

HOSPITAL PROVINCIAL GENERAL DOCENTE
"DR. ANTONIO LUACES IRAOLA"
CIEGO DE ÁVILA

Encondroma óseo. Presentación de un caso

Enchondroma. A case presentation

Hildeliza Samper Muarrak (1), Dianelis Pérez Muarrak (2), Anais Álvarez Gutiérrez (3), Ranetta Nacaese Jones (4), Josefa V. Díaz Martínez (5), Roxana Moreno González (6).

RESUMEN

Los encondromas óseos pueden ser únicos o múltiples. Los únicos no son raros y pueden constituir un hallazgo. Surgen en el interior del hueso, casi siempre en zonas de osificación endocondrial. Cuando los condromas o encondromas se transforman en lesiones múltiples se trata de una encondromatosis, que compromete varios huesos. Se habla de enfermedad de Ollier cuando una encondromatosis múltiple compromete solamente un hemicuerpo, es decir, en la encondromatosis unilateral. La principal complicación de los encondromas es su transformación maligna a condrosarcomas, que puede llegar a presentarse hasta en el 25% de los casos. Se reporta el caso clínico de un preescolar de 4 años con diagnóstico de encondromatosis única, que fue remitido a la consulta de oncología pediátrica por deformidad del segundo dedo de la mano derecha.

Palabras clave: CONDROMA/diagnóstico, CONDROMA/cirugía.

1. Especialista de 1er Grado en Pediatría. Máster en Atención Integral al Niño. Profesor Asistente.
2. Especialista de 1er Grado en Medicina General Integral.
3. Estudiante de 3er Año de la carrera de Medicina.
4. Estudiante de 4to Año de la carrera de Medicina.
5. Especialista de 2do Grado en Pediatría. Profesor Auxiliar.
6. Estudiante de 4to Año de Medicina.

INTRODUCCIÓN

Las encondromatosis constituyen un grupo de enfermedades caracterizadas por la presencia de lesiones discondrodisplásicas localizadas en las metáfisis y diáfisis de los huesos en crecimiento. Los encondromas surgen en el interior del hueso, generalmente en zonas de osificación endocondral. Pueden ser únicos o múltiples, los únicos pueden producir dolor local debido a expansión intramedular y los múltiples producen una amplia afectación del esqueleto, incluidas las manos; se detectan por la presencia de dolor o deformidad óseos (1). La degeneración maligna es rara en la infancia y sí más frecuente en la edad adulta; se puede determinar por la presencia de dolor y el aumento rápido de tamaño, o bien la demostración radiológica de erosión del endostio. La cirugía es la piedra angular del tratamiento debido a la resistencia de los encondromas a la radio y quimioterapia, se indica en aquellas lesiones que produzcan síntomas locales o en caso de deformación de la placa de crecimiento causante de asimetría notable de las extremidades. La gammagrafía es útil para el estudio de los grandes encondromas que tienen riesgo de sufrir degeneración maligna (2).

Se reporta el caso clínico de un preescolar que presenta un encondroma óseo único en el segundo metacarpiano de la mano derecha y se realizó exéresis del mismo.

REPORTE DE UN CASO

Se recibe en la consulta de oncopediatría un preescolar de 4 años, masculino, mestizo, con antecedentes de salud y sin antecedentes familiares de enfermedades óseas ni oncológicas, en quien los padres notan un aumento de volumen en la mano derecha, el niño se queja de dolor ocasional, más frecuente cuando manipula objetos; estos síntomas tienen un mes de evolución. En el examen físico se detecta un aumento de volumen palpable a nivel del segundo metacarpiano de la mano derecha (Fig. No.1 y No.2) y se procede a realizar exámenes

complementarios que corroboren el diagnóstico de encondroma único o la existencia de otras tumoraciones no detectables en la exploración clínica. Se realizó un survey óseo que muestra: cráneo: sin alteraciones; tórax: no lesiones pleuropulmonares; ambos húmeros sin alteraciones; tercio distal de ambos antebrazos: sin alteraciones; mano izquierda: sin alteraciones; mano derecha: a nivel de la diáfisis distal del segundo metacarpiano se observa imagen osteoblástica que insufla y expande la cortical; pelvis ósea, ambos fémur, ambos huesos tibios y peroneos: sin alteraciones; huesos del pie: sin alteraciones; impresión diagnóstica: tumor óseo del segundo metacarpiano derecho (condroma). Además, se tomó muestra sanguínea para los siguientes complementarios:

