

Exóstosis hereditaria múltiple

¿Qué hay de nuevo sobre esta vieja conocida?

Álvaro Rueda de Eusebio^{1,2}, Sara Gómez Peña^{1,2},
María Guerrero Martín¹, Sonia Lon Colveé¹,
M^a José Moreno Casado¹, Ana M^a Crespo Rodríguez^{1,2}

¹Servicio de Radiodiagnóstico. Hospital Clínico San Carlos, Madrid.

²Facultad de Medicina. Universidad Complutense de Madrid.

OBJETIVOS

- Describir las características demográficas de los pacientes con exóstosis hereditaria múltiple (EHM) que se encuentran en seguimiento en nuestro centro.
- Recoger los patrones de distribución de las exóstosis y osteocondromas en nuestros pacientes y compararlos con lo descrito en la literatura.
- Analizar las malformaciones óseas y otras complicaciones asociadas a la exóstosis hereditaria múltiple.
- Estudiar la tasa de transformación maligna y compararla con la literatura.

INTRODUCCIÓN

La **exóstosis hereditaria múltiple (EHM)** también conocida como

- osteocondromatosis hereditaria múltiple
- discondroplasia deformante hereditaria,
- aclasia diafisaria
- exóstosis cartilaginosa múltiple

es una enfermedad autosómica dominante, que se caracteriza por el desarrollo de ostecondromas (OC) múltiples que surgen de las metáfisis de huesos largos y planos.

Incidencia: 1:50.000 – 1:100.000

Diagnóstico:

- Criterios clínico-radiológicos: más de dos OC en paciente con antecedentes familiares
- Criterios genéticos: test específicos para los genes de la familia EXT (EXT-1, EXT-2), relacionados con la enfermedad.

Aparte de la presencia de osteocondromas, se han descrito múltiples complicaciones asociadas a la EHM, principalmente deformidades óseas. También existe el riesgo de transformación maligna de alguno de los osteocondromas.

INTRODUCCIÓN

Los **osteochondromas** son las neoplasias óseas más frecuentes en niños y adolescentes, representando el 10-15% de todos los tumores óseos y el 20-50% de las neoplasias óseas benignas.

Se trata de exóstosis hialinas cubiertas de cartílago que surgen principalmente de las metáfisis de los huesos largos y planos, desarrollándose por osificación endocondral. Su tamaño es variable y, como característica patognomónica, presentan una cavidad medular en su interior, con continuidad cortical y medular con el hueso subyacente.

Suelen ser un hallazgo incidental asintomático.

Tienden a crecer mientras las fisis permanecen abiertas, a un ritmo similar al del resto del esqueleto, y dejan de aumentar de tamaño en la madurez esquelética.

Figura 1. Osteocondroma pediculado en el fémur de un varón de 10 años (flecha). Se aprecia continuidad cortical y medular con la región metafisodiafisaria del hueso subyacente.



PACIENTES Y MÉTODO

Realizamos una revisión del PACS de nuestro centro, así como del archivo de nuestro centro de referencia CSUR de Sarcomas, para encontrar todos los pacientes diagnosticados y en seguimiento por exóstosis hereditaria múltiple en nuestro centro, desde 2003 hasta 2023.

Se recogieron las siguientes **variables para estudio descriptivo**:

- Sexo
- Pruebas de imagen disponibles
- Nº total de exóstosis, así como nº en miembros superiores, inferiores o en localización axial.
- Distribución unilateral o bilateral
- Diámetro mayor del osteocondroma de mayor tamaño
- Localizaciones afectadas (por huesos y por articulaciones)
- Nº de osteocondromas pediculados y sésiles
- Clínica: masa, dolor, limitación funcional y compresión neurovascular
- Complicaciones benignas/deformidades óseas: en miembros superiores, en miembros inferiores, fracturas, bursitis, así como otras complicaciones
- Transformación maligna
- Tratamiento recibido y recidiva en casos quirúrgicos

RESULTADOS

DATOS DEMOGRÁFICOS

- Se identificaron **36 pacientes** en seguimiento por EHM en el HCSC
 - 18 mujeres (50%)
 - 18 varones (50%)
 - **Nº total de osteocondromas** (mediana(RIQ)): 21,0 (6,0-28,8)
 - **Lateralidad:** bilateral en el 100% de los casos
 - **Nº osteocondromas por distribución** (mediana(RIQ)):
 - Miembros inferiores: 13,0 (5,3-17,8)
 - Miembros superiores: 4,5 (0,0-7,0)
 - Localización axial*: 1,5 (0,0-4,0)
- (*) Localización axial: cinturas escapular y pélvica, costillas y columna vertebral.
- **Diámetro máx. OC de mayor tamaño** (mediana(RIQ): 45,0 (20,0-60,0) mm
 - **Pruebas de imagen disponibles:**
 - 34 (94,4%) disponían de radiografía convencional
 - 11 (30,6%) disponían de TC
 - 27 (75,0%) disponían de RM
 - 8 (22,2%) disponían de gammagrafía
 - 2 (5,6%) disponían de PET-TC

RESULTADOS

LOCALIZACIÓN POR HUESOS AFECTADOS

Localización	Nº de pacientes (%)
Fémur	31 (86,1%)
Tibia-peroné	32 (88,9%)
Húmero	21 (58,3%)
Radio-cúbito	21 (58,3%)
Mandíbula	1 (2,8%)
Clavícula	3 (8,3%)
Escápula	9 (25,0%)
Costillas	9 (25,0%)
Columna vertebral	2 (5,6%)
Pelvis	19 (52,8%)

LOCALIZACIÓN POR ARTICULACIONES AFECTADAS

Localización	Nº de pacientes (%)
Cadera	23 (63,9%)
Rodilla	33 (91,7%)
Tobillo	25 (69,4%)
Pie	2 (5,6%)
Hombro	21 (58,3%)
Codo y muñeca	21 (58,3%)
Mano	2 (5,6%)

RESULTADOS

CLÍNICA

	Nº de pacientes (%)
Sintomáticos	19 (52,8%)
Asintomáticos	17 (47,2%)

Síntoma(s)	Nº de pacientes (%)
Dolor	15 (41,7%)
Masa palpable/deformidad	14 (38,9%)
Limitación de movilidad	5 (13,9%)
Compresión neurovascular	2 (5,6%)

RESULTADOS

COMPLICACIONES

	Nº de pacientes (%)
Complicaciones	27 (75,0%)
Sin complicaciones	9 (25,0%)

Complicación	Nº de pacientes (%)
Impronta cortical en hueso adyacente	22 (61,1%)
Sinostosis	12 (33,3%)
Deformidad antebrazo	18 (50,0%)
Deformidad en matraz de Erlenmeyer	26 (72,2%)
Deformidad acetábulo /displasia de cadera	3 (8,3%)
Deformidad en el tobillo	22 (61,1%)
Fractura de OC	1 (2,8%)
Bursitis	1 (2,8%)
Malignización	3 (8,3%)

DISCUSIÓN

DATOS DEMOGRÁFICOS

- Se identificaron **36 pacientes** en seguimiento por EHM en el HCSC
 - 18 mujeres (50%)
 - 18 varones (50%)
 - **Nº total de osteocondromas** (mediana(RIQ)): 21,0 (6,0-28,8)
 - **Lateralidad:** bilateral en el 100% de los casos
 - **Nº osteocondromas por distribución** (mediana(RIQ)):
 - Miembros inferiores: 13,0 (5,3-17,8)
 - Miembros superiores: 4,5 (0,0-7,0)
 - Localización axial*: 1,5 (0,0-4,0)
- (*) Localización axial: cinturas escapular y pélvica, costillas y columna vertebral.
- **Diámetro máx. OC de mayor tamaño** (mediana(RIQ): 45,0 (20,0-60,0) mm

La gravedad de la presentación clínica en la EHM, incluyendo las deformidades asociadas y la tendencia a la transformación maligna, depende del número, tamaño y localización de los osteocondromas¹

¹ Carroll KL, *et al.* J Pediatr Orthop. 1999

DISCUSIÓN

LOCALIZACIÓN POR HUESOS AFECTADOS

Localización	Nº de pacientes (%)	% literatura ^{1,2}
Fémur	31 (86,1%)	80%
Tibia-peroné	32 (88,9%)	85%
Húmero	21 (58,3%)	35%
Radio-cúbito	21 (58,3%)	50%
Mandíbula	1 (2,8%)	Casos aislados
Clavícula	3 (8,3%)	10%
Escápula	9 (25,0%)	15%
Costillas	9 (25,0%)	19%
Columna vertebral	2 (5,6%)	4%
Pelvis	19 (52,8%)	10%

LOCALIZACIÓN POR ARTICULACIONES AFECTADAS

Localización	Nº de pacientes (%)	% literatura ²
Cadera	23 (63,9%)	30-90%
Rodilla	33 (91,7%)	70-98%
Tobillo	25 (69,4%)	25-54%
Pie	2 (5,6%)	10-25%
Hombro	21 (58,3%)	50-98%
Codo y muñeca	21 (58,3%)	35-60%
Mano	2 (5,6%)	20-30%

