

Aclasia diafisaria

Por los Doctores
EMILIO ALEMÁN, (*)
AGUSTÍN MARGOLLES, (**)
ALEJANDRO CARRILLO. (***)

Presentamos a ustedes un caso poco frecuente pero de indudable interés práctico.

Se trata de un niño de 10 años de edad que ingresa porque la madre le nota unas tumoraciones duras a nivel de distintos huesos y algunas deformidades de sus miembros superiores e inferiores.

Los antecedentes prenatales, circunatales y postnatales carecen de importancia.

Antecedentes patológicos: sarampión, varicelas y parotiditis catalogada como grave.

Enfermedad actual: según los datos suministrados por la madre, el niño fue perfectamente sano hasta la edad de 6 años en que contrajo parotiditis epidémica, extendiéndose la inflamación de dichas glándulas hasta las regiones supramamarias y en la parte posterior del tórax hasta las regiones supra-escapulares, con temperatura alta (no medida

termométricamente), intensa cefalea que le hacía quejarse, acompañándose de vómitos que por lo referido eran del tipo explosivo, presentando además diarreas acuosas de dos días de duración sin dolores abdominales.

Esta parotiditis duró unos 16 días sin complicaciones. Ahora bien, transcurridos los primeros 20 días de la convalecencia, al intentar ponerse de pie no lograba conservar esta posición pues sus miembros inferiores se flexionaban. Fue visto por un facultativo que no hizo diagnóstico alguno de este síndrome, indicándole sólo reconstituyentes. Transcurridos 6 meses de este proceso le notan una tumoración dura que aparece en la cara interna de la rodilla derecha, después otra en la cara externa de la misma, siguiendo luego la aparición de otras y otras hasta las que se observan en la actualidad, siendo bueno que digamos desde ahora que nada tiene que ver este proceso de la parotiditis con las manifestaciones que comienza a presentar el niño alrededor de la época en que padeció la misma.

Examen físico: Dos exóstosis en la escápula derecha de forma redondeada, comprobándose además otras en los hue-

* Jefe de Servicio del Hospital "A. A. Aballí".

** Auxiliar de Servicio del Hospital "A. A. Aballí".

*** Residente.

Trabajo presentado en la Sección de temas libres de la XV Jornada Pediátrica de Santiago de Cuba.

sos del brazo (extremidad superior de ambos húmeros), radios (epifisis distales) y huesos del carpo. En las extremidades inferiores se notan exóstosis en ambos fémures y en la extremidad superior de ambas tibias. Es decir que el muchacho estaba sembrado de tumora-ciones óseas.

Exámenes complementarios:

Orinas normales.

Hemograma normal

Mantoux negativo

Química sanguínea: Glucosa 75 miligramos/100 cc.

Fósforo 4.6 miligr./100 cc.

Fosfatasa alcalina 3.8 unidades

Fosfatasa ácida 8.4 unidades.

Proteínas totales 7.05 miligr./100 cc.

Serina 4.45 miligr./100 cc.

Globulina 2.60 miligr./100 cc.

Urea 32 miligr./100 cc.

Creatina 9 miligr./100 cc.

Coolesterol 180 miligr./100 cc.

Eritrosedimentación 10 miligr.

Acido úrico 2 miligr./100 cc.

Examen radiológico: En el cráneo no se observan lesiones.

Tórax: Exóstosis osteo-condromatosas del arco posterior de la tercera costilla derecha.

Exóstosis en ambas escápulas, especialmente en el vértice de las mismas, siendo más marcadas en el lado derecho.

Extremidades superiores: exóstosis del mismo tipo en la mitad superior de las metafisis humerales en ambos lados,

siendo más gruesas en el lado derecho. Lesiones del mismo tipo en las extremidades superiores e inferiores del cúbito y del radio en ambos lados, con marcado acortamiento del cúbito en el lado derecho y en menor grado en el lado izquierdo.



FIG. 1.—Exóstosis osteo-condromatosa del arco posterior de la tercera costilla derecha.

Ambas manos: exóstosis más o menos desarrolladas en las metafisis de prácticamente todos los metacarpianos y falanges. Marcado acortamiento de los tres últimos metacarpianos de la mano derecha y de los dos últimos de la mano izquierda.

Cadera: exóstosis de tipo condromatoso a nivel de ambas caderas y de la extremidad superior e inferior de ambos fémures.

