

HOSPITAL CLÍNICO UNIVERSITARIO DE ZARAGOZA.
CATEDRA DE CIRUGÍA ORTOPÉDICA Y TRAUMATOLOGÍA

Prof. F. SERAL IÑIGO

Displasia epifisaria hemimélica localizada en calcáneo

M.ª L. BELLO NICOLAU, J. ALBAREDA ALBAREDA, D. PALANCA MARTIN,
A. BARTOLOME BURILLO y F. SERAL IÑIGO

RESUMEN

Se trata de una displasia epifisaria hemimélica localizada en calcáneo. Entidad poco frecuente, de sencillo diagnóstico cuando se conocen las características radiológicas, indistinguible microscópicamente de un osteocondroma, diferenciándose por su localización, con tendencia a la recidiva tras la exéresis y evolución cuando es intraarticular a artrosis secundarias.

Descriptorios: Displasia epifisaria del calcáneo. Calcáneo: Displasia epifisaria.

SUMMARY

A case of Dysplasia Epiphysealis hemimelica of the of calcis is described, as well as its radiological signs and histological picture like that of the osteochondroma, whose histological aspects are very similar but the recurrence prone and localisation are very significant.

Its intrarticular evolution gives way to osteoarthritis.

Key words: Dysplasia Epiphysealis Hemimelica of the os calcis. Os calcis. Dysplasia Epiphysealis hemimelica.

Introducción

Se trata de un trastorno constitucional del hueso, caracterizado por alteración del crecimiento de una o más epífisis o hueso carpiano o tarsiano, con proliferación anárquica de tejido cartilaginoso y osificación endondral, de distribución hemimélica y afectación predominante del miembro inferior.

Descrita por primera vez por MOUCHET y BELOT (1926) como tarsomegalia, TREVOR (1950) la denominó aclasia tarsoepifisaria, siendo FAIRBANK (1956) quien le dio la actual denominación.

La etiología es desconocida.

Patogénicamente podemos explicar el proceso siguiendo los esquemas de RUBIN de desarrollo óseo, que considera que cada segmento anatómico realiza una misión diferente. La epífisis representa la hemiesferización, la fisis lleva a cabo el crecimiento, la metáfisis mediante la funelización (embudización) adapta el gran diámetro fisario al reducido de la diáfisis, y ésta por último se hace cargo de la cilindrización diafisaria. (Esquema 1).

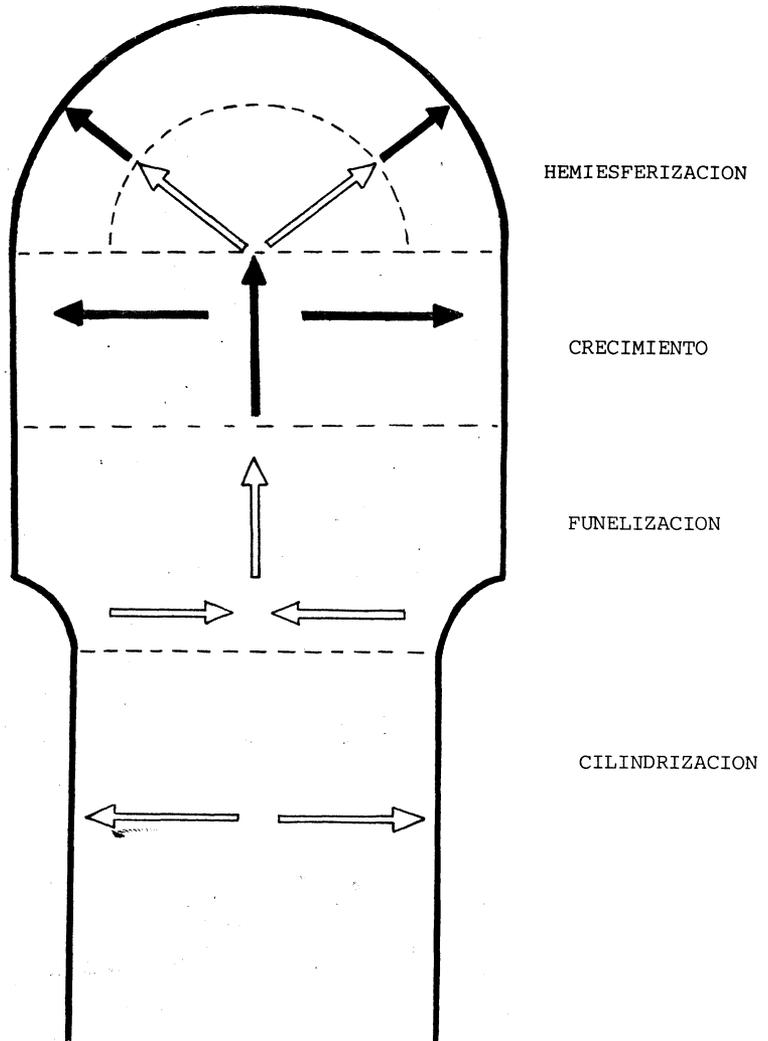
Partiendo de estos conocimientos (confirmados experimentalmente por diversos autores), RUBIN realiza estudios experimentales en ratas irradiando selectivamente determinadas zonas óseas en crecimiento,

