



Reporte de casos

ENCONDROMATOSIS MULTIPLE. PRESENTACION DE UN CASO

HOSPITAL PEDIATRICO DOCENTE "WILLIAM SOLER"

Dra. Martha Morono Guerrero, Dra. Bárbara Bertot Acosta**
y Dr. Eric Martínez Torres****

Se presenta el caso de una niña de dos años de edad que ingresa por presentar anemia, y se detecta en el examen físico deformidad de la extremidad distal del antebrazo izquierdo. Se realizaron estudios complementarios, entre ellos un *survey* óseo donde aparecieron lesiones radiotransparentes generalizadas, y los más afectados fueron los huesos de los miembros superiores y de la pelvis. En el estudio anatomopatológico de una de estas lesiones se observó gran proliferación celular, compatible, por su aspecto, con una tumoración cartilaginosa de naturaleza benigna; se plantea el diagnóstico de encondromatosis, entidad rara que se presenta en la niñez y que puede mejorar en la adolescencia, con la calcificación de las lesiones.

INTRODUCCION

La encondromatosis múltiple o enfermedad de Ollier, llamada también discondroplasia, es una rara enfermedad congénita, no hereditaria, cuya característica más sobresaliente es la presencia de múltiples tumores cartilaginosos, benignos, localizados en los huesos tubulares grandes, pequeños y también en los huesos planos.^{1 2}

La distribución puede ser unilateral y bilateral; aunque se observa una mayor tendencia a la afectación de un lado con la consiguiente alteración de la longitud del hueso. Las lesiones habitualmente son asimétricas.^{1 2}

Se localizan en la epífisis, metáfisis y diáfisis de los huesos y causan deformidad de los mismos.^{2 3} Las tumoraciones pueden extenderse hasta la cortical y provocar el adelgazamiento de éstas, lo que predispone a fracturas patológicas. Los huesos largos, fundamentalmente de las extremidades superiores, los huesos de manos y pies, así como los de la pelvis, son los más afectados.¹⁻³

* Especialista de I Grado en Pediatría. Asistente de la Facultad de Medicina «Enrique Cabrera».

** Residente en Pediatría.

*** Especialista de II Grado en Pediatría. Asistente de la Facultad de Medicina «Enrique Cabrera».

El crecimiento cartilaginoso excesivo puede deformar y producir trastornos del crecimiento en el hueso.¹⁻³ La degeneración maligna no es frecuente en la niñez.² En la pubertad estas masas pueden experimentar calcificación completa.³⁻⁴

Desde el punto de vista anatomopatológico, estas tumoraciones están constituidas por un cartilago hialino que prolifera en el interior de la metáfisis del hueso y de la capa perióstica interna, que posteriormente se propaga a la epífisis.¹⁻²⁻⁴⁻⁵

El aspecto radiográfico muestra lesiones transparentes con diferentes formas en los huesos afectados. Cuando los tumores son voluminosos impresionan como un proceso destructivo.¹⁻⁶

Esta enfermedad, cuando se asocia con hemangiomas de las partes blandas supraóseas, se conoce como enfermedad de Maffucci.²⁻⁴⁻⁵⁻⁷

PRESENTACION DEL CASO

Paciente A.I.A., de historia clínica número 463826, de 2 años de edad, de la raza negra, que ingresa por presentar anemia.

Antecedentes patológicos familiares: nada a señalar.

Antecedentes patológicos personales: desnutrición hasta los seis meses. Retraso psicomotor.

Examen físico

Palidez mucosa ligera. Peso y talla normales para la edad. Existe un retraso psicomotor pues camina con apoyo. Se observa deformidad distal del antebrazo izquierdo. Se constata estrabismo. El resto del examen es normal.

Exámenes complementarios

Hemoglobina: 9,4 g.

Leucograma: normal.

Eritrosedimentación: normal.

Calcio, fósforo y fosfatasa alcalina: normales.

Orina y heces fecales: negativos.

Urea, creatinina y ácido úrico: normales.

Serología: no reactiva.

EEG: algunas descargas generalizadas.

Estudios radiográficos

Tórax: negativo.

Examen óseo

Cráneo normal. Se observan imágenes osteolíticas en las extremidades del cúbito y del radio, en los huesos de la pelvis, en la extremidad proximal de ambos húmeros y algunas lesiones de igual naturaleza en manos y pies. También se constata el ensanchamiento de las extremidades de los fémures (figuras de la 1 a la 4).