¹ Guo XL, *et al.* J Huazhong Univ Sci Technolog Med Sci. 2014

² Murphey MD, *et al.* Radiographics. 2000

DISCUSIÓN

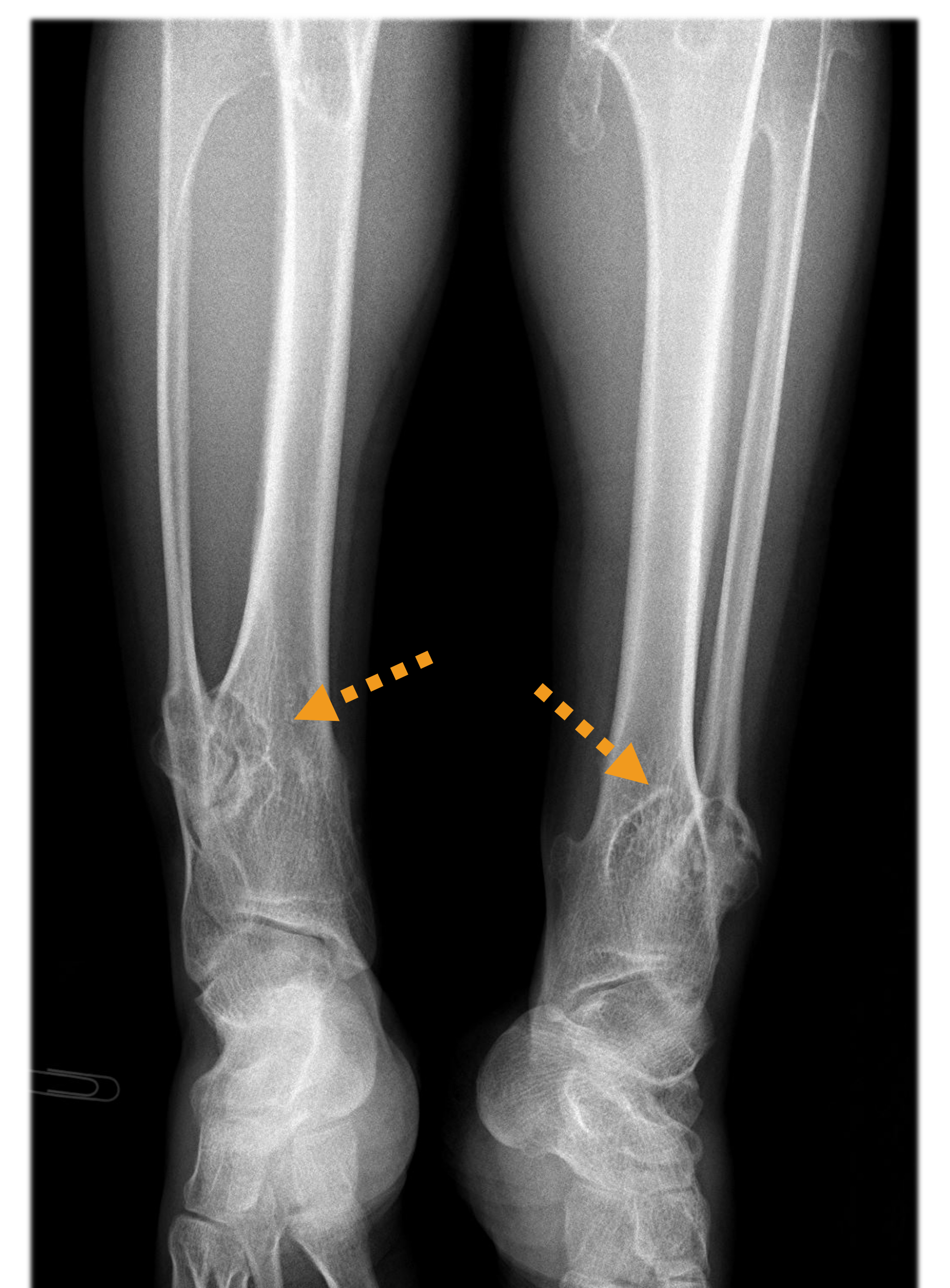
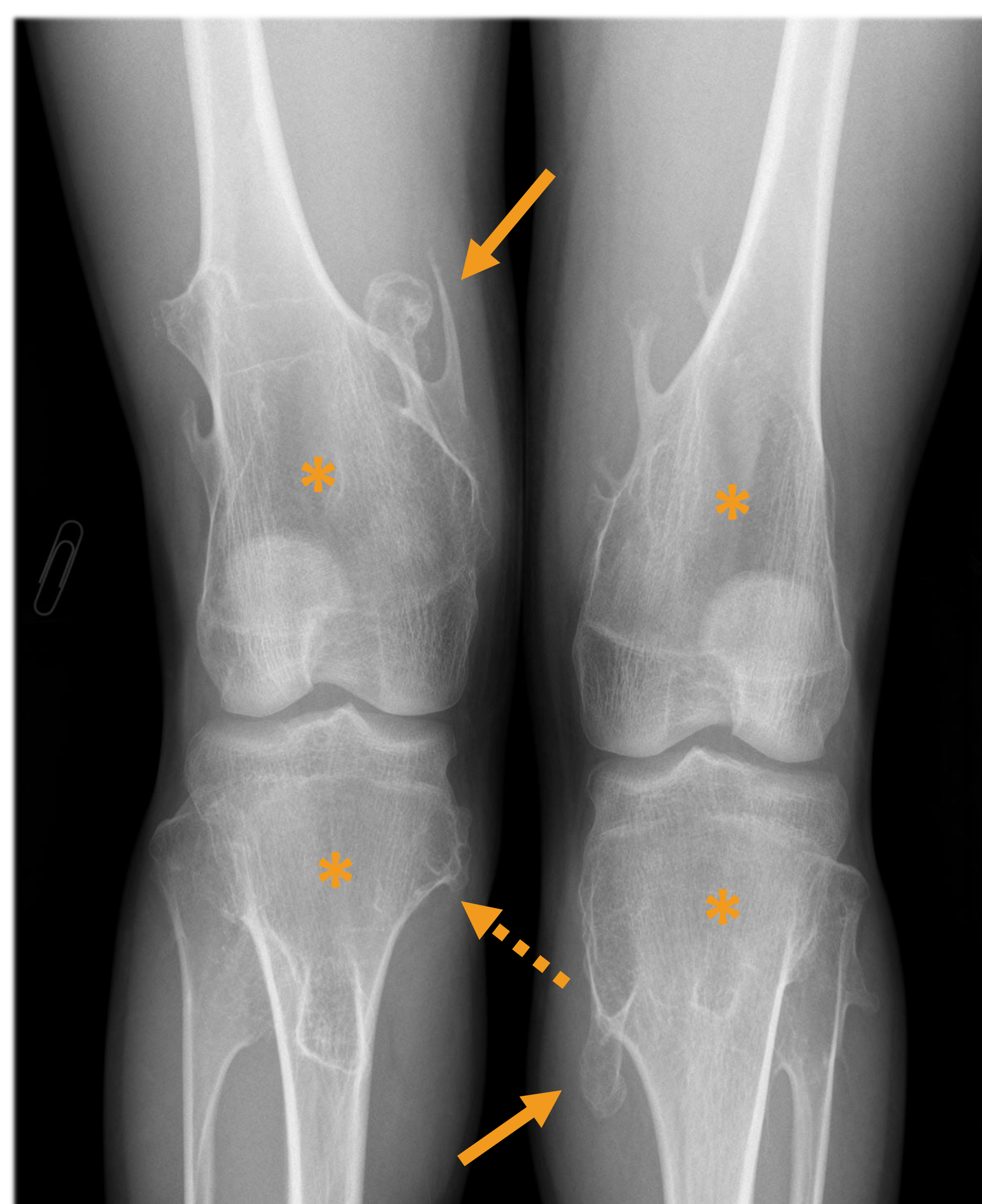
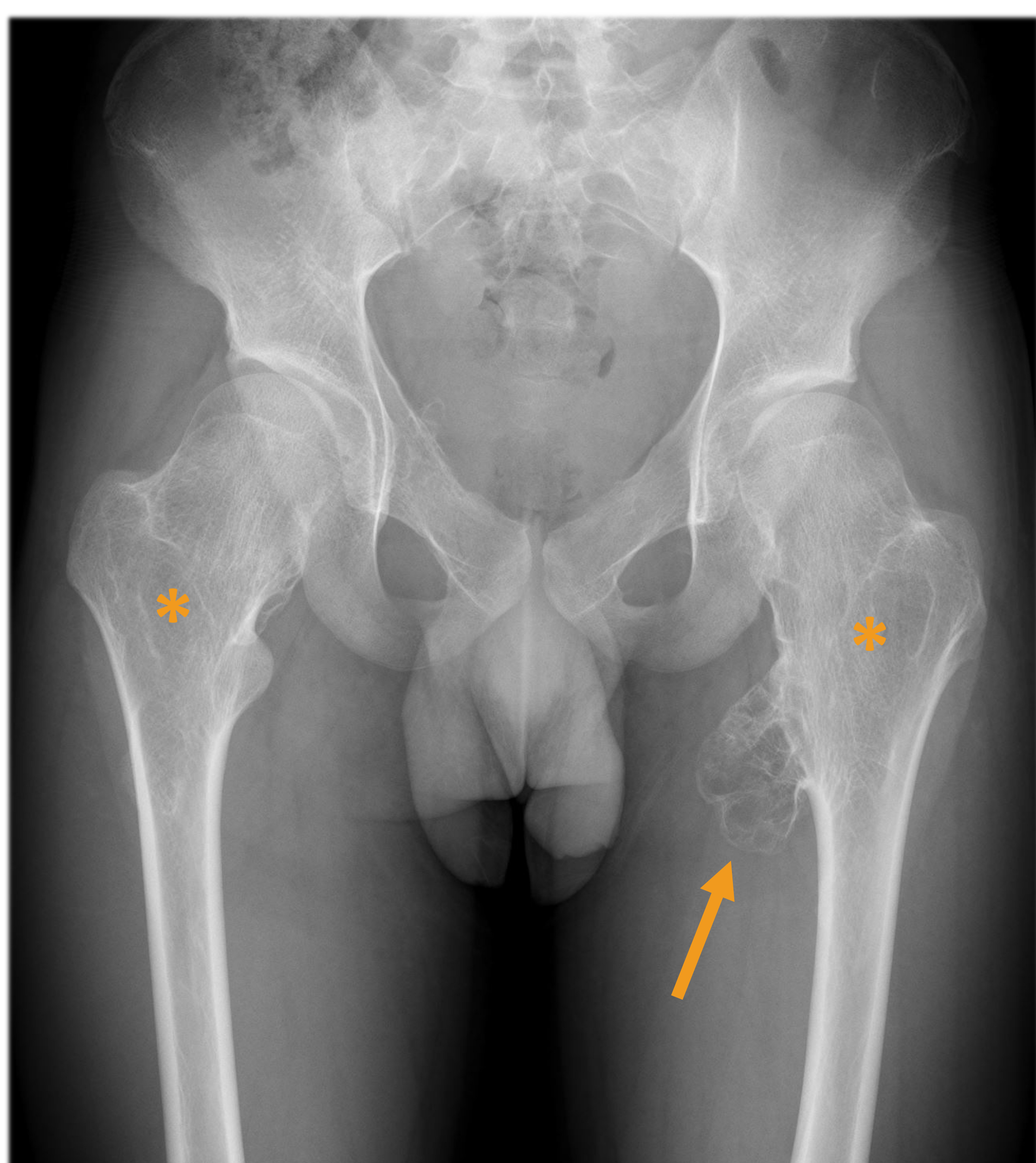
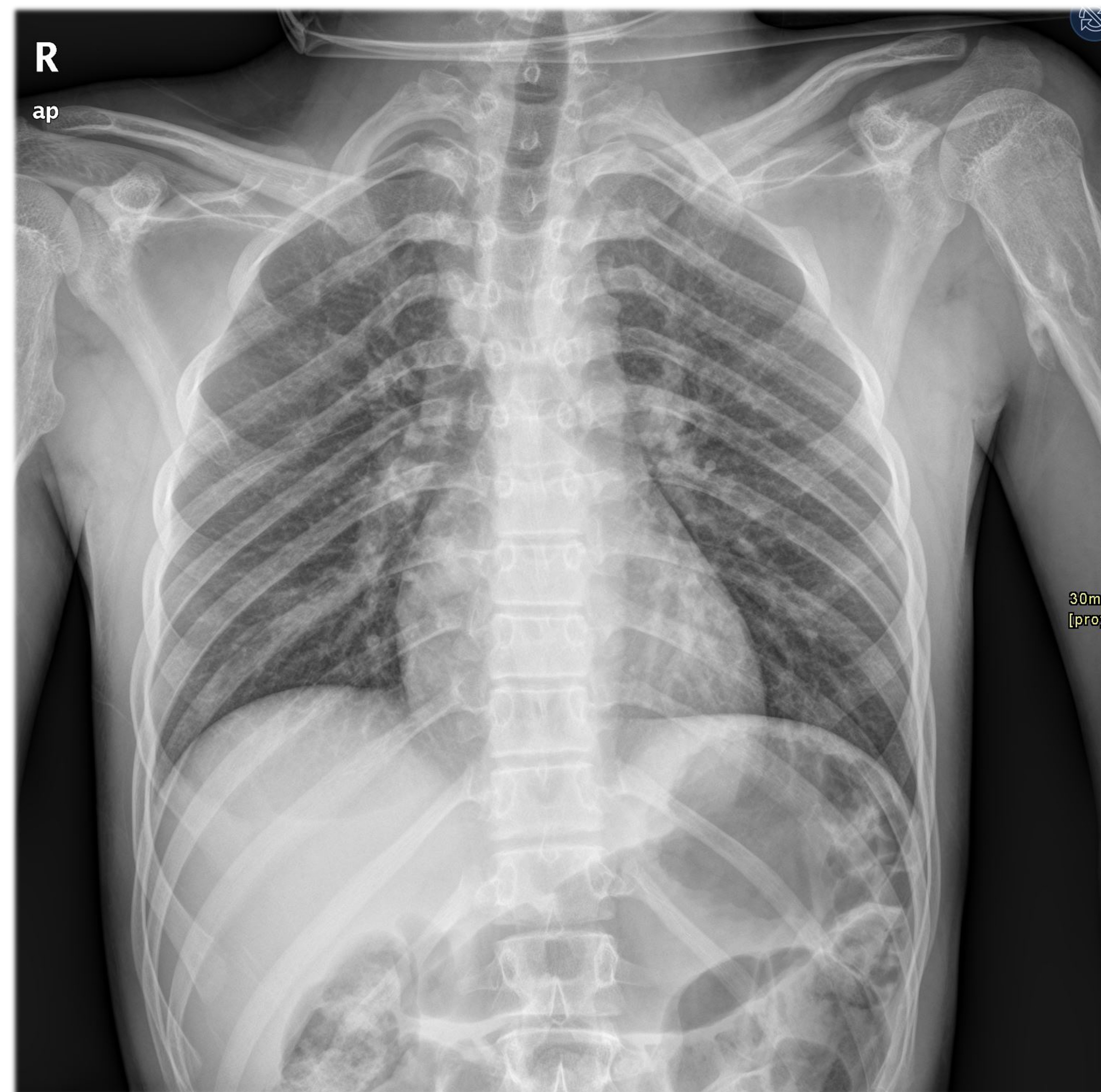


Figura 2. Serie ósea de varón de 14 años con diagnóstico de EHM. Se identifican múltiples OC (más de 50) localizados en los miembros inferiores, en los miembros superiores y en la pelvis. Hay OC pediculados (flechas continuas) y sésiles (flechas discontinuas). Se aprecia ensanchamiento metafisario en los fémures y en las tibias (deformidad en matriz de Erlenmeyer) (*). En la articulación radiocubital distal izquierda se observan OC tanto radiales como cubitales (Masada-Jo IV-A) (punta de flecha), con acortamiento cubital (deformidad pseudo-Madelung). En las piernas, hay afectación de las articulaciones tibioperoneas proximal y distal (Ahn tipo A), lo que predispone a deformidad en dicha localización.

DISCUSIÓN

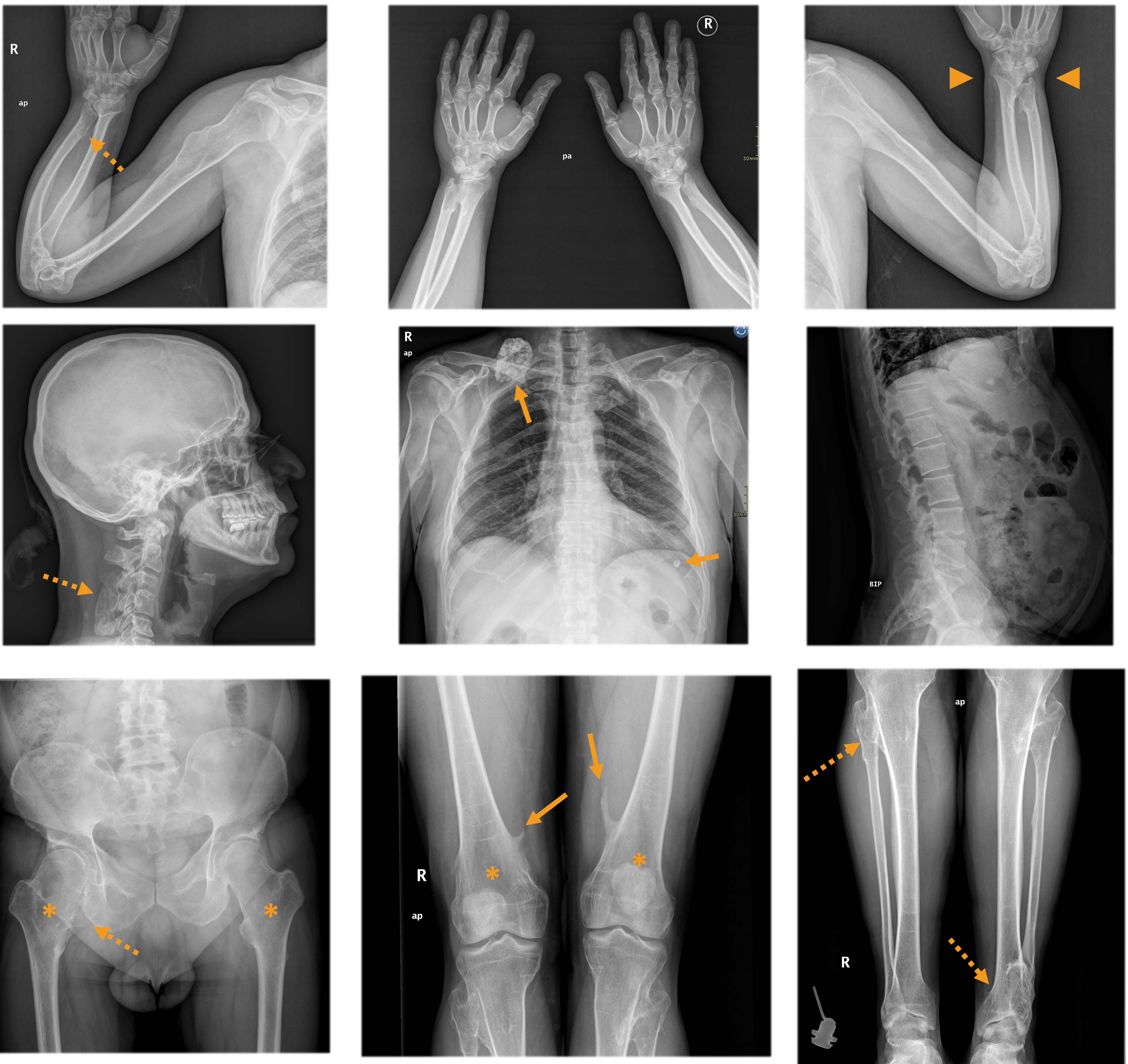


Figura 3. Serie ósea de varón de 54 años con diagnóstico de EHM. Se identifican múltiples OC localizados en los miembros inferiores, en los miembros superiores, en las costillas, en la pelvis, en la cintura escapular y en la columna cervical. Hay OC pediculados (flechas continuas) y sésiles (flechas discontinuas). Se aprecia ensanchamiento metafisario en los fémures y en las tibiae (deformidad en matraz de Erlenmeyer) (*). En la articulación radiocubital distal izquierda se observan OC tanto radiales como cubitales (Masada-Jo IV-A) (punta de flecha), con acortamiento cubital (deformidad pseudo-Madelung). En la articulación radiocubital derecha se observa un osteocondroma cubital, con acortamiento cubital (Masada-Jo I). En las piernas, hay afectación de las articulaciones tibioperoneas proximal y distal (Ahn tipo A bilateral), lo que predispone a deformidad en dicha localización.