logrando obtener una réplica de algunas displasias humanas, tras lo cual realiza una clasificación sencilla y didáctica en la que agrupa las displasias según sea por defecto o por exceso y a nivel de la fisis, metáfisis, epífisis o diáfisis (ya que existe una correlación entre el segmento alterado y el cuadro clínico).

La interpretación patogénica de la displasia epifisaria hemimélica siguiendo a RUBIN, sería una interferencia en el proceso de

hemiesferización debido a una hipertrofia del cartílago osificable, que afecta de una forma asimétrica a una o varias epífisis. (Esquema 2).

Dada la multitud de clasificaciones existentes y la gran variedad de epónimos, en 1969 se celebra en París una reunión en la que participan FAURE, KAUFMANN, KOZLOWSKI, LANGER, LEFEVRE, SEUVEGRAIN, MAROTEAUX, SCOTT, SILVERMAN y SPRAN-



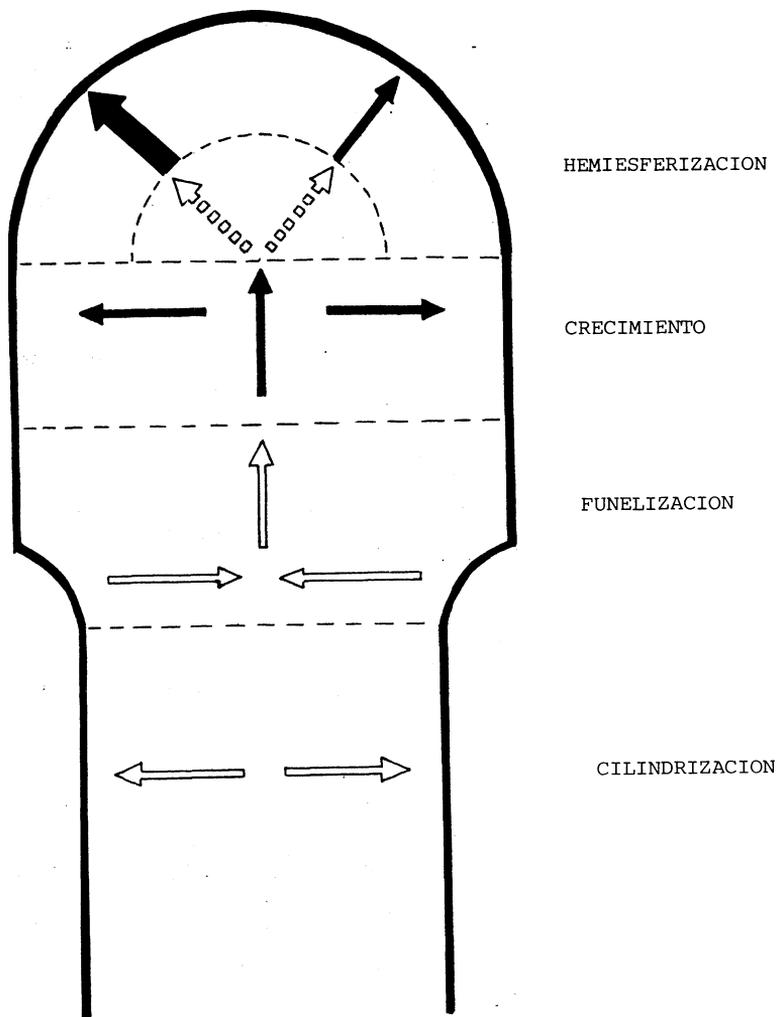
Esquema 1. — Desarrollo óseo normal (RUBIN)