Hemoglobina: 117g/litro; leucocitos: $12.1 \times 10^9/l$; segmentados: 0.63/l; linfocitos: 0.33/l; eosinófilos: 0.04/l; eritrosedimentación: 10mm/h; LDH: 596UI; fosfatasa alcalina: 858UI; urea: 2.5mg/ml; creatinina: 17umol/l; ácido úrico: 190mg/ml; TGP: 11UI; TGO: 37UI; glicemia: 4.1mmol/l.

Heces fecales: no protozoos, no vermes.

De forma general solo se encontró alteración en la enzima LDH reactante de la fase aguda de múltiples enfermedades y marcador importante en las enfermedades oncológicas, con una leucocitosis ligera sin predominio celular.

DISCUSIÓN

Las enfermedades con desarrollo anárquico del tejido cartilaginoso o fibroso se pueden clasificar en dos subgrupos: las que afectan al cartílago (displasia epifisaria hemimélica, las exóstosis cartilaginosa múltiples, exóstosis cartilaginosa múltiples-displasia periférica, la encondromatosis múltiple, la encondromatosis con hemangiomas y la metacondromatosis), y las que afectan al tejido fibroso (displasia fibrosa con pigmentación cutánea y pubertad precoz, el querubismo y la neurofibromatosis) (3-4). Un encondroma es un tipo de tumor óseo benigno que se origina a partir de tejido cartilaginoso. El encondroma afecta con mayor frecuencia al cartílago que recubre el interior de los huesos. Los huesos en los que este tumor benigno se desarrolla con mayor frecuencia son los diminutos huesos largos de las manos y los pies, como en el caso que se estudia. Sin embargo, también puede aparecer en otros huesos, como, por ejemplo, el fémur, el húmero o la tibia (5). Los encondromas constituyen el tipo más frecuente de tumores de la mano. Si bien pueden afectar a personas de cualquier edad, se manifiestan con mayor frecuencia en personas entre 10 y 20 años. Afecta tanto a hombres como a mujeres (6-7). En el caso que se presenta el niño tiene 4 años.

Si bien no se conoce la causa exacta del encondroma, se cree que se produce como consecuencia del crecimiento anormal del cartílago que recubre los extremos de los huesos, o del crecimiento persistente del cartílago embrionario original (8-9). Un encondroma puede presentarse como uno o varios tumores. Las condiciones que corresponden a lesiones múltiples incluyen las siguientes:

- La enfermedad de Ollier (encondromatosis) - cuando aparecen tumores en múltiples lugares del cuerpo y el síndrome de Maffucci - combinación de múltiples tumores y angiomas (tumores benignos compuestos por vasos sanguíneos) (9). Las personas que tienen un encondroma no suelen manifestar ningún síntoma. A continuación, se enumeran los síntomas más frecuentes de un encondroma, pero cada individuo puede experimentar los síntomas de una forma diferente. Los síntomas pueden incluir: Dolor en la mano que puede aparecer si el tumor es muy grande o si el hueso afectado se ha debilitado y provoca una fractura en la mano. Agrandamiento del dedo afectado. Lentitud en el crecimiento del hueso en la zona afectada. Un encondroma presenta pocos síntomas, el diagnóstico a veces se realiza durante un examen físico de rutina o si la presencia del tumor provoca una fractura en la mano. Además del examen y la historia médica completa, los procedimientos para diagnosticar el encondroma pueden incluir: rayos X donde se observan lesiones osteoblásticas (10) como en el paciente que se presenta; escáner con radionúclidos de los huesos; tomografía computarizada, ya que muestra imágenes detalladas de cualquier parte del cuerpo, donde se incluyen los huesos, los músculos, la grasa y los órganos. En cuanto al tratamiento de la enfermedad puede ser quirúrgico o conservador (11).

