



# Medicina de Familia. SEMERGEN



<https://www.elsevier.es/semergen>

## 212/1807 - EXOSTOSIS MÚLTIPLE HEREDITARIA

D. López Gosp<sup>a</sup>, S. Juan Ezquerra<sup>a</sup>, J.M. Sánchez Colom<sup>b</sup>, J. Escoda Mingot<sup>c</sup>, M. González Medina<sup>c</sup>, A. Ramos Cubí<sup>d</sup>, M. Ortíz Sabat<sup>e</sup>, L. Gómez Rodríguez<sup>h</sup>, R. Mourelle Varela<sup>e</sup> y R. Cabanes Gómez<sup>i</sup>

<sup>a</sup>Médico de Familia; <sup>e</sup>Enfermera. Centro de Atención Primaria Igualada Urbà. Barcelona. <sup>b</sup>Médico de Familia. Centro de Atención Primaria Santa Margarida de Montbui. Barcelona. <sup>c</sup>Médico de Familia; <sup>h</sup>Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria; <sup>i</sup>Enfermero. Centro de Atención Primaria Poblenou. Barcelona. <sup>d</sup>Médico de Familia. Centro de Atención Primaria Anoia Rural. Igualada.

### Resumen

**Descripción del caso:** Paciente, mujer de 45 años, acude a la consulta por presentar omalgia derecha y parestesias en mano homolateral de un año de evolución que no han mejorado tras intervención quirúrgica del canal carpiano de dicha extremidad y tratamiento rehabilitador del hombro.

**Exploración y pruebas complementarias:** A la exploración presenta los siguientes signos y síntomas: dolor selectivo en región supraclavicular derecha, limitación de la movilidad y parestesias en mano derecha. Se solicita radiografía de hombro derecho que muestra exostosis prominente a nivel internomedial de escápula derecha, que provoca verticalización de la primera costilla. Asimismo se solicita radiografía de columna cervical donde se aprecia una exostosis a nivel de la apófisis espinosa C5. Se decide completar estudio con radiografía de tórax y de ambas rodillas donde observamos múltiples exostosis en fémur distal y tibia proximal de carácter bilateral.

**Juicio clínico:** Ante la sospecha de exostosis múltiple hereditaria se realiza estudio familiar, detectándose hallazgos similares en un hermano y sospecha de la misma patología en familiares de primer grado ya fallecidos.

**Diagnóstico diferencial:** Osteocondroma solitario, osteoma osteoide, exostosis postraumática, calcinosis tumoral, miositis osificante progresiva.

**Comentario final:** La exostosis múltiple hereditaria es un trastorno autosómico dominante cuya prevalencia es de 1/50.000-100.000 afectados. Su diagnóstico se basa en la sospecha clínica tras el hallazgo de una masa ósea indolora en el estudio radiológico y la historia clínica del paciente y su familia. La complicación más temida es la transformación maligna en condrosarcoma que ocurre entre el 3-5% de los casos

### Bibliografía

1. LegeaiMallet L, Munnich A, Maroteaux P, Le Merrer M. Incomplete penetrance and expressivity skewing in hereditary multiple exostoses. Clin Genet. 1997;52:126.
2. Richardson R. Variants of exostosis of the bone in children. Semin Roetgenol. 2005;40:38090.

3. Giudici M, Moser R Jr, Kransdorf M. Cartilaginous bone tumors. Radiol Clin North Am. 1993;31:237-59.
4. Diallo S, Niasse M, Diallo R, Diouf C, Sané AD. Hereditary multiple exostoses: A casereport. Joint Bone Spine. 2016;83:455.
5. DuBose CO. Multiple Hereditary Exostoses. Radiol Technol. 2016;87:30521.
6. Nelson. Huesos y articulaciones. Tratado de Pediatría. Barcelona, Salvat, 1997:2150.

**Palabras clave:** *Genética. Exostosis. Diagnóstico. Osteocondroma.*