GER, en un intento de crear una clasificación unificada, dividiendo las displasias en: 1) trastornos constitucionales óseos con patogenia desconocida (sobre criterios morfológicos) y 2) con patogenia conocida (basada en datos bioquímicos o patogénicos), incluyendo la displasia epifisaria hemimélica en el primer grupo dentro de las osteocondrodisplasias (anormalidades del crecimiento cartilaginoso y/o óseo) y en el subgrupo

caracterizado por un desarrollo desorganizado del cartílago y componentes fibrosos del esqueleto. (McKUSICK).

Caso clínico

S.B.N., varón de 5 años, cuyos antecedentes personales y familiares carecen de interés, consulta por la aparición de una tumoración dura e indolora en talón derecho.



Esquema 2.—Desarrollo óseo en la displasia epifisaria hemimélica (RUBÍN).

Exploración: palpación de una tumoración dura en región posterior del calcáneo (fig. 1), indolora adherida al hueso subyacente, no adherida a planos superficiales, la piel que la recubre no presenta signos inflamatorios. La movilidad de tobillo y pie está en límites normales, no existiendo trastornos neuro-vasculares distales. El estado general del enfermo es bueno y la exploración por aparatos es normal.

Radiológicamente en proyección oblicua de ambos pies, se objetiva en calcáneo derecho la existencia de una tumoración irregular de $2 \times 0,5$ cm en tuberosidad posterior del calcáneo con calcificaciones en su interior (fig. 2).

Todos los datos del laboratorio son normales así como el mapa óseo.

El estudio isotópico muestra un aumento de captación a nivel de la tumoración (región posterior del calcáneo).

Con intervalo de 4 meses realizamos nueva radiografía lateral de calcáneo, apreciándose un aumento de la osificación y tamaño de la tumoración, cuyos bordes están mejor delimitados (fig. 3).

Practicamos extirpación biopsia a través de

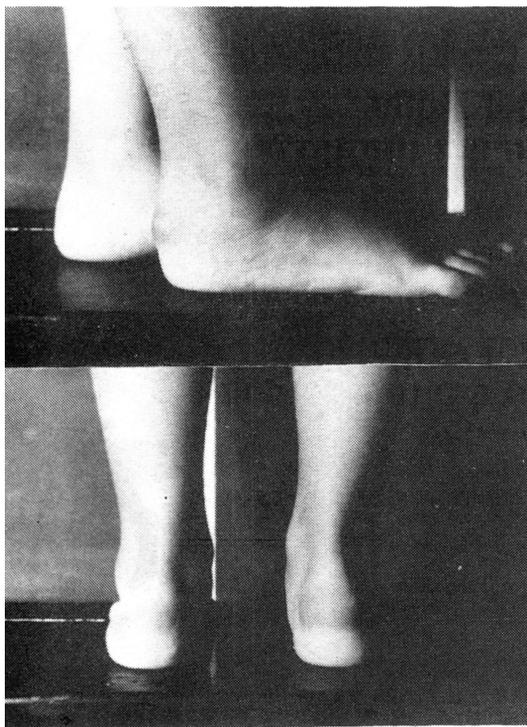


FIG. 1.—Fotografías clínicas del paciente en las que se puede apreciar una tumoración en la región posterior del calcáneo.

una incisión paraaquilea externa, hallando una masa irregular de contornos lobulados y amplia base de implantación, coloración blanco-azulada y consistencia ósea en tuberosidad posterior del calcáneo, adherida parcialmente a la inserción distal del tendón de Aquiles, visualizando un surco de delimitación a través del cual realizamos la exéresis, apreciando en la esponjosa del calcáneo abundantes inclusiones de cartílago por lo que ampliamos la resección.

