

Displasia epifisaria hemimélica.

Revisión de la literatura a propósito de un caso

Dysplasia epiphysealis hemimelica, Case report and review of literature

J.C. TRILLA DE DIOS, M. GOMEZ FERRERAS y G. KNÖRR GIMÉNEZ.

SERVICIO DE TRAUMATOLOGÍA Y CIRUGÍA ORTOPÉDICA. COMPLEJO HOSPITALARIO SAN MILLÁN Y SAN PEDRO. LOGROÑO (LA RIOJA).

Resumen. La displasia epifisaria hemimélica es una alteración infrecuente del crecimiento osteocartilaginoso a nivel de la mitad de una o varias epífisis, localizada generalmente en una extremidad inferior, existiendo diferentes formas clínicas. La edad de presentación suele ser precoz, apareciendo una tumoración indolora, idéntica a un osteocondroma, que debe ser extirpada para evitar complicaciones tales como dímétrías, angulaciones y artrosis secundaria. La recidiva es frecuente, por lo que es importante planificar la intervención y realizar una adecuada técnica quirúrgica.

Summary. Dysplasia epiphysealis hemimelica is an uncommon alteration of bone and cartilage growth, located at the middle of one or more epiphysis, which usually affects the lower extremity in a variable fashion. It begins at a very early age, as a painless mass, just like an osteochondroma, and must be removed to avoid complications as leg length discrepancy, angular deformity and secondary osteoarthritis. It often recurs, and so is important to plan the most appropriate surgery for each case.

Correspondencia:

Dr. J.C. Trilla de Dios.
C/ García Morato 17, 2º F.
26002 Logroño (La Rioja)
Tfno: 941 230458.

Introducción. La displasia epifisaria hemimelica consiste en un desarrollo osteocartilaginoso desorganizado, que afecta a una o varias epífisis del organismo, generalmente del miembro inferior. Mouchet y Belot en 1926 describieron una serie de casos caracterizados por una tarso-megalia (1). Trevor en, 1950, acuñó el término de aclasia tarsoepifisaria (2), pero fue finalmente Fairbank, en 1956, quien introdujo el término actual de displasia epifisaria hemimélica (3). Recientemente algunos autores han propuesto sustituirlo por el de osteocondroma epifisario, para incluir así las localizaciones atípicas (4). Desde entonces se han publicado diversas series (5-10), siendo la más extensa la de Kettelkamp y cols, de 1966, con 50 casos (11).

Siguiendo a Arouz (12), se puede hablar de formas localizadas, en las que existe una afectación monoarticular, generalmente el tobillo, forma clásica, que implica a más de una articulación del miembro inferior: epífisis distal femoral, epífisis distal de la tibia y del pie (la afectación de tobillo y pie recibe el nombre de displasia de Mouchet y

Belot); y por último, la forma generalizada o severa, caracterizada por afectar a toda la extremidad, desde la pelvis al pie.

Caso clínico. Paciente varón, que a la edad de 5 años presentó una tumoración en la cara interna del tobillo izquierdo, sin antecedente traumático. A la exploración se apreció una zona tumefacta, indolora, dura a la palpación, no adherida a planos superficiales, y sin signos inflamatorios. Progresivamente aumentó de tamaño, con pérdida de los últimos grados de flexión dorsal, y discreta cojera.

Radiográficamente se apreció una formación osteocartilaginosa a partir de la hemiepífisis medial del astrágalo, con varios centros de osificación. Las sucesivas radiografías mostraron una confluencia de los centros de osificación, tomando un aspecto óseo con trabeculaciones irregulares en su interior. (Fig. 1 y 2).

A través de una incisión perimaleolar se abordó la tumoración, que era una masa cartilaginosa pediculada de superficie irregular. Se realizó la exéresis de la misma con

regularización de la superficie ósea. La anatomía patológica informó de tumoración con una cubierta de cartílago hialino, zonas de hiperplasia condrocitaria sin signos de atipia, hacia el interior aparecían núcleos de osificación endocondral en diferentes estadios evolutivos, separados entre sí por hileras de condrocitos con límites osteocartilaginosos irregulares. El diagnóstico anatomopatológico fue de osteocondroma de tipo sesil. El postoperatorio transcurrió sin incidencias, recuperándose completamente la movilidad, y desapareciendo la sintomatología dolorosa.

