

J. F. RIBEIRO DA SILVA, AURORA MARQUES, JOÃO RAMOS, M. TROL BEXIGA
e ROBERT PEREIRA MARTINS

DOENÇA EXOSTOSANTE
A propósito da evolução de três casos
clínicos

SEPARATA DA
"ACTA REUMATOLÓGICA PORTUGUESA" — VOLUME XI — TOMO 3
LISBOA 1986

CASOS CLÍNICOS

INSTITUTO PORTUGUÊS DE REUMATOLOGIA
CENTRO DE LISBOA
LISBOA - PORTUGAL

DOENÇA EXOSTOSANTE A Propósito da Evolução de Três Casos Clínicos*

J. F. RIBEIRO DA SILVA (1), AURORA MARQUES (1), JOÃO RAMOS (1), M. TROL BEXIGA (1) e
ROBERT PEREIRA MARTINS (2)

RESUMO — A propósito de 3 casos clínicos de doença exostossante, os autores fizeram uma revisão desta patologia e chamaram a atenção para as possíveis complicações que os osteocondromas podem causar, tais como: perturbações do normal crescimento dos ossos atingidos, malformações ósseas, interferência com o funcionamento das estruturas vizinhas e risco de malignização.

INTRODUÇÃO

A doença exostossante é uma afecção óssea constitucional, de hereditariedade dominante, de predominância masculina, relativamente frequente e caracterizada pela formação de múltiplas exostoses (10 a 20).

Foi em 1814 que Boyer descreveu o primeiro caso familiar. Em 1825 aparece uma descrição mais detalhada, nos Relatórios do Hospital de Guy. Mas foi em 1891 (Bessel-Hagen) que se descreveram todos os aspectos clínicos da doença. A partir desta altura inúmeros casos têm sido relatados.

A patologia da cartilagem de revestimento das exostoses foi estudada em pormenor por Jaffe em 1943.

(*) Comunicação apresentada no IV Congresso Português de Reumatologia (Lisboa 1984).

(1) Especialista de Reumatologia do Instituto Português de Reumatologia.

(2) Chefe de Clínica do Instituto Português de Reumatologia.

PATOLOGIA

Esta doença tem por base o desenvolvimento anárquico da cartilagem e dos componentes fibrosos do esqueleto, dando origem a tumores osteo-cartilagueos cobertos de cartilagem hialina que por sua vez está revestida por uma bolsa serosa.

Estas exostoses ou osteocondromas constituem um tipo de tumor ósseo benigno, localizando-se, electivamente, nas regiões metafisárias dos ossos longos e nos ossos achatados. Os ossos da base do crânio e as vértebras são atingidas mais raramente, mas quando tal acontece pode levar a uma situação de compressão medular.

Em casos graves, o processo de remodelação pelo qual um osso atinge a sua forma adulta normal, está comprometido, levando a uma deformação marcada, com redução do crescimento longitudinal.

As massas tumorais crescem habitualmente durante a infância e a adolescência. Após o encerramento das cartilagens de conjugação não aparecem novas exostoses e as já existentes, em geral, não aumentam de volume. Nos ossos longos, o apex destas lesões orienta-se para as diáfises.

Raramente estas exostoses sofrem degenerescência sarcomatosa (2% a 11% dos casos, segundo a literatura consultada). A malignização é mais frequente nas regiões da anca e do ombro e sobretudo quando a exostose aumenta de volume depois do crescimento.

ANATOMIA MICROSCÓPICA

O aspecto microscópico dos tumores é característico. A camada cartilaguea é composta de colunas de condrocitos dispostas perpendicularmente ao córtex subjacente.

Num tumor em crescimento está presente uma zona de ossificação endocranal na superfície do córtex, semelhante à encontrada na epífise de um osso em crescimento. A esponjosa pode conter medula hematopoiética, gorda ou fibrosa.

Restos de células cartilagueas podem ser encontrados dispersos pelo tumor. Quando o osso atingido cessa o seu crescimento, o tumor torna-se quiescente e a camada cartilaguea pode evoluir lentamente.

CLÍNICA

Manifesta-se, em geral, entre os 10 e os 25 anos, mas mais de 80% dos casos são diagnosticados na primeira década de vida.

Muitas vezes as lesões são assintomáticas, mas ocasionalmente produzem dor, interferem com o normal funcionamento articular e tendinoso, comprimem e irritam os nervos adjacentes e podem ainda causar obstrução urinária ou intestinal.

Protuberâncias ósseas palpáveis e deformações devido a encurtamento e encurvamento dos ossos são comuns, levando por vezes a uma estatura reduzida, à desigualdade de comprimento dos membros superiores e/ou inferiores e ao aparecimento de pé valgus, genu valgus, coxa valga.

