

e de vísceras adjacentes, fraturas e degeneração maligna como a verificada no caso descrito<sup>1,2</sup>.

No que se refere à transformação maligna, que é a complicação mais temida, esta é bastante rara aparecendo em cerca de 3 a 5% dos indivíduos afetados<sup>1,2</sup>.

A EHM é uma doença geneticamente heterogênea com pelo menos 3 diferentes genes implicados no seu aparecimento. São eles: (a) o gene EXT1 no cromossoma 8, (q23-q24); (b) o gene EXT 2 no cromossoma 11 (p11-p12); e (c) o gene EXT3 no cromossoma 19p<sup>9</sup>. Os genes da família EXT são genes supressores tumorais e que regulam o crescimento ósseo. Eles estão envolvidos na produção dos proteoglicanos contendo heparan sulfato os quais são componentes essenciais na constituição da cartilagem<sup>9</sup>. Postula-se que a perda herdada de um dos genes (haploinsuficiência) leva ao aparecimento da EHM e que a perda do segundo gene (perda da heterozigose) faz com que a célula se direcione para transformações malignas<sup>9</sup>.

Osteocondromas localizados no centro do esqueleto como em pelve, coxo-femorais e ombros são os mais susceptíveis a esta transformação e o tumor maligno quase sempre se origina da capa de cartilagem hialina que recobre o osteocondroma<sup>2</sup>. Considera-se um sinal de alerta quando a capa cartilaginosa do osteocondroma ultrapassa 1,5 cm de espessura ao ultrassom ou à ressonância magnética<sup>2</sup>. Lesões que crescem ou doem depois que o indivíduo atingiu a maturidade também devem ser consideradas como malignas, uma vez que os osteocondromas dificilmente crescem depois deste período<sup>2</sup>.

No caso descrito o diagnóstico da doença maligna foi bastante tardio, sendo o tumor volumoso e de difícil tratamento, o que levou a paciente a recusar qualquer forma de terapêutica. Um acompanhamento mais cuidadoso destes pacientes com detecção precoce de possíveis formas de degeneração maligna pode evitar este desfecho.

## Referências:

- 1- PIERZ KA, STIEBER JR, KUSUMI K, DORMANS JP. Hereditary multiple exostoses; one center experience and review of ethiology. **Clin Orthop** 2002; 401: 49-59.
- 2- MURPHEY M, CHOI JJ, KRANSDORF MJ, FLEMMING DJ, GANNON FH. **Radiographics** 2003; 23(5):1245-78.
- 3- MC CORNICK C, DUNCAN G, TUFARO F. New perspectives on the molecular of hereditary tumors. **Mol Med Today** 1999; 5:481-486.
- 4- LEGEAI-MALLET L, MUNICHA, MAROTEAUX P, MERRER ML. Incomplete penetrance and expressivity skewing in hereditary exostosis. **J Pediatr Orthop** 1999; 19:785-791.
- 5- RESNICK D, KYRIAKOS M, GREENWAY GD. Osteochondroma. In Resnick D (Ed). **Diagnosis of bone and joint disorders**, 3<sup>rd</sup> Ed, vol.5, Philadelphia, WB Saunders, 1995, 3725-3746.
- 6- CARROL KL, YADOW SM, WARD K, CAREY C. Clinical correlation to genetic variations of hereditary multiple exostoses. **J Pediatr Orthop** 1999; 19:785-791.
- 7- CARNESALE PG. Multiple osteochondromatosis in: Campbell's **Operative Orthopaedics**, 9th ed., 1998, Mosby Inc p.694-697.
- 8- TANIGUSHI K. A practical classification system for multiple cartilaginous exostosis in children. **J Pediatr Orthop** 1995; 15(5): 585-591.
- 9- SIMMONS AD, MUSY MM, LOPES CS, HWANG L-Y, YANG Y-P, LOWETT M. A direct interaction between EXT proteins and glycosyltransferases is defective in hereditary multiple exostoses. **Hum Mol Genet.** 1999; 8(12):2155-64.

Recebido em 12-05-2004.

Aceito em 30-04 2004.

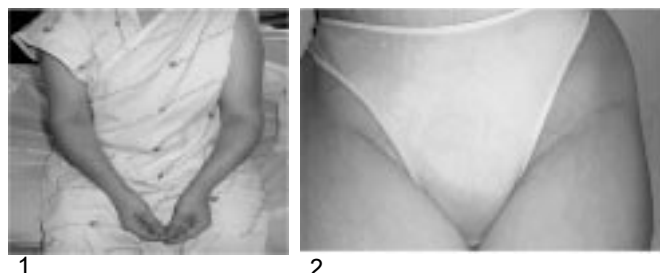


Figura 1 - Diminuição de comprimento e arqueamento do antebraço;

Figura 2- Aumento de volume em região pélvica à esquerda pelo condrossarcoma



Figura 3- Deformidade tipo Madelung em ossos do antebraço;

Figura 4- Encurtamento da fíbula com sinostose tíbio-fibular;

Figura 5- Espessamento do colo do fêmur.