

HOSPITAL UNIVERSITARIO DE GRANADA
SERVICIO DE TRAUMATOLOGÍA
(JEFE DE SERVICIO: F. ACOSTA GONZÁLEZ)

Displasia Epifisaria Hemimélica en rótula (Descripción de un nuevo caso y revisión bibliográfica)

M. LÓPEZ MORATALLA, G. LÓPEZ MORATALLA, F. ACOSTA GONZÁLEZ,
M. C. ALVAREZ DE CIENFUEGOS, A. VILLEN JALDO,
M. A. HERNÁNDEZ HERNÁNDEZ

RESUMEN:

Se describe un nuevo caso de Displasia Epifisaria Hemimélica que asienta en una legalización muy poco frecuente cual es la rótula. Realizan una amplia revisión bibliográfica de la literatura mundial y se comentan las variaciones observadas en cuanto al cuadro clínico, diagnóstico y diagnóstico diferencial.

Descriptores: Displasia Epifisaria Hemimélica. Enfermedad de Trevor. Osteocondroma epifisario.

SUMMARY:

The authors describe a new case of Dysplasia Epiphysealis Hemimelica with affectation of the patela. It is a localization very infrequent.

They have made a review of the literature and analyse the variations observed as for clinical findings, diagnosis and differential diagnosis.

Key words: Dysplasia Epiphysealis Hemimelica. Trevor's Disease. Epiphyseal Osteochondroma.

Introducción

La Displasia Epifisaria Hemimélica es una forma rara y curiosa de enfermedad caracterizada por el desarrollo de osteocondromas epifisarios únicos o múltiples junto a una topografía estrictamente hemimelica.

Descrita por primera vez por MOUCHET y BELOT(1926)(1) bajo el término de tarsomegalia, su denominación ha sido muy variada: aclasia tarsoepifisaria (2), condrodistrona epifisaria (3), displasia epifisaria hemimélica (4), osteocondroma epifisario (5), fragmentación ósea hipertrofiante (6), displasia

epifisaria osteocondromatosa (7), displasia epifisaria unilateral (8), enfermedad de Trevor (9, 10).

Frecuencia y localización

Se trata de una enfermedad rara y aunque su incidencia real se desconoce, según CONNOR y cols. (1983) (11) han sido descritos unos 100 casos. KETTELKAMP y cols. (1966) (12) en una revisión de 57 casos publicados hasta ese momento, encuentra que las localizaciones más frecuentes son en miembros inferiores y preferentemente en su mitad interna: astrágalo (13, 14, 15), epífisis distal de fémur (16, 17, 18, 19, 20) y distal de tibia (12, 21). Han sido descritos otros casos de muy rara localización de forma exclusiva en extremidad superior: escápula (22), epífisis proximal de húmero (23), cúbito (24), huesos del carpo (25, 26, 27).

En cuanto a la localización en rótula sólo conocemos 2 casos publicados en la literatura mundial. Son los de RAY en 1905 (28) y ENRIQUEZ y cols, en 1981 (29).

En España conocemos la existencia de 6 casos publicados: BALEN, 1971 (30); ENRIQUEZ y cols., 1981 (29); RODRÍGUEZ y cols., 1982 (31); BELLO y cols., 1983 (32) y GASCÓ y cols., 1984 (33) el cual cita otro caso de MENA-BERNARD y cols. (1981).

Esta escasa frecuencia de la enfermedad junto a los problemas de diagnóstico diferencial que plantea creemos que justifica la presente publicación en la que describimos un caso de displasia epifisaria hemimélica localizada en el polo superior de la rótula, haciendo

especial énfasis en el problema del diagnóstico.

Caso Clínico

Varón de 16 años que acude al Servicio de Urgencia por presentar dolor e inflamación en la rodilla derecha a raíz de un traumatismo leve sufrido dos días antes. La exploración clínica revela unas erosiones en cara anterior de rótula, fondo de saco suprarrotuliano ligeramente globuloso y con leve aumento de la temperatura local. Ligera atrofia del cuádriceps, sobre todo del vasto interno. No hay puntos dolorosos específicos, sólo un ligero aumento de las molestias a la presión en la parte superior de la rótula; el resto de la articulación, así como la movilidad articular eran normales.

