

EXOSTOSE MULTIPLA HEREDITARIA COM COMPRESSÃO MEDULAR

J. JORGE FACURE *
NUBOR O. FACURE **
LUIZ F. CASTRO ***

A exostose múltipla hereditária é doença caracterizada pela proliferação de formações osteocartilaginosas a partir das metáfises dos ossos em desenvolvimento. Pode apresentar complicações decorrentes de compressão sobre estruturas adjacentes. Mais raramente apresenta transformação sarcomatosa.

Justificamos o registro deste caso pela raridade da ocorrência de compressão medular na exostose múltipla hereditária. A compressão é determinada por proliferação osteocartilaginosa no interior do canal raqueano. A cirurgia precoce pode evitar lesões irreversíveis da medula.

OBSERVAÇÃO

C. J. P., branco, sexo masculino, 15 anos de idade, brasileiro, admitido em 03-12-73 com história de perda progressiva da força muscular nos 4 membros há 5 meses. A sintomatologia teve início no membro superior direito, estendeu-se rapidamente para o membro superior do lado oposto, e, em seguida, para ambos os membros inferiores. Trinta dias antes da internação o paciente perdeu totalmente a capacidade de deambular e passou a apresentar dificuldade respiratória. Não havia queixas de distúrbios sensitivos ou esfinterianos. *Antecedentes pessoais* — Os pais notaram que a partir da idade de 4 anos o paciente passou a apresentar saliências subcutâneas de consistência dura em diversas regiões do corpo. *Antecedentes familiares* — A história familiar em nada contribuiu no sentido de detectar alterações semelhantes em outros membros da família. *Exame clínico geral* — Dispnéia objetiva com respiração diafragmática. Cianose de mucosas e extremidades. Presença de numerosas saliências subcutâneas de tamanho variável, com localização predominante nas extremidades dos membros e nos arcos costais. *Exame neurológico* — Tetraparesia motora pura. Flacidez muscular e abolição dos reflexos profundos nos membros superiores. Hipertonia e hiperreflexia profunda nos membros inferiores. Presença bilateral do sinal de Babinski. *Estudo radiológico do esqueleto* — Várias proliferações osteocartilaginosas de topografia metafisária, presentes em maior número nos membros inferiores (Fig. 1). As radiografias do crânio e da coluna vertebral foram normais. *Líquido cefalorraqueano* — Ausência de bloqueio do canal raqueano demonstrada na prova manométrica de Queckenstedt-Stookey e variantes de Kaplan e Kennedy; citologia normal; 45 mg. de proteínas; a eletroforese demonstrou apenas discreta elevação da fraccção alfa II. *Mielografia* — Realizada por injeção lombar de 10 ml de Lipiodol, revelou bloqueio parcial da coluna de contraste ao nível da segunda vértebra cervical. As características da imagem de bloqueio confirmaram compressão extra-dural (Fig. 1).

Trabalho do Departamento de Neurologia da Faculdade de Ciências Médicas da UNICAMP: * Assistente Doutor; ** Coordenador do Departamento; *** Médico Residente.

Cirurgia — Em 14-12-73 foi realizada laminectomia da segunda vértebra cervical. O aspecto externo da coluna cervical era normal. Feita a laminectomia, surgiu uma volumosa massa de aspecto e consistência cartilaginosa, aderente à lâmina direita da vértebra. Esta proliferação que foi extirpada, fazia saliência na luz do canal raqueano, produzindo compressão medular.

Exame histopatológico — Fragmento de cartilagem com 23 x 18 x 9 mm. Superfície externa lisa, branco nacarada. Ao corte apresenta porção central de aspecto esponjósido e, na periferia, textura cartilaginosa. Pela microscopia, tecido osseo de textura muito delicada e irregular, ora com medula hemopoética funcional, ora com substituição desta por tecido fibroso frouxo com proliferação fibroblástica jovem. A periferia é constituída por cartilagem hialina em nódulos de proliferação condrocítica típica. Classifica-se como hipertrofia osteocondróide.

Evolução — Melhora imediata da tetraparesia. No 13.º dia de pós-operatório o paciente já deambulava com apoio. No 22.º dia deambulava sem apoio, recebendo alta hospitalar. Atualmente, com 8 meses de evolução apresenta exame neurológico normal.

