

UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE MEXICO
FACULTAD DE MEDICINA
DIVISION DE ESTUDIOS SUPERIORES



DEPARTAMENTO DEL DISTRITO FEDERAL
DIRECCION GENERAL DE SERVICIOS MEDICOS
DIRECCION DE ENSEÑANZA E INVESTIGACION

ENFERMEDAD DE OLLIER

TESIS QUE PRESENTA

PARA OBTENER EL TITULO DE
POST GRADO EN PEDIATRIA MEDICA

ANTONIO CISNEROS PUGA

México, D. F.

Febrero 1977



Universidad Nacional
Autónoma de México



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

A MI ESPOSA Y A MI HIJA
ALEJANDRA

EN AGRADECIMIENTO POR --
EL TIEMPO QUE PASE ALE--
JADO DE ELIAS PARA AM--
PLIAR MIS CONOCIMIENTOS.

A MIS PADRES:

ANTONIO Y JUANITA.

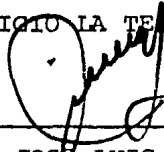
ESPERANDO QUE EL OBJETIVO
LOGRADO SEA EL RESULTADO-
DE SUS ESFUERZOS REALIZA-
DOS PARA MI PREPARACION.

A MIS HERMANOS.

A MIS COMPAÑEROS:

MUY ESPECIALMENTE AL DR. CARLOS
FERNANDEZ LEGARDA POR LA BUENA-
RELACION QUE LLEVAMOS DURANTE -
NUESTRA FORMACION COMO PEDIA- -
TRAS.

DIRIGIO LA TESIS:



DR. JOSÉ LUIS MOCTEZUMA GON-
ZALEZ JEFE DEL SERVICIO DE -
URGENCIAS DEL HOSPITAL INFAN-
TIL PERALVILLO DE LA DIREC--
CION GENERAL DE SERVICIOS ME
DICOS DEL D.D.F.

C O N T E N I D O

- 1.- INTRODUCCION.
- 2.- CONSIDERACIONES GENERALES.
- 3.- CUADRO CLINICO.
- 4.- ANATOMIA PATOLOGICA.
- 5.- DIAGNOSTICO.
- 6.- MATERIAL Y METODOS.
- 7.- PRESENTACION DEL CASO.
- 8.- COMENTARIO.
- 9.- BIBLIOGRAFIA.

INTRODUCCION

Las neoplasias de los huesos, no tan importantes por su frecuencia como por la variedad de tipos celulares que producen, asi como por la superposición de cuadros anatómicos a -- que da lugar, ha hecho de estos procesos un campo complicado a la vez interesante en el diagnóstico morfológico. En este -- caso quizas más que en otras situaciones, los datos clínicos y radiológicos deberán ser el antecedente obligado del diagnóstico anatómico. (1)

En las edades pediatricas se han descrito numerosas -- neoplasias benignas y malignas del hueso, además de lesiones -- no oncóticas que clínica y radiológicamente similan tumores. -- El diagnóstico y tratamiento de las supuestas neoplasias del hueso requiere estudios clínicos radiográficos e histológicos diversos. (2)

El presente trabajo tiene como finalidad la presentación de un caso de enfermedad de Ollier tambien llamada encondromatosis múltiple y referida en la literatura anglosajona como poliposis multiple de los huesos largos. Es una neoplasia primaria del sistema esquelético, sin embargo estudios realizados en años recientes la consideran una neoplasia potencialmente maligna lo que justifica su estudio para un diagnóstico y tratamiento oportuno. (3-4)

Esta enfermedad ha recibido también el sinónimo de discondroplasia el cual sugiere que se trata de una alteración - en el desarrollo del cartilago, sin embargo este término puede producir confusión debido a que se ha usado el término condrodisplasia hereditaria deformante para casos de exostosis - multiple hereditaria que es un padecimiento sin relación con el que se trata en el presente estudio, sin embargo, ésta denominación tiene la ventaja de que abarca todos los casos de estos transtornos independientemente de la extensión o distribución precisa de la lesión. El término síndrome de Maffucci se ha aplicado a casos de enfermedad de Ollier asociados con la presencia de hemanglomas. (1-2)

CONSIDERACIONES GENERALES:

La enfermedad de Ollier se caracteriza por la presencia de focos circunscritos y/o grandes masas de cartílagos en el interior de varios o muchos huesos de una persona. Aun en el caso de que numerosos huesos estén lesionados, la afección tiende a ser mayor en un lado del cuerpo que en el otro. Esta enfermedad se considera de etiología desconocida, existiendo controversia con respecto a su caracter genético, sin embargo Ducke (4) reporta que se transmite con un caracter mendeliano dominante, Salas (1) reporta que esta enfermedad no presenta caracter familiar o genético.