Tibia y peroné: exóstosis de tipo quístico a nivel de la extremidad superior de ambas tibias, más marcadas en el lado derecho. Exóstosis de la extremidad inferior de ambas tibias.

Ambos pies: exóstosis de algunos metatarsianos y algunas falanges en ambos pies.

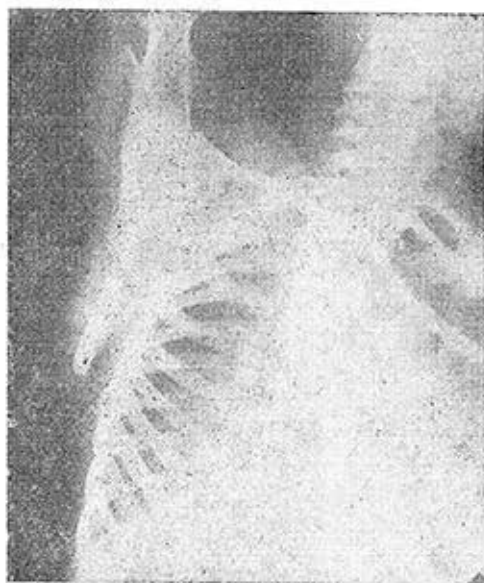


FIG. 2.—Exóstosis en ambas escápulas, especialmente en el vértice de las mismas.

Columna vertebral: no se observan exóstosis de la columna vertebral.

El aspecto radiológico corresponde a exóstosis cartilaginosas múltiples, según el informe del radiólogo, Dr. Eduardo Rivero.

Discusión

Son sinónimos de aclasia diafisaria: exóstosis múltiples y condrodisplasia deformante hereditaria.

Keith ⁽¹⁾ dió en 1919 el nombre de aclasia diafisaria a un proceso patológico caracterizado por la presencia de exóstosis esponjosas cubiertas por cartilago y por la incapacidad de parte del periostio para modelar las metafisis de los huesos largos de manera normal.

La aclasia diafisaria y la discondroplasia son a menudo consideradas como variantes de un mismo error de desarrollo y son frecuentemente confundidas, pero con poca si alguna justificación.

Ambos procesos resultan de un defecto del platillo epifisario (nidos de cartilago mal colocados, en vez de estar calcificados y osificados del modo normal) pero radiográficamente son perfectamente diferentes y en la gran mayoría de los casos se distinguen sin la menor dificultad.

Las exóstosis son prominencias a base de hueso esponjoso en la superficie del hueso correspondiente: la discondroplasia, por otra parte, se caracteriza por la existencia de columnas o masas de cartilago yaciendo en el interior de las metafisis, es decir, las lesiones son esencialmente endósticas.

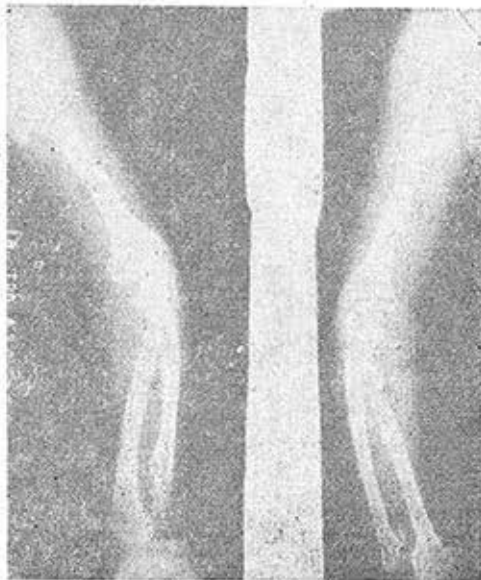


FIG. 3.—Exóstosis en mitad superior de las metafisis humerales y en las extremidades superiores e inferiores de cúbito y radio. Acortamiento del cúbito.

Etiología

La causa es enteramente desconocida. Las influencias hereditarias y familiares juegan una parte definida en la incidencia de esta afección.

Stocks y Barrington ⁽²⁾, en 1925, hallaron evidencias de factores hereditarios en 65% de los casos.

Puede ser transmitida tanto por los varones como por las hembras y se dice que afectan a cerca de la mitad de los vástagos de una persona que presente evidencias de la condición.

