

# Fusión radiocubital en paciente con osteocondromatosis múltiple hereditaria

## *Radio-Ulnar Fusion in Patient with Multiple Hereditary Exostoses*

Daniel Aedo-Martín<sup>1</sup> Sergio Martínez Álvarez<sup>1,2</sup> Isabel Vara-Patudo<sup>1</sup> Javier Alonso-Hernández<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Hospital Universitario Infantil Niño Jesús, Madrid, Spain

<sup>2</sup>Unidad de Mano Pediátrica y Malformaciones de los Miembros, Hospital Universitario HM Montepíncipe, Madrid, Spain

Address for correspondence Sergio Martínez Álvarez, MD, Hospital Universitario Infantil Niño Jesús, Hospital Universitario Madrid Montepíncipe, Avenida Menéndez Pelayo 65, 28009 Madrid, España (e-mail: sermaral.hnjs@gmail.com).

Rev Iberam Cir Mano 2017;45:40–44.

### Resumen

Las deformidades del antebrazo y el acortamiento del cúbito ocurren en un 30 a 70% de los pacientes con osteocondromatosis múltiple hereditaria (OMH), produciendo deformidades angulares y pérdida de la movilidad. Los tratamientos en los pacientes pediátricos con OMH que afecta al antebrazo varían desde la simple observación a la resección de la exostosis asociada o no a osteotomías y/o alargamientos. En los pacientes sintomáticos con deformidades severas, afectación de la articulación radiocubital proximal o distal y pérdida de la prono-supinación, la fusión radiocubital es una alternativa de tratamiento con resultados satisfactorios. Se presenta un paciente con osteocondromatosis múltiple hereditaria y una deformidad severa del antebrazo en la que se realizó una fusión radiocubital distal, obteniéndose unos resultados clínicos y radiológicos excelentes. La reconstrucción en un antebrazo de un solo hueso permite restaurar el eje del antebrazo, mantiene el potencial de crecimiento en el radio distal y proporciona un codo estable mediante una sola cirugía.

### Palabras Clave

- ▶ osteocondromas
- ▶ osteocondromatosis múltiple hereditaria
- ▶ antebrazo de un solo hueso
- ▶ fusión radiocubital

### Abstract

Forearm deformities and ulnar shortening occurs in 30–70% of patients with multiple hereditary exostoses (MHE) developing angular deformities and lost of movement. Options for treatment of a skeletally immatures child with forearm involvement from osteocondromatosis vary widely from natural history observation through ulnar distraction lengthening in combination radial and ulnar osteotomies. In the symptomatic patient with marked forearm deformity, proximal and distal radioulnar joint impairment and limitation of forearm rotation, a radioulnar fusion is an alternative beneficial procedure. We report a patient with multiple hereditary exostoses and severe deformity of forearm treated with radioulnar fusion, with excellent clinical and radiological results. Single bone forearm restores axial alignment of forearm, maintains forearm growth of distal radius, and provides a stable elbow with restoration of motion in a single-stage procedure.

### Keywords

- ▶ osteochondromas
- ▶ multiple hereditary exostoses
- ▶ one bone forearm
- ▶ radioulnar fusion

received  
September 26, 2016  
accepted  
January 27, 2017

DOI <https://doi.org/10.1055/s-0037-1602744>.  
ISSN 1698-8396.

Copyright © 2017 by Thieme Revinter Publicações Ltda, Rio de Janeiro, Brazil

License terms



## Introducción

La osteocondromatosis múltiple hereditaria (OMH) es una displasia ósea que se transmite de forma autosómica dominante. Se caracteriza por una alteración metafisaria de los huesos con osificación encondral que puede provocar retraso longitudinal del crecimiento y deformidades angulares.<sup>1</sup> Suele diagnosticarse durante la primera década de vida, afectando principalmente a los miembros inferiores (rodillas, caderas y tobillo). Cuando se presenta en los miembros superiores, suele afectarse el humero proximal, radio distal, cúbito distal y los huesos de la mano.<sup>2,3</sup> En el antebrazo se asocia a la luxación de la cabeza radial, deformidades angulares en la muñeca por acortamiento del cúbito y limitación de la movilidad.