DISCUSIÓN

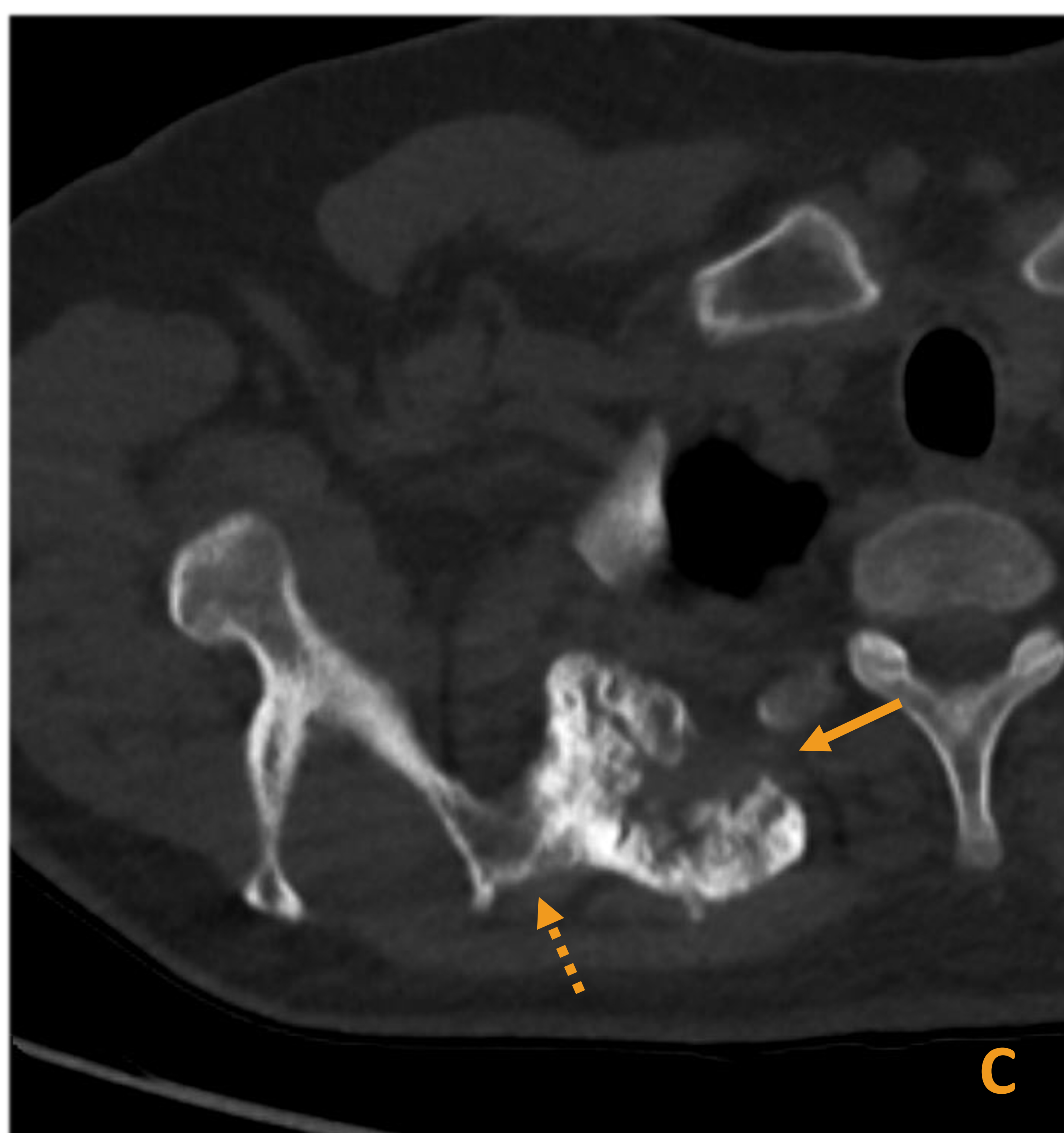
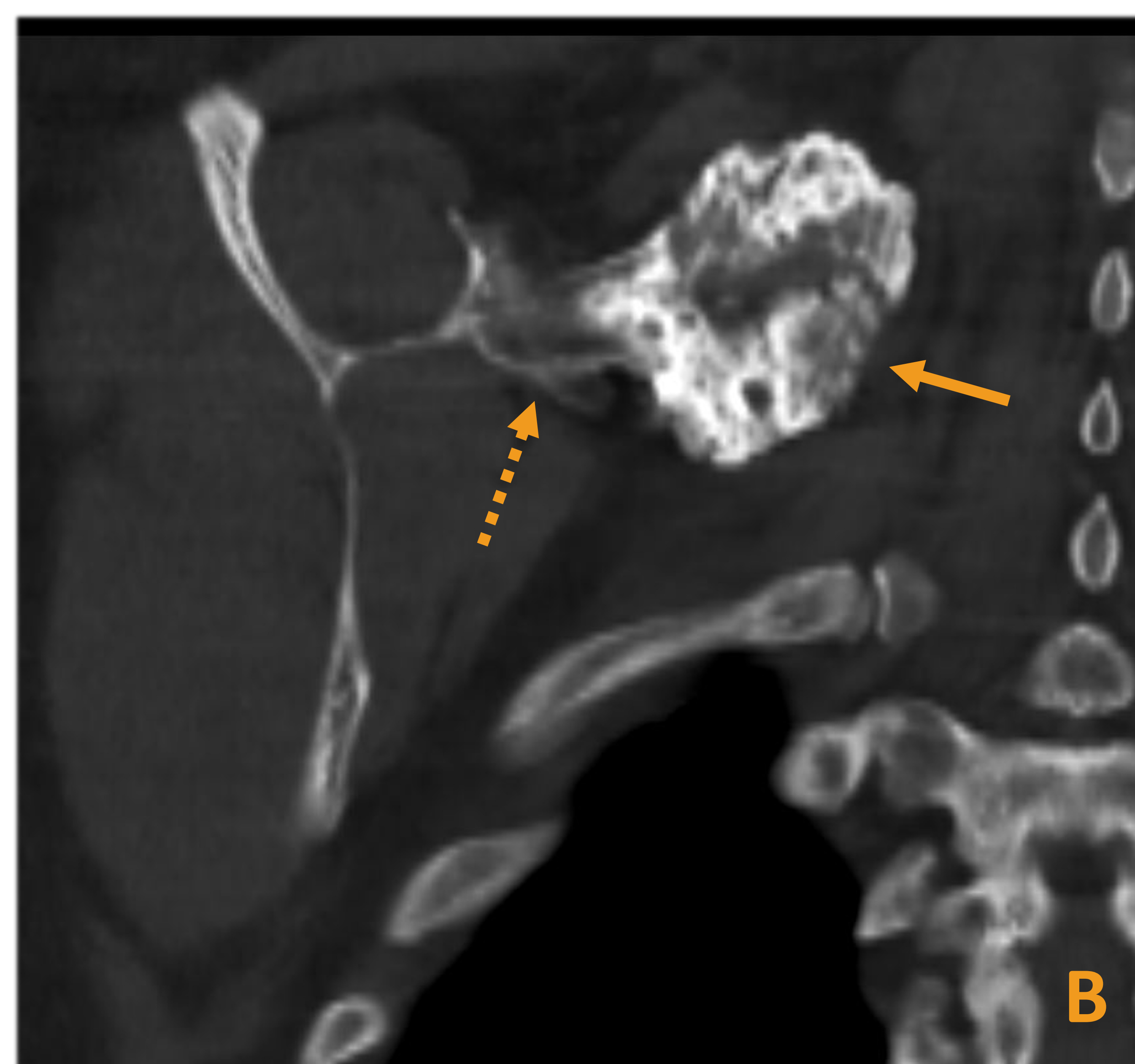
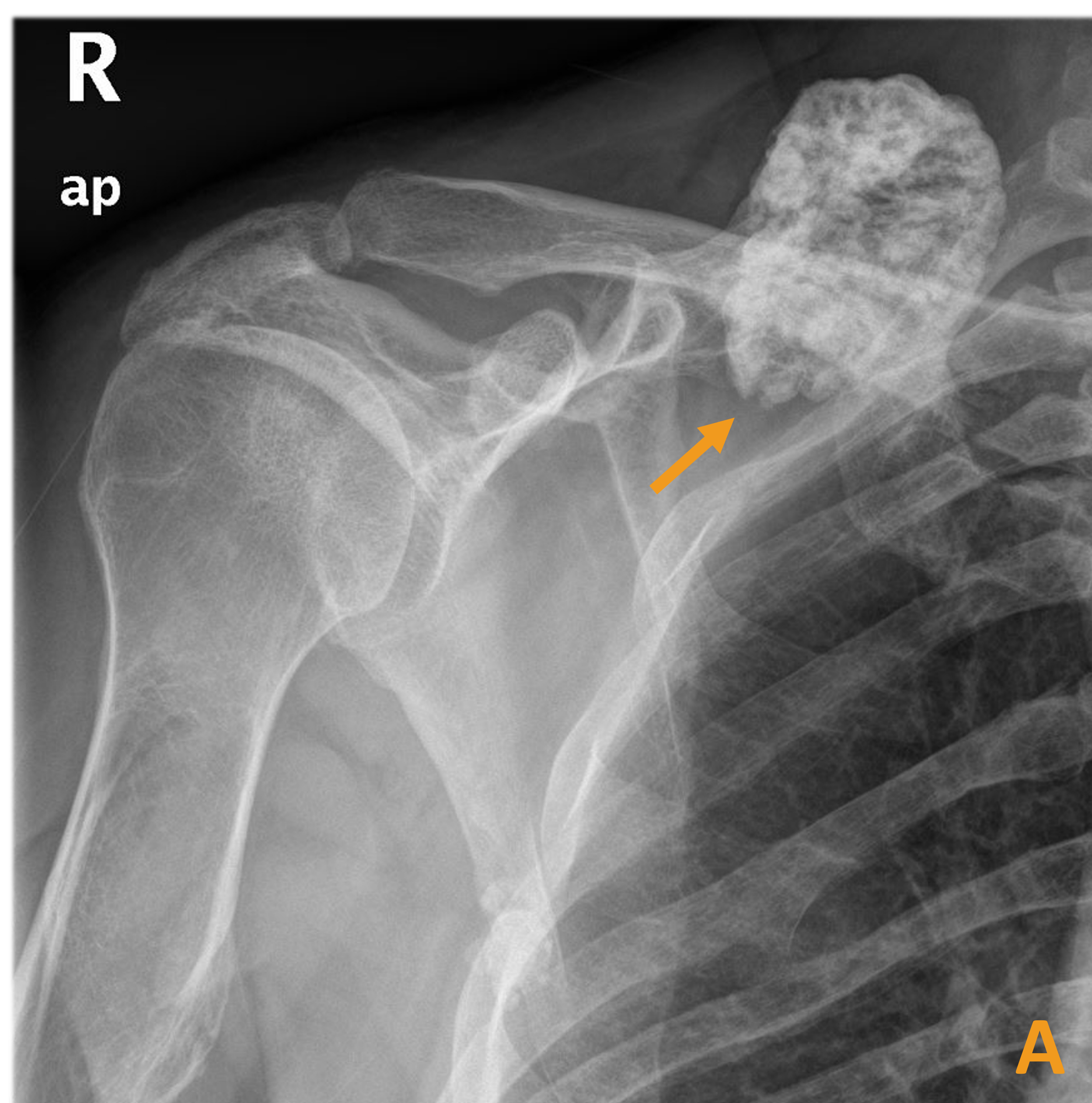


Figura 4. Estudio detallado de un OC en la escápula derecha del varón de 54 años con diagnóstico de EHM de la Figura 3. Radiografía simple dirigida (A) e imágenes de TC: reconstrucción coronal (B), corte axial (C) y reconstrucción volumétrica 3D (D). En ellas se aprecian en detalle algunas de las características clave del osteocondroma, como son el *cap* de cartilago parcialmente calcificado con el patrón de arcos y anillos (flecha continua) y la continuidad cortical y medular con el hueso subyacente (flecha discontinua). En la imagen D también se observa un segundo osteocondroma en la escápula (*).

