



Scan to know paper details and
author's profile

Hereditary Multiple Exostosis with Malignant Transformation: A Case Report

Gustavo Silva Reis

ABSTRACT

Introduction: In this work we will approach a clinical case of hereditary multiple exostosis with malignant transformation. The pathogenesis of HMS is still unknown, and its clinical diagnosis, usually in the first decade of life, is associated with imaging exams. In cases of suspected malignancy, which is rare, the anatomopathological study is also used.

Discussion: EHM, an autosomal dominant disease with complete penetration, is the most common skeletal development abnormality. It is usually easy to diagnose due to the age group of those affected, and clinical characteristics, such as short stature and osteoarticular deformities. In the case of atypical forms and rare hypotheses of malignancy, more sophisticated imaging and anatomopathological exams are needed to conclude the diagnosis. Treatment is expectant, or surgical when there is compromised quality of life and tumor malignancy.

Keywords: osteochondroma, osteochondromatosis, bone neoplasms.

Classification: LCC Code: RD731-RD731.3

Language: English



Great Britain
Journals Press

LJP Copyright ID: 392883

London Journal of Medical and Health Research

Volume 24 | Issue 4 | Compilation 1.0



© 2024. Gustavo Silva Reis. This is a research/review paper, distributed under the terms of the Creative Commons Attribution-Noncommercial 4.0 Unported License (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc/4.0/>), permitting all noncommercial use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited.

Hereditary Multiple Exostosis with Malignant Transformation: A Case Report

Exostose Múltipla Hereditária Com Transformação Maligna: Relato De Caso

Gustavo Silva Reis

RESUMO

Introdução: Neste trabalho iremos abordar um caso clínico de exóstese múltipla hereditária (EMH) com transformação maligna. A patogênese da EMH ainda é desconhecida, sendo seu diagnóstico clínico, geralmente na primeira década de vida, associado a exames de imagem. Nos casos de suspeita de malignização, que é rara, o estudo anatomo-patológico é também utilizado.

Apresentação do caso: Paciente de 41 anos, sexo masculino, há 5 meses apresentando protuberância óssea, na região do quadril direito, associada a dor, sinais flogísticos e aumento progressivo e agudo da lesão. O diagnóstico foi realizado através de dados clínicos, anatomo-patológicos e de TC, que evidenciou lesão maligna no quadril direito, posteriormente sendo confirmado o quadro de condrossarcoma.

Discussão: A EHM, doença autossômica dominante com penetração completa, é a anormalidade do desenvolvimento do esqueleto mais frequente. Geralmente apresenta fácil diagnóstico devido a faixa etária dos acometidos, e das características clínicas, como baixa estatura e deformidades osteoarticulares.

Quando das formas atípicas e raras hipóteses de malignização, são necessários exames de imagem mais sofisticados e anatomo-patológico para fechar o diagnóstico. O tratamento é expectante, ou cirúrgico quando há comprometimento da qualidade de vida e malignização tumoral.

Conclusão: A EMH é uma doença comum dos ossos, e raramente se maligniza. Contudo é de

suma importância a detecção desta anormalidade, com base no exame físico e exames de imagem, para estabelecer o tratamento precoce correto, e, assim, prolongar a sobrevida e qualidade de vida dos pacientes acometidos por ela.

Palavras-chave: osteocondroma, osteocondromatose, neoplasias ósseas.

ABSTRACT

Introduction: In this work we will approach a clinical case of hereditary multiple exostosis with malignant transformation. The pathogenesis of HMS is still unknown, and its clinical diagnosis, usually in the first decade of life, is associated with imaging exams. In cases of suspected malignancy, which is rare, the anatomo-pathological study is also used.

Discussion: EHM, an autosomal dominant disease with complete penetration, is the most common skeletal development abnormality. It is usually easy to diagnose due to the age group of those affected, and clinical characteristics, such as short stature and osteoarticular deformities.