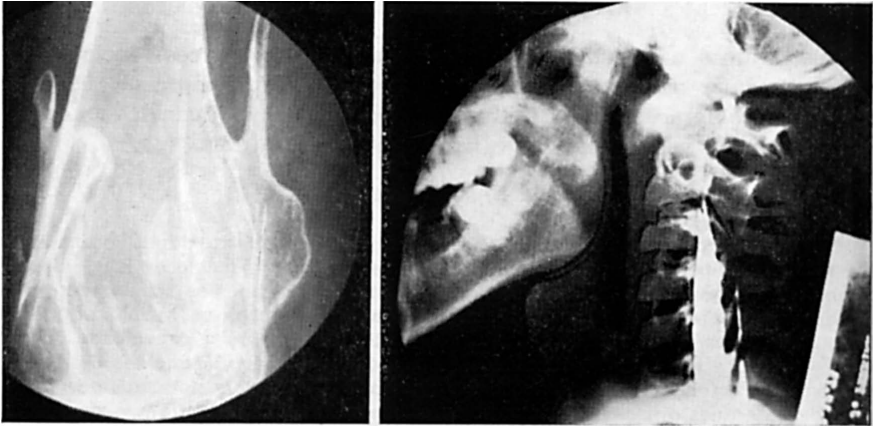


Fig. 1 — Caso C. J. P. À esquerda, exostose ao nível da extremidade distal do fêmur; à direita mielografia mostrando bloqueio parcial ao nível da segunda vértebra cervical.

COMENTÁRIOS

A exostose múltipla hereditária é moléstia osteocartilaginosa transmitida por gen autossômico dominante. A grande maioria dos portadores genéticos apresenta a moléstia clinicamente manifesta. Ocasionalmente, no sexo feminino, ocorrem formas atenuadas ou mesmo sub-clínicas da enfermidade, sendo este fenômeno atribuído à presença concomitante de um gen autossômico supressor¹². Nestes indivíduos o estudo radiológico sistemático revelará a presença de exostoses incipientes.

A incidência é ainda desconhecida. Krooth e col.⁸ citam a prevalência de 1:1000 entre nativos das Ilhas de Guam. Solomon¹² faz referências às estatísticas do Royal Orthopaedic National Hospital: 3 casos em cada 7000 pacientes ortopédicos.

Em 1843 Rheid (citado por Thierry¹³) descreveu o primeiro caso com complicação neurológica, no qual, mediante necrópsia, foi encontrada uma exostose intrarraqueana. Ochner¹⁰, em 1907, publicou o primeiro caso de laminectomia descompressiva realizada em um paciente que apresentava compressão medular por uma exostose da lâmina da segunda vértebra cervical.

Em 1951 Slepian e Hamby¹¹ fizeram revisão da literatura, encontrando 21 casos em que havia complicações neurológicas devidas exclusivamente à doença. Dentre estes, em 11 havia compressão medular, sendo 2 apresentados pelo próprio autor. Desde esta época vários autores^{1, 2, 3, 4, 5, 9, 13, 14} trouxeram à luz novos casos de exostose múltipla com compressão medular, ressaltando sempre a raridade desta ocorrência.

Sendo uma doença da juventude, a exostose múltipla familiar caracteriza-se por causar deformidade dos ossos em crescimento, com presença de massas cartilaginosas localizadas nas regiões de maior atividade proliferativa, isto é, nas metáfises dos ossos longos. Os ossos de baixo potencial proliferativo como as vértebras, as rótulas, e os ossos do corpo e do tarso, muito raramente são comprometidos. Tais vegetações cartilaginosas estão sujeitas às mesmas condições de ossificação de cartilagem metafisária normal, podendo, no entanto, permanecerem longo tempo sem sinais de calcificação.

O reconhecimento desta afecção não oferece maiores dificuldades. As primeiras manifestações raramente ocorrem antes dos 4 anos de idade, tornando-se geralmente mais nítidas ao redor dos 12 anos, com o advento da puberdade⁷. Nesta fase, o estudo radiológico do esqueleto mostra alterações típicas, com deformidade dos ossos longos, espessamento das cartilagens de conjugação, e número variável de vegetações osteocartilaginosas de orientação perpendicular ao maior eixo do osso afetado. O envolvimento, por compressão, de estruturas vizinhas tais como troncos vasculares, nervosos, e vísceras, acarreta variada gama sintomatológica. A evolução da moléstia está condicionada à fase de crescimento, sendo limitada pela ocorrência de ossificação das cartilagens metafisárias na idade adulta. Uma porcentagem variável, segundo as casuísticas, sofre transformação sarcomatosa¹².