DISCUSIÓN

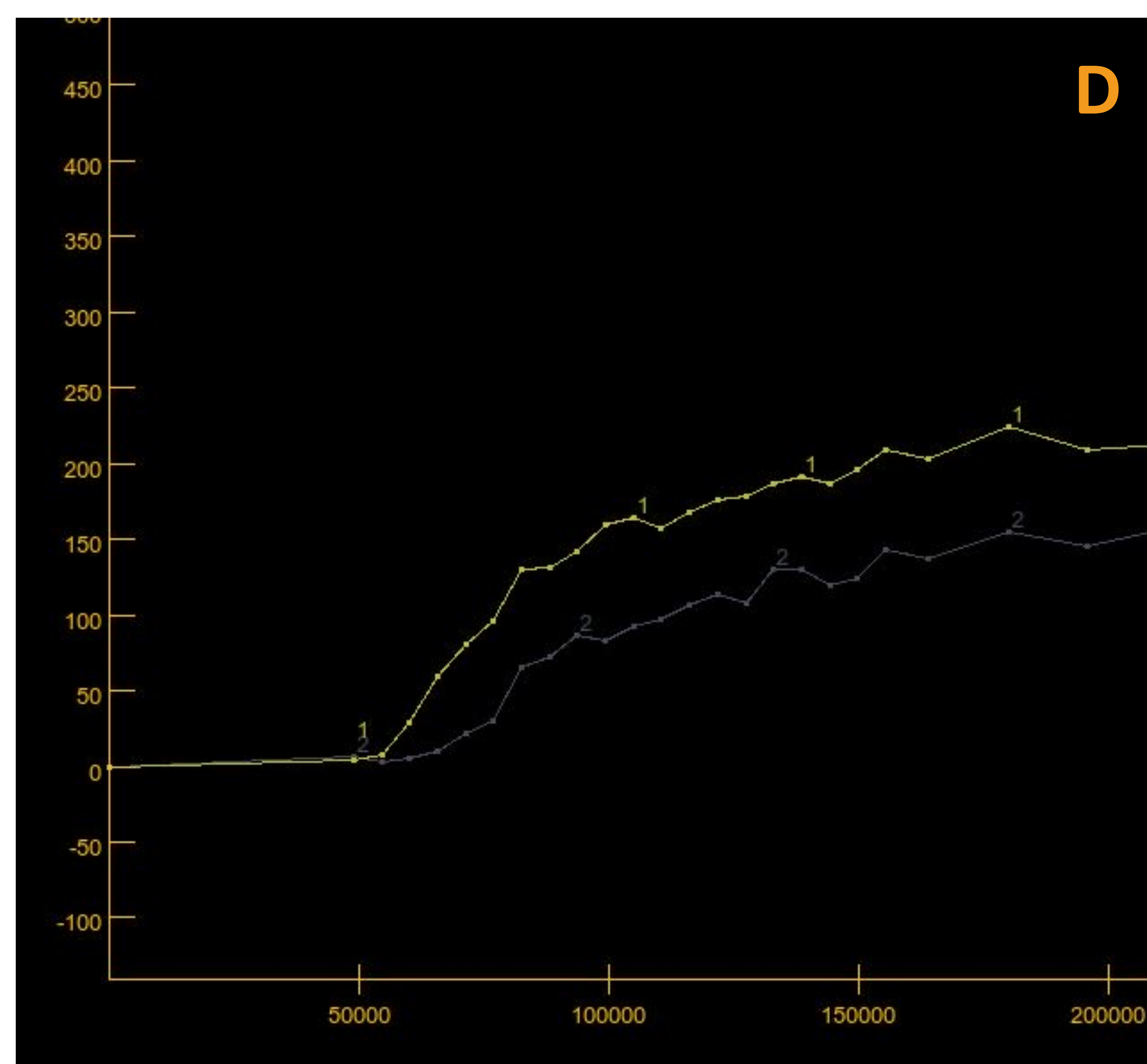
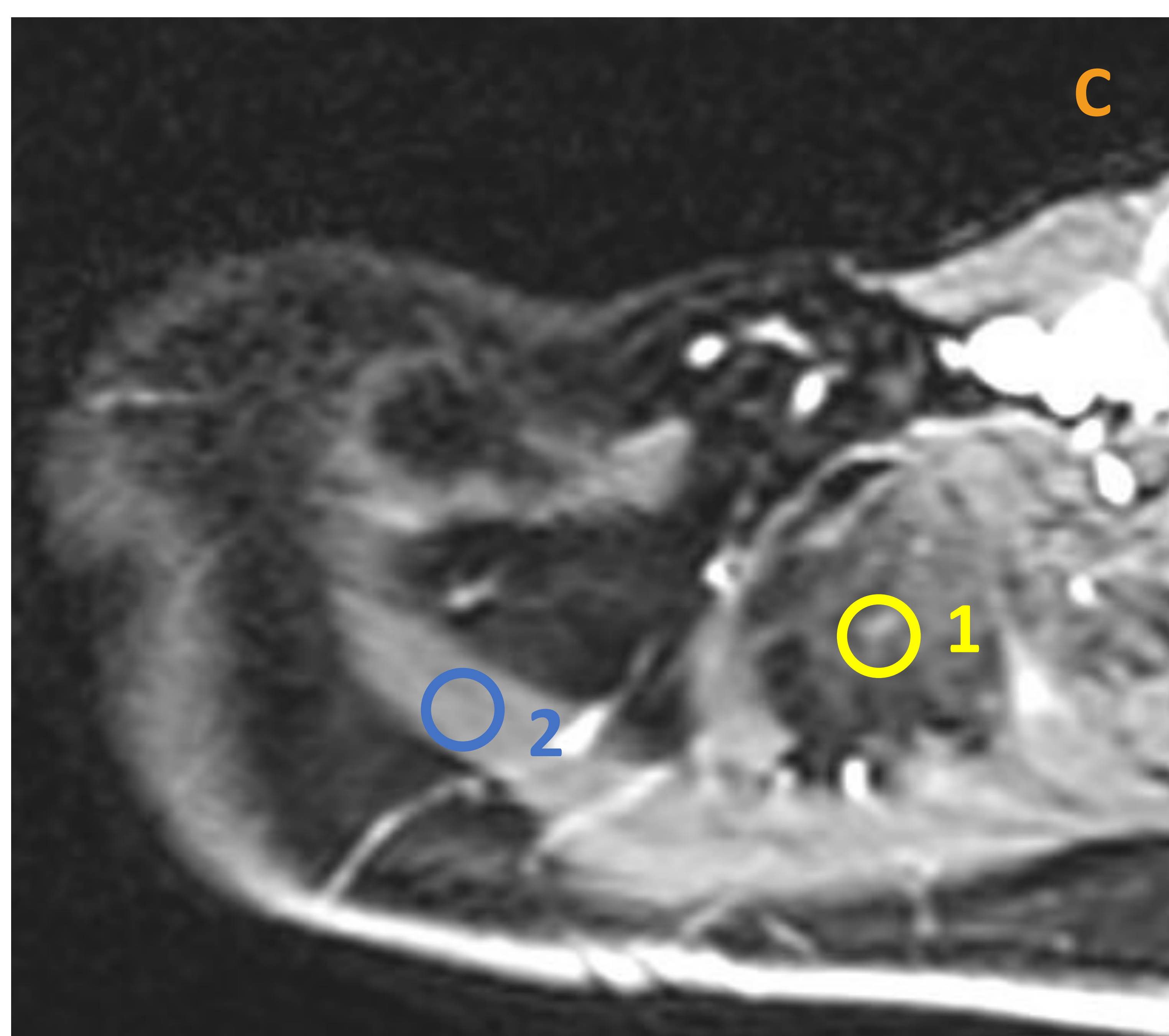
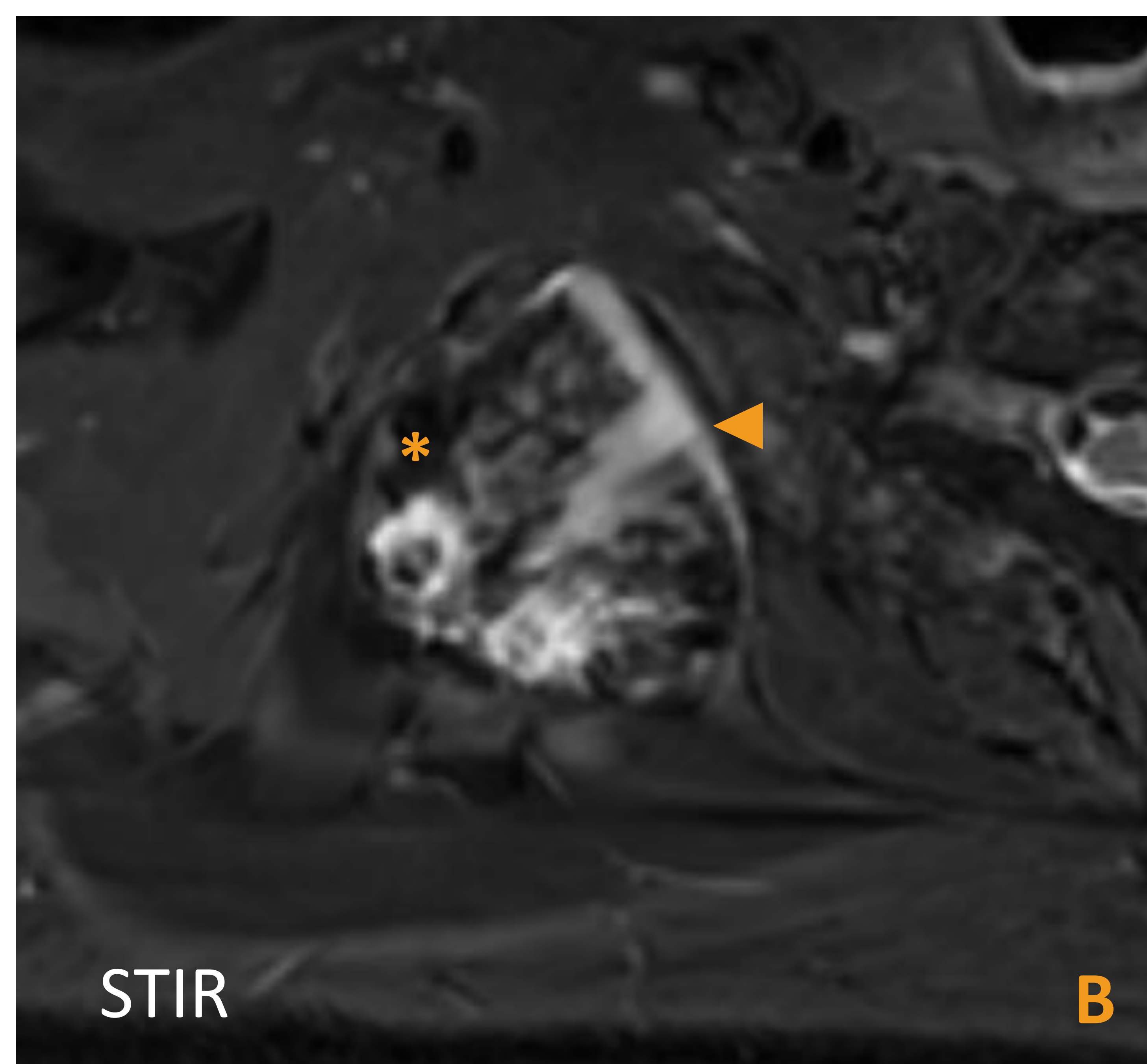
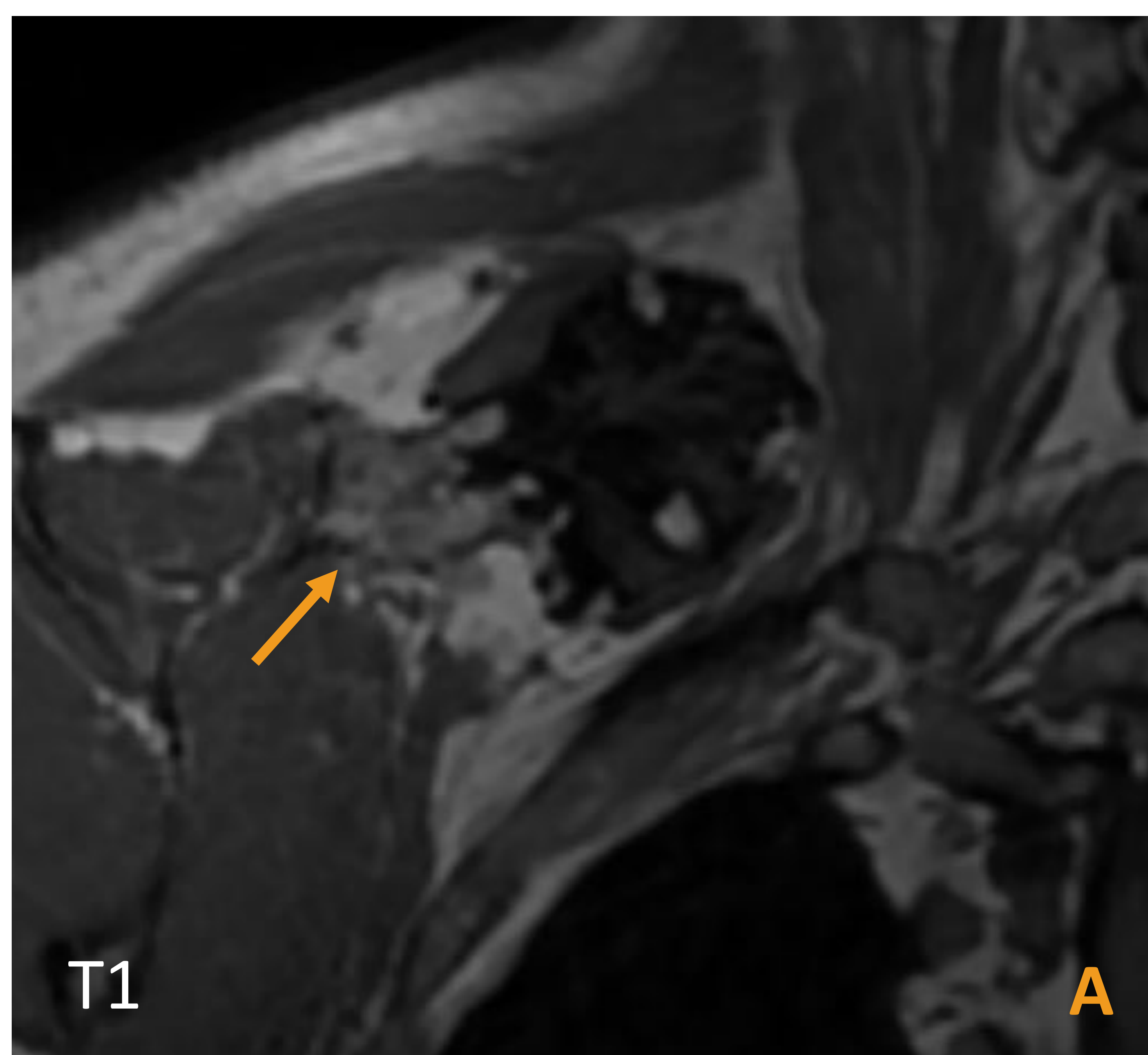


Figura 5. Estudio detallado de un OC en la escápula derecha del varón de 54 años con diagnóstico de EHM de la Figura 3. RM: T1 coronal (A), axial STIR (B) y estudio dinámico postcontraste, con imagen de referencias (C) y de la curva de realce (D). Se aprecian características clave del osteocondroma, como es la continuidad cortical y medular con el hueso subyacente (flecha). También el *cap* cartilaginosa, hiperintenso en STIR (punta de flecha), con focos de calcificación (hipointensos en STIR) (*). En el estudio dinámico postcontraste, la curva de realce del *cap* cartilaginosa (ROI 1) es similar a la del músculo supraespinoso ipsilateral (ROI 2).

DISCUSIÓN

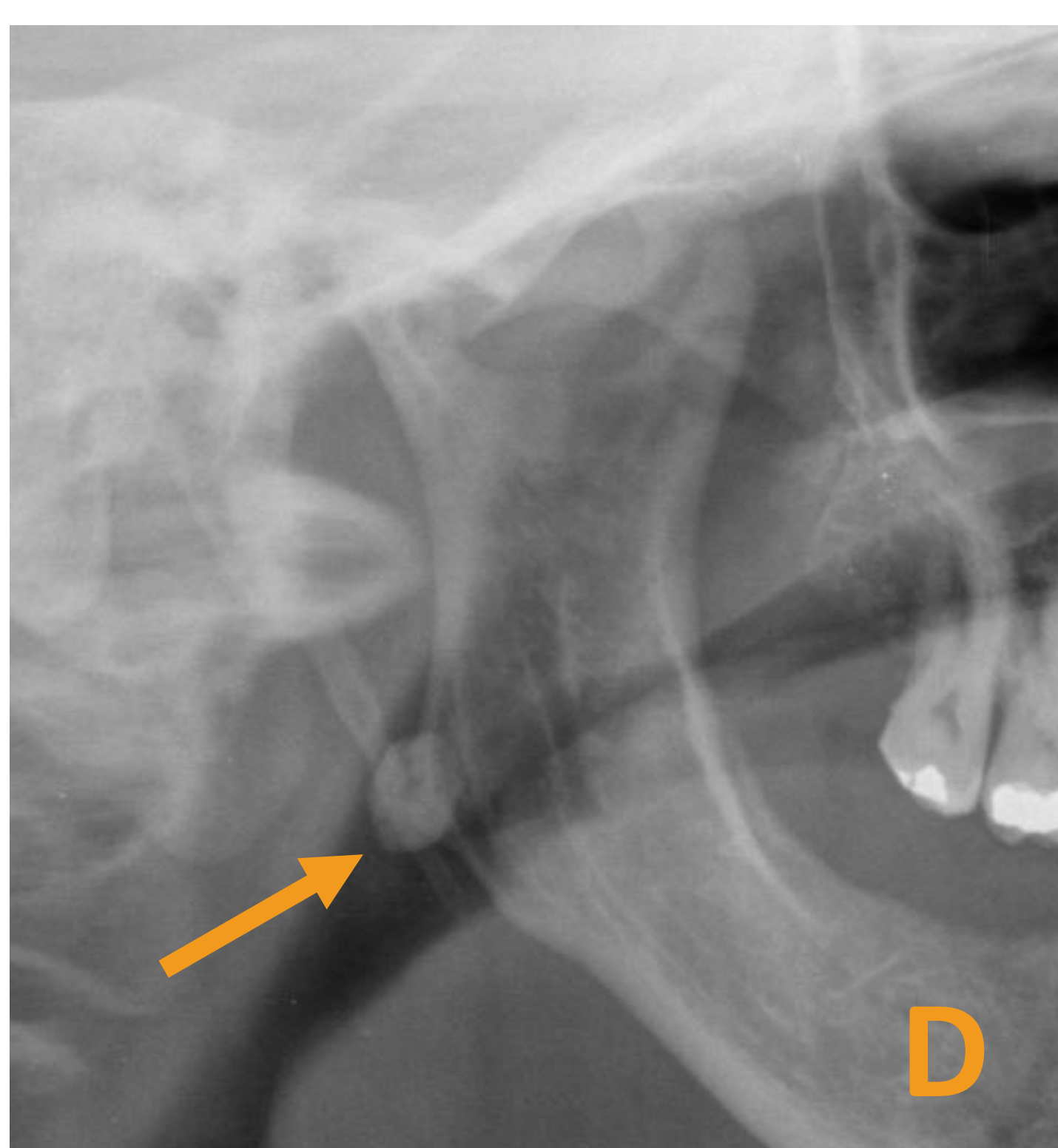
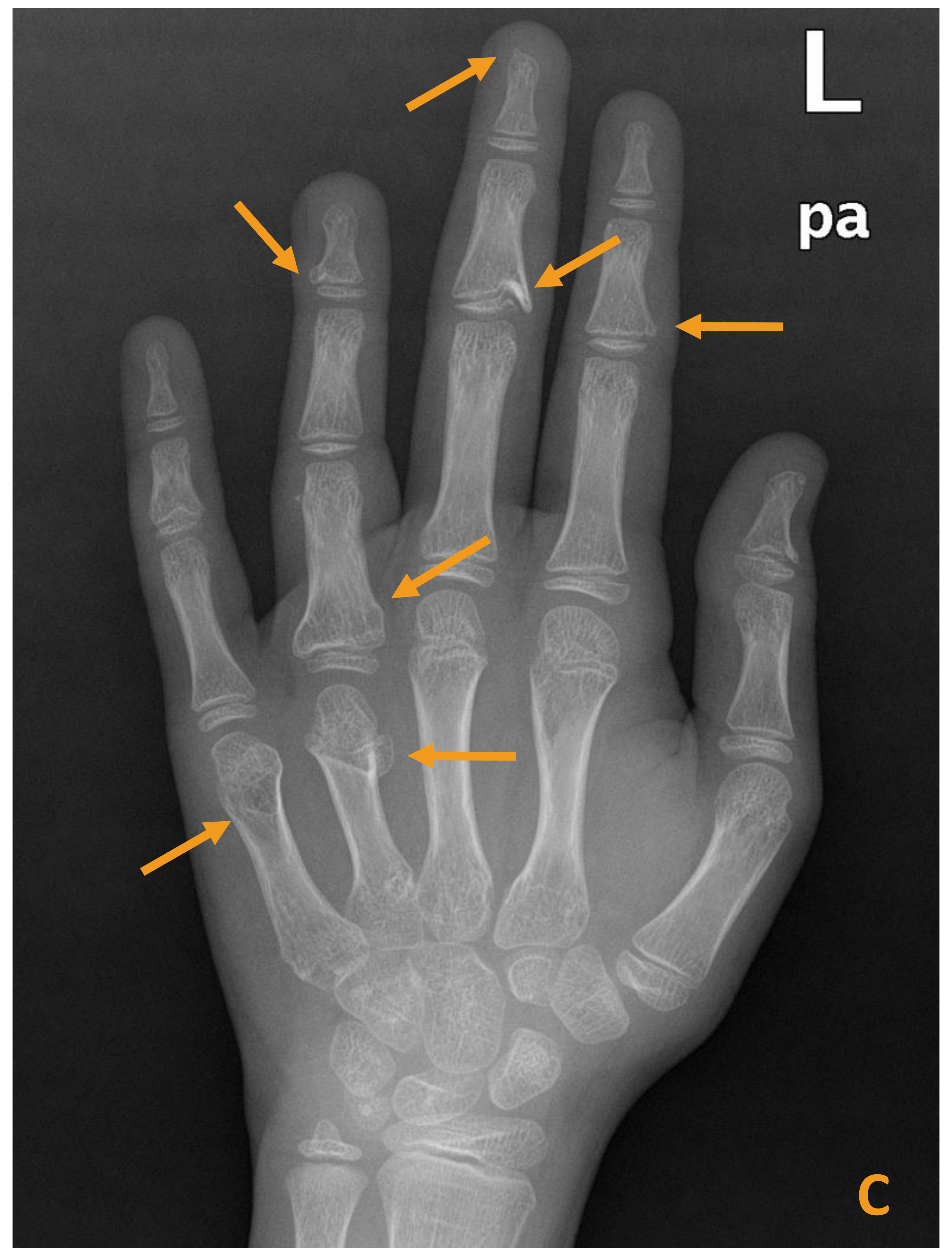
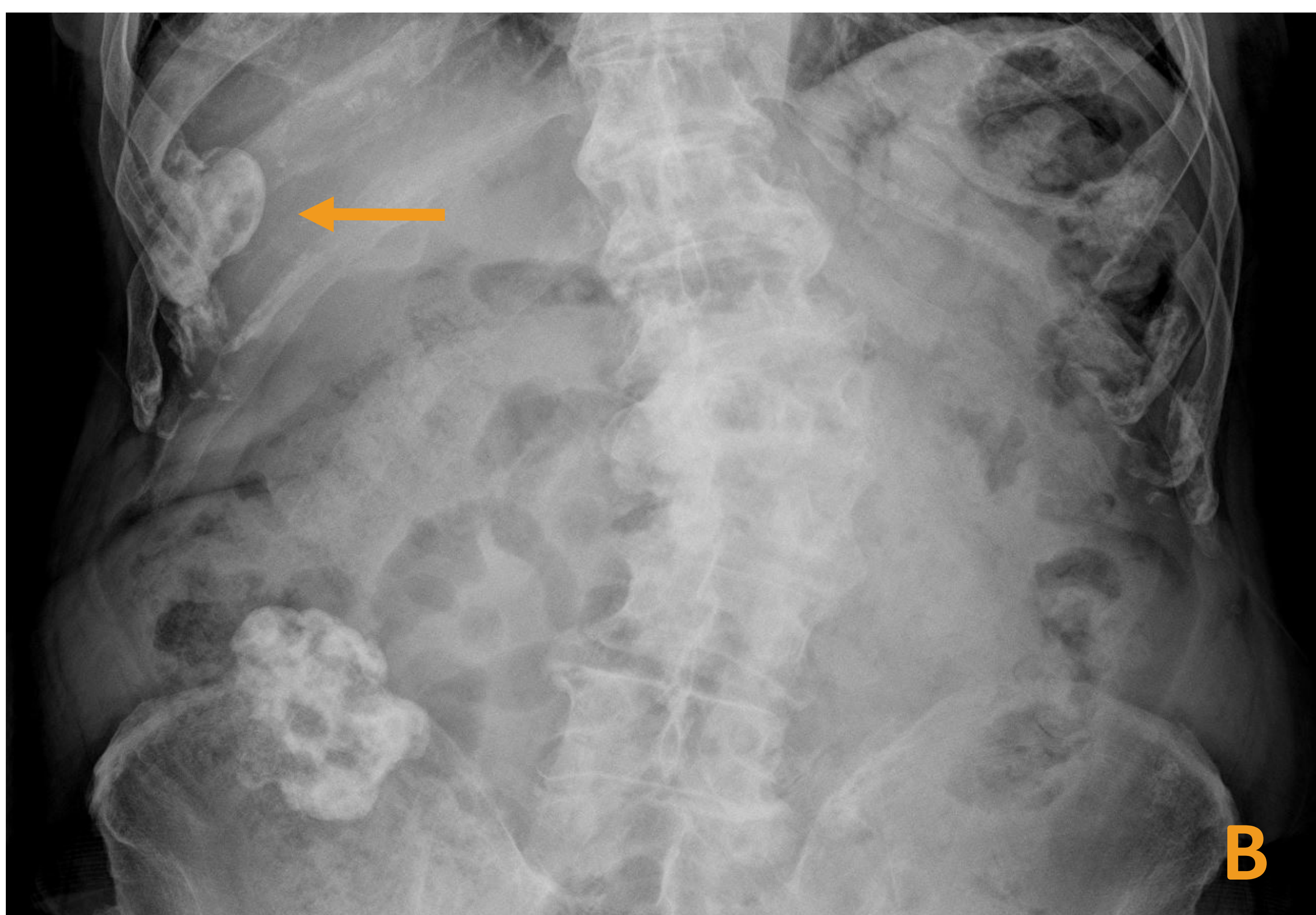