Las opciones de tratamiento en los pacientes pediátricos con OMH que afecta a miembros superiores varían desde la simple observación a la resección de la exostosis asociada o no a osteotomías y/o alargamientos. La luxación de la cabeza radial o la presencia de osteocondromas invasivos que comprometan la función, son indicaciones para la realización de un antebrazo de un solo hueso.<sup>2,4,5</sup> En estos casos, es posible normalizar las articulaciones del codo y de la muñeca, corregir las alteraciones angulares y conservar el potencial de crecimiento.

## Caso Clínico

Se presenta el caso de una niña de 2 meses que acude para valoración de deformidad e impotencia funcional en codo izquierdo desde el nacimiento. No presenta antecedentes personales de interés y como antecedentes familiares su padre presenta una OMH.

Clínicamente se observa una deformidad en tercio proximal de antebrazo y codo izquierdo (→ Fig. 1). A la palpación

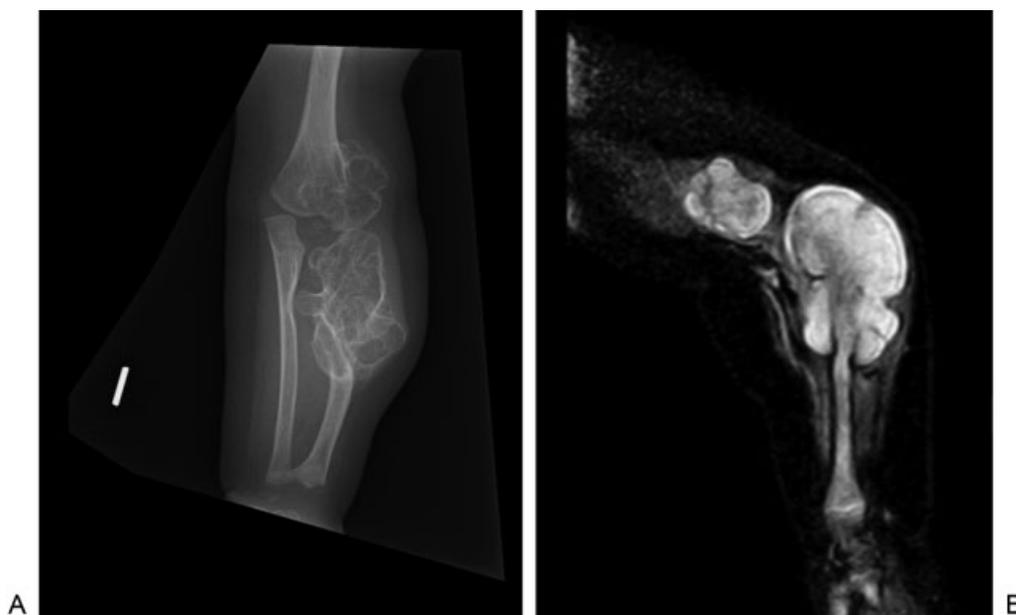


**Fig. 1** Imagen clínica preoperatoria. Deformidad en tercio proximal de antebrazo y codo izquierdo.

se aprecia tumoración sólida no dolorosa de aproximadamente 10 cm de diámetro. El rango de movilidad pasivo: flexo-extensión codo 15° (75°-60°), pronosupinación fija en 10° de supinación, muñeca y mano con movilidad completa. Asimismo, se palpan varias tumoraciones en húmero proximal ipsilateral y tibia proximal derecha.

La radiología simple muestra lesiones óseas expansivas, dependientes del radio proximal y húmero distal, de bordes bien definidos. En la resonancia magnética se observa una lesión polilobulada en la región metafiso-epifisaria proximal, de 39 mm en el plano craneocaudal y 26 mm en el plano anteroposterior. La tumoración muestra una señal isointensa con la medula ósea y asocia en su contorno una imagen cartilaginosa fina, compatible con OMH (→ Fig. 2).