Se trata de una enfermedad rara aun dentro de los procesos patológicos de los huesos, al parecer no existe predominancia relacionada con el sexo, sin embargo, a veces se ha señalado al sexo masculino como más susceptible. Las manifestaciones clínicas se hacen evidentes durante la niñez y aún se ha notado desde el nacimiento, en el caso presentado en el presente trabajo la enfermedad se detectó en un paciente masculino de 12 años de edad con evolución clínica desde el nacimiento.

En contraste con el encondroma solitario la encondromatosis múltiple representa una profunda anomalia del desarrollo del esqueleto y específicamente una displasia cartilaginosa

sa de los huesos. La extensión del ataque esquelético puede variar de un caso a otro, desde uno o pocos huesos hasta comprender gran número de ellos, sin embargo, aún en los casos más severos comunmente están mas afectados los huesos de un lado del organismo. (5-6-7)

Dependiendo de la severidad del proceso los encondromas pueden estar confinados a los huesos de un solo dedo, a varios o ha todos los huesos de los dedos de una o ambas manos, a los huesos de una extremidad generalmente la inferior. Los sitios de predilección son los huesos de la articulación de la rodilla, el extremo superior del fémur y del húmero y el extremo inferior de la tibia y el peroné, así como los huesos largos de las manos y pies, particularmente las falanges. Sitios menos frecuentes son los huesos de la pelvis y mas raros la escápula y el sacro (8-9-10).

Algunas veces las lesiones del esqueleto se hacen mas o menos estables después de la pubertad, en otros casos la afección es progresiva y para cuando se llega a la edad adulta pueden haberse desarrollado deformidades monstrosas, particularmente en los huesos de las manos y pies (11). Parece existir un acuerdo universal en considerar al condrosarcoma que aparece en uno o más delos huesos afectados, como una complicación común de la enfermedad de Ollier. (3-5-11)

Se sabe, que la extensión de la lesión del esqueleto - puede variar ampliamente de un caso a otro. En un lado de la- escala están los pacientes en que la enfermedad está limitada a los huesos de una extremidad superior o inferior a unos - - cuantos huesos cortos de la mano o del pie. Después se encuen- tran los casos de mayor extensión, en estos, predominan las - lesiones en un solo lado, y el padecimiento ha afectado a los huesos de una extremidad y a la parte adyacente del tronco, o de ambas extremidades en el mismo lado, y quizá también unos- cuantos huesos en el lado opuesto; en los casos en que hay le- siones extensas de los huesos de las extremidades es probable que el trastorno sea algo más intenso en un lado del cuerpo- que en el otro. (11)

En la experiencia reportada por el Hospital Infantil - de México (2) en los casos de enfermedad de Ollier las lesio- nes predominaron en el miembro superior derecho.

Por lo general, el crecimiento de las masas cartilagin^o sas es de desarrollo lento y aun puede cesar durante la puber- tado al calcificarse de manera más o menos completa los nód- ulos en proliferación. Aunque comúnmente cuando los pacientes- se presentan para su estudio se trata de niños grandes o ado- lescentes el tumor muy probablemente es de larga evolución co- mo lo demuestra el caso que nos ocupa.

CUADRO CLINICO:

El cuadro clínico de la endondromatosis está dado por la afectación de los huesos que provienen de cartílago, de -- preferencia ciertas partes del cráneo (parte de la base y algunas partes de los huesos de la cara). Esta afección es rara por lo que no se considera que forme parte del cuadro clínico sin embargo consideramos conveniente su mención.