In the case of atypical forms and rare hypotheses of malignancy, more sophisticated imaging and anatomo-pathological exams are needed to conclude the diagnosis. Treatment is expectant, or surgical when there is compromised quality of life and tumor malignancy.

Conclusion: HMS is a common bone disease and rarely becomes malignant. However, it is extremely important to detect this abnormality, based on physical examination and imaging exams, to establish the correct early treatment,

and thus prolong the survival and quality of life of patients affected by it.

Keywords: osteochondroma, osteochondromatosis, bone neoplasms.

Author: Filiação: Unirv - Goianésia.

I. INTRODUÇÃO

A exostose hereditária múltipla, também denominada de osteocondromatose múltipla, foi primeiramente descrita há mais de um século por Hunter e Boyer¹. Como forma de doença em 1849 Stanley a caracterizou, descrevendo um desarranjo do crescimento ósseo endocondral manifestado por protuberâncias ósseas, preferentemente metafisárias, cobertas por cartilagem hialina¹.

Sua causa permanece desconhecida porém várias hipóteses têm sido aventadas. A lesão parece resultar da separação de um fragmento da cartilagem de crescimento que sofre uma herniação. O crescimento contínuo desse pedaço solto de cartilagem e sua subsequente ossificação endocondral formam uma saliência que se projeta da superfície óssea, recoberta com uma capa de cartilagem³. São as anormalidades do desenvolvimento do esqueleto mais freqüentes. A prevalência é aproximadamente de um para 50.000 indivíduos. O padrão de herança definido por gene autossômico dominante com penetração completa⁵.

Na forma múltipla da afecção são observadas: baixa estatura, deformidades dos ossos afetados e desproporção do tronco e dos membros. Encurtamento e deformidade osteoarticular, com consequente restrição da amplitude de movimento da articulação³. Os ossos mais comumente acometidos são os tubulares, escápula, pélvis e costelas. Apresentam menor envolvimento: carpo, tarso, patela, esterno, crânio, corpos vertebrais⁵. Diagnóstico pode ser feito por exames de imagem como radiografia simples e anatomo-patológico.

O tratamento adequado implica ressecção completa do tumor e segmento do osso onde este surgiu². O tratamento cirúrgico está indicado

quando há dor, irritação dos tecidos adjacentes, distúrbio do crescimento causando deformidade ou encurtamento dos membros, comprometimento da movimentação das articulações, compressão dos tendões, nervos periféricos, vasos e canal medular⁵.

II. OBJETIVOS

O objetivo do estudo foi realizar um relato de caso de um paciente com transformação maligna da exostose múltipla hereditária. Ainda carece de mais esclarecimentos quanto à sua etiologia, manifestações clínicas e abordagem terapêutica.

III. MÉTODOS

Relato de caso e análise de diagnóstico e conduta baseada na literatura publicada digitalmente referente a Exostoses múltiplas hereditárias com transformação maligna.

IV. APRESENTAÇÃO DO CASO

Paciente de 41 anos, sexo masculino, há 5 meses apresentando protuberância óssea, na região do quadril direito, associada a dor, sinais flogísticos e aumento progressivo e agudo da lesão. O diagnóstico foi realizado através de dados clínicos, anatomo-patológicos e de TC, que evidenciou lesão maligna no quadril direito, posteriormente sendo confirmado o quadro de condrossarcoma.

V. DISCUSSÃO

A exostose múltipla hereditária (EMH) foi originalmente descrita há quase dois séculos por Hunter e Boyer. No entanto, como doença, quem a caracterizou foi Stanley, em 1849, descrevendo-a como uma falha do crescimento ósseo endocondral, manifestado por protuberâncias ósseas, cobertas por cartilagem hialina, ambas de aspecto histológico normal¹. Sua causa etiologia é desconhecida, mas baseando-se na semelhança da capa cartilaginosa da exostose com a cartilagem de crescimento (fise), várias hipóteses têm sido propostas: todas relacionadas com alterações da fise³.