Por su localización atípica y comportamiento agresivo, se realiza biopsia para estudio anatomopatológico. El estudio macroscópico muestra un tejido óseo esponjoso rodeado de una superficie cartilaginosa irregular. Microscópicamente



**Fig. 2** (A) La radiología simple muestra lesiones óseas expansivas, dependientes del radio proximal y húmero distal, de bordes bien definidos. (B) En la resonancia magnética se observa una lesión polilobulada en la región metafiso-epifisaria proximal, con una señal isointensa en la médula ósea, asocia en su contorno una imagen cartilaginosa fina, compatible con OMH.

presenta condrocitos dispuestos en columnas y osificación endocondral, todo ello compatible con osteocondromas.

Dado el comportamiento agresivo local, la afectación de la cabeza radial y la limitación severa del rango de movilidad, se decide llevar a cabo una resección completa de la lesión con fusión del tercio medio del antebrazo a los 11 meses de edad.

Bajo anestesia general e isquemia en brazo, se realiza el abordaje anterior en antebrazo con localización de los nervios mediano, radial, antebraquial cutáneo lateral, interóseo posterior y tendón del bíceps. Se visualiza un osteocondroma en la región metafiso-epifisaria proximal del radio, realizándose una resección de los dos tercios proximales del radio. Se amplía el abordaje a la zona lateral del húmero para la resección del osteocondroma situado en la región lateral de la paleta humeral. Posteriormente se realiza la reinserción del tendón del bíceps en la apófisis coronoides mediante tunelización y sutura para permitir la flexión activa del codo. Se procede a la fusión del radio y cúbito en su tercio medio mediante dos tornillos canulados Acutrak® (Acumed, Óregon, USA) con aporte de injerto óseo heterólogo liliofilizado en posición neutra del antebrazo. Finalmente, se realiza la sutura por planos con fasciotomía profiláctica y colocación de un drenaje durante 48 horas. Se coloca una férula braquio-antebraquial durante 4 semanas para posteriormente utilizar una órtesis de termoplástico durante los primeros tres meses.

La evolución clínica y radiológica es satisfactoria después de un seguimiento de 18 meses. Presenta un rango de movilidad activo del codo con una flexión de 100° y extensión de 0°, pronosupinación fija en posición neutra. Radiológicamente se observa consolidación de la sinostosis en un plazo de 3 meses (► Fig. 3). La paciente no presenta dolor y presenta una buena adaptación, realizando las actividades habituales sin limitaciones (► Fig. 4).

## Discusión

La osteocondromatosis múltiple hereditaria se trata de una displasia ósea con herencia autosómica dominante que



**Fig. 3** Radiografía simple postoperatoria en la que se observa consolidación de la sinostosis.

afecta a huesos con osificación endocondral, descrita por primera vez en la literatura francesa por Boyer en el año 1814 y en el año 1825 en la literatura inglesa en el *Guýs Hospital Report*.<sup>6</sup>

Se caracteriza por una alteración en la remodelación metafisaria, relacionada con una mutación en la familia de genes EXT encargados de regular la proliferación y maduración de los condrocitos.<sup>7</sup> La alteración de este gen causa una deformidad del hueso afectado en forma de exostosis, provocando prominencias óseas, acortamientos longitudinales y



**Fig. 4** Resultado clínico con una movilidad activa del codo de 100° de flexión y extensión completa en una posición fija neutra de pronosupinación.

deformidades angulares.<sup>1</sup> Las mutaciones EXT EXT2 resultan igual de frecuentes, pero implica una mayor agresividad la mutación EXT1, no solo en la gravedad de las deformidades sino también en el infrecuente pero potencial riesgo de malignización y desarrollo de sarcomas.<sup>3</sup> La enfermedad suele diagnosticarse durante la primera década de vida, afectando principalmente a rodillas, caderas y tobillo. Cuando se encuentra en miembros superiores, las zonas más frecuentes son el húmero proximal, radio distal, cúbito distal y la mano.<sup>2,3</sup>