Figura 6. Osteocondromas (flechas) en localizaciones menos típicas. Clavícula (A), costillas ocasionando una sinostosis (B), mano de niña de 8 años (C), mandíbula (D) con reconstrucción 3D (E) y pie (F)

DISCUSIÓN

OSTEOCONDROMAS PEDICULADOS Y SÉSILES

- **Nº de OC pediculados** (mediana(RIQ)): 15,0 (5,0-21,0) → 71,6%
- **Nº de OC sésiles** (mediana(RIQ)): 6,0 (1,0-9,0) → 28,6%

El riesgo de algunos tipos de deformidades, como las del antebrazo, aumenta si hay mayor proporción de OC sésiles¹

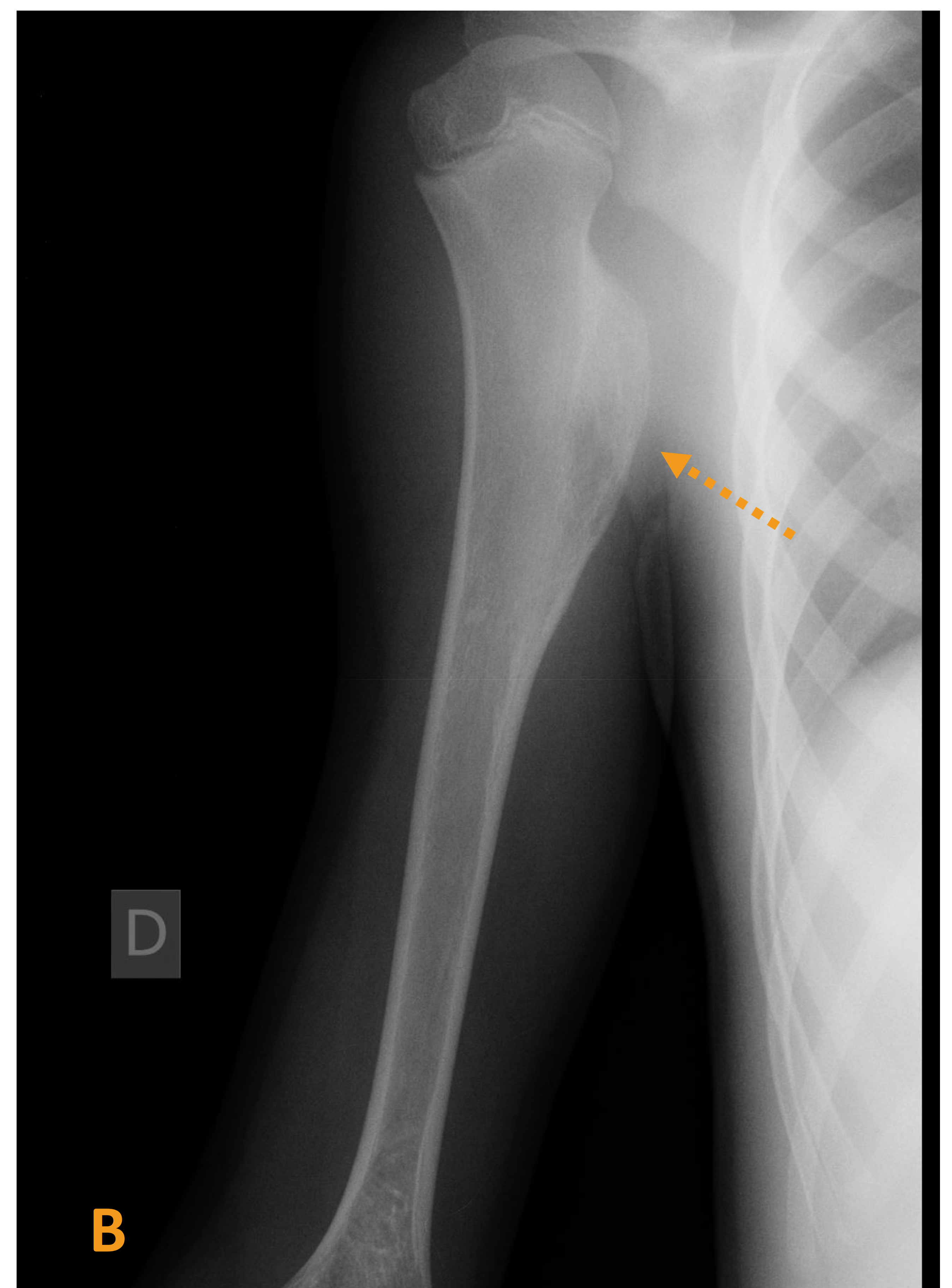


Figura 7. A: Osteocondroma pediculado (flecha continua), con base estrecha. B: Osteocondroma sésil (flecha discontinua), con base ancha

¹ Carroll KL, *et al.* J Pediatr Orthop. 1999

DISCUSIÓN

CLÍNICA

	Nº de pacientes (%)	% literatura ¹
Sintomáticos	19 (52,8%)	32,5%
Asintomáticos	17 (47,2%)	67,5%

Síntoma(s)	Nº de pacientes (%)	% literatura ¹
Dolor	15 (41,7%)	17%
Masa palpable/deformidad	14 (38,9%)	29%
Limitación de movilidad	5 (13,9%)	12%
Compresión neurovascular	2 (5,6%)	4%

¹ Guo XL, *et al.* J Huazhong Univ Sci Technolog Med Sci. 2014

DISCUSIÓN

COMPLICACIONES

	Nº de pacientes (%)	% literatura ¹
Complicaciones	27 (75,0%)	75,9%
Sin complicaciones	9 (25,0%)	24,1%

Complicación	Nº de pacientes (%)	% literatura ^{1,2,3}
Impronta cortical en hueso adyacente	22 (61,1%)	N/D
Sinostosis	12 (33,3%)	N/D
Deformidad antebrazo	18 (50,0%)	40-74%
Deformidad en matraz de Erlenmeyer	26 (72,2%)	Prácticamente constante
Deformidad acetábulo /displasia de cadera	3 (8,3%)	30%
Deformidad en el tobillo	22 (61,1%)	73%
Fractura de OC	1 (2,8%)	Casos aislados
Bursitis	1 (2,8%)	~ 1,5%
Malignización	3 (8,3%)	5-10%

¹ Guo XL, *et al.* J Huazhong Univ Sci Technolog Med Sci. 2014

² Ellatif M, *et al.* Skeletal Radiol. 2021

³ Ahn YS, *et al.* BMC Musculoskelet Disord. 2019

DISCUSIÓN

COMPLICACIONES: DEFORMIDADES - IMPRONTA

Impronta de un OC sobre la cortical de un hueso adyacente.

Más común en el antebrazo o en la parte inferior de la pierna.



Figura 8. Radiografía convencional de antebrazo (A) y secuencia de RM coronal T1 de antebrazo (B) en mujer de 84 años con diagnóstico de EHM que presenta un osteocondroma en el radio derecho (flecha) que impronta sobre el cúbito ipsilateral, ocasionando un adelgazamiento cortical en éste (*)

DISCUSIÓN

COMPLICACIONES: DEFORMIDADES - SINOSTOSIS

Fusión completa de dos OC que contactan entre sí (*kissing osteocondromas*)

Frecuente en MMII. Rara vez en MMSS, por mayor rango de movimiento



Figura 9. Sinostosis en varón de 58 años con diagnóstico de EHM. Radiografía simple (A) y secuencia de RM coronal T1 (B) donde se aprecia continuidad entre la tibia y el peroné derechos (*), debido a la presencia de dos OC sésiles que han acabado contactando y fusionándose

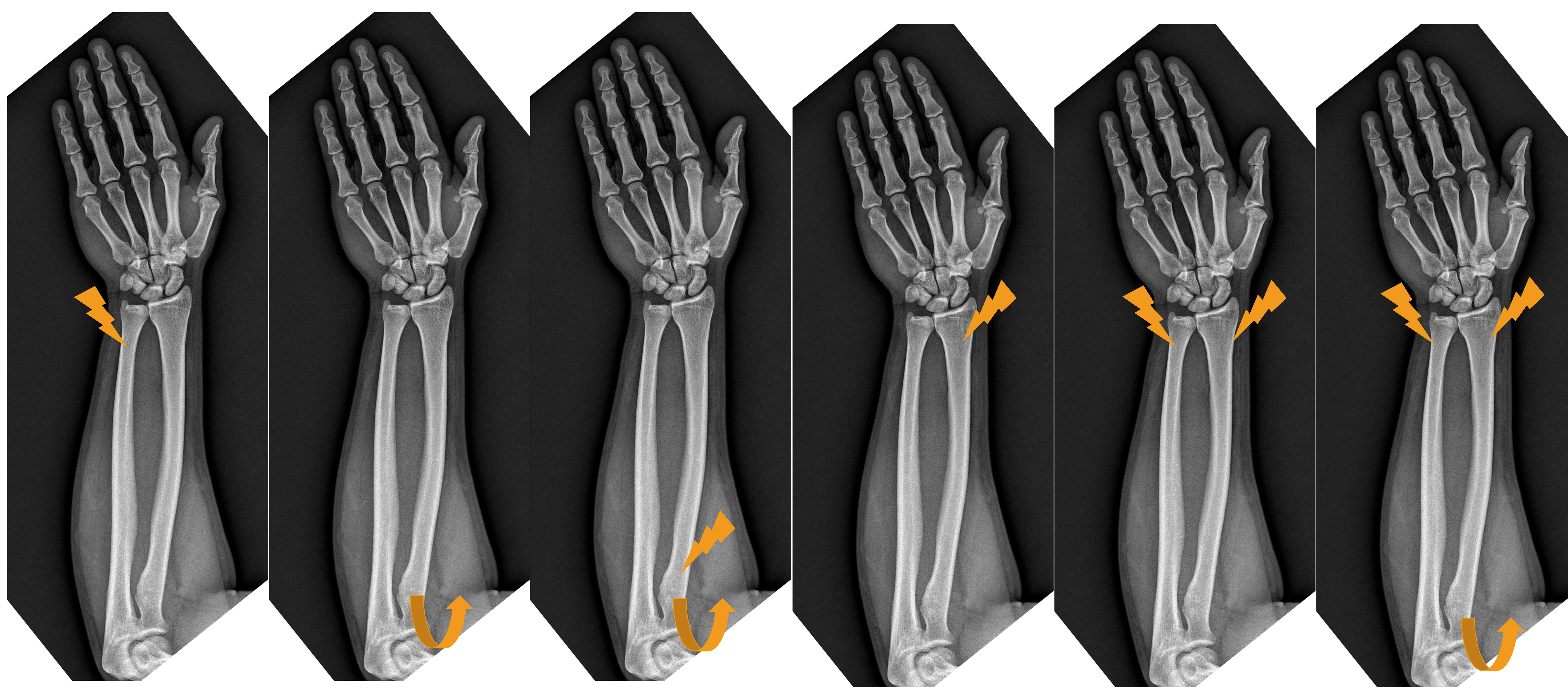
DISCUSIÓN

COMPLICACIONES: DEFORMIDADES - ANTEBRAZO

Hasta el 40-74% de los pacientes con EHM presentan deformidades en los antebrazos debido a la presencia de OC. Generalmente conllevan acortamiento y arqueamiento, dando lugar a una **deformidad pseudo-Madelung**.