Alguns autores relatam que a prevalência da doença é de 1/50.000, embora outro estudo tenha

mostrado, na Europa, prevalência de 9/1.000.000². Não existe predileção por gênero. Na maioria dos portadores há acometimento de outros membros da família⁵. As lesões raramente estão presentes no nascimento, sendo diagnosticados cerca de 80% dos casos durante a primeira década de vida⁵.

A exostose múltipla hereditária, apresenta quadro clínico extenso e de grande variabilidade de sinais e sintomas, o que faz com que a doença atinja de maneira bastante maléfica a qualidade de vida dos doentes acometidos. Variabilidade essa presente até em casos intrafamiliares, em que a genética é extremamente semelhante entre os portadores⁶. A presença de protuberâncias ósseas que se formam juntamente as placas ósseas dos ossos longos como fêmur, pelve e costelas. Devido ao tamanho os quais os tumores podem adquirir, possibilitando a compressão de várias estruturas, os acometidos podem a vir desenvolver retardos e deformidade do crescimento esquelético, dor crônica e compressão neurovascular. Os tumores geralmente são simétricos nos ossos longos, e podem vir a causar deformidades principalmente em mãos, devido acometimento de ossos do carpo. Suspeita de transformação maligna advém de observação no aumento das tumorações e sensação de dor do doente.⁶ Mais de 70 % apresentará algum tipo de deformidade, as mais típicas localizadas em antebraço e punho⁷.

O diagnóstico da EMH se faz baseado na ectoscopia clínica do paciente, associada a exames de imagem. Por se tratar de uma doença com aspectos bem determinados, a sua diferenciação com outras patologias de cunho ortopédico se torna, relativamente fácil, mas algumas apresentações atípicas podem dificultar. Como é uma patologia com manifestação clinicamente na primeira infância, sinais e sintomas sugestivos nessa faixa etária levam à suspeição da doença⁶. Radiologicamente as exostoses podem variar na sua forma, podendo ser séssil ou pediculada³, sendo a forma séssil a mais comum. Para determinar o diagnóstico clínico é preciso analisar os diferentes modos de apresentação da doença. O osteocondroma solitário, por exemplo, geralmente é assintomático, podendo vir a demonstrar incômodo no portador em dependência da sua

topografia³. Já osteocondromas múltiplos se apresentam com desproporção, do tronco e dos membros, com envolvimento severo de alguns ossos, que promovem encurtamento e deformidade osteoarticular, causando restrição de movimentos.

Por conseguinte, o uso de diagnóstico por imagem se mostra uma ferramenta indispensável para concluir o diagnóstico, quanto para analisar a severidade das lesões e decidir se a conduta será cirúrgica ou expectante. A radiografia reflete lesões compostas de tecido ósseo cortical e medular que se projeta para fora do osso acometido³, é exatamente essa projeção que se torna sinal patognomônico do osteocondroma. Nas radiografias com excesso de calcificação, podemos suspeitar de transformação maligna do osteocondroma.

Não obstante, alguns casos da doença podem se mostrar de formas atípicas, necessitando de outros métodos de imagem que possam mostrar mais detalhes das lesões. Sendo assim, a tomografia computadorizada complementa a radiografia, mostrando detalhes da continuidade do osso cortical, seus cortes axiais permitem melhor visualização de lesões em sítios anatômicos de maior complexidade como coluna vertebral e singulo de membros inferiores e posteriores. Ao se optar por melhores imagens das estruturas adjacentes, a ressonância magnética é o método mais eficaz, auxiliando também na diferenciação de suspeita de malignização ao se analisar a espessura da cápsula que recobre o osteocondroma³. A cintilografia óssea não se mostrou tão benéfica na diferenciação e diagnóstico de EMH. Auxiliando o método clínico e radiológico, o estudo anatomapatológico pode vir a agregar na diferenciação de processos de malignização, mas é geralmente usado em casos mais avançados e de maior complexidade³.