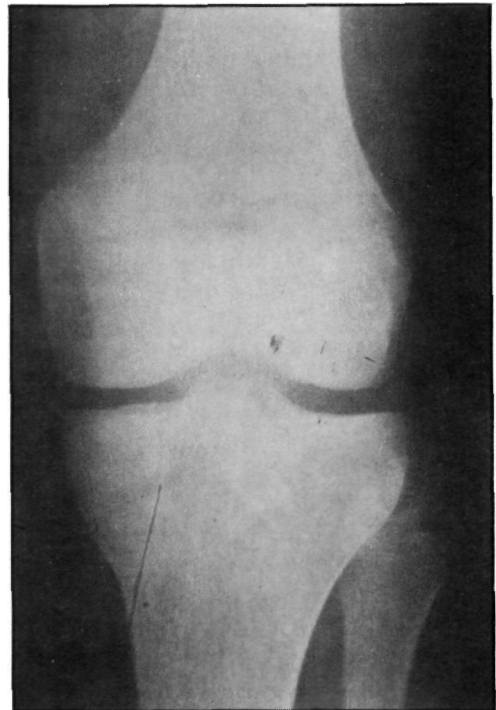


Figura nº 1: Radiografía en A-P de la rodilla. Nótese además de la excrecencia suprarrotuliana, el punteado difuso a nivel de la interlínea articular.

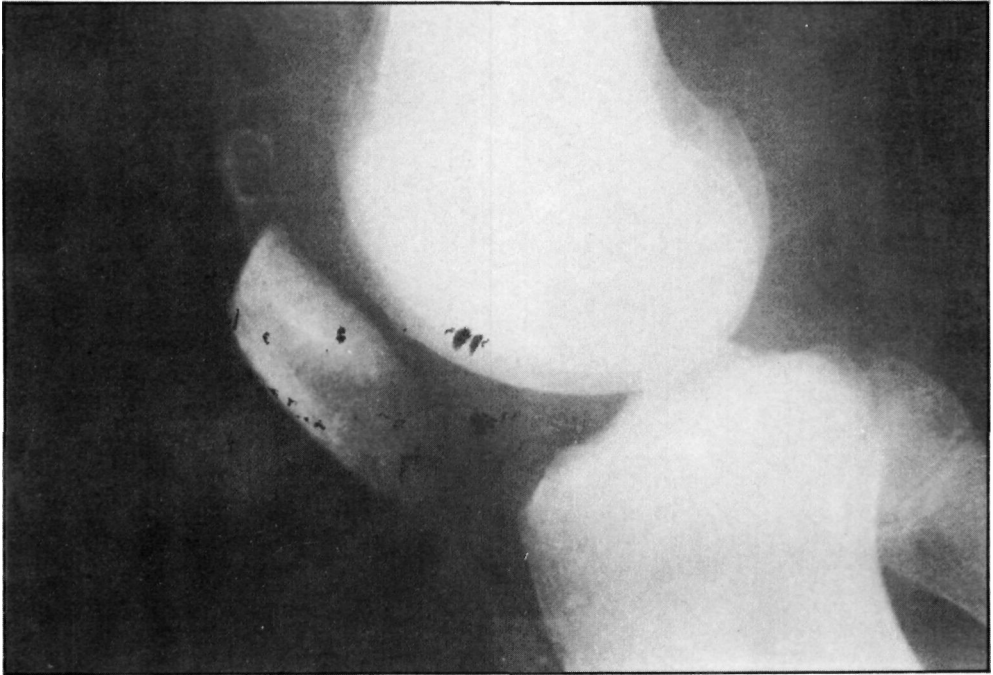


Figura nº 2: Radiografía lateral de la rodilla.

Se practica una punción intraarticular que obtiene 2 cc. de líquido sinovial de aspecto normal; la investigación de microorganismos mediante cultivo resulta negativa. El estudio hematológico es normal, con velocidad de sedimentación de 8 y 20 y fosfatasas alcalinas de 130 mU/ml.