No caso particular das exostoses intrarraqueanas, alguns dados de interesse devem ser comentados. O início dos sintomas ocorre geralmente após os 10 anos, com freqüência máxima entre 20 e 25 anos^{7, 13}.

A instalação do quadro neurológico é lenta e progressiva, sob forma de paraplegias ou tetraplegias. Um detalhe a ser salientado é o da baixíssima incidência de sintomas radiculares, sendo admitido que a raiz seja englobada pela massa cartilaginosa sem sofrer compressão¹³.

As radiografias simples e as tomografias da coluna vertebral podem demonstrar a presença de processo expansivo intrarraqueano, desde que haja

certo grau de calcificação. A punção lombar, na maior parte das vezes, demonstra apenas moderada hiperproteínoorraquia, sem bloqueio do canal vertebral. A mielografia iodada revela compressão extra-dural via de regra com falha de enchimento pósterolateral, sem bloqueio completo da coluna de contraste.

No caso aqui relatado a intervenção cirúrgica imediata determinou rápida recuperação neurológica.

RESUMO

Os autores registram um caso raro de exostose múltipla hereditária em que ocorreu compressão medular pelo crescimento de massa cartilaginosa na luz do canal raqueano. A descompressão cirúrgica por laminectomia resultou em pronta regressão do quadro neurológico.

SUMMARY

Hereditary multiple exostosis with cervical cord compression: a case report.

A case of hereditary multiple exostoses successfully operated is reported. The patient, a 15 year-old white brazilian boy, was admitted with tetraplegia and Babinski's sign. Early diagnosis followed by prompt surgery may prevent permanent spinal cord damage.

REFERENCIAS

1. ADAM, H. & MORIN, P. — Compression médullaire par exostose au cours de la maladie exostosante. *Prêse Médicale* 13:660, 1966.
2. CANNON, J. F. — Hereditary multiple exostoses. *Am. J. Hum. Genet.* 6:419, 1954.
3. CARMEL, P. W. & CRAMER, F. J. — Cervical cord compression due to exostosis in patient with hereditary multiple exostosis. *J. Neurosurg.* 29:500, 1968.
4. CHIURCO, A. A. — Multiple exostosis of bone with fatal spinal cord compression. *Neurology (Minneapolis)* 20:275, 1970.
5. DECKER, R. E. & WEI, W. C. — Thoracic cord compression from multiple hereditary exostoses associated with cerebellar astrocytoma. *J. Neurosurg.* 30:310, 1969.
6. GOKAY, H. & BUCY, P. C. — Osteochondroma of lumbar spine: report of a case. *J. Neurosurg.* 12:72, 1955.
7. JAFFE, H. L. — Hereditary multiple exostosis. *Arch. Path.* 36:355, 1943.
8. KROOTH, R. S.; MACKLIN, M. T. & HILBISH, — Diaphysial aclasis (multiple exostosis) on Guam. *Am. J. Hum. Genet.* 13:340, 1961.
9. LARSON, E. N.; DODGE, H. W.; RUSHTON, J. G.; & DAMLIN, D. C. — Hereditary multiple exostoses with compression of the spinal cord. *Proc. Staff Meet. Mayo Clin.* 32:728, 1957.
10. OCHSNER, E. H. & ROTHSTEIN, T. — Multiple exostosis including an exostosis within the spinal canal with surgical and neurological observations. *Ann. Surg.* 46:608, 1907.

11. SLEPIAN, A. & HAMBY, W. B. — Neurologic complications associated with hereditary deforming chondrodysplasia: review of literature and report of two cases occurring in the same family. *J. Neurosurg.* 8:529, 1951.
12. SOLOMON, L. — Hereditary multiple exostoses. *Am. J. Hum. Genet.* 16:531, 1964.
13. THIERRY, A.; AIMARD, G.; BOCHU, M.; RAMBAUD, G.; ROCHET, M. & BRUNON, J. — Paraplégie au cours d'une maladie exostosante multiple. *J. Med. Lyon* 51:1473, 1970.
14. VINSTEIN, A. L. & FANKEN, E. A. — Report of a case of hereditary multiple exostosis with spinal cord compression. *Am. J. Roentgenol. Radium Ther. Nucl. Med.* 112:405, 1971.

Clinica Neurológica — Faculdade de Ciências Médicas — Caixa Postal 1170 — 13100 Campinas, SP — Brasil.