Reinecke ⁽³⁾, en 1891, logró seguirla hasta por 5 generaciones.

Sexo

Es una afección más frecuente en el sexo masculino. De los casos reportados, dos tercios son varones.



FIG. 4.—Exóstosis de la metáfisis de casi todos los 3 últimos metacarpianos derechos y los últimos 3 últimos metacarpianos izquierdos.



FIG. 5.—Exóstosis de tipo condromatoso a nivel ambas caderas y de la extremidad superior de ambos fémures.

Edad

Aunque a veces la enfermedad está presente al nacer, raras veces causa trastornos antes los 6 años, y quizás hasta después de haber cesado el crecimiento.

Incidencia

El número de exóstosis en un solo paciente puede variar entre una sola y un millar ⁽⁴⁾, siendo lo más frecuente que hayan entre 12 y 24.

El tamaño también varía considerablemente. Una exóstosis aislada puede crecer hasta alcanzar el tamaño suficiente para dar origen a síntomas, lo que también puede suceder en el caso de haber dos o tres exóstosis en los casos múltiples, aunque la mayoría de ellas permanecen tan pequeñas como para tener importancia clínica.

Las exóstosis se proyectan desde la superficie de las metafisis o partes adyacentes de las diáfisis y son particularmente frecuentes cerca de los extremos en los que el crecimiento es mayor.

Mientras más reciente es el neo-crecimiento, más cerca estará de la línea



Fig. 6.—Exóstosis de tipo quístico a nivel de la extremidad superior de ambas tibias y también de la inferior.

epifisaria (aumentando la distancia naturalmente a medida que el hueso crece). Las exóstosis adheridas al tercio medio de la diáfisis de un hueso largo (una localización que indica un origen muy precoz) son raras.

Las epifisis no son nunca el asiento de las exóstosis.

Los sitios más frecuentes de implantación son el fémur y la tibia, en la región de la rodilla. La extremidad superior del húmero, ambas extremidades

de los peronés y las extremidades inferiores del radio y del cúbito.

La pelvis (más frecuentemente el ilion), las clavículas, el esternón, la columna vertebral, la mandíbula, las costillas (extremidades anteriores), el carpo, el tarso y las escápulas muestran crecimientos exósticos menos frecuentemente.

Las exóstosis se ven raramente en la vecindad de las articulaciones del codo. En la columna son los arcos neurales los que se afectan, y solo muy raramente el cuerpo vertebral; las exóstosis de la columna son generalmente pequeñas. El autor ha visto solo dos casos con grandes exóstosis de la columna.

Los metacarpianos y las falanges pueden presentar pequeñas prominencias de la corteza, generalmente cerca de las líneas epifisarias, aunque ocasionalmente más cerca del centro de la diáfisis, pero las alteraciones son insignificantes y están en agudo contraste con las anomalías invalidantes de los dedos que se producen amenudo en los encondromas de la discondroplasia. Unos pocos casos de exóstosis se han descrito en el esternón, y en las regiones sub-occipitales y mastoideas del cráneo: ellas pueden ocurrir también en el vértice del cráneo donde se dice que son similares al osteoma craneal aislado (Stocks y Barrington⁽²⁾).

Nanismo

Existe a veces, pero no siempre, un grado variable de nanismo general: pue-

de haber desigualdad en la longitud de los miembros, aunque no es siempre el afectado el que resulta más corto.

Sintomatología

Generalmente se trata de muchachos con retardo del crecimiento y en los que la madre percibe una o varias tumoraciones en uno o más miembros y en la vecindad de las articulaciones. Tras el primer descubrimiento aparecen otros más, pudiendo llegar las exóstosis a alcanzar un número enorme.

La mayoría de las exóstosis no dan síntomas, pero unas pocas, debido a su tamaño y situación, dan origen a cierta molestia en las estructuras vecinas. Por ejemplo, una exóstosis del lado interno del fémur o de la tibia puede causar inconvenientes por compresión del otro miembro, o con la montura durante la cabalgadura de caballos.

Molestan con frecuencia la deambulación o los movimientos de pronosupinación y pueden provocar dolores neurálgicos por compresión de nervios o filetes nerviosos.

Un músculo o tendón puede deslizarse en ambos sentidos sobre la prominencia ósea y producir una reacción inflamatoria de la bursa que cubre la almohadilla cartilaginosa.