El estudio radiográfico (Figuras nº 1 y 2) revela dos hechos patológicos: en primer lugar la presencia de una excrecencia en polo superior de rótula, de 2 x 1 cm. de diámetros mayores, bien delimitada que parece cabalgar sobre la rótula, existiendo una nítida separación entre ambas. En segundo lugar aparecen una pequeñas calcificaciones puntiformes en la metafisis proximal de la tibia que parecen estar unas intraóseas y otras intraarticulares, en número de 15 a 20.

El resto de la exploración por órganos y aparatos es normal y en los antecedentes personales sólo cabe destacar un traumatis-

mo sufrido en esa misma rodilla unos tres meses antes, leve que no precisó de ningún tratamiento.

Practicamos un estudio isotópico con Tc-difosfonato a las horas de la inyección de 20 mCi del trazador (Figura nº 3) que reveló la existencia de dos focos de hipercaptación patológica localizados en rodilla y tobillo derechos, por lo que hicimos un estudio radiográfico de todo el esqueleto (mapa óseo) que fue normal.

Ante el problema de diagnóstico diferencial entre la displasia epifisaria hemimélica, la enfermedad de epífisis punteadas (CONRADI), la condromatosis sinovial y la miosistis osificante postraumática, decidimos hacer una resección de las lesiones para su estudio histopatológico.

Mediante artrotomía pararrotiliana externa abordamos el polo superior de la

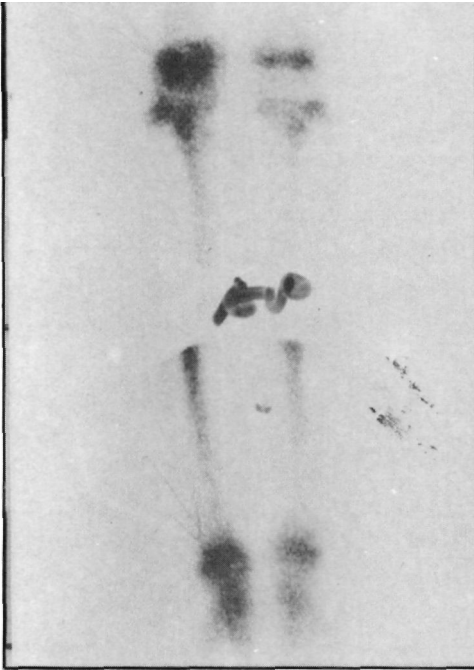


Figura nº 3: Imágenes de la gammagrafía ósea.

rótula encontrando una masa ósea (Figura nº 4) encima de la rótula, en íntimo contacto con ella pero con una clara línea de demarcación; su cara posterior —articular— estaba recubierta de cartílago que macroscópicamente en nada se diferencia del cartílago rotuliano; su cara anterior es imbricada íntimamente con las fibras del tendón cuadriceps, siendo preciso reseca parcialmente este último para poder extraer la masa calcificada (Figura nº 5 y 6). En cuanto a las pequeñas calcificaciones tibiales no eran visibles, siendo reconocidas por el tacto y fueron extraídas en bloque mediante sinovectomía parcial. El resto de la articulación era normal.

El estudio histopatológico revela unos hechos morfológicos que se corresponden con un osteocondroma (Figura nº 7), las zonas de pequeñas calcificaciones se corres-

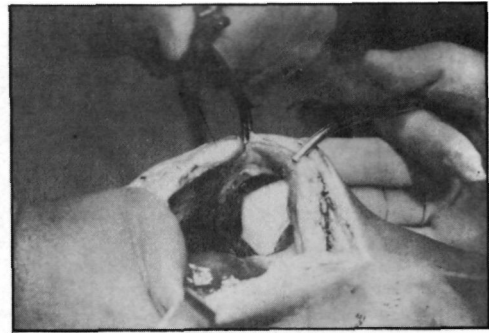


Figura nº 4: Aspecto intraoperatorio. Nótese la separación macroscópica entre la rótula y la masa ósea suprarrotuliana.