Los síntomas que llevan a la detección de la enfermedad varían de acuerdo en la distribución de las lesiones y de acuerdo a la extensión ya que éstas a su vez han deformado o debilitado el hueso, pudiendo aunque no son comunes condicionar la presencia de fracturas.

Cuando se afecta una extremidad superior la sintomatología consiste en aumento de volúmen progresivo de algunos dedos, por abultamiento de las falanges producido por el endroma, sin embargo en algunas ocasiones el principal síntoma no es el aumento de volúmen de los dedos sino deformación del antebrazo adoptando una posición de arqueamiento por desviación cubital de la mano y/o restricción de los movimientos del antebrazo, ésta deformidad se considera que es ocasionada por alteración en el crecimiento del cubital y el radio siendo éste más largo condicionando a su vez arqueamiento de este y protrusión de la cabeza sobre la articulación del codo.

Si el padecimiento es localizado a miembros inferiores, el síntoma principal puede ser el aumento de volúmen de las falanges de los dedos de los pies, puede tambien, presentar patizambo debido a la deformidad y al crecimiento retardado del fémur y la tibia, por el encondroma, cuando el proceso es más avanzado la sintomatología varía, condicionando claudicación del lado mas afectado, considerando que la diferencia en cuanto al tamaño de los miembros inferiores en un pre-escolar puede ser de 2 a 4 cm. y hasta de 10 cm. en el adulto; presentando asi mismo una escoliosis compensadora y por ende basculación de la pelvis.

Se ha mencionado como acompañantes mas raros de la encondromatosis: nevos pigmentados multiples, vitiligo y en un caso existia anemia grave, probablemente debida a la sustitución de la médula ósea por el cartílago. En los casos en que la encondromatosis se acompaña de hemangionas recibe el nombre Sind Maffucci. (7-11)

ANATOMIA PATOLOGICA:

Cuando el proceso neoplásico no está muy avanzado el hueso en su conformación puede encontrarse sin alteraciones, sin embargo al corte longitudinal éste presenta alteraciones importantes; un hueso largo de mayor evolución presenta alteraciones consistentes en: acortamiento, ensanchamiento en sus porciones metafisiarias, encontrándose en un corte longitudinal masas cartilaginosas separadas por tabique óseos, transparentes de color gris blanquecino. En las metafisiarias ensanchadas, la corteza no está expandida, encontrándose cartilago haciendo protrusión sobre la superficie interna de la corteza en muchos lugares.

En los casos en que el proceso se encuentra mas avanzado la invasión cartilaginosa en el interior es mucho mayor, pudiendo abarcar las dos epifisis, siendo también importante la deformación o distorsión del mismo. Los cartílagos articulares también muestran signos de proliferación cartilaginosa cuyo aspecto puede ser verrugosa o nodular; haciéndose notar que no interesa que tanto estén afectados los extremos del hueso, las capsulas sinoviales se encuentran sin signos de metaplasia cartilaginosa.

En lo que respecta al origen o presencia de cartilago en el interior de los huesos en este padecimiento se ha discu

tido bastante, sin embargo las consideraciones de Speiser - - quien afirma que es el periostio, los discos cartilagosos - epifisarios (o sus analogos cartilagosos en la Sincondro-- sis) o ambos, los que dan lugar a la presencia de cartílago - en la encondromatosis; afirmando además que los nucleos del - cartílago provenientes del periostio vienen de la hoja del -- cambium. En lo que se refiere a la participación de los dis-- cos cartilagosos epifisarios en la formación de los encon-- dromas, demostro Speiser que algunos de los que se originan - en los discos podian estar unidos a estos últimos por pedícu-- los, aunque estos fueran delgados.

Histologicamente algunos autores relacionan la encon-- dromatosis multiple con el encondromas solitario, sin embargo estas dos entidades son diferentes, habiendo menor impregna-- ción de calcio de la matriz del cartílago del tejido lesionado en una encondromatosis, otra diferencia más importante es que en la endromatosis multiple el tejido de la lesión es con mu-- cho más celular, tendiendo los núcleos de las células cartila^g ginosas tienden a ser mas grandes y más de una célula mostra-- rá dos nucleos.

