

Encondromatosis múltiple con afectación exclusiva del miembro superior izquierdo con predominio radial.

Velázquez Basterrechea Javier J, Del Cura Varas M Soledad, Matellanes Mielgo I, Osuna Mavare C

Objetivo: Presentación de un caso diagnosticado de encondromatosis múltiple (Enfermedad de Ollier) localizada de forma exclusiva en el borde radial del miembro superior izquierdo.

Material y metodología: Descripción del caso de un varón de 7 años diagnosticado de fractura patológica metafisiadiáfisaria de radio tras traumatismo directo con un balón(Fig.1). Se amplía el estudio con la realización de un mapa óseo en busca de otras lesiones que se identifican en ese mismo miembro a nivel de la metáfisis/diáfisis del extremo proximal del humero, cuello radial, falanges y metacarpiano del 1er radio, siendo todas ellas tubulares con bordes escleróticos, sin reacción perióstica ni otros signos de malignidad (Fig.2). Se completa el estudio con la realización de un TAC no concluyente (bandas condrales vs displasia fibrosa) (Fig.3) y una RM observándose bandas tubulares condrales a lo largo de las metáfisis desde la fisis, concluyéndose el diagnóstico de encondromatosis múltiple (enfermedad de Ollier)(Fig.4).



Fig.1 Fractura diafisaria tras traumatismo directo con un balón



Fig.2 Lesión en húmero izquierdo (A) y primer dedo ipsilateral (B)