La afectación del antebrazo en la OMH tiene una prevalencia variable entre el 30 el 70% de los casos.<sup>7</sup> Las deformidades se pueden encontrar a distintos niveles del antebrazo, siendo más frecuentes en el cúbito distal. El acortamiento distal cubital conlleva a una desviación angular de la muñeca y a una restricción al crecimiento natural del radio que comienza a incurvarse progresivamente transmitiendo fuerzas hacia la cabeza radial que acaba luxando para permitir el crecimiento libre del hueso.<sup>8</sup>

Existen varias clasificaciones de las OMH que aparecen en el antebrazo siendo las de Masada la más utilizada. Masada<sup>9</sup> estableció 3 grupos: Tipo I con acortamiento cubital e incurvación del radio sin luxación de este por osteocondromas en el cúbito distal, resultando en la deformidad más frecuente. Tipo II donde se observa luxación de la cabeza radial ya sea por osteocondromas en el radio proximal y cúbito distal (IIa) o secundario a una afectación más distal del radio (IIb). El arqueamiento del radio resulta menos severo que la deformidad tipo I dada la luxación de la cabeza radial. Tipo III acortamiento relativo del radio debido a la afectación distal de ese. Taniguchi<sup>10</sup> realizó una clasificación de las deformidades de antebrazo en niños, dividiéndolas también en 3 grupos: Tipo I sin implicación del antebrazo distal, Tipo II con afectación del antebrazo distal sin acortamiento radiocubital y Tipo III con afectación distal y acortamiento, encontrándose en este grupo todos los pacientes que sufrieron luxación de la cabeza radial. Taniguchi relacionó la afectación del antebrazo con una edad más temprana en el diagnóstico, mayor número de exóstosis así como la afectación de las rodillas, estatura corta y un aumento de la deformidad en valgo de los tobillos. En nuestro caso, existe una afectación severa desde el nacimiento con la presencia de un osteocondroma de gran tamaño que compromete la funcionalidad del miembro. La clasificación más reciente correspondería a Gottschalk et al<sup>8</sup>, basada en la localización de los osteocondromas, en un estudio retrospectivo realizado en 146 pacientes con OMH de los cuales 102 (70%) presentaban afectación del antebrazo. El tipo 1 es el más frecuente, se localiza en el cúbito distal y se asocia a mayores tasas de luxación de la cabeza radial. El tipo 2, cuando afecta la región distal del cúbito y radio; el tipo 3 afectación del radio distal; el tipo 4, cuando se presenta a lo largo de la diáfisis radiocubital y el tipo 5, región proximal del cúbito o radio.

Las opciones de tratamiento en los pacientes pediátricos con OMH que afecta a miembros superiores son controvertidas, variando desde la simple observación a la resección de la exostosis asociada o no a osteotomías y/o alargamientos. La cirugía está indicada cuando existe dolor, compresión

vasculonerviosa o alteración funcional. La mejora estética es una indicación relativa. Es muy importante considerar la afectación de la cabeza radial para establecer la indicación quirúrgica. La luxación de la cabeza radial o la presencia de osteocondromas invasivos que comprometan la función son indicaciones para la realización de un antebrazo de un solo hueso.<sup>2,4,5</sup> Considerando que “*el radio hace la muñeca y el cúbito el codo*”, es importante normalizar las articulaciones del codo y muñeca, corregir las alteraciones angulares y conservar el potencial de crecimiento.<sup>4</sup>

La técnica del antebrazo de un solo hueso fue descrita por Grooves en 1921 y se ha venido utilizado con éxito para el tratamiento de deformidades e inestabilidades congénitas, infecciones y tumores agresivos, secuelas de traumatismos, déficits neurológicos y pseudoartrosis congénita cubital.