DIAGNOSTICO:

El diagnóstico está basado en los aspectos clínicos -- mencionados que cuando estan presentes sugieren fuertemente -- la posibilidad de dicha enfermedad de Ollier. Con respecto a -- los hallazgos radiográficos en principio puede afirmarse que -- en cualquier caso radiológicamente se encuentran muchos mas -- huesos afectados de los que aparecen por el exámen físico. -- Además en general, la encondromatosis del esqueleto no es muy difícil de diagnosticar sobre bases radiograficas. Se observa rá que, en los sujetos jovenes, si los huesos largos no están muy involucrados, conservan su contorno normal por otra parte, hay expansión del contorno de los huesos en una o ambas por-- ciones metafisiarias, en donde es probable que los huesos lar-- gos presenten áreas mas o menos radiolúcidas divididas por -- uno o varios tabiques dispuestos en el sentido longitudinal -- del hueso. Además en uno o en ambos huesos iliacos la radio-- grafía muestra zonas de rarefacción atravezadas por tabiques, que estan dispuestas en forma de abanico. (11)

Además, de los aspectos clínicos y radiograficos, contamos con el estudio de anatomía patologica del cual debido a su importancia para el diagnóstico de ésta entidad se hará -- mención por separado.

TRATAMIENTO:

No se conoce ninguna forma de tratamiento Médico para la enfermedad de Ollier. Es dudoso que la radioterapia sea de algun valor. Se han usado ciertos procedimientos quirúrgicos en algunos casos de acuerdo con diferentes indicaciones. Por ejemplo, en pacientes con Genu Valgo se ha efectuado la osteotomía del fémur y algunas veces también de la tibia aun en niños. En la segunda infancia y en la adolescencia, las diferencias importantes en longitud de las extremidades inferiores son una indicación para la detención quirúrgica del crecimiento epifisario en el lado menos afectado o en el normal. Afortunadamente, en algunos casos el padecimiento no progresa después de que el crecimiento general del cuerpo llega a su fin. En otros, sin embargo, no cesa y muchos de los huesos particularmente de las manos y los pies pueden sufrir deformaciones monstruosas. Si uno o más dedos por ejemplo se hacen muy grandes y anchos, es mejor extirparlos. La aparición de un condrosarcoma requiere tratamiento de acuerdo a la gravedad de esta complicación (2-7-11).

MATERIAL Y METODOS:

En el presente trabajo se presenta el caso clínico de un paciente escolar masculino de 8 años de edad visto en consulta externa del servicio de ortopedia del Hospital Infantil Villa de la Dirección General de los Servicios Médicos del Departamento del Distrito Federal el cual despues de habersele practicado historia clínica, estudios de laboratorio y gabinete además de biopsia fue diagnosticado como enfermedad de - - Ollier.

HISTORIA CLINICA:

NOMBRE: P.A.M.

SEXO: masculino

EDAD: 12 años.

LUGAR DE NACIMIENTO Y RESIDENCIA: Estado de Guanajuato.

FECHA DE ESTUDIO: marzo 1976.

ANTECEDENTES HERDOFAMILIARES: sin importancia para el padecimiento actual.

ANTECEDENTES PERSONALES NO PATOLOGICOS:

Proviene de medio socioeconómico precario con deficiente aporte calórico proteico, con periodo neonatal normal aparentemente sin alteraciones en el desarrollo psicomotor.

ANTECEDENTES PERSONALES PATOLOGICOS: únicamente lo anotado en el padecimiento actual.

INMUNIZACIONES NEGATIVAS.

PADECIMIENTO ACTUAL:

Lo inicia desde los 5 años de edad con aparición de tumoración en región escapulo humeral izquierda aproximadamente 1 cm. de diámetro no doloroso el cual aumentó en forma progresiva sin ocasionar molestias hasta la edad de 8 años en que aparece dolor de poca intensidad tipo punzante sin horario ni periodicidad y que ha aumentado en forma paulatina, exacerbando

dose con el de cúbito dorsal y ventral izquierdo sin llegar a existir incapacidad funcional, así mismo desde los 5 años presenta aumento de volumen mínimo a nivel de antebrazo izquierdo ambas epifisis radiales y ambas rodillas las cuales no -- han mostrado modificaciones importantes.