Masada *et al.* propusieron una clasificación en 1989¹. Jo *et al.* la modificaron en 2017². Se basa en la distribución de los OC en el antebrazo.

Tipo	Descripción
Tipo I	Exóstosis cubital con acortamiento cubital asociado
Tipo II-A	Luxación de la cabeza radial sin exóstosis en radio proximal
Tipo II-B	Luxación de la cabeza radial con exóstosis en radio proximal
Tipo III	Exóstosis en radio distal
Tipo IV-A	Exóstosis en cubito y radio distales sin luxación de cabeza del radio
Tipo IV-B	Exóstosis en cubito y radio distales con luxación de cabeza del radio



Masada-Jo I

Masada-Jo II-A

Masada-Jo II-B

Masada-Jo III

Masada-Jo IV-A

Masada-Jo IV-B

DISCUSIÓN

COMPLICACIONES: DEFORMIDADES - ANTEBRAZO

Tipo	Nº de antebrazos (% sobre 32 antebrazos*)	% literatura ^{1,2}
Tipo I	16 (50,0%)	10-60%
Tipo II-A	0 (0,0%)	1-5%
Tipo II-B	1 (3,2%)	1-10%
Tipo III	1 (3,2%)	20-23%
Tipo IV-A	13 (40,6%)	50-56%
Tipo IV-B	1 (3,2%)	10-20%

(*) De los 36 pacientes, solo hubo deformidad en 32 antebrazos de 18 pacientes

¹ Masada K *et al.* J Bone Joint Surg Br. 1989

² Jo AR, *et al.* J Hand Surg Am. 2017



Figura 10. Fila superior: esquema diferentes tipos de deformidad de antebrazo según la clasificación de Masada-Jo. Fila inferior: Masada-Jo tipo I (A) con OC en cúbito distal y acortamiento cubital. Masada-Jo tipo IV-A, con OC en radio y cúbito distal.

DISCUSIÓN

COMPLICACIONES: DEFORMIDADES MMII

El ensanchamiento metadiafisario (**deformidad en matraz de Erlenmeyer**) es prácticamente constante en los pacientes con EHM. Se debe a un defecto en la tubulación de los huesos del esqueleto apendicular y en algunos niños puede verse antes de la aparición de los primeros OC. Está relacionado con la estatura baja que presentan estos pacientes.

En algunos casos leves de EHM, puede estar ausente. En nuestra serie, los 10 casos que no presentaron esta deformidad se trataban de formas leves, con menos de 6 OC.



Figura 11. Mujer de 33 años con diagnóstico de RHM. Se identifican múltiples OC sésiles y pediculados, así como ensanchamiento metadiafisario en ambos fémures distales y en ambas tibias proximales (deformidad en matraz de Erlenmeyer)(*)

DISCUSIÓN

COMPLICACIONES: DEFORMIDADES MMII

Hasta un 30-60% de los pacientes pueden presentar deformidades en la cadera, siendo frecuente la *coxa valga*.

También se han descrito otras alteraciones, como la deformidad acetabular debida a osteocondromas, con o sin displasia de cadera asociada.

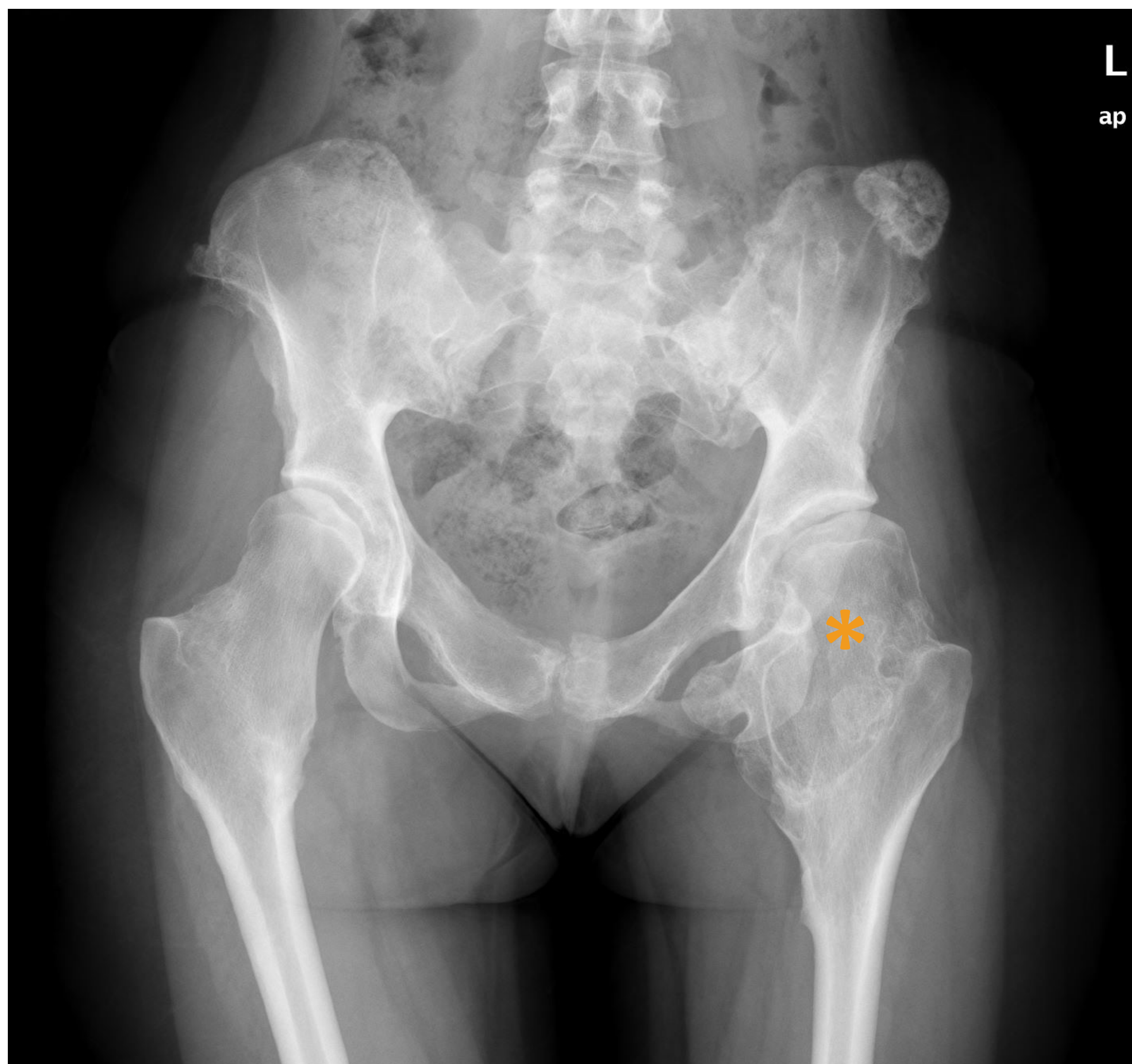


Figura 12. Mujer joven con diagnóstico de EHM. Destaca la afectación del fémur proximal izquierdo (*), que condiciona una deformidad en el acetábulo izquierdo, con aplanamiento de este

DISCUSIÓN

COMPLICACIONES: DEFORMIDADES MMII

Hasta un 50% de los pacientes con EHM pueden presentar deformidad en valgo del tobillo. En 2019, el grupo de Ahn *et al.*¹ propuso una clasificación de la afectación tibioperonea con la intención de predecir el grado de deformidad de cara a valorar posibles intervenciones.

Tipo	Descripción
Tipo A	Las lesiones afectan a la articulación tibioperonea proximal y distal
Tipo B	Las lesiones solo afectan a la articulación tibioperonea proximal
Tipo C	Las lesiones solo afectan a la articulación tibioperonea distal
Tipo D	No hay afectación de la articulación tibioperonea proximal ni distal



Ahn A



Ahn B



Ahn C



Ahn D

DISCUSIÓN

COMPLICACIONES: DEFORMIDADES MMII

Los **pacientes de los grupos A y B** tienen mayor probabilidad que los **grupos C y D** de desarrollar una **deformidad y artrosis** que pueda requerir intervención.

Tipo	Nº de piernas (% sobre 67 piernas*)	% literatura ¹
Tipo A	46 (68,7%)	40,5%
Tipo B	14 (20,9%)	23,0%
Tipo C	0 (0,0%)	15,9%
Tipo D	7 (10,5%)	20,6%

(*) De los 36 pacientes, solo fueron valorables 67 de las 72 piernas

¹ Ahn YS, *et al.* BMC Musculoskelet Disord. 2019

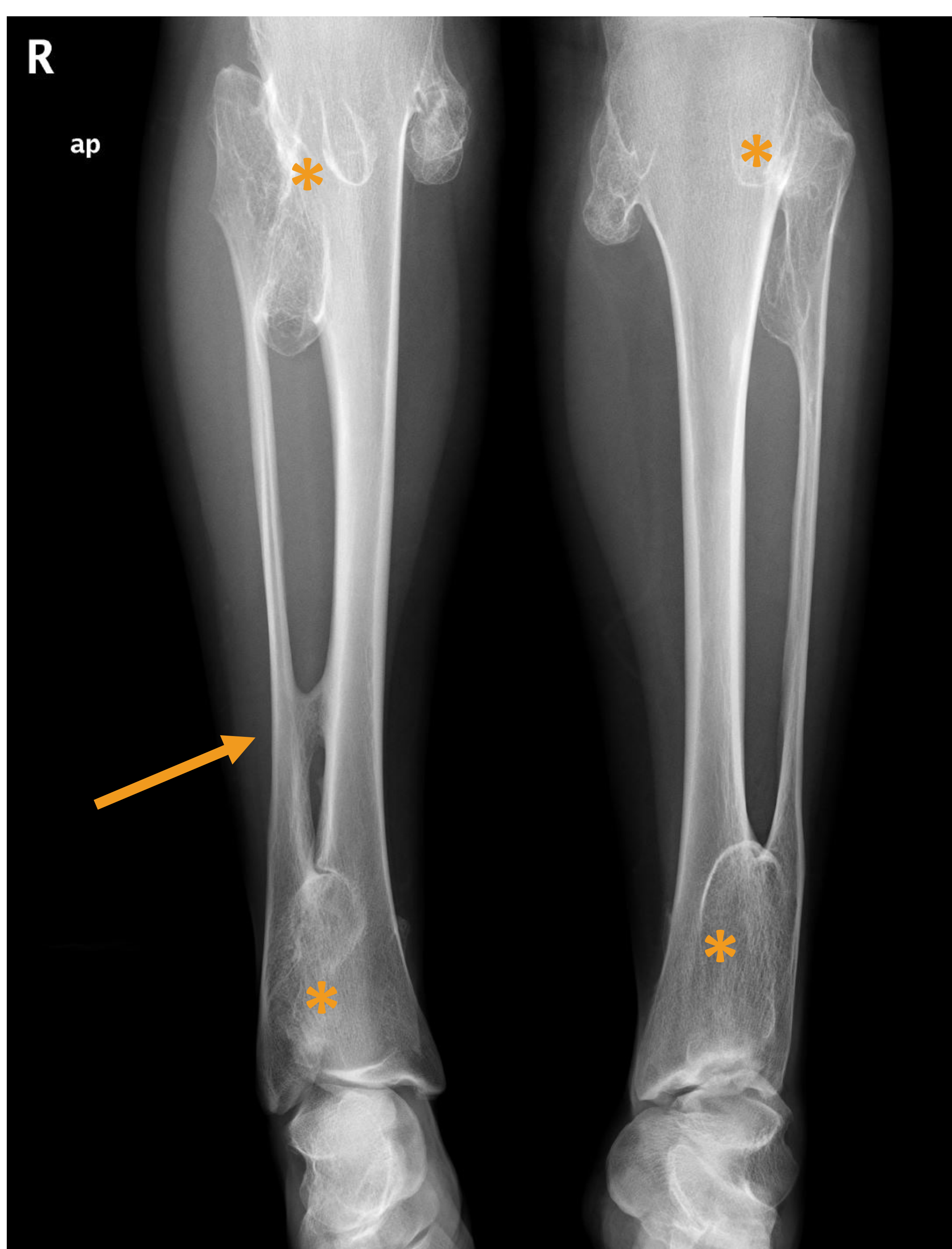


Figura 12. Mujer joven con diagnóstico de EHM. Presenta una distribución de los OC en los miembros inferiores según en patrón A de Ahn, con afectación tibioperonea proximal y distal bilateral (*). Destaca también una sinostosis tibioperonea en el tercio medio de la pierna derecha (flecha)
Fila superior: esquema de la clasificación de Ahn.

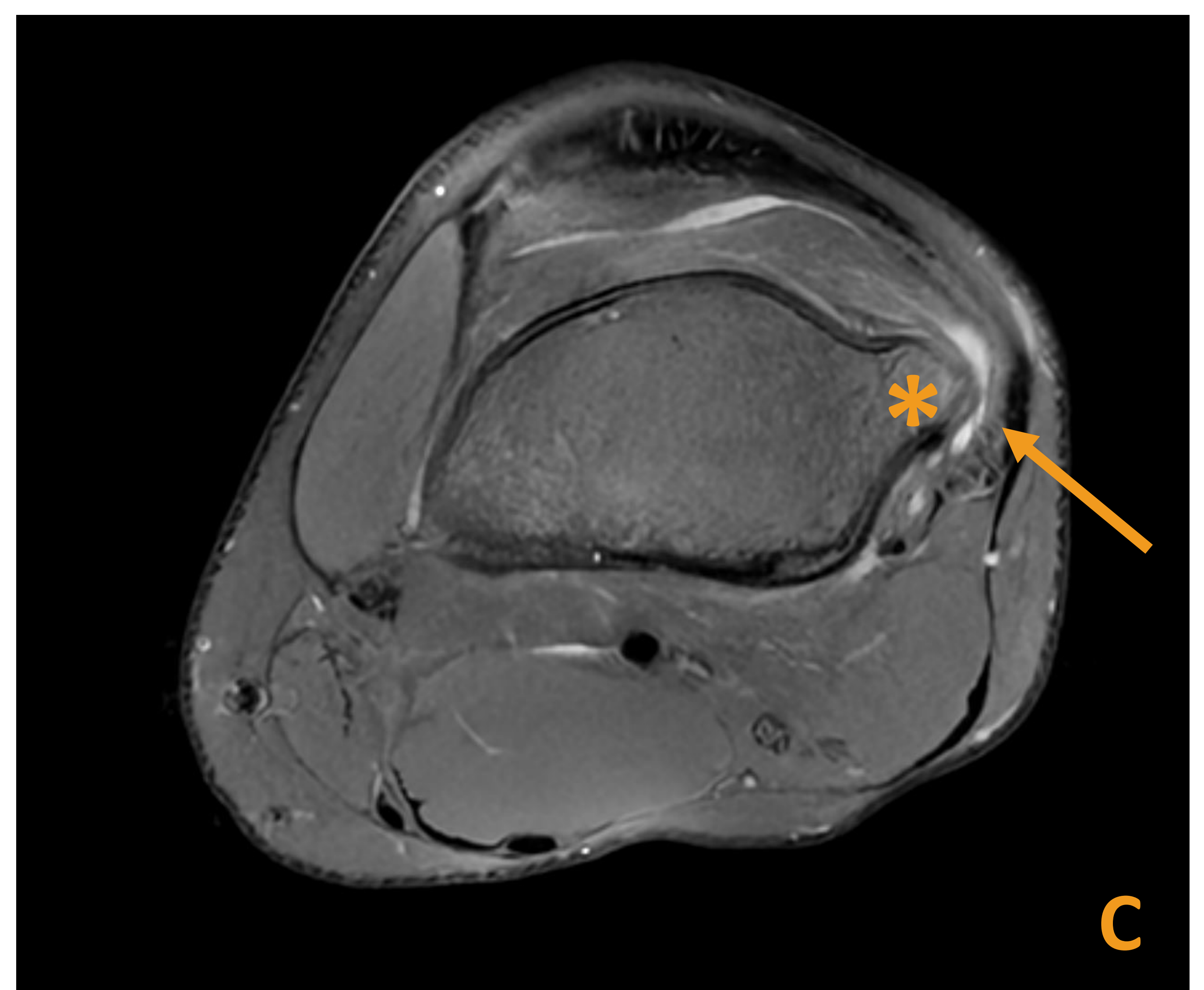
DISCUSIÓN

COMPLICACIONES: SD. FRICCIONAL

En ocasiones los OC contactan con las estructuras que los rodean, dando lugar a síndromes de fricción.



