

Centro municipal de Genética Médica Cacocum provincia Holguín.

Autor principal: Ms C. Dra. Ana Iris Heres Salazar.

Título del trabajo: Condromatosis Familiar Múltiple presentación de una familia.

Temática: caso clínico.

Datos del autor: Máster en Asesoramiento Genético. Especialista de I Grado en Medicina General Integral. Profesor Asistente. Centro Municipal de Genética Médica Cacocum. Holguín. E-mail: anairis73@nauta.cu

Teléfono trabajo: 24339321

Modalidad que propone para su presentación: Póster electrónico.

Introducción: la Condromatosis Familiar Múltiple es una alteración familiar de tipo autosómico dominante caracterizada por exóstosis múltiple, lesiones que se originan en el cartílago epifisario y secundariamente desarrollan condrosarcomas. Los sitios más comúnmente comprometidos son las regiones metafisarias alrededor de la rodilla, cadera y Hombro. Las lesiones raramente se notan antes del 1° año de edad y a menudo hasta el 2° ó 3° año de vida. En general, las lesiones se vuelven más evidentes cuando crecen los niños. Esto a su vez es causa para que las deformidades progresen y exista deterioro funcional. Una vez que termina el crecimiento, las lesiones no aumentan de tamaño. **Objetivo:** describir características clínicas de los pacientes afectados. **Metodología:** Se realizó un estudio descriptivo a una familia con 6 miembros afectados en tres generaciones donde se realizó el examen físico a todos los miembros presentes de la familia así como estudios radiográficos que nos permitieron un diagnóstico correcto de la enfermedad. **Presentación de caso:** Se presenta una familia con 6 miembros afectados, los cinco pacientes vivos presentan deformidades en ambos miembros inferiores y tres de ellos con deformidades en miembros superiores. Todos los afectados presentan deformidades características de la enfermedad y a los tres mayores se les ha realizado tratamiento quirúrgico en varias ocasiones. **Conclusiones:** Es insustituible el método clínico para el diagnóstico de la enfermedad, así como el enfoque multidisciplinario y el asesoramiento genético en el tratamiento de la enfermedad. **Palabras Clave:** condromatosis ,deformidad de miembros, tumores óseos.