Ocho años más tarde el paciente acudió de nuevo, refiriendo dolor y tumefacción en la misma zona. Radiográficamente se confirmó la recidiva de la lesión (Fig. 3), siendo nuevamente intervenido. La anatomía patológica coincidió con la anterior. Al cabo de cinco años se produjo una nueva recidiva, por lo que se intervino otra vez.

Actualmente el paciente tiene 20 años, han transcurrido 2 años desde la última intervención y se encuentra asintomático, aunque presenta una limitación de la flexión dorsal de la articulación tibioastragalina. No existen dismetrías, y no han aparecido manifestaciones en otras localizaciones.

Discusión. La Displasia epifisaria hemimélica (DEH) se presenta con una prevalencia de un caso por millón según Wynne Davies (5), afectando más frecuentemente al varón en una proporción de tres a uno. Es un trastorno del crecimiento cuya etiología permanece desconocida, no habiéndose demostrado factores genéticos implicados, salvo algún caso excepcional como el publicado por Hensinger y cols. (13), en el que siete miembros de una familia presentaban manifestaciones de DEH junto a condromas intracapsulares, osteocondromas extraesqueléticos y osteocondromas típicos.

Siguiendo los esquemas de Rubin (14), se puede interpretar la DEH como una alteración del proceso de hemiesferización debido a una hipertrofia del cartílago osificable, que afecta de forma asimétrica a una o varias epífisis. Por tanto, se produce una proliferación

anormal y asimétrica del cartílago, a la vez que una osificación endocondral. Estos trastornos desaparecen cuando se fusionan las epífisis al finalizar el crecimiento.

La edad de presentación varía entre los 2 y 14 años (15), pudiendo aparecer incluso en el recién nacido y lactante en caso de formas generalizadas. Se han descrito algunos casos en adultos. La localización más frecuente en las series publicadas es el astrágalo, seguido de las epífisis siguientes: femoral distal, tibial distal, tibial proximal y escafoides tarsiano. El afectación medial es el doble de frecuente que la lateral.

La sintomatología comienza generalmente después de los 2 años, siendo el síntoma inicial habitual la deformidad y la limitación de la movilidad articular, apareciendo más tardíamente dolor en tobillo, rodilla, etc. El miembro afectado puede tener mayor longitud que el sano, debido al mayor tamaño de varios centros de osificación. En otros casos puede estar acortado por un cierre precoz de la placa fisaria.

Se han comunicado casos de localizaciones atípicas como son: huesos del carpo (16), epífisis humeral distal, epífisis cubital y radial proximal, epífisis radial distal (17), escápula y rótula (8). También se ha publicado algún caso de DEH bilateral (18). Una localización recientemente descrita es la pelvis, ya sea la cabeza femoral, el cartílago tri-radiado acetabular, la sínfisis del pubis o la articulación sacroiliaca (lo cual apoya la hipótesis de que en el niño las células cartilaginosas de una superficie articular se comportan como una placa de crecimiento epifisario) (4,19).

Un crecimiento excesivo de la epífisis femoral proximal puede dar lugar a una cobertura insuficiente de la cabeza, y ser diagnosticada de luxación congénita de cadera. Suelen ser casos de formas generalizadas en los que hay una hipertrofia longitudinal y transversal de toda la extremidad, siendo necesario establecer un diagnóstico diferencial con otras causas de hipertrofia de miembros como las fístulas arteriovenosas, el síndrome de Klippel Trenaunay y heman-giomatosis difusa (12).



Fig. 1 y 2. Radiografías preoperatorias del tobillo izquierdo en las que se observa una formación compatible con un osteocondroma a partir de la hemiepífisis medial del astrágalo. Existen varios centros de osificación en su interior que van confluyendo entre sí, resultando una masa exóftica con trabeculaciones irregulares.