Figura 13. Varón de 14 años con OC femoral izquierdo que consulta por dolor en la cara externa de la rodilla izquierda. RM con secuencias DP con saturación grasa en planos coronal (A), sagital (B) y axial (C), donde se identifica el osteocondroma (*), así como leve edema en las partes blandas que contactan con el OC (flechas). Se decidió realizar tratamiento quirúrgico debido a la sintomatología



DISCUSIÓN

COMPLICACIONES: BURSITIS

La formación de bursas sucede en aprox. el 1,5% de los OC, debido al movimiento y fricción suprayacentes. La localización más frecuente es la escápula. Al estar recubiertas de membrana sinovial, pueden inflamarse, infectarse o sangrar, condicionando un aumento de tamaño y dolor.

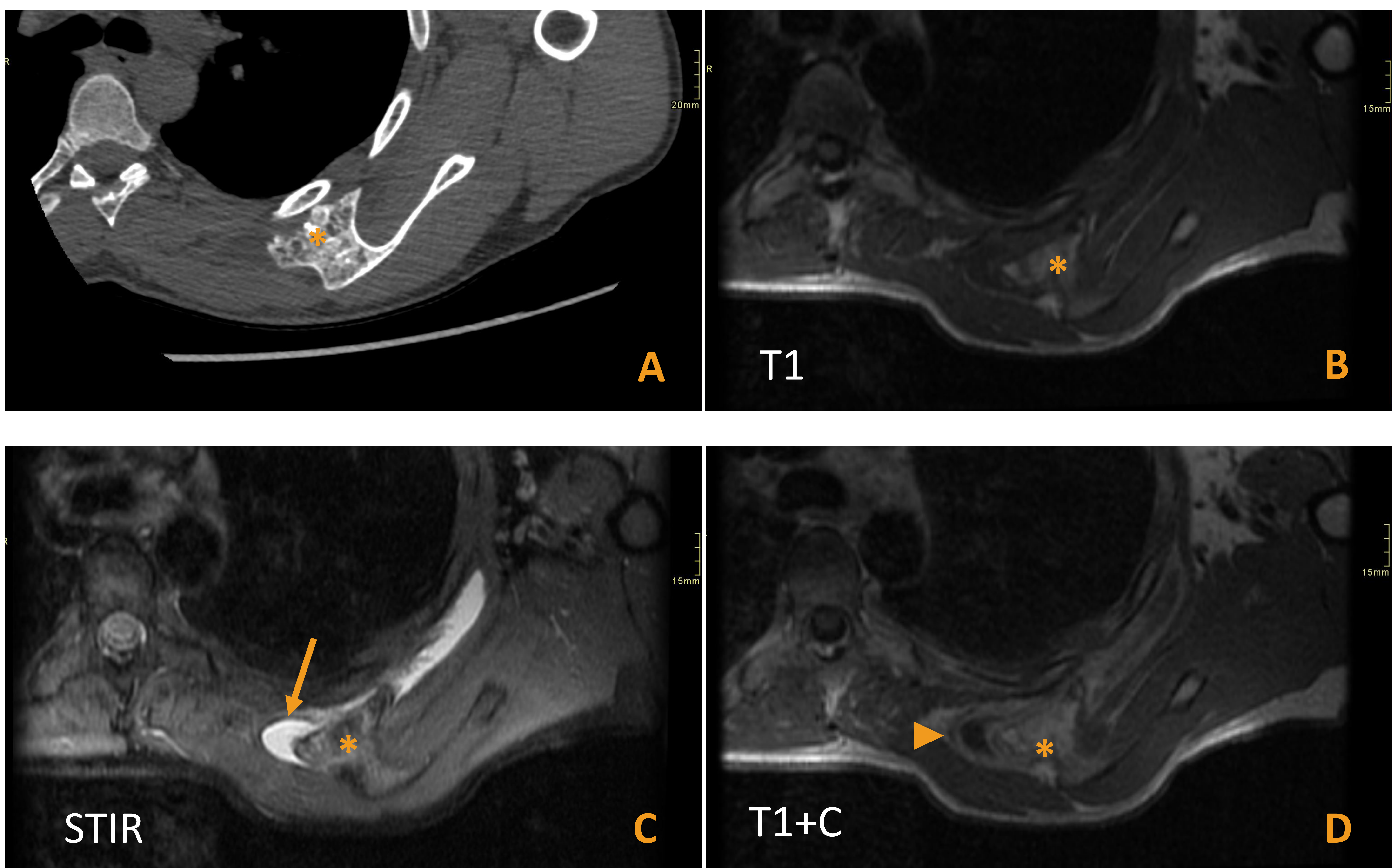


Figura 14. Varón de 28 años con dolor en la zona escapular izquierda. Se aportan un corte axial de TC (A) y secuencias de RM axiales T1 (B), STIR (C) y T1 postcontraste (D). En ellos se identifica un OC (*) con continuidad cortical y medular con el hueso subyacente, que presenta un aumento de partes blandas a su alrededor, hipointenso en T1 e hiperintenso en STIR, compatible con una bursa (flecha). En la secuencia postcontraste se aprecia realce de la pared de la bursa (punta de flecha), en relación con inflamación, sugiriendo bursitis

DISCUSIÓN

COMPLICACIONES: FRACTURA

Un traumatismo localizado en el lugar de un osteocondroma puede provocar una fractura a través de la lesión, con mayor frecuencia a través de la base del pedúnculo de una exostosis pediculada.

La localización más frecuente es la rodilla.

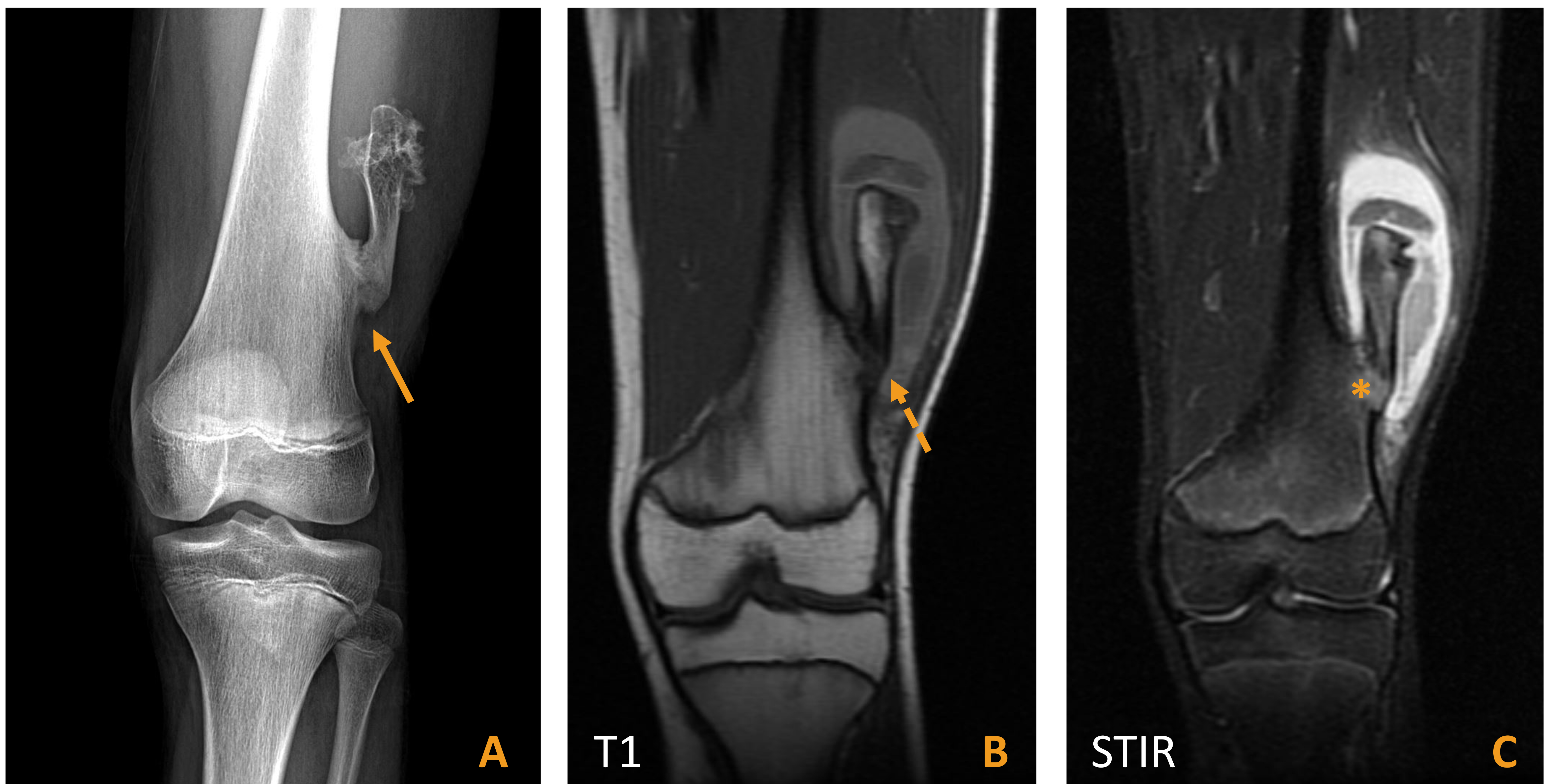


Figura 15. Varón de 14 años con antecedente de OC en la cara lateral del fémur distal izquierdo, que consulta por dolor tras traumatismo. Radiografía simple (A), RM coronal T1 (B) y coronal STIR (C), que muestran el OC femoral distal izquierdo, con un trazo radioluciente en la base (flecha continua), compatible con fractura, que se identifica también en la secuencia potenciada en T1 (flecha discontinua) y se corresponde con una zona de edema óseo en la secuencia STIR (*). Se realizó resección del OC, sin signos de malignidad en el estudio anatomopatológico.

DISCUSIÓN

COMPLICACIONES: OTRAS

Dado que pueden aparecer en muchas localizaciones, los OC se han visto asociados a toda clase de síntomas, como pueden ser alteraciones del tracto gastrointestinal y genitourinario, disfagia, hematuria, problemas en el canal del parto e incluso hemo/neumotórax.

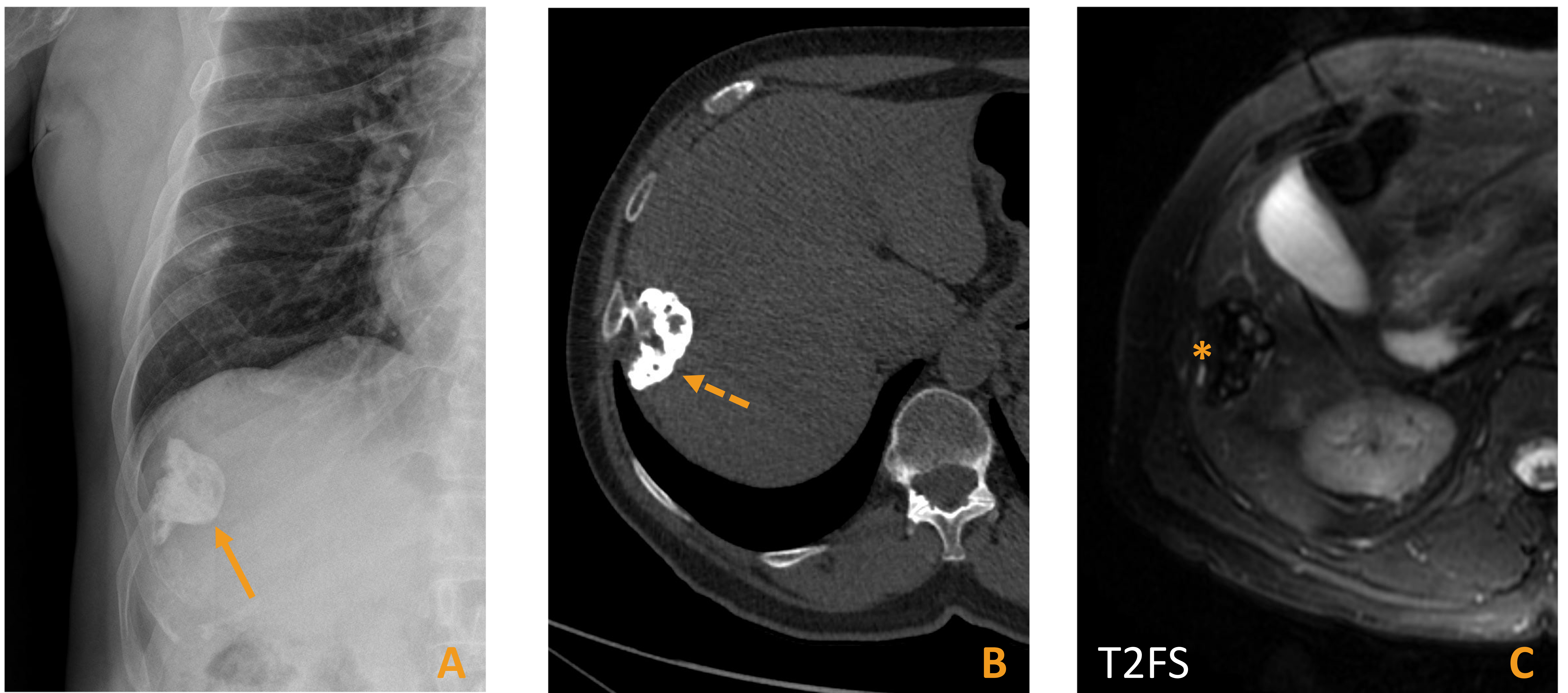


Figura 16. Varón de 70 años con antecedente de EHM al que en una ecografía abdominal realizada por elevación de transaminasas se le identificó una masa hepática de contornos muy mal definidos, con sobra posterior (no se aporta). Se realizaron radiografía simple (A), TC sin contraste (B) y RM, de la que se muestra una imagen de la secuencia T2FS (C). Se identifica un OC dependiente de la 9ª costilla derecha, que presenta calcificación del *cap* cartilaginosa (flechas continua y discontinua) y en la TC se identifica continuidad cortical y medular con la costilla. En la RM se aprecian focos hiperintensos en T2, que se corresponden con el *cap* cartilaginosa no mineralizado, y focos hipointensos en T2, que se corresponden con zonas de matriz calcificada (*). Dado que el paciente no presentaba dolor en esta localización, se consensuó con él un manejo conservador.

DISCUSIÓN

COMPLICACIONES: MALIGNIZACIÓN

- La **transformación maligna** de un osteocondroma es la **complicación más peligrosa de la EHM**.
- En la literatura, se describe en un **2-5% de los casos**, con series reportando hasta un 10% de transformación maligna. En nuestra serie hemos tenido 3 casos de transformación maligna (8,3%).
- **Suelen ser condrosarcomas (CS) de bajo grado**, pero se han descrito casos de condrosarcoma desdiferenciado, y también de osteosarcoma.
- Suelen presentarse en la **tercera década de la vida**. Uno de nuestros pacientes fue diagnosticado con 30 años y otro con 31.
- Suelen darse en **localizaciones más bien centrales**. De nuestros casos, uno fue en pelvis, otro en fémur proximal y otro en tibia distal.
- **Se debe sospechar transformación maligna** cuando el paciente presenta:
 - Dolor en un OC conocido
 - Crecimiento de un OC tras el cierre de los cartílagos de crecimiento
 - Margen irregular o lobulado
 - Áreas líticas extensas
 - Destrucción de huesos adyacentes
 - OC en localizaciones axiales
- **Se estudian con RM**, donde buscaremos o realizaremos:
 - Medida del *cap* cartilaginoso del tumor (>1,5-2 cm deben hacer sospechar malignidad). En nuestros pacientes, uno presentó un *cap* de 4,5 cm, otro de 4 cm y el tercero 1,5 cm.
 - DWI no ha demostrado utilidad (OC y CS ambos presentan valores altos en el mapa ADC).
 - Estudio postcontraste puede ser de utilidad si demuestra realce, pero no hay patrones específicos de CS.