El estudio anatomopatológico de la pieza mostró la presencia de una lesión osteo-cartilaginosa sobrelevada de una amplia base de implantación, recubierta de cartílago hialino, en algunas áreas fibroso, en el que la celularidad era muy variable, observándose zonas de hiperplasia con aumento del número de condrocitos que en ningún caso mostraban signos de atipia. En el espesor del cartílago se observaban diferentes núcleos de osificación endocondral (fig. 4) en diferentes estadios de actividad separadas por anchas bandas de cartílago en reposo.

La imagen histológica es parecida a la que se observa en algunos osteocondromas de tipo sesil en los que los límites osteocartilaginosos son irregulares (fig. 5).

El control radiológico postoperatorio evidencia la resección completa de la zona displásica (fig. 6).

Discusión

El interés de nuestro caso radica en la localización poco frecuente con las características de displasia epifisaria hemimélica.

La etiología es desconocida, los casos son esporádicos sin factores hereditarios ni familiares (WINNE-DAVIES, SHARRARD, LUCK, MAROTEAUX, CONNOR), con predominio masculino (3 a 1), siendo la edad de comienzo entre los 2 y 14 años, con mayor frecuencia a los 5 años (FINIDORI), aunque hay casos descritos en el recién nacido y en el adulto (estos datos se confirman en nuestro caso).

Clínicamente se caracteriza por la aparición inicialmente de una tumoración de consistencia dura o ligeramente elástica (únicas características encontradas por nosotros), que cuando es intraarticular puede dar deformidad en los miembros por desviación

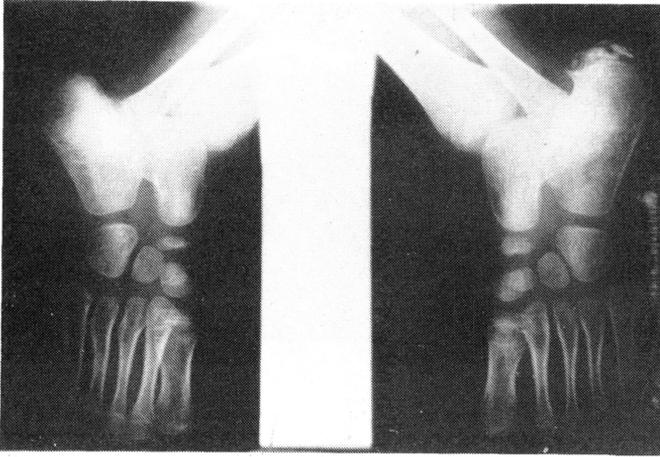


FIG. 2.—Radiografías oblicuas de ambos pies en las que se puede apreciar una tumoración en la tuberosidad del calcáneo derecho con calcificaciones en su interior.

axial de éstos (genu valgo, varo, equinismo, etc.), disimetrías (por acortamiento y más raramente por alargamiento), restricción de la movilidad articular (TACHDJIAN, SAXTON, FINIDORI, BIGLIANI, KETTELKAMP, MAROTEAUX, CONNOR, GOMAR), y ocasionalmente dolor.

Las lesiones tienen una distribución hemimélica con afectación predominante en miembros inferiores, afectando más frecuentemente astrágalo (GOMAR), epífisis femoral distal y epífisis tibial distal, generalmente a nivel del cartílago articular (Tabla 1) (afectación del cartílago extraarticular en nuestro caso y localización en calcáneo).

Las imágenes radiográficas varían con la edad del paciente (TACHDJIAN) siendo en la lactancia normales o determinando un ensanchamiento metafisario ligero (KETTELKAMP); cuando la edad del paciente es mayor, generalmente la lesión aparece con una masa inicialmente cartilaginosa con múltiples centros de osificación (FINIDORI, SHARRARD), que a medida que la lesión madura van confluyendo dando una masa ósea irregular lobulada que protuye de una epífisis o hueso carpiano o tarsiano, siendo la lesión finalmente similar a un osteocondroma

(BIGLIANI, WYNNE-DAVIES), hechos que ocurren en nuestro caso.