A la exploración física como datos de importancia cabeza y cara normales, boca con caries de primer grado en caninos superiores, cuello con ganglio de aproximadamente 1 cm. de diámetro, móvil, desplazable, no doloroso, redonda y no adherida a planos profundos. Tórax cara posterior se aprecia aumento de volumen a nivel de región escapular izquierda de forma irregular, rugosa y que mide aproximadamente 11 x 9 cm. no -- adherida en su totalidad a la escápula y desplazable con los movimientos de dicha articulación, abdomen sin datos quemencionar genitales con ausencia de testículo izquierdo, el resto de la exploración es normal aparentemente.

Se efectúan exámenes de laboratorio; coproparacitoscopico seriado, examen general de orina, química sanguínea, biometría hemática, tiempo de protrombina y plaquetas normales-grupo O Rh positivo.

El reporte radiológico: las Rx de huesos largos de las piernas y extremidades superiores así como manos y pies muestran la presencia de múltiples exostosis a nivel de la extremidad superior de los húmeros así como de extremidad distal de

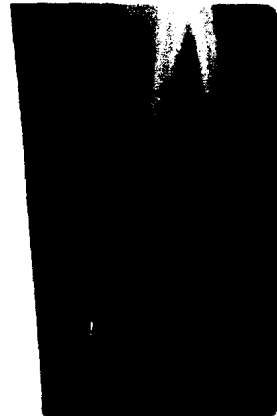
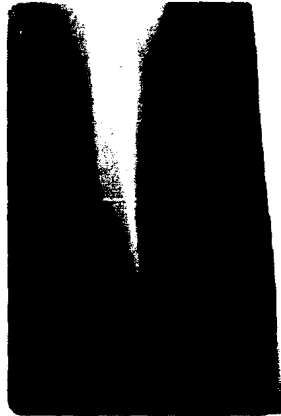
ambos radios, algunos metacarpianos e inclusive falanges con predominio izquierdo. La extremidad distal de ambos cúbitos presenta deformación por compresión extrínseca debida a la exostosis de la extremidad distal de los radios, en tibia y peroné se sucede situación similar, Tele de tórax es normal, observandose unicamente sobre escápula izquierda lesión ósea primaria que se caracteriza por calcificación exuberante que deforma la misma estructura que le da origen y que hace prominencia ha los tejidos blandos aumentándolos de volúmen. Desde el punto de vista histológico se observaron menor impregnación del calcio en la matriz del cartilago, células con dos núcleos y el tejido lesionado más celular.

El tratamiento de nuestro paciente fue a base de resección de la tumoración de la escápula, siendo su evolución postoperatorio satisfactoria, motivo por el que se egresa del servicio para ser controlado por medio de la consulta externa.



SE OBSERVA LA TUMORACION CON LAS DIMENSIONES MENCIONADAS A NIVEL DE ESCAPULA IZQUIERDA.

MISMO PACIENTE CON EL SANCHAMIENTO DEL HOMBRO IZQUIERDO EN SU TERCIO DISTAL OBSERVANDOSE DEFORMIDAD Y EXOSTOSIS EN TIBIA Y PERONE TERCIOS DISTALES.



MISMA TUMORACION EN VISTA LATERAL.

COMENTARIOS

La discondroplasia de Ollier es una afección rara en que las proyecciones de los islotes del cartilago epifisiario proliferan hacia abajo en la metáfisis; estos restos de cartilagos no sufren los cambios requeridos para la mineralización, pero conservan el potencial de crecimiento de la placa epifisiaria, y bajo la continua estimulación de la hormona del crecimiento pueden extenderse lentamente hasta que la mayor parte de la arquitectura de la metáfisis se distingue, existiendo en ocasiones gran ensanchamiento de la metáfisis.

Radiologicamente las lesiones varían desde unas manchas claras alargadas hasta una imagen fragmentada y dilatada que da la impresión de haberse producido una violenta explosión en la metáfisis. Después de la pubertad, puede cesar el crecimiento y haber calcificación, pero las inclusiones pueden seguir creciendo toda la vida transformándose a veces en condrosarcomas.

