

RELATO DE CASO

EXOSTOSE MÚLTIPLA HEREDITÁRIA, DEFORMIDADE DE MADELUNG E DEGENERÇÃO SARCOMATOSA

CARLOS E MAGRO*
FERNANDA GUIDOLIN*
LETÍCIA ESMANHOTTO*
MARILIA BARRETO SILVA*
THELMA L SKARE*

Descritores: Exostose Hereditária Múltipla, Deformidade de Madelung, Condrosarcoma, Osteocondroma
Key words: Hereditary Multiple Exostoses, Madelung Deformity, Chondrosarcoma, Osteochondroma

Resumo

Descreve-se o caso de uma paciente portadora de exostose hereditária múltipla com deformidade tipo Madelung em ambos os antebraços e que desenvolveu um condrossarcoma em osso ilíaco esquerdo. **Endocrinol diabetes clin exp 2004;4: 253 - 254**

Abstract:

We describe a case of a patient with hereditary multiple exostosis and Madelung deformity in both forearms that developed a chondrosarcoma in the left iliac bone. **Endocrinol diabetes clin exp 2004;4: 253 - 254**

INTRODUÇÃO

A exostose hereditária múltipla (EHM) ou osteocondromatose familiar é uma doença genética caracterizada pelo aparecimento de múltiplos osteocondromas que causam dor, deformidades e albergam um potencial para degeneração maligna^{1,2}.

Esta patologia foi primeiramente descrita em 1814 por Boyer² e a incidência é de 1:50.000 a 1:100.000 indivíduos da população ocidental^{2,3}. A EHM é uma doença determinada por um gene autossômico dominante com penetração incompleta no sexo feminino o que faz com que os homens sejam afetados 1,5 vezes mais que as mulheres^{2,4}.

O número de exostoses, o tipo de deformidades assim como a taxa de degeneração maligna é variável mesmo dentro de uma mesma família².

Os osteocondromas que aparecem na EHM podem ser sésseis ou pedunculados, sendo os primeiros os mais comuns. Afetam qualquer osso do esqueleto com exceção dos ossos da calvária e, curiosamente, podem ter distribuição unilateral^{2,5,6}.

A proporção de osteocondromas sésseis correlaciona-se com o grau de deformidades ósseas angulares encontradas no paciente². Tais deformidades resultam da falha de crescimento dos ossos longos por dificuldades na tubulação principalmente na metáfise - o que causa angulação óssea e diminuição do crescimento. Aliás esta dificuldade na tubulação dos ossos principalmente em joelho e coxofemoral podem ser detectadas em pacientes jovens muito antes que o osteocondroma se mineralize e seja visível em radiografias. Baixa estatura é também um aspecto esperado nestes pacientes e aparece em até 40% deles².

Os autores descrevem o caso de uma paciente com EHM com deformidade de Madelung no antebraço e que cursou com aparecimento de condrossarcoma em osso ilíaco à esquerda.

DESCRIÇÃO DO CASO

Trata-se de uma paciente do sexo feminino, 41 anos, com história de deformidade esquelética em antebraço desde a infância. Havia sido submetida à excisão de exostose em tibia direita com 19 anos. Foi hospitalizada para investigar tumoração dolorosa em ilíaco esquerdo com crescimento progressivo nos últimos 6 meses.

O exame físico revelou baixa estatura (1,50cm), deformidade em antebraço com encurtamento ulnar e arqueamento do rádio (tipo Madelung - Figura 1) e tumoração volumosa em ilíaco esquerdo de consistência pétrea (Figura 2). Estudo radiológico mostrou alterações características da EHM: ulna hipoplásica com extremidade distal afilada e o rádio encurvado (figura 3), encurtamento da fibula com sinostose tibio-fibular distal (figura 4) e colo do fêmur grosseiramente espessado com aparência de pingos de vela circundando colo e cabeça femurais (figura 5). A biópsia da massa tumoral em ilíaco esquerdo revelou tecido neoplásico bem diferenciado com moderada atipia celular condizente com condrossarcoma.

A paciente recusou-se, categoricamente, a submeter a qualquer tipo de tratamento.

DISCUSSÃO

A deformidade tipo Madelung, com encurtamento e arqueamento da ulna, a qual não se estende distalmente o suficiente para fazer parte da formação do punho ocorre em 1/3 dos casos de EHM⁷.

O envolvimento do antebraço é um dos mais comuns, seguido por deformidades nos tornozelos, joelhos e coxofemurais². No quadro 1 encontram-se os dados da literatura quanto à frequência destas deformidades.

DEFORMIDADES ÓSSEAS MAIS COMUNS EM EXOSTOSE HEREDITÁRIA MÚLTIPLA²

LOCALIZAÇÃO	PREVALÊNCIA
Antebraço e punho	30-50%
Cotovelo	10-25%
Coxofemoral	25%
Joelho	20-40%
Tornozelo	45-54%
Discrepância em tamanho de membros	50%
Baixa estatura	40%

Segundo K. Taniguchi, o grau de envolvimento do antebraço se correlaciona com o grau de severidade da EHM⁸.

Além das deformidades já descritas, a EHM pode estar associada a processos compressivos neuro-vasculares

*Serviço de Reumatologia do Hospital Universitário Evangélico de Curitiba (HUEC)
E mail: tskare@onda.com.br