Anatomopatológicamente, se observa una proliferación anormal de cartílago con osificación endcondral asociada de carácter benigno, siendo indistinguible microscópicamente de un osteocondroma (KETTELKAMP, SHARRARD). Generalmente ocurre en zonas ocupadas de cartílago articular (LUCK), no

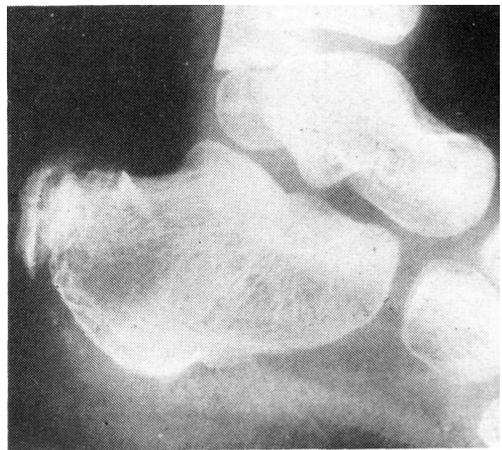


FIG. 3.—Radiografía lateral del calcáneo derecho 4 meses más tarde que las anteriores en la que se aprecia un aumento del tamaño de la tumoración y de la osificación en la tuberosidad mayor.

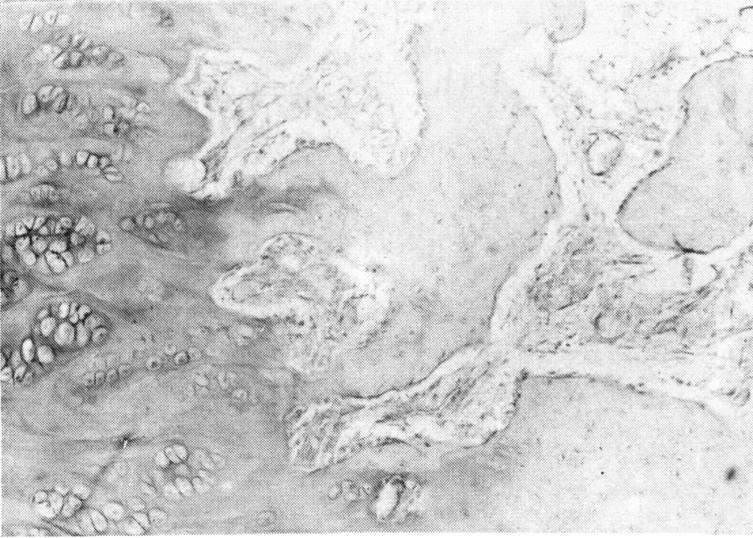


FIG. 4.- Imagen histológica en la que se observa osificación endocondral sobre ejes de matriz cartilaginosa calcificada. (Hematoxilina-Eosina 25X).

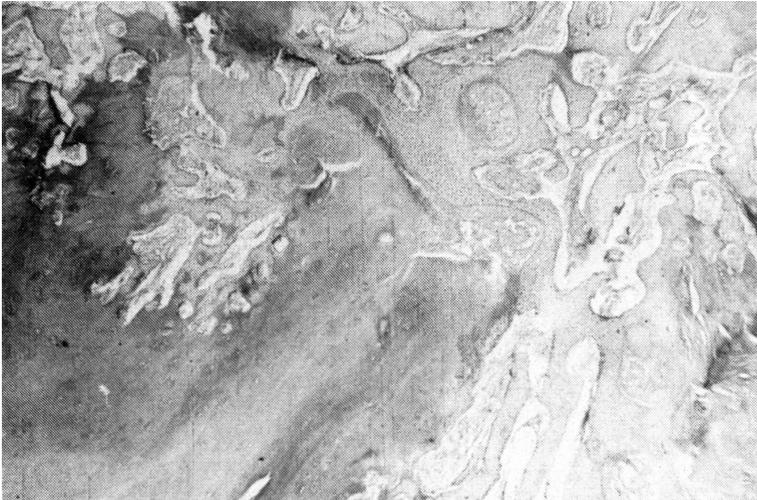


FIG. 5.- Imagen histológica con irregularidades de los límites osteocartilagosos, imagen semejante a la que se observa en algunos osteocondromas de tipo sesil. (Hematoxilina-Eosina 10X).

