

# Condrosarcoma secundario a encondromatosis múltiple familiar

## Secondary chondrosarcoma in familial multiple enchondromatosis

Hugo García-Ramos,<sup>1</sup> Carlos Luque-Quispe<sup>2</sup> y Sonia Indacochea-Cáceda<sup>3</sup>

García-Ramos H, Luque-Quispe C, Indacochea-Cáceda S. Condrosarcoma secundario a encondromatosis múltiple familiar. Rev Soc Peru Med Interna. 2018;31(2):114-116.

### RESUMEN

Se presenta el caso de un varón de 34 años con condrosarcoma secundario a encondromatosis múltiple familiar, una enfermedad de transmisión autosómica dominante. La radiografía y la tomografía de tórax mostraban un masa densa con calcificaciones en los tres cuartos anteriores del hemitórax izquierdo superior. La anatomía patológica fue compatible con un condrosarcoma metastásico de grado I primario de parrilla costal izquierda.

**PALABRAS CLAVES:** condrosarcoma, encondromatosis múltiple familiar, herencia autosómica dominante

### ABSTRACT

We present the case of a 34-year-old male with chondrosarcoma secondary to familial multiple enchondromatosis, an autosomal dominant disease. Radiography and chest CT showed a dense mass with calcifications in the three anterior quarters of the upper left hemithorax. The pathological anatomy was compatible with a metastatic chondrosarcoma of primary degree of left rib cage.

**KEYWORDS:** chondrosarcoma, familial multiple enchondromatosis, autosomal dominant inheritance

### INTRODUCCIÓN

La enfermedad de Olliers, o encondromatosis múltiple familiar, es caracterizada por la aparición dos o más encondromas en las metáfisis tanto proximales como distales de los huesos largos, principalmente en la articulación femorotibial. Descrita en 1891 por Bessel-Hagen, es una enfermedad autosómico dominante con penetrancia variable. Se han identificado tres *loci*: EXT1 brazo largo del cromosoma 8q23-8q24 (responsable

del 60 % a 70 % de los casos); EXT2 brazo corto del cromosoma 11p11-11p12 (20 %-30 % de los casos) y EXT3 brazo corto del cromosoma 19p. La prevalencia va de 1/20 000 a 1/50 000 habitantes, con predominancia del sexo masculino (2:1).

Las manifestaciones clínicas son variadas; desde casos asintomáticos o simples deformidades estéticas, a deformidades que producen síntomas por compresión de estructuras vecinas tanto en partes blandas, nervios periféricos o vasos. El diagnóstico se establece por la sospecha clínica y se apoya en los estudios de imagen y los antecedentes familiares. La complicación más grave es la degeneración maligna sarcomatosa que alcanza al 25 % hacia los 40 años edad.

### PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente de sexo masculino de 34 años, natural y procedente de Lima, con antecedente de enfermedad de Olliers. Hace dos meses inició un cuadro con tos seca, disnea a moderados esfuerzos y dolor torácico tipo hincada de moderada intensidad. Un día antes del ingreso se agregó paraparesia y trastorno de esfínteres, por los cuales acudió al servicio de Emergencia. Fue intervenido para una descompresión medular.

1. Médico residente de medicina interna. Universidad Peruana Cayetano Heredia (UPCH). Hospital EsSalud Edgardo Rebagliati Martins (HEERM), Lima.
2. Médico residente de neumología. UPCH, HEERM, Lima.
3. Médica internista. HEERM, Lima.



Figura 1. Radiografía de tórax.

La radiografía y la tomografía de tórax mostraron una masa densa con calcificaciones que ocupaba las  $\frac{3}{4}$  partes anteriores de la parte superior del hemitórax izquierdo (figuras 1 y 2). Se obtuvo muestra de una



Figura 2. Tomografía computarizada.



Figura 3. Condrosarcoma metastásico de grado I primario.

tumoración cuya anatomía patológica fue compatible con un condrosarcoma metastásico de grado I primario de parrilla costal izquierda (figura 3).

## DISCUSIÓN

Los condrosarcomas son tumores malignos de origen cartilaginoso, representan entre 20 % y 30 % de todos los tumores óseos primarios malignos, frecuencia superada solo por el mieloma múltiple y por el osteosarcoma; 75 % son de origen intramedular primario o centrales, pueden ser primarios, surgir *de novo* o secundarios de un encondroma preexistente. El sitio más habitual de estos últimos fue la unión costochondral anterior, los ángulos costales, el esternón y los cuerpos vertebrales. Se dividen en tres grados de malignidad en función de su celularidad, número de mitosis, la forma del núcleo y las áreas mixoides o de necrosis. La mayoría de los condrosarcomas son de grado bajo (grado 1) o intermedio (grado 2) y afectan a pacientes entre la cuarta y quinta década de la vida.

Dentro de los principales hallazgos imagenológicos se encuentran un aumento de partes blandas adyacente al tumor, calcificaciones y destrucción o deformidad del hueso subyacente. La tomografía es más sensible para detectar calcificaciones de la matriz tumoral, presentes prácticamente en todos los casos. En la resonancia magnética, en T1 se caracteriza por lesiones homogéneas isotensas o hipointensas respecto al músculo. En T2 es una lesión típicamente hiperintensa, polilobulada y septada. Los criterios radiológicos de transformación maligna son



el aumento de tamaño, la erosión cortical, el aumento de grosor del recubrimiento cartilaginoso por encima de 2 cm, la irregularidad de la superficie ósea y lesiones cálcicas fuera de los límites esperados del tumor.

El diagnóstico diferencial se planteará con la displasia epifisiaria hemimélica, los osteomas, los condromas periósticos, por lo general únicos y, especialmente, con otras encondromatosis múltiples como el síndrome de Mafucci.

Con respecto al tratamiento, se debe considerar el estadiaje, el tamaño tumor y estado funcional del paciente que puede ser de abordaje quirúrgico hasta quimioterapia y radioterapia.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Chih Chiang N, Yang Chong Ch, Agasthian Th, Moe Htet H. Chest wall secondary chondrosarcoma arising from enchondroma in a young Asian female. *Int J Surg Case Reports*. 2014;5:968-971.
2. Martínez Tello F, Manjón Luengo P, Montes Moreno S. Condrosarcoma y variantes de condrosarcoma. *Rev Esp Patol*. 2006;39(2):69-79.
3. Lozano Martínez GA, Llauger Rosselló J. Condrosarcoma secundario: correlación radiopatológica. *Radiología (España)*. 2015;57(4):344-359.
4. García Lamazares M, Somoza Orosa E, Zamora-Casal A, Rodríguez-Moldes E. Osteocondromatosis múltiple familiar: a propósito de un caso. *Semergen (España)*. 2013;39(3):171-174.
5. Sunny G, Ravi Hoisala V, Cicilet S, Sadashiva S. Multiple enchondromatosis: Olliers disease-A case report. *J Clin Diag Res*. 2016;10(1):TD01-TD02.

CORRESPONDENCIA: Dr. Hermilio Javier Díaz Romero.  
sindacochoa@yahoo.es

FECHA DE RECEPCIÓN: 5 de setiembre de 2018.

FECHA DE ACEPTACIÓN: 20 de setiembre de 2018.