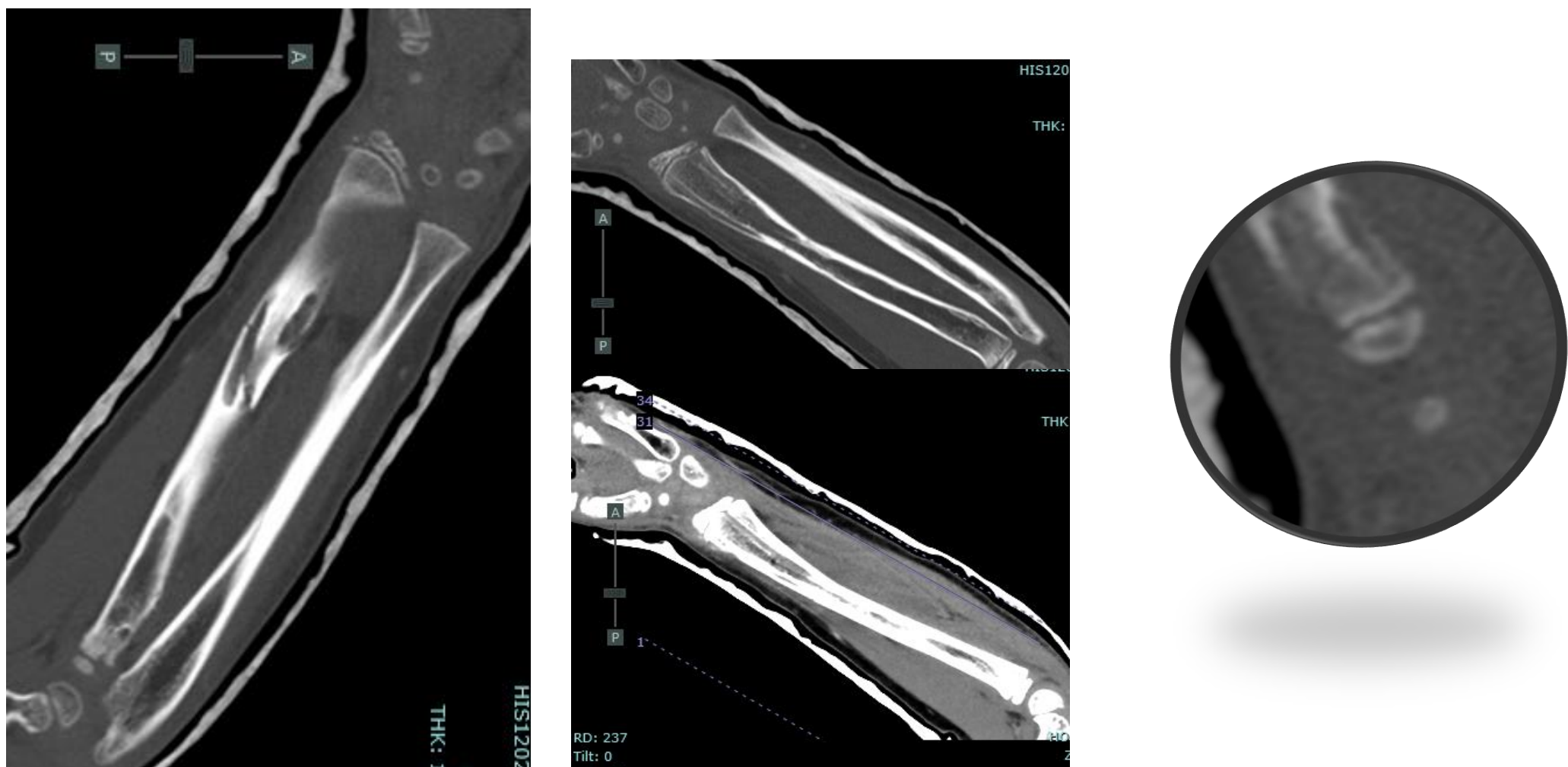


Fig.3 Imágenes de TAC



Fig.4 Imágenes de RM

Resultados: La evolución de la fractura fue satisfactoria consolidando a las 6 semanas con tratamiento conservador. La enfermedad de Ollier es una rara enfermedad ósea caracterizada por la presencia de múltiples encondromas, principalmente en los huesos de las extremidades. Su patogénesis no está claramente definida, habiéndose identificado mutaciones genéticas en los genes PTHR1, IDH1 y/o IDH2 como posibles causas. Aunque el tratamiento suele ser conservador, se discuten opciones de tratamientos más agresivos para casos complejos, ya que puede cursar con deformidades esqueléticas durante el crecimiento, como malalineaciones y discrepancias de longitud. Se reportan transformaciones malignas de los encondromas, según algunas series de casos, entre el 5-50% .

Conclusiones: La prestación de la encondromatosis múltiple, limitada a el miembro superior con predominio radial, constituye un caso infrecuente, descrito escasamente en la literatura.

Conocer las características de estas presentaciones atípicas puede aumentar nuestra comprensión de la enfermedad.

Dada la posibilidad de alteraciones esqueléticas y el riesgo de malignización, se recomienda un seguimiento periódico durante la infancia y la vida adulta.

(Se necesita una revisión exhaustiva para definir mejor los aspectos relacionados con el diagnóstico, tratamiento y manejo de la enfermedad).