Os metacárpicos e os dedos podem estar encurtados, lembrando os que são vistos na osteodistrofia hereditária de Albright. Exostoses múltiplas são algumas vezes vistas em doentes com a síndrome de pseudohipoparatiroidismo.

A malignização é sugerida por aumento rápido de uma das exostoses, dor local e evidência radiológica de crescimento e irregularidade da excrescência.

EXAMES RADIOLÓGICOS

Os exames radiológicos, muitas vezes o elemento de diagnóstico furtuito da doença, permitem confirmar que a exostose osteogénica pode ser solitária (osteocondroma), o que é mais frequente, ou múltipla, sessil ou pediculada. A fig. 1 mostra a sua distribuição habitual, em percentagem.

Verifica-se que as exostoses se localizam electivamente nas metafises dos ossos longos dos membros, implantando-se próximo da cartilagem de conjugação e orientando-se sempre no sen-

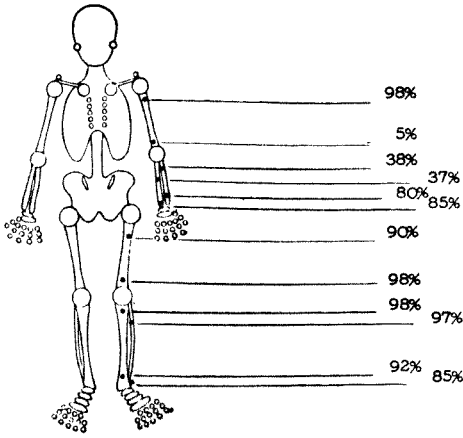


Fig. 1 — A distribuição das exostoses nos ossos longos dos membros superiores e inferiores.

tido metadiáfisário, em geral simétricas e de forma e dimensões variáveis: poliposa, fungiforme, espicular.

Associadas, alterações de remodelação óssea, originando deformações com encurtamento ou curvatura de convexidade externa e alargamento metafisário de certos ossos, o que origina alterações estáticas segmentares ou gerais.

Localizações-metáfises: distal do fémur (98%); proximal da tibia (98%), do úmero (98%), do peroneo (97%) e do fémur (90%), distal da tibia (92%), do peroneo (85%), do cúbito (85%) e do rádio (80%); proximal do rádio (38%), do cúbito (37%) e distal do húmero (5%), costelas, ossos longos das mãos e dos pés, omoplata, bacia e mais raramente, coluna vertebral, base do crânio e calcâneo.

No joelho, as exostoses podem apresentar-se em estalagmites (fémur) e estalactites (tibia), com alargamento de configuração "sui generis" das respectivas metáfises.

O alargamento metafisário pode originar uma coxa valga, um genu valgum, um pé valgus, uni ou bilateral.

Nos ossos dos antebraços e pernas as exostoses podem articular-se, soldar-se entre si ou com o osso vizinho.

Pode notar-se a presença de condromas no seio do osso, traduzindo-se por zonas radiotransparentes.

É frequente a sinostose entre a tibia e o peroneo.

Nos antebraços é geralmente bilateral, pode observar-se em mais de 30% dos casos a malformação de Bessel-Hagen: encurtamento do cúbito terminando no topo distal em ponta de espargo ou em lança e curvatura, de convexidade externa, do rádio com ou sem luxação da cabeça radial, apresentando a mão desvio cubital.

Analogamente na perna pode encontrar-se um aspecto idêntico, com encurtamento do peroneo e curvatura da tibia.

As zonas simétricas dos membros podem sofrer um processo micromélico diferente, de que resulta a desigualdade de comprimento dos mesmos.

Radiologicamente pode observar-se uma linha de paragem de crescimento em presença de uma exostose.

A cintigrafia óssea e a tomografia computadorizada podem ser úteis na avaliação dos doentes em que se suspeita de malignização.

COMPLICAÇÕES

- Degenerescência neoplásica
- Fracturas
- Lesões vasculares (v.g., aneurisma da subclávia)
- Lesões neurológicas (v.g., compressão medular, nevrite do ciático poplíteo externo)
- Higromas, bursites.

TERAPÊUTICA

Uma exostose solitária deve ser sempre excisada; na exostose múltipla só quando der origem a complicações e nunca precocemente para evitar que se desenvolvam novas exostoses a partir de ilhotas cartilagíneas.

PROGNÓSTICO

Reservado apenas nos casos de malignização (osteosarcoma) e naqueles em que as exostoses dão origem a complicações graves.

CASOS CLÍNICOS

CASO I— M.C.S.G.M., doente do sexo feminino de 39 anos, casada, mecanógrafa, que refere desde os 12 anos de idade artralguas de tipo errático, predominando nas ancas e nos joelhos, sem sinais inflamatórios locais ou gerais. Por vezes mialgias dos grupos musculares de ambas as pernas.