Ocasionalmente un deslizamiento brusco de un tendón puede originar su ruptura y esto ocasionar una interrupción temporal de la circulación vecina.

Pueden consultar por dolor, alteración de las funciones del miembro, tamaño de la tumoración o la deformidad que aparece, y en casos muy excepcionales interferencias con un nervio o una arteria.

Muy ocasionalmente se presenta una paraplegia por la compresión de una exóstosis vertebral, generalmente de las situadas en la región cervical.

El cúbito puede estar acortado con su extremidad imperfectamente desarrollada y con una exóstosis haciendo prominencia desde el tercio inferior de uno o de ambos huesos del antebrazo.

La diáfisis del radio está incurvada y la cabeza del hueso no infrecuentemente se halla dislocada. Aún cuando no haya tal dislocación, la posición relativa de los cóndilos humerales puede ser anormal. La superficie inferior del radio está inclinada hacia adentro, y hay desplazamiento hacia adentro del carpo, pero usualmente sin desviación de la mano en sentido cubital. Puede haber deformidad del antebrazo uni o bilateral.

El peroné puede estar acortado, pero mucho menos frecuentemente que el cúbito. El acortamiento del peroné sin acompañamiento de deformidad de la tibia es más amenudo obvio en la extremidad superior que en la inferior. Los extremos inferiores de la tibia y del peroné, torcidos, por los crecimientos óseos, se dice a veces que están fusionados, pero si una fusión verdadera ocurre, en verdad ello es muy raro.

La superficie de la exóstosis es lisa y regular unas veces, pero otras, por el contrario, es rugosa e irregular. La piel se desliza bien sobre ella.

Existen fundamentalmente dos tipos clínicos bien distintos: la forma mono o biexóstica y la polixóstica.

En la forma mono o biexóstica, la tumoración es ya única, asentando en una metafisis fértil, generalmente en la del fémur o húmero y en su cara interna, o

bien es doble, existiendo otra exóstosis simétrica en el otro miembro. Por más que se explore clínica o radiográficamente no se encuentran más tumora-ciones.

En la forma poliexóstica las exóstosis son múltiples. En esta forma es la que junto a las exóstosis se encuentran con frecuencia hiperótosis, aumentando el diámetro y la anchura del hueso al nivel en que aparecen.

Aspecto radiológico

Las radiografías muestran que las exóstosis individuales tienen una base ancha fusionada con la diáfisis del hueso correspondiente. Algunas son prominencias sesiles, pero cuando la exóstosis está bien formada el aspecto es siempre característico: en el lado más cercano al centro de la diáfisis del hueso, la prominencia exostósica se eleva bruscamente casi en ángulos rectos con la superficie del hueso mientras en el otro extremo la prominencia disminuye gradualmente hacia la epífisis. El vértice se dirige hacia el centro del hueso, y aunque ocasionalmente terminando en una punta aguda, es amenudo redondeada, con una tendencia a volverse alargada o en forma de hongo. Algunas veces el agrandamiento es irregular y semeja una coliflor.

Un aspecto adicional importante, amenudo ausente cuando no hay más de una o dos exóstosis, pero siempre visto cuando son numerosas, es el agrandamiento irregular y la forma anormal de las metáfisis y de las partes adyacentes de las diáfisis. El periostio no ha sido capaz de modelar el hueso adecuadamente, y la forma normal de trompeta de la extremidad de la diáfisis está torcida o hasta ausente.

Ocasionalmente las exóstosis situadas en las caras superficiales y profundas de una metáfisis aumentada de tamaño puede producir una irregularidad semejante en cuanto a la densidad de la sombra radiológica como para sugerir cavitación del hueso y conducir, posiblemente, al diagnóstico erróneo de discondroplasia.

Anatomía patológica

Como ya se ha indicado, dos procesos se hallan en juego en la aclasia diafisaria: uno o más fragmentos de cartílago del margen de una línea epifisaria, aislándose de la superficie de la metáfisis, proliferan y forman exóstosis, mientras que el periostio, que es incompleto en los sitios de estos "nidos" cartilaginosos, carece de capacidad para modelar la metáfisis de modo normal, siendo esta insuficiencia perióstica la que sugirió el término de "aclasia" o "aclasia" como título de la enfermedad (1).