Generalmente uno de los lados del cuerpo se encuentra más intensamente afectado en relación al contralateral, pero las lesiones son fundamentalmente bilaterales. Los huesos largos y el íleon son los más afectados; cuando la enfermedad es grave, puede causar invalidez. El único tratamiento posible es la corrección de las deformidades y fracturas patológicas.

por metodos ortopédicos.

Efectuando una correlación clínica entre el caso presentado y lo referido por los diferentes autores (3-5-7-9-11) vemos que la edad de presentación de nuestro paciente fue a partir de los 5 años de edad lo que concuerda con lo publicado por Max Salas en su experiencia en el Hospital Infantil de México (1), por otra parte las manifestaciones propiamente de la encondromatosis predominaron en forma unilateral, lo que efectivamente concuerda con la mayoría de los autores consultados (6-9-11-13-15). La talla de nuestro paciente fue de 1.15 mts. de altura en el momento del estudio, considerando que se ha mencionado que estos pacientes pueden tener cese del crecimiento por calcificación de las metáfisis, lo reportado por Rubin concuerda con el caso en cuestión, sin embargo no es posible efectuar un análisis mas completo de éste punto de vista ya que nuestro paciente se encuentra en plena fase de crecimiento.

El tratamiento de la enfermedad de Ollier es a base de la corrección de las deformidades y de las fracturas patológicas (en caso de existir) por métodos ortopédicos específicos para cada caso en particular; radiológicamente nuestro paciente presentó la tumoración a nivel de escápula izquierda, así como multiples exostosis en ambas extremidades tanto superiores como inferiores siendo más acentuadas a nivel de extremi

dades izquierdas. (7-9-11-12-15)

El paciente presentado en éste caso, fue manejado a ba
se de resección de la tumoración de escápula, no siendo nece-
saria la resección de las tumoraciones en las extremidades de
bido a que no eran incapacitantes, con lo cual hasta el momeno
to se han obtenido buenos resultados, siendo el estado actual
del paciente satisfactorio y controlado por medio de la consulta
externa. (11-13-14)

BIBLIOGRAFIA

1. Salas, M., Neoplasias primarias del sistema esquelético. En. Las neoplasias en los niños, Ia. Mex. Ed. Med Hosp - Inf Mex, 1968, pp 514-517.
2. Hunter, D., Willes, P.: Dyscondroplasia (Ollier Disease) J surg. 22., 507-515, 1973.
3. Jaffe, H.L., Lichtenstein, L., solitary Benign Enchondroma of bone, arch pathol. surg 46., 480-483, 1943.
4. Jaffe, H.L. Hereditary multiple exostosis. Arch pathol.-36., 335-340, 1943.
5. Lichtenstein, L., Jaffe, H.L. Chondrosarcoma of bone. AM J pathol. 19., 553-556, 1943.
6. Lichtenstein, L., Encondfoma solitario del hueso. En. En condromatosis. tumores óseos, 4. Esp, Jims, 1974, pp 42-45.
7. Henry, F.J. tumores y estados. En. tumores óseos y articulares Ia. Mex. Pren Med Mex, 1972, pp 180-190.
8. Robbins, S.L.: tratado de patología con aplicación clínica. 2a, pp 1066-1074. Edit Inter, S.A. Mex, 1963.
9. Stowens, D., Pediatric Pathollogy, 2a. The Willians and Wilkins Co. Baltimore 1966, pp 729-732.
10. Dahle, C.: chondromatose-Dyschondroplasia-Ollier sch. -- Wach tensstarung-fartshs. Rontgeeunstrahin 73., 454-460, 1950.
11. Fevre, M. Alptokin, M.: Maladie d Ollier syndrome de - - Kait rev chir ortop, 40., 15-20, 1954.
12. Holland, J.F.: Bone and cartilaginous tumors. En. Cancer medicine. pp 1863-66, 1974.
13. Nelson Vaughan, Mc Kay. transtornos esqueléticos. En. -- Tratado de pediatría, 7a. salvat edit, 1971, pp 13841- -- 1386.

14. Michael, P.: Tumors of Infancy and childhood, J.B. Lippincott company. Philadelphia and montreal, 1964, pp 177-181.
15. Rubin, P.: Dynamic clasificati6n of bone Dysplasias. Chicago year, 600-12. Medical publishers, Inc., 1968.