TABLA 1

Distribución de las lesiones

Casos por autores

Localización	Kettelkamp y revisados por él (1966)	Finidori (1978)	Bigliani (1980)	Enriquez (1981)	Wiedemann (1981)	Connor (1983)	Autor	Total
Astrágalo	35	6	-	-	-	6	-	47
Epífisis femoral distal	30	3	-	-	1	5	-	39
Epífisis tibial distal	26	5	-	-	-	7	-	38
Epífisis tibial proximal	15	1	-	-	1	1	-	18
Escafoides tarsiano	14	4	-	-	-	1	-	19
1.º cuneiforme	10	1	-	-	-	1	-	12
Epífisis peroneal distal	10	1	-	-	-	1	-	12
Epífisis femoral proximal	5	1	-	-	-	1	-	7
Epífisis trocánter menor	3	-	-	-	-	-	-	3
Hueso grande	3	-	-	-	-	-	-	3
3.º cuneiforme	2	-	-	-	-	-	-	2
1.º metatarsiano	2	1	-	-	-	-	-	3
Escafoides carpiano	2	-	-	-	-	-	-	2
1.º metacarpiano	2	-	-	-	-	-	-	2
2.º cuneiforme	1	-	-	-	-	-	-	1
Calcáneo	1	-	-	-	-	-	1	2
Pubis	1	-	-	-	-	-	-	1
Semilunar	1	-	-	-	-	-	-	1
Epífisis humeral proximal	1	-	-	-	-	-	-	1
Epífisis humeral distal	1	-	-	-	1	-	-	2
Epífisis cubital distal	1	-	-	-	-	-	-	1
Epífisis cubital proximal	-	-	-	-	1	-	-	2
Epífisis radial proximal	1	-	-	-	-	-	-	1
Escápula	-	-	1	-	-	-	-	1
Falange 1.ª, primer dedo pie	-	1	-	-	-	-	-	1
Rótula	-	-	-	1	-	-	-	1

siendo infrecuente que se rompa un fragmento transformándose en un cuerpo libre intraarticular. La cantidad y actividad del cartílago, disminuye a medida que la lesión madura, finalizando su crecimiento generalmente al finalizar el de las epífisis del paciente (BIGLIANI, LUCK).

La displasia epifisaria hemimélica, puede plantear problemas de diagnóstico diferencial con otra patología ósea, aunque las imágenes radiológicas son características, en otras ocasiones pueden evocar secuelas de fracturas osteoarticulares, secuelas de artritis, antigua osteocondritis, etc. (FINIDORI).

El tratamiento recomendado es quirúrgico, no sólo para extirpar la lesión (WIEDEMANN), sino también para corregir problemas secundarios tales como las disimetrías, desviaciones axiales o cuando interfieren con la función (LAMESCH, ENRIQUEZ, CONNOR, GOMAR).

Son frecuentes las recidivas tras la exéresis y si son intraarticulares pueden dar lugar a artrosis secundarias.

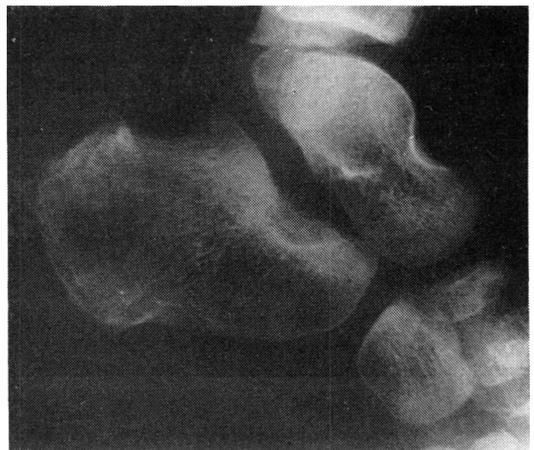


FIG. 6.—Radiografía lateral del calcáneo derecho postoperatoria donde se puede ver la resección completa de la zona displásica.