Fig. 3. Radiografía anteroposterior del tobillo izquierdo en la que se aprecia recidiva local del osteocondroma al cabo de ocho años de la exéresis.

Radiográficamente se aprecia un crecimiento excéntrico e irregular de la mitad del centro de osificación con ensanchamiento metafisario. Más tarde se detecta una masa cartilaginosa con calcificaciones difusas que van creciendo hasta confluir y tomar el aspecto de un osteocondroma, aunque, mientras éste es de localización metafisodiafisaria, en la DEH, la tumoración se sitúa a nivel epifisario exclusivamente. La resonancia magnética juega un papel fundamental en el diagnóstico de certeza, especialmente en la fase inicial, en la que radiológicamente sólo existe una masa yuxtaarticular con pequeñas calcificaciones en su interior, indistinguible de las que aparecen en los fibromas, hemangiomas o en la miositis osificante (20). La resonancia magnética permite conocer el grado de afectación de la epífisis, pudiendo en ocasiones verse un plano de clivaje entre la epífisis y la masa que crece adherida a ésta, y por otro lado establecer cómo se encuentra el cartílago de la placa de crecimiento y articular. En la secuencia T1, la epífisis displásica muestra la misma intensidad de señal que el cartílago epifisario normal, con pequeños puntos de baja intensidad correspondientes a calcificaciones. En T2 se aprecia que la envoltura cartilaginosa tiene mayor intensidad que la unión hueso-cartílago normal, es decir, un alto contenido en agua, lo cual puede atribuirse a un aumento de la cantidad de proteoglicanos en la matriz cartilaginosa (20). En algunos casos puede haber un refuerzo de los tejidos blandos perilesionales tras la administración de Gadolinio, en relación con cambios inflamatorios postraumáticos, como edema e hiperemia (21).

La tomografía axial computarizada es útil para determinar la extensión de la parte

calcificada de la lesión, siendo, sin embargo, menos fiable que la RM para delimitar la masa cartilaginosa no calcificada (22). Dependiendo de la edad de presentación, los centros de osificación pueden no haber aparecido todavía, con lo que la masa cartilaginosa permanece sin osificaciones. En estos pacientes puede estar indicada la realización de una artrografía, con la técnica de doble contraste, para determinar si existe afectación de la superficie articular, y si lo está, cuál es la morfología de ésta, si hay afectación de la placa epifisaria, y, en definitiva, conocer la extensión de la lesión. (23). Sin embargo, consideramos que salvo, en casos excepcionales, la artrografía no ha de figurar entre las pruebas diagnósticas de elección de la DEH.

La biopsia raramente es necesaria, dada la elevada especificidad de la radiología y la RM. El estudio anatomopatológico demuestra que corresponde a una proliferación osteocondromatosa idéntica a la que puede observarse en las exóstosis de origen metafisario. Habrá que completar el diagnóstico con una serie ósea en busca de otras lesiones, siendo necesario un seguimiento periódico del paciente hasta el final del crecimiento.

La indicación quirúrgica viene dada no sólo por la limitación funcional y los síntomas, sino también para evitar la aparición de deformidades esqueléticas tales como genu valgo, pie equino, pie plano, dismetría, rigidez articular, inestabilidad carpiana y artrosis secundaria. No se ha publicado ningún caso de degeneración maligna, aunque sí es frecuente la recidiva, por lo que habrá que realizar una cirugía cuidadosa para evitar la aparición de secuelas derivadas de las sucesivas intervenciones. ■■■■■