O tratamento básico para a EMH se baseia na ressecção cirúrgica, sendo indicado quando os osteocondromas comprometem estruturas vasculonervosas, interferem no funcionamento de algum membro, apresentam sinais radiográficos de malignidade ou, então, quando se tornam antiestéticos. O tratamento cirúrgico consiste na

exérese do osteocondroma, juntamente com uma parte do osso normal em seu pedículo e com o periósteo e bolsa sinovial que o recobrem^(1, 4).

Na EHM, a taxa de malignização, principalmente para condrossarcoma, é de 11% a 25% e o tratamento nesses casos também é cirúrgico, seguindo critérios oncológicos rigorosos e tentando ao máximo diminuir a morbidade do paciente^(3, 4). A taxa de recidiva após a retirada cirúrgica é de cerca de 5%, podendo ser precoces ou tardias. Já foram descritas recidivas de 6 meses a 14 anos de pós operatório.⁴

VI. CONCLUSÃO

Por se tratar de uma comorbidade com significativo impacto na qualidade de vida dos pacientes que a possuem, a Exostose Múltipla Hereditária requer estudos clínicos direcionados ao esclarecimento do diagnóstico e manejo adequados. O estudo em questão demonstra que o exame clínico mostra-se indispensável na suspeição da doença, bem como sua correta correlação com a radiografia e, em casos selecionados, tomografia ou ressonância magnética. Destaca-se, ainda, a importância do estudo anatopatológico na diferenciação dos processos de malignização, porém, método este que permanece reservado para casos mais complexos. O desafio em questão trata-se do diagnóstico precoce da EMH, pautado na ectoscopia associada aos exames de imagem, visando reduzir as taxas de malignização e melhorar o prognóstico do paciente. Requer, ainda, aperfeiçoamento do tratamento não cirúrgico, bem como das técnicas cirúrgicas, objetivando a minimização das taxas de recidivas e menor morbidade ao paciente.

REFERÊNCIAS

- DAVID, Alexandre, Vilson Dalmina, Victor de Souza, Carlos Poisel Junior, and Gustavo K. de Oliveira. "Exostose múltipla hereditária", *Rev. bras. ortopedia*, n. 30, p. 855-60, 1995.
- GOMES, Anna Caroline Nobre, Cláudio Régis Sampaio Silveira, Roberto Guido Santos Paiva, Antônio Gilson Monte Aragão Jr, and José Roberto Cavalcante Castro Jr. "Condrossa-

rcoma em paciente com osteocondromatose múltipla: relato de caso e revisão da literatura", *Radiologia Brasileira*, n. 6, p. 449-451, 2006.

- SOUZA, Antônio Marcelo Gonçalves de, and Rosalvo Zósimo Bispo Júnior. "Osteocondroma: ignorar ou investigar?", *Revista brasileira de ortopedia*, n. 6, p. 555- 564, 2014.
- ZYLBERSZTEJN, Sérgio, Orlando Riguesso, Luciano Ramires, Paulo César Nery, Gustavo Kaempf de Oliveira, and Ricardo Kaempf de Oliveira. "Osteocondroma cervical: relato de caso", *Rev. bras. ortopedia*, n.1, p. 73-5, 1998.
- JR. RUIZ, Raul Lopes, Fernando Geraldi Dias, Ricardo Lucatto Baida, Daniele Cristina Cataneo, Antonio José Maria Cataneo. "OSTEOCONDROMATOSE MÚLTIPLA HEREDITÁRIA COM ENVOLVIMENTO COSTAL", *Rev. Col. Bras. Cir.*, 2006.
- JENNES, I. et al. Multiple Osteochondromas: Mutation Update and Description of the Multiple Osteochondromas Mutation Database (MOdb). Human Genome Variation Society. Antwerp, v. 30, n. 12, p. 1620-1627, dec. 2009. JONES, K. B. Glycobiology and the Growth Plate: C