Estas queixas mantiveram-se até Dezembro de 1979, altura a partir da qual houve exacerbação das dores articulares, sobretudo nos ombros e joelhos, com discreta impotência funcional. Simultaneamente surge sintomatologia relacionada com o aparelho cardiovascular, tendo sido feito o diagnóstico de aperto mitral.

A agudização do quadro clínico coincidiu com o período post-parto eutócico.

Antecedentes pessoais— Provável episódio de artralguas aos 4 anos de idade, primo-infecção tuberculosa, doenças eruptivas infantis.

Observação clínica— Doente de baixa estatura, com deformações nos ombros, antebraços e pernas. Movimentos ligeiramente dolorosos e moderadamente limitados no pescoço, ombros, punhos, mãos, ancas e joelhos.

Auscultação cardíaca— sopro sistólico grau II-III/VI, mais audível na área mitral.

Exames laboratoriais— dentro dos parâmetros normais.

ESTUDOS RADIOLÓGICOS

1957— Exostoses múltiplas nos ombros, joelhos e ancas. Alargamento das metáfises femurais e do colo de ambos os fémures, determinando uma coxa valga (Fig. 2); exostoses pediculadas da tibia e presença de linhas de ossificação nos joelhos (Fig. 3); encurtamento do cúbito e curvatura do rádio.

1962— Malformações do Bessel-Hagen e encurtamento discreto de algumas falanges (Fig. 4).

1979— Sinostose do peróneo à direita e com "nicho" à esquerda (Fig. 5).

Persistência da linha de crescimento tibial, bilateral. Exostoses das apófises espinhosas cervicais (Fig. 6) e na bacia (Fig. 7).

1984— Não se verificou evolução radiológica da doença.

CASO II— R.M.C.A., doente do sexo masculino, de 23 anos, solteiro, estudante, no qual os 18 meses de idade, foi detectada uma deformação na cava poplíteia do membro inferior esquerdo que veio a necessitar de excisão cirúrgica aos 4 anos.

Aos 8 anos surgem deformações acompanhadas de dores, no esterno, ombros e joelhos e é aparente uma desigualdade do comprimento dos membros inferiores, com encurtamento à esquerda.

O exame radiológico revelou a existência de exostoses pediculadas de ambos os fémures (Fig. 8).



Fig. 2 — Coxa valga por alargamento das metáfises femurais e do colo de ambos os fêmures.

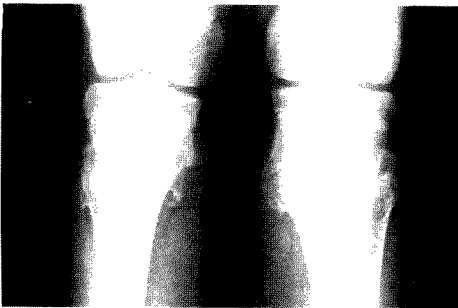


Fig. 3 — Exostoses pediculadas da tíbia e linhas de ossificação nos joelhos.

Com 16 anos de idade é observado por dores nos joelhos e tornozelos, sem sinais inflamatórios locais. Os movimentos eram livres e indolores. Havia uma marcada alteração postural por desigualdade de comprimento dos membros inferiores. Radiologicamente verificou-se um desenvolvimento no número e volume das exostoses das tíbias, fêmures, cristas das omoplatas, úmeros e cúbitos. Os exames laboratoriais foram sempre normais.

Tem passado regularmente bem, referindo apenas um discreto aumento do volume das exostoses do ombro direito (Fig. 9), do terço inferior das coxas e do terço superior da tíbia direita e do peróneo esquerdo (Fig. 10).

A localização destas exostoses não tem interferido com o normal funcionamento das estruturas vizinhas, nem perturbado a actividade do doente.

CASO III — A.A.M.J., doente do sexo feminino de 66 anos, doméstica, que desde há longa data refere surtos de dores ósseas, com especial incidência nas articulações dos joelhos.

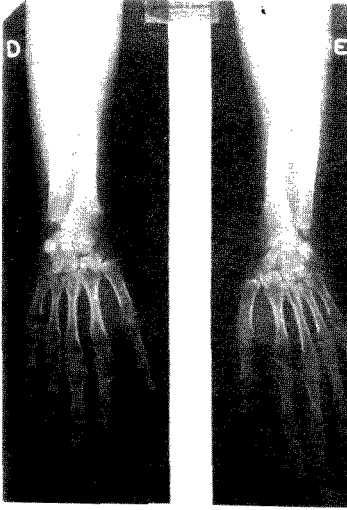


Fig. 4 — Malformação de Bessel-Hagen com encurtamento discreto de algumas falanges



Fig. 5 — Sinostose do peróneo (à direita) e com "niche" (à esquerda).

