### **Resultados**

Se realiza estudio de Rayos X convencional del Húmero derecho en proyecciones Antero Posterior y Lateral, del Antebrazo derecho en proyecciones Anteroposterior y Lateral, de cabezas Femorales en proyecciones Anteroposterior, de Fémures en proyecciones Anteroposterior y Lateral, de Piernas en proyecciones Anteroposterior y Lateral, en un equipo Fujifilm FDR SMART (digital directo), con factores en kV, mA, y, mA/s acorde a cada estructura analizada con el fin de obtener imágenes óptimas que permitan tener una impresión diagnóstica adecuada para el caso presentado.

En la Radiografía Anteroposterior y Lateral de húmero derecho se observó imagen radiodensa grosera, con característica de osteocondroma, que ocupa todo el tercio proximal y hasta la mitad del tercio medio, produce pérdida de la configuración ósea diafisio-metafiso epifisaria a este nivel de mayores dimensiones a las que se presentan en 2014.

En la Radiografía Anteroposterior y Lateral de Antebrazo derecho se observó deformidad en la constitución anatómica habitual del cúbito y radio, apreciándose el radio encorvado en sentido lateral y el cubito con leve curvatura en sentido antero-medial, asociado a ensanchamiento del tercio distal de ambas diáfisis, con adelgazamiento cortical y formación de áreas de exostosis a dicho nivel, así como en epífisis proximal del cúbito, sin mostrar cambios grandes a comparación con las imágenes del 2021.

En la Radiografía Anteroposterior de cabezas (tercios proximales) femorales se observó imágenes radiodensas groseras a nivel de las epífisis proximales de ambos fémures,

características de exostosis, notándose que la lesión de mayor tamaño se encuentra en el tercio proximal del fémur izquierdo causando pérdida de la constitución anatómica habitual diafisis-metafisis epifisaria, mostrándose aumento de magnitud en comparación con las imágenes vistas en 2021.

En la Radiografía Anteroposterior de fémures, tercios mediales y distales, se observó imágenes radiodensas groseras a nivel de las epífisis distales de ambos fémures, con características de exostosis notándose que la lesión de mayor tamaño se encuentra en el tercio distal del fémur izquierdo causando pérdida de la constitución anatómica habitual diafisis-metafisis epifisaria. En la radiografía lateral de fémur derecho se observó imágenes radiodensas groseras a nivel de la epífisis proximal y distal, con características de exostosis, notándose que la lesión de mayor tamaño se encuentra en el tercio distal causando pérdida de la constitución anatómica habitual diafisis-metafisis epifisaria. Mientras que en la radiografía lateral de fémur izquierdo se observó imágenes radiodensas groseras a nivel de la epífisis proximal y distal, con características de exostosis, notándose que la lesión de mayor tamaño se encuentra en el tercio distal causando pérdida de la constitución anatómica habitual diafisis-metafisis epifisaria, además presenta imagen espondilosa hacia tejidos blandos. Observándose leves cambios de magnitud a los observados en 2021.

En la Radiografía anteroposterior de piernas se observó en la pierna derecha lesión radiodensa, irregular, trabeculada de contornos irregulares heterogénea con compromiso cortico-medular que condiciona pérdida en la constitución anatómica habitual diafisis-metafisis epifisaria en tercio proximal del peroné así como desplazamiento anterior a dicho nivel por osteocondroma. Exostosis múltiples en tercio proximal y distal de la tibia, asociado a adelgazamiento cortical con leve curvatura en sentido anterior del tercio proximal de la tibia. En la pierna izquierda se observa exostosis múltiples en tercio proximal y distal de la tibia que condiciona deformidad en su constitución anatómica habitual. En la radiografía lateral de pierna derecha se observó lesión radiodensa, irregular, trabeculada de contornos irregulares heterogénea con compromiso cortico-medular de 9.3 x 12.1 x 11.2 cm que condiciona

pérdida en la constitución anatómica habitual diafisis-metafisis epifisaria en tercio proximal del peroné así como desplazamiento anterior a dicho nivel. Exostosis múltiples en tercio proximal y distal de la tibia, asociado a adelgazamiento cortical con leve curvatura en sentido anterior del tercio proximal de la tibia, mientras que en la radiografía lateral de pierna izquierda se observó exostosis múltiples en tercio proximal y distal de la tibia que condiciona deformidad en su constitución anatómica habitual. Los resultados son similares a los observados en 2021.