Bibliografía

1. **Mouchet A, Belot J.** La tarsomégalie. *J Radiol Electrol* 1926;10:289-93.
2. **Trevor D.** Tarso-epiphyseal aclasis: A congenital error of epiphysial development;. *J Bone Joint Surg* 1950; 32B:204-13.
3. **Fairbank T.J.** Dysplasia epiphysealis hemimelica (tarso-epiphysial aclasis). *J Bone Joint Surg* 1956; 38B:237-57.
4. **Segal LS, Vrahas MS, Schwentker EP.** Dysplasia epiphysealis hemimelica of the Sacroiliac Joint. A case report. *Clin Orthop* 1996; 333:202-7.
5. **Wynne-Davies R, Hall GM, Apley GA.** Atlas of skeletal dysplasias. Edinburgh: Churchill-Livingstone, 1985.
6. **Finidori G, Rigault P, Padovani JP, Naouri A.** Dysplasie épiphysaire hémimélique. *Rev Chir Orthop* 1978; 64:367-4.
7. **Bigliani LU, Neer CS, Parisien M, Jhonston AD.** Dysplasia epiphysealis hemimelica of the scapula. *J Bone Joint Surg* 1980;62A:292-4.
8. **Enriquez J, Quiles M, Torres C.** A unique case of dysplasia epiphysealis hemimelica of the patella. *Clin Orthop* 1981; 160:168-71.
9. **Wiedemann HR, Mann M, Spreter P, Von Kreudenstein PS.** Dysplasia epiphysealis hemimelica-Trevor disease. Severe manifestations in a child; *Eur J Pediatr* 1981; 136:311-6.
10. **Conor JM, Horan FT, Beighton P.** Dysplasia epiphysealis hemimelica: A clinical and genetic study. *J Bone Joint Surg* 1983;65B:350-4.
11. **Kettelkamp D, Campbell CJ, Bonfiglio M.** Dysplasia epiphysealis hemimelica. A report of fifteen cases and a review of the literature. *J Bone Joint Surg* 1966; 48A:746-66.
12. **Arouz EM, Slomic AM, Marton D, Rigault P, Finidori G.** The variable manifestations of dysplasia epiphysealis hemimelica. *Pediatr Radiol*;1985; 15:44-9.
13. **Hensinger RN, Cowell HR, Ramsey PL, Leopold RG.** Familial dysplasia epiphysealis hemimelica associated with chondromas and osteo-chondromas. Report of a kindred with variable presentations. *J Bone Joint Surg* 1974; 56A:1513-6.
14. **Rubin P.** Modeling sketches and skeletons in the dynamic classification of bone dysplasias. Chicago: Year book Medical Publishers; 1964.
15. **Carlson DH, Wilkinson RH.** Variability of unilateral dysplasia epiphysealis hemimelica. *Radiology* 1979; 133:369-73.
16. **Lamesch A.** Dysplasia epiphysealis hemimelica of the carpal bones. Report of a case and review of the literature. *J Bone Joint Surg* 1983; 65A:398-400.
17. **Levi N, Ostgaard SE, Lund B.** Dysplasia epiphysealis hemimelica (Trevor's disease) of the distal radius. *Acta Orthop Belg* 1998;64:104-6.
18. **Maylack FH, Manske PR, Strecker WB.** Dysplasia epiphysealis hemimelica at the metacarpophalangeal joint. *J Hand Surg* 1988; 13A:916-20.
19. **Méndez AA, Keret D, MacEwen GD.** Isolated dysplasia epiphysealis hemimelica of the hip. *J Bone Joint Surg* 1988;70A:921-5.
20. **Iwasawa T, Aida N, Kobayashi N, Nishimura G.** MRI findings of dysplasia epiphysealis hemimelica. *Pediatr Radiol* 1996;26:65-7.
21. **Lang IM, Arouz EM.** MRI appearances of dysplasia epiphysealis hemimelica of the knee. *Skeletal Radiol* 1997; 26:226-9.
22. **Gerscovich EO, Greenspan A.** Computed tomography in the diagnosis of dysplasia epiphysealis hemimelica. *J Can Assoc Radiol* 1989; 40:313-5.
23. **Angelena MW, Blane CE, Kling TF.** The role of arthrography in the management of dysplasia epiphysealis hemimelica. *Skeletal Radiol* 1986; 15:224-7.