ABSTRACT

Enchondromas can be unique or multiple. The unique ones are not rare and could be considered as a discovery. They are developed inside the bone, mainly in endochondrial areas. When the enchondromas transform into multiple injury so, there is an enchondromatosis that

includes several bones. Ollier's disease is when a multiple enchondromatosis involves just the half of the body, it means in the unilateral enchondromatosis. The main complication of enchondromas is their malignant transformation to secondary chondrosarcomas, which may occur in up to 25% of cases. It was presented a clinical case of a 4-years-old patient with unique enchondromatosis diagnosis who was submitted to the pediatric oncology consultation due to a 2nd grade malformation on the right hand.

Key words: CHONDROMA/diagnosis, CHONDROMA/surgery.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Pappo AS. Tumores benignos. En: Nelson WE, editor. Tratado de Pediatría. 15 ed. La Habana: Ciencias Médicas; 1981. p. 1841-1843.
2. Ezra N, Tetteh B, Diament M, Jonas AJ, Dickson P. Hereditary multiple exostoses with spine involvement in a 4-yr-old boy. *Am J Med Genet.* 2010; 152A: 1264-7.
3. Pei Y, Wang Y, Huang W, Hu B, Huang D, Zhou Y, et al. Novel mutations of EXT1 & EXT2 genes among families & sporadic cases with multiple exostoses. *Genet Test Mol Biomarkers.* 2010; 14: 865-72.
4. Zhao WQ, Song SJ, Wei Q, Qiao J. A new EXT2 mutation in a Chinese family with hereditary multiple exostoses. *Zhonghua Yi Xue Chuan Xue Za Zhi.* 2009; 26: 241-4.
5. Sansón Río Frío JA, Santiesteban N, Bahena R, Villavicencio V, Martínez Said H, Padilla R, et al. Differential diagnosis of multiple hereditary exostoses: presentation of a clinical case with secondary chondrosarcoma & literature review. *Acta Ortop Mex.* 2009; 23: 376-82.
6. Roehl HH, Pacifici M. Shop talk: sugars, bones & a disease called multiple hereditary exostoses. *Dev Dyn.* 2010; 239: 1901-4.
7. Okada M, Nadanaka S, Shoji N, Tamura J, Kitagawa H. Biosynthesis of heparin sulfate in XT1-deficient cells. *Biochem J.* 2010; 428: 463-71.
8. Li Y, Wang D, Wang W, Wang J, Li H, Wang J, et al. Identification of 4 novel EXT1 & EXT2 mutations in 5 Chinese pedigrees with hereditary multiple exostoses. *Genet Test Mol Biomarkers.* 2009; 13: 825-30.
9. Wen W, Zhang Y, Wang Y, Cao L, Wang S, Luo Y. A novel mutation in the EXT1 gene identified in a Han Chinese kindred with hereditary multiple exostosis. *Genet Test Mol Biomarkers.* 2010; 14: 371-6.
10. Álvarez López A, García Lorenzo Y, Casanova Morote C, Muñoz Infante A. Condrosarcoma. *Rev Cubana Ortop Traumatol [Internet].* 2007 [citado 21 Jul 2014]; 21(2):[aprox. 8 p.]. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-215X2007000200007&lng=es
11. Yao F, Wang Y, Liao S, Wang L. The EXT2 gene mutation in a family with hereditary multiple exostoses. *Zhonghua Xue Yi Chuan Xue.* 2010; 27: 92-5.

ANEXOS

Figura No. 1



Figura No. 2

