



Medicina de Familia. SEMERGEN



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

212/1807 - EXOSTOSIS MÚLTIPLE HEREDITARIA

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

^aMédico de Familia; ^eEnfermera. Centro de Atención Primaria Igualada Urbà. Barcelona. ^bMédico de Familia. Centro de Atención Primaria Santa Margarida de Montbui. Barcelona. ^cMédico de Familia; ^hMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria; ⁱEnfermero. Centro de Atención Primaria Poblenou. Barcelona. ^dMédico 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.*