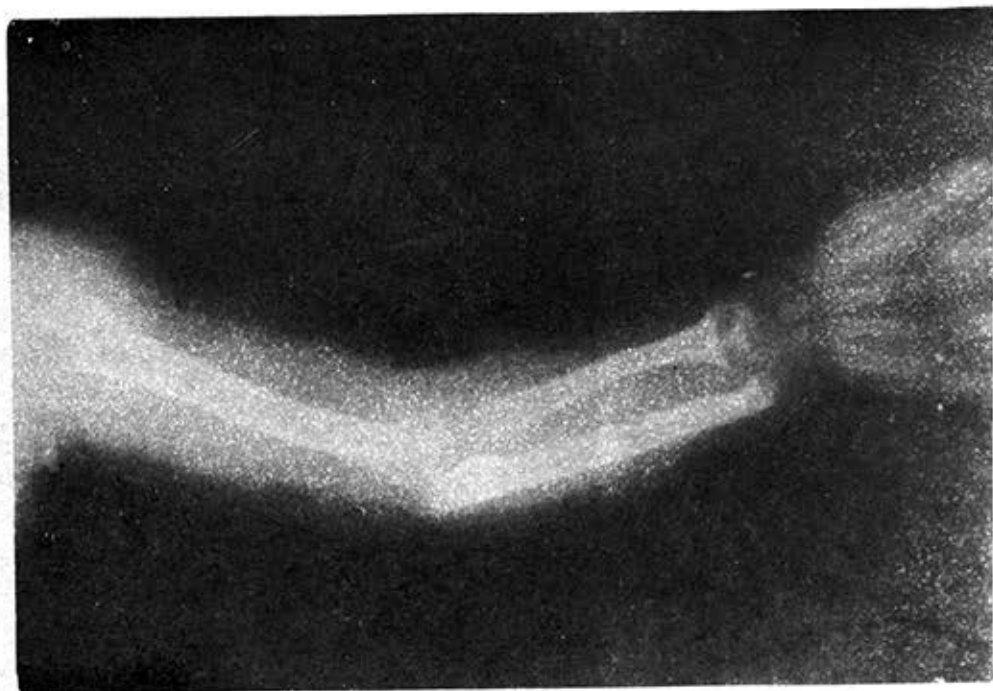


FIGURA 1. Lesiones radiotransparentes en el radio y el cúbito.

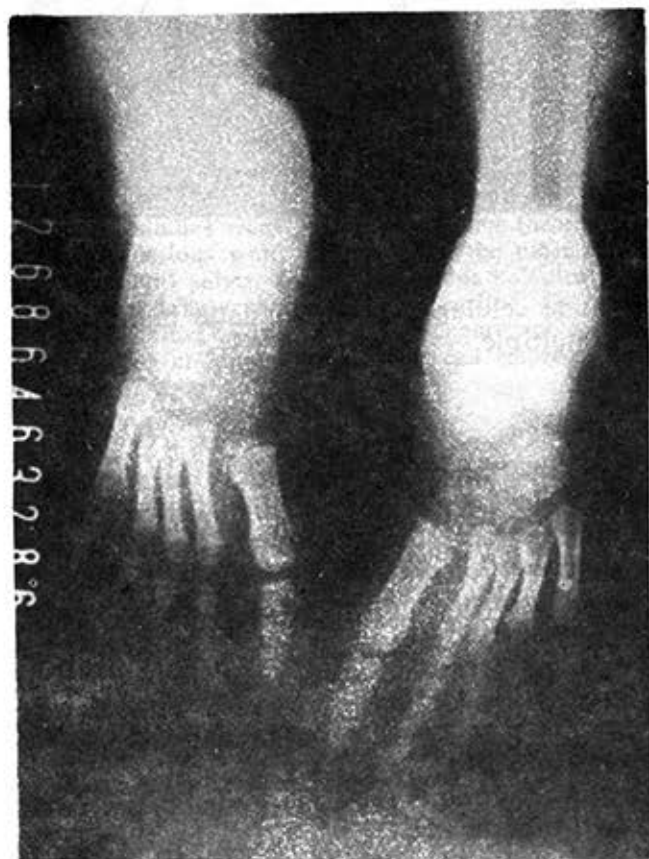


FIGURA 2. Lesiones osteolíticas de ambos pies.



FIGURA 3. Ensanchamiento distal de los fémures y rarefacción del tercio superior de ambas tibias.

Biopsia ósea: encondroma, dada la celularidad del cartilago hialino debe considerarse una encondromatosis múltiple.

COMENTARIOS

La encondromatosis múltiple es una afección ósea de la infancia que aparece con poca frecuencia, por lo que se dificulta su diagnóstico clínico, y es necesario en ocasiones el estudio hístico para confirmar la enfermedad. Se inicia el cuadro clínico entre los dos y los diez años de edad.²⁻⁸

Aunque el tumor es benigno, causa erosión del hueso y produce dolor y deformidad; pero a menudo los tumores no se sospechan y se descubren accidentalmente al efectuar estudios radiográficos.

El pronóstico dependerá de la extensión de las lesiones, de las deformidades y fracturas que éstas produzcan, y se necesita tratamiento ortopédico para la corrección de estas complicaciones.

Los trastornos del desarrollo psicomotor de nuestro paciente son independientes de su enfermedad ósea generalizada.