Em Janeiro de 1983, sem causa aparente, começa com dores tipo moinha no tornozelo esquerdo. As dores foram-se acentuando, tornando difícil a marcha. Dois meses após o início da sintomatologia começa com uma dor tipo moinha no tornozelo direito, que foi aumentando de intensidade, lenta e progressivamente, conduzindo a crescente incapacidade para a marcha e acompanhando-se de sinais inflamatórios locais. Deformações exuberantes nos punhos e joelhos. O estudo radiológico efectuado revelou além da osteoporose compatível com a idade, a presença de exostoses nas metáfises tibiais e femurais, dos metatarsos e do ramo isquio-púbico direito, havendo coxa valga bilateral. Os exames laboratoriais de rotina estavam dentro dos valores normais.

Antecedentes familiares—As duas filhas assim como um neto apresentam um quadro de exostoses múltiplas.

Desconhece-se a existência de casos nos seus antecedentes (pais e avós).



Fig. 6—Exostoses das apófises espinhosas cervicais.



Fig. 7—Exostoses da bacia.



Fig. 8—Exostoses pediculadas de ambos os fémures.



Fig. 9—Exostoses do ombro direito.



Fig. 10—Exostoses das coxas (1/3 inferior) e da tibia direita e peroneo esquerdo (1/3 superior).

COMENTÁRIOS

São descritos 3 casos clínicos desta relativamente rara doença. Num dos casos (caso III), é interessante chamar a atenção para o que parece ser o início de uma história familiar.

Tivemos oportunidade de seguir as evoluções clínica e radiológica de 2 dos nossos doentes (caso I e II), apreciar a progressão das exostoses e as perturbações do crescimento normal dos ossos atingidos.

Nenhum dos nossos doentes apresentou complicações que necessitassem de intervenção cirúrgica, excepto caso II, ou impedissem uma actividade sócio-profissional normal.

Estes doentes têm sido regularmente observados atendendo ao risco de malignização. Não foram até agora executados exames cintigráficos nem tomográficos.

RESUMÉ

À propos de trois cas cliniques de maladie exostosante, les auteurs ont fait une révision de cette pathologie et ont attiré l'attention sur les complications possibles que les ostéochondromes peuvent causer, tels que: les troubles de la croissance normale des os atteints, les malformations osseuses, l'interférence au fonctionnement des structures adjacentes et le risque de néoplasie.

(LA MALADIE EXOSTOSANTE. *Acta Reuma. Port.*, XI (3): 167-175; 1986).

SUMMARY

In reference to three clinical cases of multiple exostosis, the authors re-examined this pathology and call attention to possible complications the osteochondroma may cause, such as: interference with the normal growth of the bones affected, malformation of the bones, interference with the function of the adjacent structures and yet the risk of malignant change.

(MULTIPLE EXOSTOSIS. *Acta Reuma. Port.*, XI (3): 167-175; 1986).

BIBLIOGRAFIA

1. RESNICK and NIWAYAMA—Diagnosis of Bone and Joint Disorders, Philadelphia, W.B. Saunders Co, III, 2619, 1981.
2. SOLOMON, L.—Hereditary multiple exostosis. *J Bone Joint Surg*, 45B: 292, 1963.
3. MADIGNAN, R, WORRALL, T and Mc CHAIN, E.J.—Cervical cord compression in hereditary multiple exostosis. Review of the literature and report of a case. *J Bone Joint Surg*, 56A: 401, 1974.
4. SHAPIRO, F; SIMON, S and GLIMCHER, J.—Hereditary multiple exostosis, Anthropometric, roentgenographic, and clinical aspects. *J. Bone Joint Surg*, 61A: 815, 1979.
5. DAVIS-CHRISTOPHER—*Textbook of Surgery*, Philadelphia, W.B. Saunders Co, 1972.
6. LAVAL—JEANTET, M., PALLARDY, G et TRIAL, R — Les displasies osseuses. *Traité de Radiodiagnostic*, Vol. 10; Pathologie générale. 214-215. 2e. édit. Masson, Paris, 1983.
7. ROTÉS-QUEROL, J.—*Reumatologia Clínica*, ed. Rotes-Querol, Vol. 1., Expaxs, Barcelona, 1983.
8. SEDA. HILTON—*Reumatologia*, 2.^a ed. Editora Cultura Médica, Rio de Janeiro, 1982.
9. HARRISON'S *Principles of Internal Medicine*, 9th Edition, Mc Graw—Hill Book Company, 1980.
10. *Outline of Orthopaedics*. Churchill Livingstone 9 Ed, 1981.
11. BARCELÓ, P.Y VILESECA SABATER, J.M.—*Enfermedades del Aparato Locomotor in Patología y Clínica Médicas. A. Pedro-Pons*, Tomo III; 696, 1.^aed., Salvat Editores, S.A., Barcelona, 1951.