### **Conclusión**

Esta investigación ha demostrado que las lesiones presentadas en el paciente han aumentado considerablemente en magnitud desde que empezaron a analizarse, mostrándose como tumefacciones groseras a nivel de todos los huesos analizados, siendo la de mayor magnitud la encontrada en el tercio proximal del peroné derecho de contornos irregulares, heterogénea con compromiso cortico-medular de 9.3 x 12.1 x 11.2 cm que condiciona pérdida en la constitución anatómica habitual diafisis-metafisis epifisaria.

Es importante observar el compromiso directo de las lesiones con las metafisis de los huesos largos observados, afectando de esta manera el crecimiento normal de los mismos y por esta razón, limitando a no ser apto para el tratamiento quirúrgico, así que en el paciente estudiado, lamentablemente tendremos que esperar a que termine la edad de crecimiento para poder realizar el tratamiento quirúrgico, principalmente en la lesión observada en el peroné derecho. Hasta entonces tendrá que soportar los estragos causados por esta condición genética, además de todas las limitaciones y complicaciones que le causa.

Debido al análisis de las leyes mendelianas podemos determinar y concluir de manera directa y totalmente segura que la enfermedad es heredada de los cromosomas autosómicos dominantes del padre, que posee el mismo tipo de lesiones, pero en este no son tan notorias de forma externa, más radiográficamente, a nivel de los tercios proximales de las tibias se muestran de manera severa, pareciendo dar la impresión de fracturas con mala recuperación.

Existen otros casos de osteocondroma múltiple hereditario en los que el cartílago del crecimiento no se ve comprometido y por ende es necesario recalcar la necesidad imperativa de tratarlos a tiempo, tomando en cuenta que la ventaja ante estas tumoraciones es la manifestación en edades tempranas pudiendo ser diagnosticados por el estudio de radiografía convencional, por lo que se deberían tratar quirúrgicamente de forma oportuna tomando en cuenta que el desarrollo del paciente nos ayudará a la recuperación satisfactoria.

### **Recomendaciones**

Esta investigación contribuye a la difusión de un problema de salud pública de relevancia social y económica con el fin de promover las acciones oportunas en los casos de osteocondroma presentados en infantes de corta edad, siempre y cuando sea posible la intervención quirúrgica sin riesgo de alterar el cartílago de crecimiento, para prevenir que esta enfermedad llegue a consecuencias mayores que afecten a su desarrollo anatómico normal, desarrollo psicológico, desarrollo psicosocial y emocional, evitando el crecimiento de estas lesiones a las magnitudes mostradas en este estudio, mismas que dan como resultado la deformación ósea. Es importante lograr la comprensión en la población sobre el riesgo sanitario al que está expuesto el paciente ya que las lesiones podrían mutar y convertirse en osteosarcomas.

Los métodos de imagen se destacan por su alta sensibilidad y por no ser invasivos, útiles en el diagnóstico oportuno a temprana edad de osteocondroma múltiple hereditario, y en el caso de los estudios de radiografía convencional tenemos la gran ventaja de la utilización de dosis bajas de radiación ionizante para el paciente, disminuyendo así al mínimo los riesgos, por lo que es el medio más recomendado para la comprobación y detección de estas lesiones.

En base a la investigación realizada ante el problema de salud pública que se genera con esta condición genética, al ser esta una enfermedad autosómica dominante, podemos predecir y advertir a los pacientes la probabilidad alta de que sus descendientes puedan manifestar esta condición, al considerar las leyes mendelianas sobre la herencia genética según la epidemiología familiar del caso, específicamente la segunda ley (principio de la segregación de carácter

independiente) y tercera ley (Ley de la transmisión independiente de los alelos), es importante socializar el conocimiento sobre el inmenso golpe a la calidad de vida las limitaciones de movilización o esfuerzo causadas por la deformación de la integridad ósea, y por ende sería un golpe directo a la productividad y economía.