BIBLIOGRAFIA

- BIGLIANI, L. U.; NEER, CH. S. II; PARISIEN, M.; JOHNSTON, A. D. (1980): Dysplasia epiphysealis hemimelica of the scapula. *J. Bone Jt. Surg.* 62-A 292-294.
- CONNOR, J. M.; HORAN, F. T.; BEIGHTON, P. (1983): Dysplasia epiphysealis hemimelica. A clinical and genetic study. *J. Bone Jt. Surg.* 65-B 350-354.
- ENRIQUEZ, J.; QUILES, M.; TORRES, C. (1981): A unique case of dysplasia epiphysealis hemimelica of the patella. *Clin. Orthop.* 160 168-171.
- FAIRBANK, T. J. (1956) Dysplasia epiphysealis hemimelica (Tarso-epiphyseal aclasis). *J. Bone Jt. Surg.* 32-B 237-257.
- FINIDORI, G.; RIGAUT, P.; PADOVANI, J. P.; NAOURI, A. (1978): Dysplasia epiphysaire hemimelique (tarso-megalie). Aspects cliniques, radiologiques et evolutifs, traitement chirurgical. A propos de huit observations. *Rev. Chir. Orthop.* 64 367-374.
- GOMAR, F. (1973): *Patología quirúrgica osteoarticular*. Valencia. Tipográfica artística Puertes, S. L.
- KETTELKAMP, D. R.; CAMPBELL, J. C.; BONFIGLIO, M. (1966): Dysplasia epiphysealis hemimelica. *J. Bone Jt. Surg.* 48-A 746-766.
- LAMESCH, A. J. (1983): Dysplasia epiphysealis hemimelica of the carpal bones. *J. Bone Jt. Surg.* 65-A 398-400.
- LUCK, V. J. y SMITH, C. F. (1972): Dysplasia epiphysealis osteocondromata: 22 cases correlated with 70 cases in medical literatura. *J. Bone Jt. Surg.* 54-A 1.351.
- MAROTEAUX, P. (1974): *Les maladies osseuses de l'enfant*. Paris. Flammarion Medicine Sciences.
- MCKUSICK, V. A. y SCOTT, CH. I. (1971): A nomenclature for constitutional disorders of bone. *J. Bone Jt. Surg.* 53-A 978-986.
- MOUCHET, A. y BELOT, J. (1926): La tarsomegalie. *J. Radiol. Electrol.* 10 289-293.
- RUBIN, P. (1964): *Modeling sketches and skeletons in the dynamic classification of bone dysplasias*. Chicago. Year book Medical Publishers. Inc.
- SAXTON, H. M. y WILKINSON, J.A. (1964): Hemimelic skeletal dysplasia. *J. Bone Jt. Surg.* 46-B 608-613.
- SHARRARD, W. J. W. (1979): *Paediatric Orthopaedics and fractures*. Second edition Blackwell Scientific Publications.
- TACHDJIAN, M. O. (1976): *Ortopedia pediátrica*. México. Nueva editorial interamericana.
- TREVOR, D. (1950): Tarso-epiphyseal aclasis: a congenital error of epiphyseal development. *J. Bone Jt. Surg.* 32-B, 204-213.
- WIEDEMANN, H. R.; MANN, M.; SPRETER, V.; KREUDENSTEIN, P. (1981): Dysplasia epiphysealis hemimelica-Trevor disease. Severe manifestation in child. *Eur. J. Pediatr.* 136 311-316.
- WYNNE-DAVIES, R. y FAIRBANK, T. J. (1976): *Fairbank's atlas of general affections of the skeleton*. Second edition. Edimburg, London and New York Conchill Livingstone.