

OSTEOCONDROMATOSIS MÚLTIPLE HEREDITARIA: DE MADRE A HIJO

Autores: Fernández González, Adrián; De la Hera Fernández, Javier; Ortiz Gutiérrez, Marcos; Molinero Montes, Melodía; Fernández Álvarez, Carlos. **Hospital Sierrallana (Cantabria).**

INTRODUCCIÓN Y OBJETIVOS

La **osteochondromatosis múltiple hereditaria (OMH)** es una enfermedad que afecta en España a 1/50.000 personas, originada por una mutación transmitida de forma AD y caracterizada por la aparición de **múltiples osteocondromas**, principalmente en huesos largos. **Puede originar graves deformidades**, especialmente relevantes en edad pediátrica, **así como degeneración a osteocondrosarcoma**.
Presentamos 2 casos de OMH en una misma familia, madre e hijo, y los tratamientos que han recibido.

MATERIAL Y MÉTODOS

Paciente A: mujer de 57 años derivada por su MAP en 03/2021 a COT por dolor en ambos tobillos.

- Rx: artrosis bilateral y sinostosis tibioperonea izquierda.
- TC:
 - Tobillo derecho: dos osteocondromas del extremo distal del peroné
 - Tobillo izquierdo: sinostosis tibioperonea distal por fusión de encondromas
- EF: Movilidad completa de ambos tobillos. Dolor sobre todo en maléolos externos. Valgo de tobillo. Se opta por tratamiento inicial con plantillas.

Se decide manejo conservador en acuerdo con la paciente. Sin embargo, en 2023 sufre **fractura de húmero proximal sobre osteocondroma** previo que requiere cirugía.

Paciente B: varón de 19 años (hijo de paciente A) en seguimiento en ortopedia infantil por osteochondromatosis familiar desde los 5 años. **Osteocondromas múltiples por los que ha requerido IQ por dolor en múltiples ocasiones.**



Fig. 2: Radiografías de paciente B

- Encondromas en tibia y peroné
- Encondromas en fémur distal
- Deformidad de Madelung antebrazo derecho



Fig. 1: Radiografías de paciente A

- Tobillos
- Fractura conminuta de húmero proximal sobre encondroma
- IQ fractura húmero proximal.



RESULTADOS

Paciente A: osteochondromatosis múltiple conocida por la que ha requerido cirugía por fractura de húmero proximal en 2023 con placa atornillada.

Paciente B:

- A los 15 años IQ fémur derecho y radio izquierdo
- A los 17 años IQ húmero proximal derecho y cúbito distal izquierdo
- A los 18 años IQ tibia proximal derecha y fémur derecho



CONCLUSIONES

La indicación de tratamiento quirúrgico en la OMH se establece en función del **dolor, deformidades o sospecha de degeneración en osteocondrosarcoma**, que ocurre en un 5-10% de los pacientes. En el caso del paciente A, debido al diagnóstico en edad adulta y la escasa afectación funcional se decide manejo conservador, hasta que sufre una fractura sobre un encondroma previo que precisa de cirugía. En el caso del paciente B, al diagnosticarse en la niñez se sigue un manejo más agresivo, con múltiples cirugías indicadas por dolor y con especial atención a posibles deformidades que pudiera presentar durante el crecimiento.