Ante lo expuesto es necesario poner énfasis en la promoción y educación sobre la realización de exámenes genéticos a las parejas que deseen tener hijos con el fin de poder conocer el riesgo de que se presente en las generaciones futuras alguna de las múltiples condiciones genéticas existentes, ya sea dominantes o recesivas, conociendo las probabilidades de heredar a sus descendientes dichos genes y de ser el caso poder evitarlas o tratarlas a tiempo para minimizar la aparición de complicaciones mayores, más, cuando exista riesgo de la aparición de esta condición genética que no tiene tratamiento preventivo ya sea en la etapa prenatal como post natal, se debería advertir a la pareja de las posibilidades de la manifestación de la enfermedad, dejando a decisión de ellos el empezar un embarazo o utilizar métodos anticonceptivos, respetando los derechos reproductivos de la pareja.

Es de suma importancia que la población en general tome con seriedad estos casos, ya que existe la posibilidad de la transmutación a malignidad, y por ende, horas de tratamientos dolorosos y exhaustivos.

Nuestra labor debe ser la búsqueda del bienestar de la salud de los pacientes, esto es mantener la integridad física y mental dentro de parámetros que puedan llevar a un equilibrio, donde no encontremos perfección, ni ausencia de enfermedades, pero si una estabilidad en la calidad de vida de una persona, empleando todos los medios necesarios con los que disponemos para lograr este objetivo, siempre y cuando la población entienda este concepto y acuda de manera temprana al médico ante este tipo de enfermedad o cualquier otra.

### **Declaración ética**

El trabajo respeta todos los principios éticos y mantiene el anonimato de los datos de la paciente. Se cuenta con el consentimiento de realización de Investigaciones de casos médicos por parte del Centro de Especialidades Comité del Pueblo IESS

### Conflictos de interés

Los autores declaran no tener conflictos de intereses.

### Fondos

Totalmente financiado por los autores.

### Expresiones de gratitud

Es importante expresar nuestra gratitud al Centro de Especialidades Médicas Comité del Pueblo por la apertura que muestra ante el desarrollo de investigaciones sobre estos casos, con el fin de poder prevenir problemas mayores a la Salud Pública.

Así mismo debo agradecer a la Dra. Baleria Ayala quien fue la Traumatóloga tratante del caso, a la Dra. Sunny Gómez como Imagenóloga que analizó y reportó los hallazgos de las imágenes radiológicas, y a la Lcda. Eliana Vinueza, Sublíder del servicio de Imagen quien aprobó inicialmente la utilización de los registros radiográficos del Área.

### Referencias

1. Calafiore IGORoacwalas. PubMed. [Online]; 2021. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/12233271/>.
2. osteocondroma RPLEt. SCielo. [Online]; 2010. Disponible en: [https://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1139-76322010000300008](https://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1139-76322010000300008).
3. B F. PubMed. [Online]; 2008. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/18510166/>.
4. EL S. PubMed. [Online]; 2007. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/17473135/>.
5. AF M. PubMed. [Online]; 2008. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/19226005/>.
6. EL S. PubMed. [Online]; 2007. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/17473135/>.
7. M S. MedWave. [Online]; 2003. Disponible en: [www.medwave.cl/cursos/Tumores/noviembre2003/3.act](http://www.medwave.cl/cursos/Tumores/noviembre2003/3.act).
8. Medscape DISO. Emedicine. [Online]; 2023. Disponible en: <http://emedicine.medscape.com/article/1256477-overview>.
9. Osteochondromatosis. KAOa. Medscape. [Online]; 2020. Disponible en: <http://emedicine.medscape.com/article/392546-overview>.
10. Coruña Ud. Universidad da Coruña. [Online]. Disponible en: <https://www.udc.gal/areas/psicobiologia/alteraciones/08-09/t05%20herencia%20mendeliana.pdf>.
11. Andrea PD. Memoria Académica. [Online]; 2015. Disponible en: [https://www.memoria.fahce.unlp.edu.ar/trab\\_eventos/ev.8068/ev.8068.pdf](https://www.memoria.fahce.unlp.edu.ar/trab_eventos/ev.8068/ev.8068.pdf).