Como ya hemos dicho, la localización anatómica se efectúa con predilección en las metáfisis fértiles y entre ellas las del miembro inferior, pero las exóstosis pueden ser también yuxta epifisarias o diafisarias.

Para algunos autores la existencia de exóstosis diafisarias hablaría en contra del origen exclusivo en el cartílago de conjunción y creen que el esbozo periostal del hueso puede originar también las exóstosis, y es posible que pueda aceptarse así sin abandonar el criterio de su origen conyugal.

En efecto, una exóstosis aparecida en temprana edad o antes del nacimiento, vecina del cartílago fértil, pero en zona diafisaria, se alejaría de aquél con el continuo crecimiento en longitud del

hueso hasta quedar colocada en plena zona diafisaria central: esta es la teoría migratoria de Hartmann (6), plenamente aceptada.

Examen histológico

La constitución histológica de la exóstosis no se diferencia de la del hueso normal: consta de una zona central de tejido esponjoso y una periférica que le rodea, formada de tejido compacto. A veces, sin embargo, las exóstosis, con su base de implantación ósea, tienen zonas y hasta la totalidad de su extremo libre constituido por tejido cartilaginoso: cartilago normal e idéntico al conyugal.

Cuando una exóstosis es grande y de forma irregular como una coliflor, el cartilago en lugar de formar una capa lisa se sumerge en las grietas con el resultado de que al corte se ve una mezcla aparentemente indiscriminada de hueso y de cartilago.

El periostio recubre normalmente las exóstosis hasta el límite donde termina el tejido óseo y comienza el cartilaginoso. A veces se continúa sobre este último recubriendo la extremidad libre del cartilago, creando por debajo de la piel una especie de bolsa serosa, originándose la variedad llamada exóstosis embolsada.

Coexisten con las exóstosis deformaciones morfológicas de las epífisis (valgus, varus, incurvaciones del hueso vecino, luxaciones patológicas, etc.) pero especialmente existe casi constantemente un defecto de crecimiento de los huesos afectados que habla en favor de la veracidad de la ley de Bessel Hagen.

Esta ley dice que el hueso pierde en longitud lo que elabora bajo la forma de exóstosis o hiperóstosis. Si bien volumétricamente no sea exacta esta ley, prácticamente puede aceptarse.

Evolución y complicaciones

Aunque una exóstosis puede crecer lentamente durante todo el tiempo que la diáfisis continúa creciendo, la velocidad de crecimiento de las diferentes exóstosis en un caso múltiple parece variar considerablemente. Muchas muestran poca, si alguna, alteración durante un período de varios años, mientras que dos o tres pueden alcanzar un tamaño capaz de ocasionar molestias. Eventualmente una de ellas crecerá hasta alcanzar un gran tamaño, haciéndose la cabeza irregular y hasta ramificada. Tales alteraciones ocurren generalmente en exóstosis solitarias, particularmente si nace de la escápula o de la pelvis.

En la gran mayoría de los casos cuando cesa de crecer el esqueleto y las epífisis adyacentes se fusionan con la diáfisis, las exóstosis cesan de crecer y la cubierta de las mismas se osifica.

Ocasionalmente el cartilago de una de las exóstosis puede continuar proliferando y volverse tan activo como para formar un tumor condromatoso de crecimiento rápido.

Es relativamente frecuente la coexistencia de encondromas (condromas osteógenos) en enfermos de exóstosis, y este detalle habla en favor de la teoría de las discondroplasias.

Al corte pueden hallarse focos de calcificación y osificación en la sustancia del tumor condromatoso. El crecimiento de una exóstosis puede estar demorado

por algunos años y luego comenzar a crecer de nuevo súbitamente, mucho después de que el crecimiento debería haber cesado finalmente. La rapidez con que hay un aumento en tamaño de algunos de estos condromas, u osteocondromas como a menudo sucede, establece la cuestión de si un posible cambio maligno se establece. Un minucioso examen histológico después de la biopsia o aún del tumor completo después que se ha extirpado no decide siempre la duda con certeza.

Willis⁽⁶⁾ considera que la exóstosis solitaria (el tumor más frecuente del esqueleto) debería ser considerado como un osteoma y no simplemente como un tipo solitario de la condición múltiple y subraya que "no es infrecuente que se transforme en un condrosarcoma".