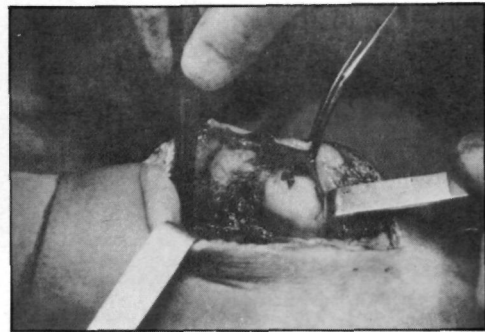


Figura nº 5: Aspecto del tendón rotuliano una vez extraída la masa ósea.

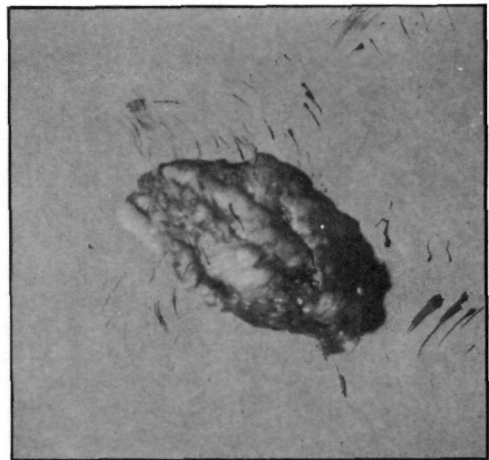


Figura nº 6: Aspecto macroscópico de la pieza extraída.

ponden con tejido de granulación cargadas de pigmento hemosiderínico.

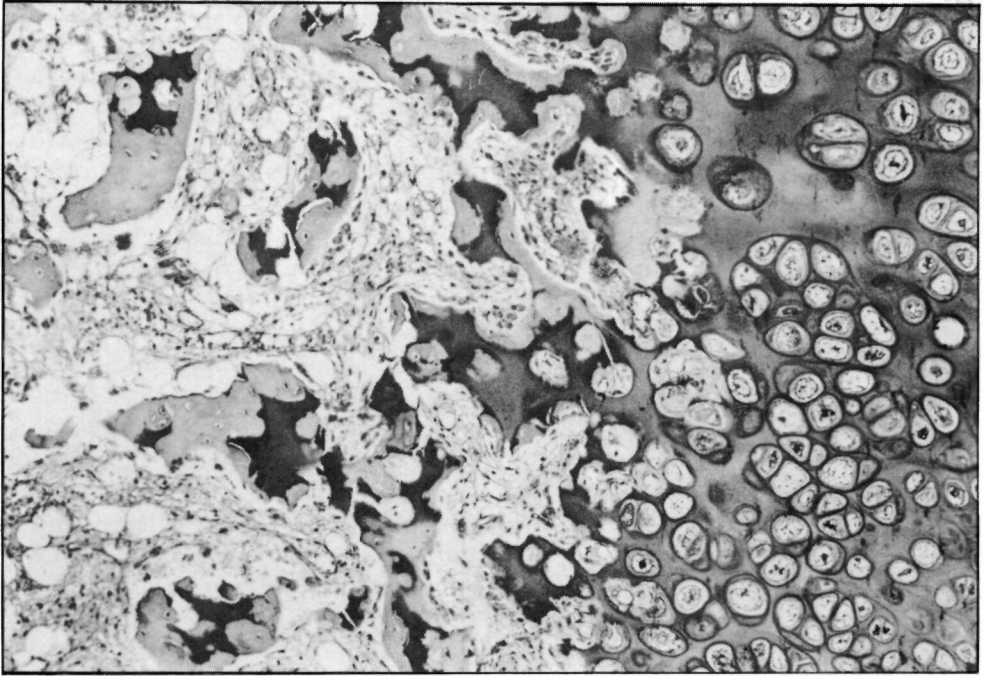


Figura n° 7: Estudio histológico. Se advierte una neoformación de naturaleza meenquimal que reproduce el tejido cartilaginoso y óseo. El componente cartilaginoso se localiza preferentemente en la periferia de la lesión. Las células proliferantes muestran núcleos monomórficos con ausencia de actividad miótica. Se aprecia claramente la proliferación de condrocitos con áreas de osificación endcondral.