Los resultados son excelentes cuando conservamos el cúbito proximal y el radio distal manteniendo unas articulaciones congruentes. Es una técnica quirúrgica que se realiza en un solo tiempo, nos permite restaurar la flexoextensión en codo-muñeca y mantiene el potencial de crecimiento en el antebrazo, por lo que está indicada en cualquier edad independientemente del estado de maduración ósea.<sup>4</sup>

Rodgers y Hall describen una serie de 2 pacientes de 11 y 15 años a los que se les realiza un antebrazo de un solo hueso por osteocondromatosis múltiple hereditaria, tras un seguimiento de 14 y 3 años respectivamente se obtuvieron resultados positivos encontrándose los pacientes libres de dolor y con una buena función en el antebrazo aún con la pérdida de rotación del mismo.<sup>2</sup> Resultados parecidos encontramos en la serie de Kitano con seguimiento de 5 años, en los que se logra una función correcta del antebrazo únicamente a expensas de la pérdida en la pronosupinación, manteniendo el crecimiento del miembro intervenido durante el seguimiento, y observándose una mínima discrepancia respecto a la contralateral.<sup>5</sup>

Los principales inconvenientes de esta técnica son el retardo de la consolidación y la pérdida de rotación del antebrazo, que en muchos casos ya se encuentra afectada por la propia enfermedad. La discrepancia de longitud respecto al miembro superior sano no resulta relevante al no tratarse de extremidades de carga.

No existe consenso en la literatura respecto a la posición en la que se debe dejar el mismo, recogiendo entre 20° de pronación y 45° de supinación. Sin embargo, la mayoría de los autores prefieren una posición neutra o en ligera pronación, más aún cuando la extremidad contralateral sea normal.<sup>4</sup>

La particularidad de nuestro caso es que se trata de una osteocondromatosis múltiple de comportamiento agresivo desde el nacimiento, con pérdida de la función y deformidad severa que afecta al antebrazo. La realización de un antebrazo de un solo hueso es una técnica utilizada para la afectación severa del cúbito en pacientes con osteocondromatosis<sup>4</sup> y es la primera vez que encontramos documentado el empleo de esta técnica para la presencia de osteocondromas agresivos en el radio proximal.

**Bibliografía**

- 1 Solomon L. Bone growth in diaphysial aclasis. *J Bone Joint Surg Br* 1961;43-B:700-716
- 2 Rodgers WB, Hall JE. One-bone forearm as a salvage procedure for recalcitrant forearm deformity in hereditary multiple exostoses. *J Pediatr Orthop* 1993;13(05):587-591
- 3 Porter DE, Lonie L, Fraser M, et al. Severity of disease and risk of malignant change in hereditary multiple exostoses. A genotype-phenotype study. *J Bone Joint Surg Br* 2004;86(07):1041-1046
- 4 Waters PM. Forearm rebalancing in osteochondromatosis by radioulnar fusion. *Tech Hand Up Extrem Surg* 2007;11(04):236-240
- 5 Kitano K, Tada K. One-bone forearm procedure for partial defect of the ulna. *J Pediatr Orthop* 1985;5(03):290-293
- 6 Burgess RC, Cates H. Deformities of the Forearm in Patients Who Have Multiple Cartilaginous Exostosis. *J Pediatr Orthop* 1993;13(04):556
- 7 Stieber JR, Dormans JP. Manifestations of hereditary multiple exostoses. *J Am Acad Orthop Surg* 2005;13(02):110-120
- 8 Gottschalk HP, Kanauchi Y, Bednar MS, Light TR. Effect of osteochondroma location on forearm deformity in patients with multiple hereditary osteochondromatosis. *J Hand Surg Am* 2012;37(11):2286-2293
- 9 Masada K, Tsuyuguchi Y, Kawai H, Kawabata H, Noguchi K, Ono K. Operations for forearm deformity caused by multiple osteochondromas. *J Bone Joint Surg Br* 1989;71(01):24-29
- 10 Taniguchi K. A practical classification system for multiple cartilaginous exostosis in children. *J Pediatr Orthop* 1995;15(05):585-591