

# OSTEOCONDROSIS HEREDITARIA MÚLTIPLE Y DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL. A PROPÓSITO DE 4 CASOS.

## Objetivos

La osteocondrosis hereditaria múltiple familiar se caracteriza por el crecimiento de múltiples tumores benignos, cartilaginosos, que crecen en forma de exóstosis predominantemente en las metáfisis de los huesos largos. Hay que realizar el diagnóstico diferencial con la displasia epifisaria hemimélica, los osteomas, los condromas periósticos y otras encondromatosis múltiples.

## Material y metodología

El método de imagen de elección para evaluar al paciente con osteocondromas es la radiografía simple y/o la RM.

En el presente estudio se ha caracterizado la OMH en dos integrantes de una familia, se ha establecido el patrón hereditario observado, y se ha proporcionado asesoramiento genético. Este se ofrece con el objetivo de que las familias cuenten con información sobre la naturaleza, la herencia y las implicaciones de esta patología.

## Resultados

El tratamiento que en la actualidad ha demostrado efectividad y mejores resultados es la cirugía. Esta se reserva para los afectados que presentan síntomas y/o deformidades causadas por los osteocondromas. Los procedimientos que se llevan a cabo incluyen la escisión tumoral, osteotomías correctoras, procedimientos para alinear o aumentar de tamaño los huesos, la epifisiodesis y la hemiepifisiodesis.

## Conclusiones

La OMH se hereda de forma autosómica dominante y es genéticamente heterogénea. En alrededor del 90% de los pacientes afectados de OHMF se han encontrado mutaciones de línea germinal de los genes supresores de tumores EXT1 ó EXT2 (exostosina). El diagnóstico se establece clínica y radiológicamente. Esta patología requiere supervisión periódica, corrección quirúrgica de las deformaciones que limiten la función, vigilancia de la transformación maligna y consejo genético. Se ofreció asesoramiento genético a la familia sobre el riesgo de recurrencia y sobre las implicaciones clínicas de esta patología.



## Bibliografía

1. Osteocondromatosis múltiple familiar: a propósito de un caso. García-Lamazares M, Someso-Oroa E, Zamora-Casal A, Rodriguez-Moldes E. Semergen 2013; 39(3): 171-174.
2. Osteocondromatosis múltiple hereditaria en una familia. Bol Med Hosp Infant Mex 2016; 73(2): 111-116.