La transformación de una exóstosis en condroma primero y sarcoma después a consecuencia de un traumatismo o causa irritativa aguda o crónica hace reservar el pronóstico que sin esta contingencia sería siempre favorable. Es muy posible que estos casos raros no constituyeran en realidad exóstosis con degeneración tumoral⁽⁷⁾ sino condromas verdaderos aparecidos en enfermos con exóstosis que degeneran malignamente después.

Diagnóstico

Las formaciones raquílicas se localizan en las costillas y pueden a primera vista dar lugar a confusiones que la presencia de otros síntomas pronto habrán de desvanecer.

Las exóstosis sífilíticas son aisladas o asimétricas, d u e n espontáneamente (dolores osteóscopos). Los antecedentes y el tratamiento antisifilítico excluyen rápidamente la enfermedad osteógena.

Los osteomas son tumores confundibles. Sin embargo, éstos tienen localizaciones predilectas que no coinciden con las de la enfermedad osteógena (maxilar superior, órbita) siendo excepcionales en los miembros. Histológicamente no son confundibles pues en las exóstosis el hueso es normal y en el osteoma los sistemas haversianos están irregularmente dispuestos.

El aspecto del enfermo puede en algún caso semejar al acondroplásico, pero no hay confusión posible ante un examen minucioso.

Los encondromas son de mayor tamaño y radiográficamente dan otra imagen aunque, sin embargo, no hay que olvidar que pueden coexistir ambas afecciones.

La distrofia a mieloplaxas al comienzo de su evolución puede dar lugar a confusiones clínicas. En efecto, se presenta en las epifisis fértiles, pero cuando se le palpa bien no dan al tacto una consistencia uniforme sino que presenta zonas más blandas junto a otras duras y la radiografía demostrará el origen central del tumor, diferente al periférico de las exóstosis, así como sus diferentes estructuras. El aspecto microscópico es también algo inconfundible.

Los tumores malignos invaden rápidamente tanto las zonas óseas vecinas como las partes blandas, no trastornan el crecimiento y si el estado general, diferenciándoseles rápidamente.

Tratamiento. Es clásico decir que las exóstosis no deben ser operadas a menos que originen trastornos considerables en la función del miembro o dolores por compresión por la probabilidad de que

el trauma operatorio ocasione la degeneración tumoral de la exóstosis, siendo profiláctico de esta contingencia la precaución de esperar a que la exóstosis presente una estructura opaca y uniforme a los rayos X.

Resumen

Reportamos el primer caso de exóstosis múltiple (aclasia diafisaria) registrado en la literatura pediátrica nacional.

Se trata de un niño de 10 años de edad sin antecedentes familiares de la enfermedad y cuyas primeras manifestaciones se desarrollaron a los 6 años.

Se hace un estudio radiológico completo del esqueleto, demostrándose que a excepción del cráneo y columna vertebral todos los huesos presentaban exóstosis de mayor o menor tamaño.

El niño presentaba cierto grado de nanismo y algunas deformidades, lige-

ras, de antebrazos y piernas, no sufriendo molestia alguna con motivo de las exóstosis.

Summary

We report a case of diaphisary aclasis (multiple exostoses) in a ten years old boy, first registered in the national pediatric literature.

There was no history of relatives affected with this diseases. The presenting symptoms occurred at the age of six years.

There was some sort of nanism and slight deformities of forearms and legs, without signs of discomfort or disability.

We made a complete radiological study of the skeleton, showing widespread lesions of exostoses sparing only the skull and the spine.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

- 1.—KEITH, A.—*Journal of Anatomy*, 54: 101, 1919.
- 2.—STOCKS, P. and BARRINGTON, A.—*Treasure of Human Inheritance*, 3: 1, 1925.
- 3.—REINECKE, A.—*Beiträge zur klinischen Chirurgie*, 7: 657, 1891.
- 4.—FAIRBANKS, T.—*An atlas of General Affections of the Skeleton*, E and S. Livingstone Ltd. Edinburgh and London, 1951.
- 5.—Citado por V. Sanchis Olmo: *Manual de Clínica Ortopédica Infantil*.
- 6.—WILLIS, R. A.—*Pathology of Tumours*, London, Butterworth and Co. Ltd., pág. 673, 1948.
- 7.—FAIRBANKS, T.—Ref. 4.