



CASO CLÍNICO

Exostosis múltiple hereditaria y embarazo

A. Juárez*, H. Peláez, O. Piña y R. Buitrón

Centro de Esterilidad y Ginecología Integral de México, México

Recibido el 18 de febrero de 2009; aceptado el 20 de marzo de 2009

Disponible en Internet el 12 de febrero de 2010

PALABRAS CLAVE

Exostosis;
Hereditaria;
Embarazo;
Osteocondromas

KEYWORDS

Exostosis;
Hereditary;
Pregnancy;
Osteochondromas

Resumen

La exostosis múltiple hereditaria es una enfermedad genética rara de transmisión autosómica dominante, que se caracteriza por una alteración cromosómica de los genes *EXT1* (8q24.1), *EXT2* (11p11-p13) y *EXT3* (cromosoma 19), se manifiesta predominantemente por desarrollar desde temprana edad lesiones óseas (osteochondromas) con tendencia a la malignización, con un gran horizonte clínico, dependiendo del número, tamaño y localización.

Se presenta el caso clínico de una paciente femenina de 27 años de edad, que cursa con embarazo a término y el antecedente de exostosis múltiple hereditaria. Primer caso documentado de esta asociación a nivel mundial.

© 2009 Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

Hereditary multiple exostosis and pregnancy

Abstract

Hereditary multiple exostosis is a rare genetic disease with autosomal dominant transmission characterized by chromosomal alteration of the *EXT1* (8q24.1), *EXT2* (11p11-p13) and *EXT3* (chromosome 19) genes. The main manifestations of this disease are the development of bony lesions (osteochondromas) from an early age, with a tendency to malignant transformation and a wide clinical spectrum, depending on the number, size and localization of the lesions. We present the case of a 27-year-old woman with term pregnancy and a history of hereditary multiple exostosis. There are no previous reports of this association worldwide.

© 2009 Elsevier España, S.L. All rights reserved.

Introducción

La exostosis múltiple hereditaria es un padecimiento de transmisión genética de tipo autosómico dominante que se caracteriza por presentar lesiones óseas con tendencia a la

*Autor para correspondencia.

Correo electrónico: arjuaz@yahoo.com.mx (A. Juárez).

malignización. Se la conoce también con los nombres de exostosis múltiple cartilaginosa, osteocondromatosis familiar, acalasia diafisaria y condrodisplasia deformante hereditaria y osteocondromatosis múltiple hereditaria. Las lesiones se descubren durante los primeros años de vida encontrándose principalmente afectadas metáfisis alrededor de la articulación de las rodillas, las caderas, los tobillos y los hombros; afectan lugares donde se altera el crecimiento. La transformación maligna cuando existe una lesión aislada es del 1%, siendo del 5,15% en la enfermedad múltiple.

Se presenta por vez primera la asociación de la exostosis múltiple hereditaria durante el embarazo.

Presentación del caso

Paciente de sexo femenino, de 27 años de edad, Gesta 3, Cesarea 2, la cual es captada por vez primera en la consulta externa a las 26 semanas de gestación, es referida al servicio de perinatología por ser portadora de exostosis múltiple hereditaria. Dentro de sus antecedentes de importancia destacan los siguientes datos:

Dentro de sus antecedentes heredofamiliares: hermano con LES, madre portadora de exostosis múltiple hereditaria, hermana viva portadora de exostosis múltiple hereditaria. Diagnóstico de exostosis múltiple hereditaria desde la pubertad. AGO: menarquia, telarquia y pubarquia a los 15 años, IVSA a los 21 años, un compañero sexual, TM de 28 × 3, eumenorreica, DOC en 2001 con resultado normal. DOCMA nunca realizado; método de planificación negado. FUR desconocida. Antecedente de dos cesáreas previas por presencia de osteocondroma en espina iliaca derecha. Vigilancia prenatal y perfil biofísico desde la semana 30 según días de gestación; se interrumpe gestación a la semana 38sdg con PSS sugerente de compromiso en el bienestar fetal y cesárea iterativa, se practica cesárea tipo Kerr más OTB tipo Kroener. Se obtiene femenino, peso de 2.990g, Apgar de 8/9, Capurro de 38,4. Se dio de alta al binomio por mejoría al completar el tiempo de observación hospitalaria.

Comentario

La exostosis múltiple hereditaria, o acalasia diafisaria, es una entidad extremadamente rara. No se ha documentado su presentación en el embarazo.

Se hereda como un rasgo genético autosómico dominante, se han descrito casos esporádicos (ocurren de novo, de forma aleatoria y sin causa evidente). Se han identificado

diferentes genes implicados en la enfermedad: el gen *EXT1* que se encuentra localizado en el brazo largo del cromosoma 8 (8q24.1), el gen *EXT2*, localizado en el brazo corto del cromosoma 11 (11p11-p13) y el gen *EXT3*, situado en el brazo corto del cromosoma 19.

Se estima una frecuencia que oscila entre 1/50.000–1/100.000 habitantes, afecta principalmente a varones, con una proporción de 2:1¹.

Se caracteriza por la formación desde los primeros años de vida de osteocondromas óseos, crecimiento benigno del hueso con una arquitectura anormal, de tamaño, localización y número variables, lo cual resulta en una amplia variedad clínica, desde casos asintomáticos hasta aquéllos que presentan un alto grado de discapacidad.

Las exostosis se forman por un hueso esponjoso y recubierto por una capa de hueso compacto y cartílago hialino, tienen lugar generalmente en los huesos largos, la base del cráneo, la columna vertebral, las costillas, los omóplatos y la pelvis. Provocan deformaciones y masas palpables que producen con frecuencia compresiones vasculares y nerviosas, pérdida de la movilidad o simplemente deformaciones estéticas.

El crecimiento de los huesos está retrasado y se producen deformidades, el radio es más largo que el cúbito. Se asocia a coxa valga bilateral, ensanchamiento progresivo de la metáfisis proximal del fémur, acortamiento del cúbito con deformación del radio y subluxación radiohumeral, valgo de rodillas y tobillos y pie plano. Las exostosis tienen potencial de malignización y desarrollo de osteocondromas, reportándose alrededor del 3 – 7% de los casos.

El tratamiento depende de la limitación de la movilización, la función y los síntomas por compresión^{2,3}.

La exostosis múltiple hereditaria es una enfermedad extremadamente rara, de origen benigno, siendo la complicación más seria la deformación hacia condrosarcomas; debido a lo anterior y a las deformaciones progresivas, precisa controles clínicos y radiológicos periódicos y de por vida.

Se presenta por vez primera la asociación de esta entidad hereditaria durante el embarazo.

Bibliografía

1. Sistema de información sobre enfermedades raras en español. Disponible en: URL: <http://cisat.isciii.es/er/prg/er-bus2.asp.cod-enf=957>.
2. Jaffe HL. Hereditary multiple exostosis. Arch Path. 1943;36:335.
3. Nelson. Huesos y articulaciones. Tratado de Pediatría. Editorial Salvat. 1997;501:2150.