

Exostosis múltiple hereditaria

La exostosis múltiple hereditaria o osteocondromatosis hereditaria es una enfermedad genética autosómica dominante causada por mutaciones en genes que codifican la exostosina, EXT1 (8q24.1), EXT2 (11p11-p13) y EXT3 (19p). Se caracteriza por presentar múltiples proyecciones de hueso cubiertas por cartílago, principalmente en las metafisis de los huesos largos como el brazo y el antebrazo, aunque también pueden involucrar a huesos de la cintura escapular, pélvica y costillas, y en menor grado a vértebras, esternón, columna y huesos de carpo y tarso. La exostosis múltiple se puede presentar como parte de la metacondromatosis y el síndrome de Langer-Giedion, por lo que deben descartarse estos síndromes en pacientes con osteocondromas. Ambos se descartaron en este paciente, un niño de siete años de edad, hijo de padres no consanguíneos, sin antecedente familiar de enfermedades óseas, quien desde los tres años presenta deformación en antebrazos y aparición de prominencias óseas (Fig. 1). Las radiografías muestran lesiones de exostosis cartilaginosa múltiples metafisarias de huesos largos principalmente (Fig. 2).

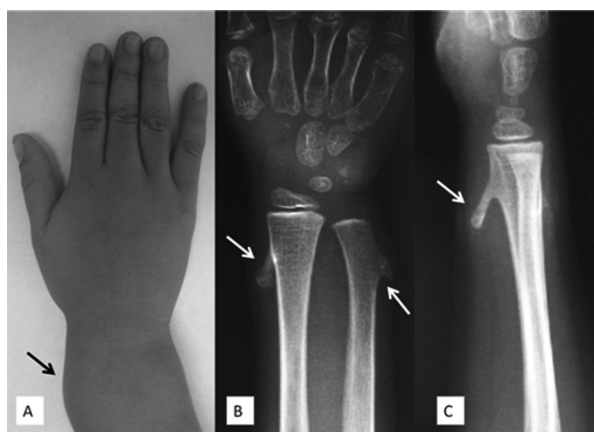


Fig. 1

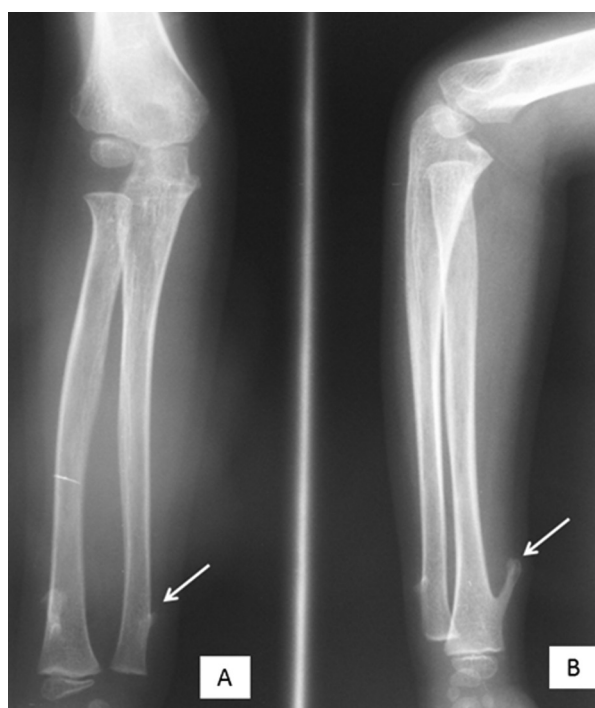


Fig. 2

Harry Pachajoa

Centro de Investigaciones en Anormalidades Congénitas y Enfermedades Raras, Universidad Icesi, Cali, Colombia

e-mail: hmpachajoa@icesi.edu.com