Discusión

Queremos llamar la atención de varios hechos que diferencian este caso de los otros recogidos en la bibliografía.

1. Localización

Ya ha quedado expuesta antes la rareza de esta localización en r6tula.

2. Manifestaciones clínicas

La mayoría de las publicaciones consultadas insisten en que la edad de aparición de los síntomas es precoz, existiendo incluso casos en que ha sido diagnosticada de recién nacido y lactantes (33,34), aunque la incidencia media

de diagnóstico suele estar entre los 5 y 8 años (35,36); sin embargo, el caso que presentamos ha sido diagnosticado muy tardíamente, a los 16 años, y debe considerarse como un hallazgo casual, ya que el enfermo acudió a raíz de un traumatismo en esa rodilla [WOLFGANG en 1976 (37) describe un caso en astrágalo con antecedente traumático] y no por ninguno de los motivos de consulta más ampliamente recogidos en la bibliografía que suelen ser dos: por un lado la presencia de una deformidad (38), que por tener una localización preferente en la rodilla y tobillo, suele ser del tipo del genu valgo y deformidad visible en tobillo (39). El otro motivo de consulta frecuente es la presencia de la propia tumoración (40), y ya más rara

vez se describe limitación de la movilidad articular (41, 42) y la presencia de una disimetría (43). Un dato de aparición frecuente, recogido por GASCÓ y cols. (1984) (10) es la presencia de una discreta atrofia muscular de la extremidad afecta, también presente en nuestro caso; no fue realizado estudio eléctrico muscular pero el balance muscular era normal.

Al igual que en otros casos, no han sido detectadas alteraciones en las pruebas analíticas y el discreto aumento de las fosfatasas alcalinas que presenta este enfermo creemos es normal por su edad.

3. *Estudio radiográfico*

Los diversos autores consultados describen el aspecto radiográfico de la afección como característico (44, 45, 46). En efecto, la afectación de una o más epífisis, con crecimiento excéntrico de una masa ósea que puede presentar uno o varios puntos de osificación, separados de la epífisis principal y tan aglomerados que parecen una sola masa ósea (47), dan unas imágenes radiográficas que recuerdan extraordinariamente a la de los osteocondromas. A medida que el hueso madura, las masas tienden a fusionarse con el hueso quedando unidas por un pedículo la epífisis.

En las localizaciones de los huesos del carpo y tarso, suele manifestarse mediante la aparición más precoz del núcleo de osificación, que suele ser múltiple, ensanchando el hueso de forma irregular.

En nuestro caso, la presencia de la exóstosis en el polo superior de la rótula

podemos considerarla como característica, recordando la típica imagen del osteocondroma, a pesar de la rareza de su localización. El dato que no cuadraba en las radiografías era la presencia de esas calcificaciones pequeñas y múltiples a nivel de la zona epifisaria de la tibia e incluso intraarticulares. Esto nos hizo pensar en otras enfermedades que de alguna forma pudieran provocar estas calcificaciones. La condrodisplasia punteada, en cualquiera de sus formas clínicas, algunas formas leves de displasia espónido-epifisaria, la miositis osificante circunscrita, la condromatosis sinovial y la artritis bacteriana calcificante fueron consideradas como diagnósticos alternativos. Tras el resultado negativo del estudio del mapa óseo y del cultivo de líquido sinovial, nos quedaban tres posibles etiologías: la displasia epifisaria hemimélica, la miositis osificante postraumática y la condromatosis sinovial, pero el típico aspecto de la exóstosis suprarrotuliana, la presencia de las calcificaciones intraarticulares y la edad y sexo tan poco frecuentes para una condromatosis sinovial nos hacía inclinarnos por la primera de las posibilidades.