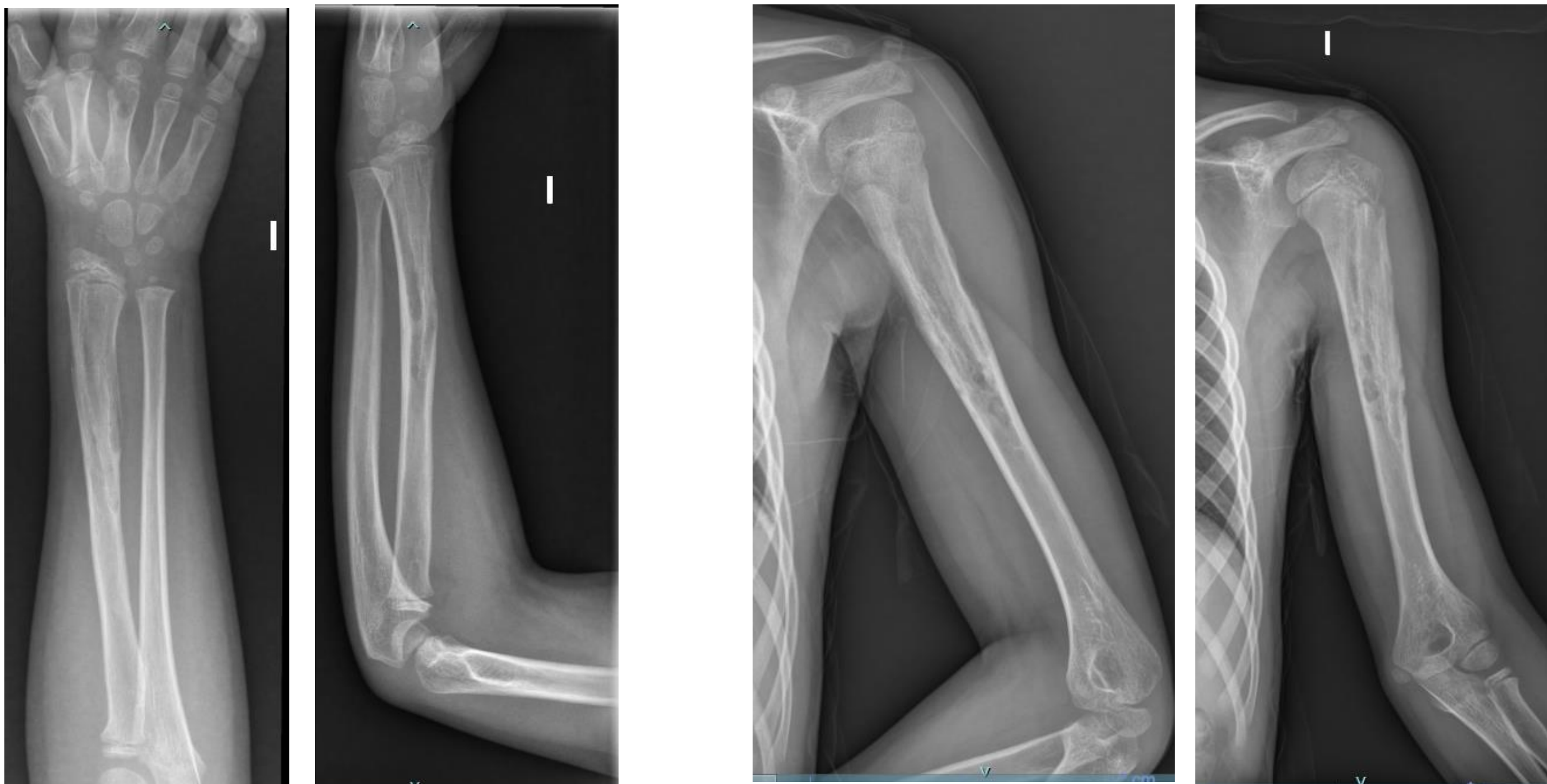


Fig.2 Resultado a los 7 meses

Referencias bibliográficas.

1. Muffly, Brian T. MD*; O'Shaughnessy, Maureen A. MD*; Fazal, Faris Z. BS†; Riley, Scott A. MD‡; Shah, Apurva S. MD, MBA†; Cornwall, Roger MD§; Burke, Charity S. MD||. Rare Presentation of Pediatric Multiple Enchondromatosis Limited to Single Ray or Single Nerve Distribution in the Hand: A Multicenter Case Series. Journal of Pediatric Orthopaedics 42(7):p e788-e792, August 2022. | DOI: 10.1097/BPO.0000000000002189
2. Choh SA, Choh NA. Multiple enchondromatosis (Ollier disease). Ann Saudi Med. 2009 Jan-Feb;29(1):65-7. doi: 10.5144/0256-4947.2009.65. PMID: 19139610; PMCID: PMC2813623.
3. Zhang H, Alman BA. Enchondromatosis and Growth Plate Development. Curr Osteoporos Rep. 2021 Feb;19(1):40-49. doi: 10.1007/s11914-020-00639-7. Epub 2020 Dec 11. PMID: 33306166; PMCID: PMC7935756.
4. Lu H, Chen Q, Shen H, Shen XQ, Wu SC, Lin XJ. Three different methods for treating multiple enchondromatosis in one hand. Int J Clin Exp Med. 2015 Aug 15;8(8):13417-20. PMID: 26550277; PMCID: PMC4612962.
5. El Abiad JM, Robbins SM, Cohen B, Levin AS, Valle DL, Morris CD, de Macena Sobreira NL. Natural history of Ollier disease and Maffucci syndrome: Patient survey and review of clinical literature. Am J Med Genet A. 2020 May;182(5):1093-1103. doi: 10.1002/ajmg.a.61530. Epub 2020 Mar 7. PMID: 32144835; PMCID: PMC8164175.