DISCUSIÓN

COMPLICACIONES: MALIGNIZACIÓN

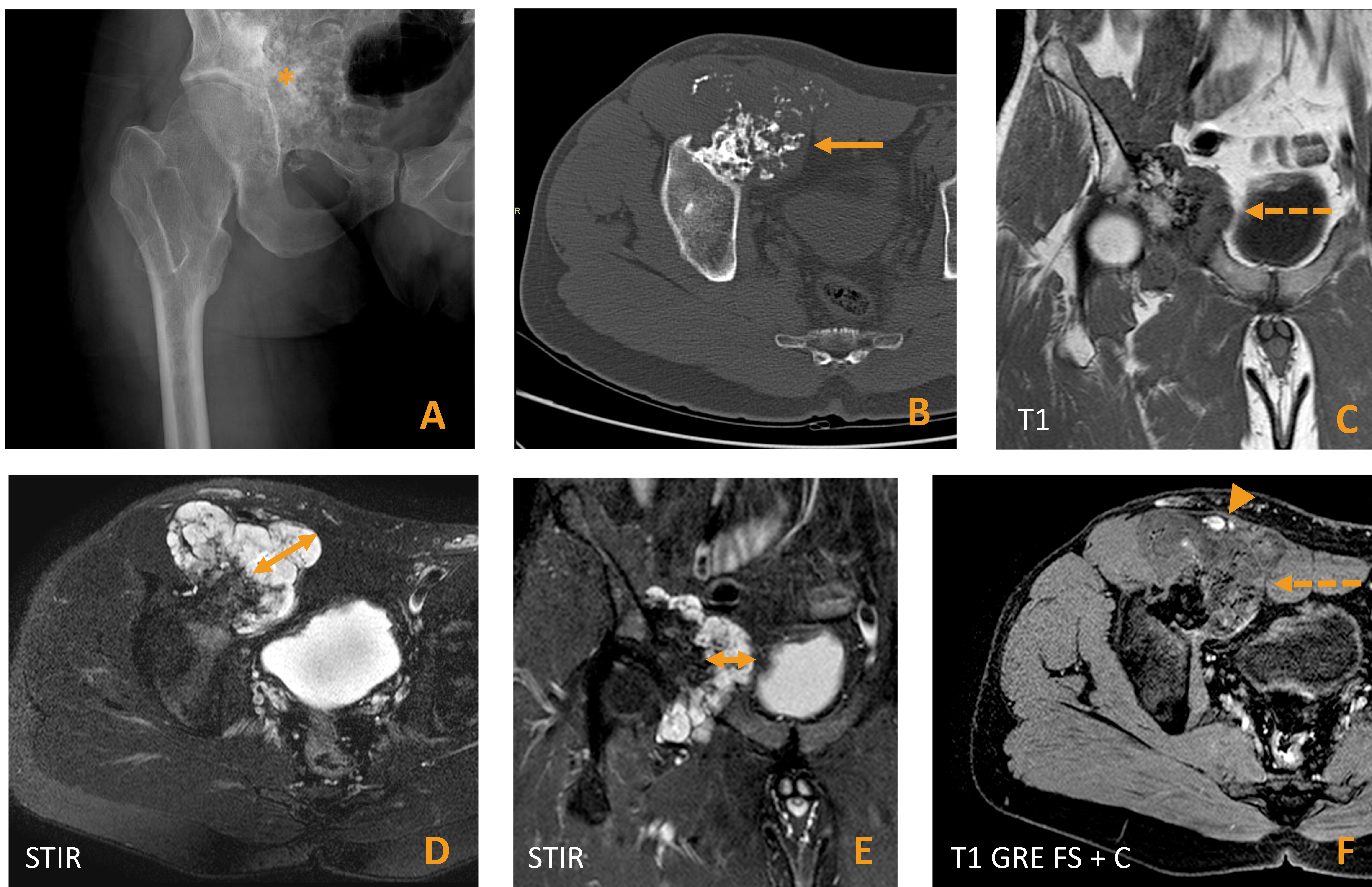


Figura 17. Varón de 31 años con diagnóstico de EHM que consulta por tumoración palpable en la ingle derecha, así como claudicación vascular y parestesias en el MID. Se aportan radiografía simple (A), corte axial de TC sin contraste (B) y secuencias coronal T1 (C), axial STIR (D), coronal STIR (E) y T1 GRE FS postcontraste (LAVA®/THRIVE®). Se identifica una gran masa exofítica que se origina en el borde anterior del acetábulo derecho (*). Presenta continuidad cortical y medular con el hueso subyacente, así como un *cap* cartilaginosa con calcificación de la matriz con patrón en arcos y anillos (flecha). El *cap* es ligeramente hipointenso en T1 (flecha discontinua en C) e hiperintenso en STIR (doble flecha), alcanzando un espesor de 4,5 cm. En el estudio postcontraste se identificó realce septal en el *cap* cartilaginosa (flecha discontinua en F). Es llamativa la compresión que ejerce la masa sobre el paquete vascular femoral (punta de flecha), causando la sintomatología de compresión neurovascular descrita por el paciente. La AP de la pieza quirúrgica reveló un condrosarcoma grado I.

DISCUSIÓN

COMPLICACIONES: MALIGNIZACIÓN

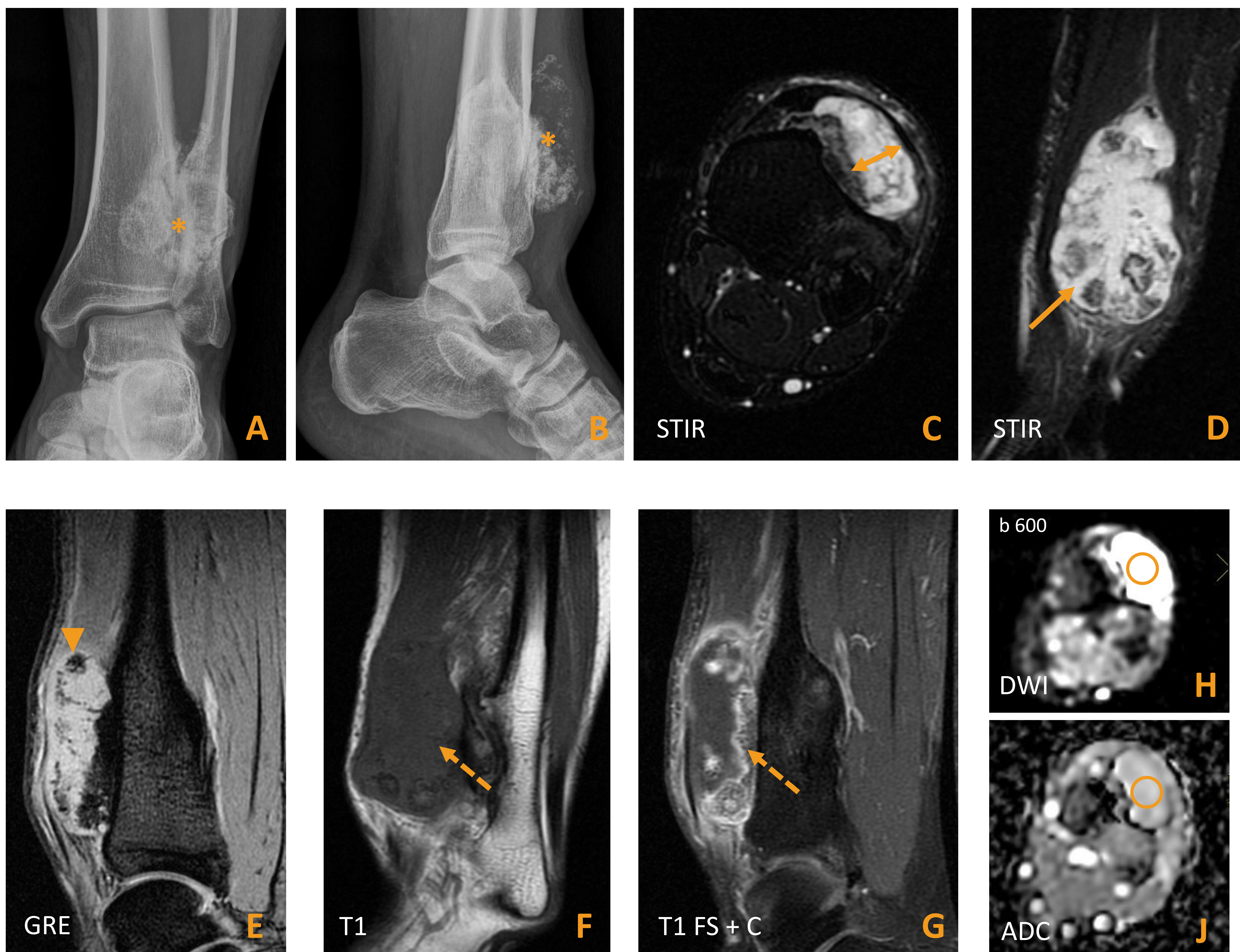


Figura 18. Varón de 30 años con antecedente de EHM que consulta por tumoración dolorosa en región pretibial izquierda baja. Se aportan radiografía simple AP (A) y lateral (B) y secuencias de RM STIR (C) y coronal (D), sagital GRE (E), sagital T1 (F), sagital T1 FS postcontraste (G), secuencia DWI con valor b 600 (H) y su mapa ADC (J). Se identifica una tumoración dependiente de la cara anterior de la tibia (*). Presenta un *cap* cartilaginoso hiperintenso en STIR (flecha), isointenso al músculo en T1 (flecha discontinua en F), con un espesor de hasta 1,5 cm (doble flecha). Se identifica calcificación de la matriz con patrón en arco-anillo (* en radiografía simple, punta de flecha en GRE). En el estudio postcontraste presenta realce septal (flecha discontinua). En la secuencia de DWI es hiperintenso, con valores altos de ADC ($2,5 \times 10^{-3}$ en la ROI marcada). Por tanto, no restringe la difusión. La AP de la pieza quirúrgica reveló un condrosarcoma grado I.

DISCUSIÓN

TRATAMIENTO, SEGUIMIENTO Y PRONÓSTICO

- **No existe tratamiento para la EHM**, aunque hay líneas de investigación sobre agonistas RARy como el palovaroteno.
- Cada OC debe evaluarse por separado. **En caso de síntomas, el tratamiento es quirúrgico**. En nuestra serie, 19 pacientes (52,8%) requirieron tratamiento quirúrgico.
- La tasa de recidiva en la literatura es baja, en torno al 2%¹. En nuestra serie no consta recidiva de ningún OC tras su resección.
- El tratamiento de las deformidades también suele ser quirúrgico, individualizado para cada caso.
- **En caso de transformación maligna, también se suele realizar tratamiento quirúrgico**, reservando tratamiento quimioterápico para tumores desdiferenciados. El riesgo de metástasis es bajo (3-7%), principalmente a los pulmones. La supervivencia a los 10 años es del 83%¹.
- Es importante realizar **seguimiento** de los pacientes con EHM. Lo más extendido en la actualidad es realizar **control clínico con consulta y una serie ósea, ambos con periodicidad anual**.
- En niños, la ecografía es una opción para el seguimiento del *cap* cartilaginosa.
- Se han propuesto protocolos de seguimiento con RM de cuerpo entero, con resultados prometedores, pero todavía no se ha acordado un protocolo estándar ni la periodicidad con la que estos estudios deberían realizarse.

¹ Ellatif M, et al. Skeletal Radiol. 2021

CONCLUSIONES

- La serie de pacientes con EHM de nuestro centro de referencia de sarcomas presenta unas características similares a las de otras series descritas en la literatura.
- Los radiólogos deben conocer esta enfermedad, que en ocasiones puede ser muy llamativa desde el punto de vista de la imagen, para dar un diagnóstico correcto y ayudar a orientar a los clínicos en el manejo de la enfermedad, que en la mayoría de los casos será conservador.
- No debemos olvidar que existe el riesgo de transformación maligna de alguno de los osteocondromas, infrecuente pero peligrosa, por lo que también hay que saber sospecharla y diagnosticarla.
- Aunque es una enfermedad descrita y estudiada desde hace muchos años, se trata de un campo de investigación abierto, con recientes avances y proyectos futuros en los campos del diagnóstico con secuencias avanzadas de RM, nuevas dianas terapéuticas y nuevos protocolos de seguimiento empleando la RM de cuerpo entero.

REFERENCIAS

- Murphey MD, Choi JJ, Kransdorf MJ, Flemming DJ, Gannon FH. Imaging of osteochondroma: variants and complications with radiologic-pathologic correlation. *Radiographics*. 2000;20(5):1407-34.
- Guo XL, Deng Y, Liu HG. Clinical characteristics of hereditary multiple exostoses: a retrospective study of mainland chinese cases in recent 23 years. *J Huazhong Univ Sci Technolog Med Sci*. 2014;34(1):42-50.
- Carroll KL, Yandow SM, Ward K, Carey JC. Clinical correlation to genetic variations of hereditary multiple exostosis. *J Pediatr Orthop*. 1999;19(6):785-91.
- Ellatif M, Sharif B, Lindsay D, Pollock R, Saifuddin A. An update on the imaging of diaphyseal aclasis. *Skeletal Radiol*. 2021;50(10):1941-1962.
- Tepelenis K, Papathanakos G, Kitsouli A, Troupis T, Barbouti A, Vlachos K, Kanavaros P, Kitsoulis P. Osteochondromas: An Updated Review of Epidemiology, Pathogenesis, Clinical Presentation, Radiological Features and Treatment Options. *In Vivo*. 2021;35(2):681-691.
- Ahn YS, Woo SH, Kang SJ, Jung ST. Coronal malalignment of lower legs depending on the locations of the exostoses in patients with multiple hereditary exostoses. *BMC Musculoskelet Disord*. 2019;20(1):564.
- Masada K, Tsuyuguchi Y, Kawai H, Kawabata H, Noguchi K, Ono K. Operations for forearm deformity caused by multiple osteochondromas. *J Bone Joint Surg Br*. 1989;71(1):24-9.
- Jo AR, Jung ST, Kim MS, Oh CS, Min BJ. An Evaluation of Forearm Deformities in Hereditary Multiple Exostoses: Factors Associated With Radial Head Dislocation and Comprehensive Classification. *J Hand Surg Am*. 2017;42(4):292.e1-292.e8.
- Ahmed AR, Tan TS, Unni KK, Collins MS, Wenger DE, Sim FH. Secondary chondrosarcoma in osteochondroma: report of 107 patients. *Clin Orthop Relat Res*. 2003;(411):193-206.
- Van der Woude HJ, Flipsen M, Welsink C, Van der Zwan AL, Ham SJ. Is total-body MRI useful as a screening tool to rule out malignant progression in patients with multiple osteochondromas? Results in a single-center cohort of 319 adult patients. *Skeletal Radiol*. 2024;53(1):141-150.

37 Congreso
Nacional
CENTRO DE
CONVENCIONES
INTERNACIONALES

Barcelona
22/25
MAYO 2024

seram
Sociedad Española de Radiología Médica

FERM
FUNDACIÓN ESPAÑOLA DE RADIOLOGÍA MÉDICA

RC | RADIOLEGS
DE CATALUNYA



GRACIAS POR SU ATENCIÓN

alvaro.rueda@salud.madrid.org



**Hospital Clínico
San Carlos**



UNIVERSIDAD
COMPLUTENSE
MADRID