4. *Estudio isotópico*

Practicamos también una gammagrafía ósea con Tc-difosfonato que nos reveló dos focos de hipercaptación patológicos en la rodilla y tobillo del lado derecho. No sabemos dar una interpretación lógica y segura del por qué existe este segundo foco en el tobillo, ya que la ausencia de síntomas y signos clínicos así como la normalidad de las radiografías permiten descartar que se trate de una forma múltiple de displasia epifisaria hemimélica.

Bibliografía

1. MOUCHET, A; BELOT, J.: La tarso-megalie. *J. Radiol Electrol* 1926; 10: 289-93.
2. TREVOR, D.: Tarso-epiphyseal aclasis. A congenital error of epiphyseal development. *J. Bone Joint Surg* 1950; 32B: 204-13.
3. INGELRANS, P; LACHERETZ, M.: A propos d'un cas de chondrodystrophie epiphysaire. *Rev Chir Orthop* 1953; 39: 242.
4. FAIRBANK, T.J.: Dysplasia epiphysealis hemimelica (tarso-epiphysal aclasis). *J. Bone Joint Surg* 1956; 38B: 237-57.
5. GOLDENBERG, R.R.: Dysplasia epiphysealis hemimelica. Discussion. *J. Bone Joint Surg* 1966; 48-A: 765-66.
6. FEVRE, M; RIGAULT, P.: Fragmentation osseuse hypertrophiante (Tarso-megalie, epiphyseal aclasis, dysplasie epiphysaire hemimelique). Le signe de l'hypertrophie epiphysaire tibial. *Rev Chir Orthop* 1968; 54: 525-34.
7. LUCK, V.J.; SMITH C.F.: Dysplasia epiphysealis osteochondromata: 22 cases correlated with 70 cases in medical literature. *J. Bone Joint Surg* 1972; 54 A: 1351.
8. CARLSON, D.H.; WILKINSON, R.H.: Variability of Unilateral Epiphyseal Dysplasia (Displasia epiphyseal hemimelica). *Radiology* 1979; 133: 369-73.
9. WIEDEMANN, H.R.; MANN, M.; SPRETER, V.; KREUDENSTEIN, P.: Dysplasia epiphysealis hemimelica-Trevor disease. Severe manifestation in child. *Eur J Pediatr* 1981; 136: 311-16.
10. GASCO, J.; TINTO, M.; MARTORELL, M.: Displasia epifisaria hemimelica. *Rev Esp Cir Ost* 1984; 19: 13-26.
11. CONNOR, J.M.; MORAN, F.T.; BEIGHTON, P.: Dysplasia Epiphysealis Hemimelica. A clinical and genetic study. *J. Bone Joint Surg* 1983; 65B: 350-54.
12. KETTELKAMP, D.B.; CAMPBELL, C.J. BONFIGLIO, M.: Dysplasia epiphysealis hemimelica. A report of fifteen cases and a review of the literature. *J Bone Joint Surg* 1966; 48A: 746-66.
13. ROOK, F.R.: Intra-articular osteochondroma of the astragalus. *Am J Surg* 1953; 88: 807.
14. MILCH, R.A.: Osteochondroma of the astragalus. *Am J Surg* 1954; 87: 145.
15. MOSELEY, J.E.: Dysplasia epiphysealis hemimelica (tarso-epiphyseal aclasis). *J Mt Sinai Hosp* 1957; 24: 510.
16. DONALDSON, J.S.; SANKEY, H.H.; GIRDANY, B.R.; DONALDSON, W.F.: Osteochondroma of the femoral epiphysis. *J. Pediatr* 1953; 43: 212.
17. MOSHER, J.F.; KETTELKAMP, D.B.; CAMPBELL, C.J.: Intracapsular or para-articular chondroma. *J Bone Joint Surg* 1966; 48A: 1561.
18. GOLDSTEIN, W.: Dysplasia epiphysealis hemimelica with confirmation by knee arthrography. *Br J Radiol* 1973; 46: 470.
19. SARMIENTO, A.; ELKINS, R.W.: Giant intra-articular osteochondroma of the knee. *J Bone Joint Surg* 1975; 57A: 560.
20. CHEKOFSKY, K.M.; SCOTT, W.N.; FIELDING, J.W.: Epiphyseal Osteo-