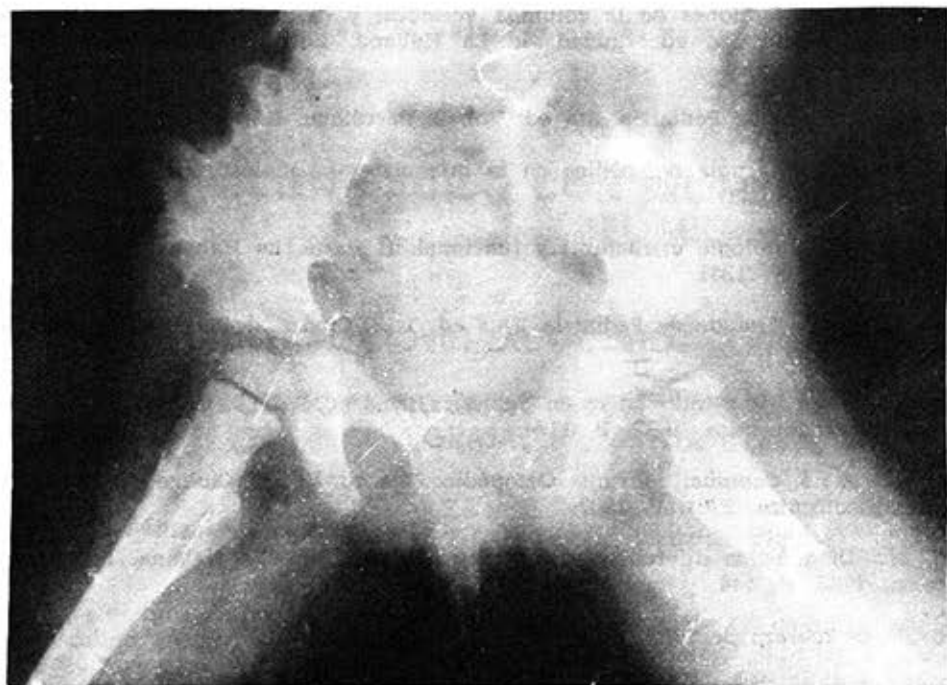


FIGURA 4. Lesiones osteolíticas de la pelvis.

SUMMARY

The case of a two year old girl hospitalized because of presenting anemia. Deformity of distal extremity of left forearm was detected at the physical examination. Complementary studies were performed, within them a bone survey where generalized radio-transparent lesions were observed and the most affected bones were those of the upper extremities and pelvis. At the anatomopathological study of one of these lesions, a large cell proliferation was observed, compatible, by its aspect, with a cartilaginous tumor, benign in nature. Diagnosis of enchondromatosis is stated, uncommon entity which occurs in the childhood and which can improve during the adolescence with the calcification of lesions.

RÉSUMÉ

Il est présenté le cas d'une fillette de deux ans, qui est hospitalisée pour anémie. A l'examen physique il a été détecté une difformité de l'extrémité distale de l'avant-bras gauche. On a réalisé des études complémentaires, dont une recherche sur l'état osseux où l'on a constaté des lésions radio-transparentes généralisées, les os les plus touchés étant ceux des membres supérieurs et du bassin. L'étude anatomo-pathologique de l'une de ces lésions a révélé l'existence d'une importante prolifération cellulaire, compatible par son aspect avec une tumeur cartilagineuse bénigne. On a posé le diagnostic d'enchondromatose, entité rare qui se présente chez l'enfant et qui peut améliorer dans l'adolescence par la calcification des lésions.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. *Epstein, B. S.*: Afecciones de la columna vertebral y de la médula espinal, estudio radiológico clínico. 3ra ed. Ciudad de La Habana, Edición Revolucionaria, 1981. Pp. 289-290.
2. *Cruz, M.*: Tratado de Pediatría. 5ta ed. Vol. 2. Barcelona, Ed. Espaxs, 1983. P. 1218.
3. *Ferguson, A. B.*: Cirugía ortopédica en la infancia y la adolescencia. Barcelona, Ed. Jims, 1968. P. 351.
4. *Robbins, S. L.*: Patología estructural y funcional. II Parte. La Habana, Edición Revolucionaria, 1985. P. 1381.
5. *Vaughan, M. N.*: Tratado de Pediatría, 7ma ed. T. 3. Ciudad de La Habana, Ed. Cientificotécnica, 1984. P. 1553.
6. *Caffey, J.*: Diagnóstico radiológico en Pediatría. 7ma ed. Vol. 3. Ciudad de La Habana, Ed. Cientificotécnica, 1982. P. 1184.
7. *Edmonson, A.; S. Campbell*: Cirugía Ortopédica. 6ta ed. Vol. 2. Ciudad de La Habana, Ed. Cientificotécnica, 1981. P. 1307.
8. *Hertl, M.*: Diagnóstico diferencial en Pediatría. Ciudad de La Habana, Ed. Cientificotécnica, 1982. P. 544.

Recibido: 26 de febrero de 1987. Aprobado: 17 de marzo de 1987.

Dra. *Martha Morono Guerrero*. Hospital Pediátrico Docente «William Soler». Avenida San Francisco y Perla, Altahabana, Ciudad de La Habana 8, Cuba.