- chondroma of the anterior cruciate ligament. *Clin Orthop* 1979; 139: 86-87.
21. THEODORU, S.; LANITIS, G.: Dysplasia epiphysealis hemimelica (epiphyseal osteochondromata). Report of two cases and review of the literature. *Helv Paediatr Acta* 1968; 23: 195-204.
 22. BIGLIANI, L.U.; NEER, C.S.; PARI-SIÉN, M.; JOHNSTON, A.D.: Dysplasia epiphysealis hemimelica of the scapula. A case report. *J Bone Joint Surg* 1980; 62A: 292-94.
 23. BORMAN, TR.; WOLFEL, D.W.; SHERMAN, F.C.: Unifocal dysplasia epiphysealis hemimelica of proximal humerus. *Orthop Rev* 1985; 14: 573.
 24. BUCKWALTER, J.A.; EL-KHOURY, G.Y.; FLATT, A.E.: Dysplasia epiphysealis hemimelica of the ulna. *Clin Orthop* 1978; 135: 36-38.
 25. HEIPLE, K.G.: Carpal Osteochondroma. *J Bone Joint Surg* 1961; 43 A: 861.
 26. LAMESCH, A.J.: Dysplasia epiphysealis hemimelica of the carpal bones. *J Bone Joint Surg* 1983; 65A: 398-400.
 27. SANTOLAYA, J.M.; DELGADO, A.: Displasias óseas. Barcelona: Salvat, 1988, 547-58.
 28. RAY, J.J.: A case of chondroma of the patella. *Lancet* 1905; 1: 159.
 29. ENRIQUEZ, J.; TORRES, C; ENRIQUEZ, J.M.: Displasia epifisaria hemimelica (Tarsomegalia. Fragmentación ósea hipertrófica. Osteocondroma epifisario). *Rev Ortop Traumatol* 1981; 28IB: 745.
 30. BALEN, E.: Displasia epifisaria hemimelica. *Rev Esp Cir Ost* 1971; 6:91-98.
 31. RODRIGUEZ, J.I.; FRAGA, J.; PERERA, A.: Displasia epifisaria hemimelica. *An Esp Pediatr* 1982; 16: 238.
 32. BELLO, M.L.; ALBAREDA, J.; PALANCA, D.; BARTOLOMÉ, A.; SERAL, F.: Displasia epifisaria hemimelica localizada en calcáneo. *Rev Esp Cir Ost* 1983; 18: 225-32.
 33. FONTAINE, G.; MAROTEAUX, P.; FARRIAUX, J.P.; SAINT-AUBERT, P.: La dysplasie epiphyseaire hemimelique. Etude d'une observation chez un nourrisson de 10 mois. *Sem Hop Paris* 1971; 47: 861.
 34. ODGEN, J.A.: Multiple hereditary osteochondromata. Report of an early case. *Clin Orthop* 1976; 116: 48-60.
 35. FULTON, H.: Dysplasia epiphysealis hemimelica. *Am J Dis Child* 1958; 92: 276.
 36. FINIDORI, G.; RIGAULT, P.; PADI-VANI, J.P.; NAOURI, A.: Dysplasie epiphysaire hemimelique (tarsomegalie). Aspects cliniques, radiologiques et evolutifs, traitement chirurgical. A propos de huit observations. *Rev Chir Orthop* 1978; 64: 367-74.
 37. WOLFANG, G.L.; HEATH, R.D.: Dysplasia epiphysealis hemimelica. A case report. *Clin Orthop* 1976; 116: 32-34.
 38. D'ANGIO, G.J.; RITVO, M.; ULIN, R.: Clinical and roentgen manifestations of tarso-epiphyseal aclasis. Review of the literature and report of an additional case. *Am J Roentgenol* 1955; 74: 1068.
 39. FASTING, O.J.; BJERKREIM, I.: Dysplasia epiphysealis hemimelica. *Acta Orthop Scand* 1976; 47: 217.