

# Displasia epifisaria hemimélica (enfermedad de Trevor)

## *Dysplasia epiphysealis hemimelica (Trevor's disease)*

Dr. Julio J. Masquijo<sup>a</sup> y Dr. Baxter Willis<sup>a</sup>

### RESUMEN

La displasia epifisaria hemimélica es un trastorno esquelético raro caracterizado por el crecimiento asimétrico del cartílago en una o más epífisis. Debido a la infrecuente presentación y a la variabilidad del cuadro, no existe un tratamiento estandarizado y la evolución es muy diversa.

Comunicamos el caso de un paciente de 8 años de edad, que consultó por la aparición progresiva de una tumoración en la región anterior de la rodilla derecha. Las imágenes fueron compatibles con displasia epifisaria hemimélica. Los hallazgos histológicos confirmaron el diagnóstico.

El tratamiento de la displasia epifisaria hemimélica no está claramente definido en la bibliografía. Sin embargo, sólo deben ser tratadas quirúrgicamente las lesiones sintomáticas o que interfieran con la función. El pronóstico es variable y depende, básicamente, de su localización y tamaño. Los portadores de esta inusual displasia deben ser controlados periódicamente por el riesgo de recidiva.

**Palabras clave:** *displasia epifisaria hemimélica, enfermedad de Trevor, epífisis.*

### SUMMARY

Dysplasia epiphysealis hemimelica is a rare skeletal developmental disorder characterized by asymmetric overgrowth of cartilage in the epiphyses. Due to the unusual and variable clinical picture, there is no standardized treatment and evolution is variable.

We report the case of an 8 year-old boy, who was referred for the gradual appearance of a mass in the anterior region of the right knee. Plain films matched with dysplasia epiphysealis hemimelica. The histological findings confirmed the diagnosis. Treatment of dysplasia epiphysealis hemimelica is not clearly defined in the literature. However, only surgically symptomatic lesions or those that interfere with the function should be treated. Prognosis is variable and depends on the location and size of the lesion. Due to the risk of recurrence, patients with this unusual dysplasia should be monitored on a regular basis.

**Key words:** *dysplasia epiphysealis hemimelica, Trevor's disease, epiphysis.*

### INTRODUCCIÓN

La displasia epifisaria hemimélica (DEH) o enfermedad de Trevor (OMIM 127800), es un trastorno esquelético raro caracterizado por el crecimiento asimétrico del cartílago en una o más epífisis.<sup>1</sup> Su etiología se desconoce, pero podría deberse a anomalías en el flujo sanguíneo regional de la epífisis fetal.<sup>2</sup> El sexo masculino está afectado con mayor frecuencia (relación 3:1). Histológicamente, la lesión es indistinguible de un osteocondroma. La localización es típicamente hemimélica, existe sobrecrecimiento focal de la porción medial (más frecuentemente) o lateral de la epífisis.

El primer informe data del año 1926, donde se la describió con el nombre de tarsomegalia.<sup>3</sup> Trevor<sup>2</sup> comunicó los primeros 8 casos en la bibliografía en lengua inglesa. Fairbank<sup>1</sup>, en 1956, acuñó el término que se utiliza hasta la fecha: "displasia epifisaria hemimélica". Debido a la infrecuente presentación y a la variabilidad del cuadro, no existe un tratamiento estandarizado y la evolución es muy diversa.

El objetivo de nuestro trabajo es comunicar un caso adicional y realizar una revisión de la bibliografía con principal énfasis en el tratamiento y el pronóstico de la enfermedad. El paciente y su familia fueron informados de que los datos sobre el caso serían presentados para publicación. El consentimiento fue firmado previo a la elaboración del manuscrito.

### DESCRIPCIÓN DEL CASO

Paciente de sexo masculino de 8 años de edad, hijo de padres sanos, sin antecedentes patológicos de relevancia, que consultó por aparición progresiva de una tumoración en la región anterior de la rodilla derecha. No refería dolor, impotencia funcional ni modificación de la marcha.

El examen físico mostraba una amplitud de movilidad de rodilla completa, sin deseos ni discrepancia de longitud de miembros. A la palpación no existían otras lesiones identificables. El examen neurovascular no reveló alteraciones. Las radiografías iniciales mostraban una lesión osteoblástica localizada en la epífisis y la tuberosidad anterior de la tibia (*Figura 1*). Las características

---

a. Department of Pediatric Orthopaedics.  
Children's Hospital of Eastern Ontario.  
Universidad de Ottawa, Canadá.

#### Correspondencia:

Dr. Julio Javier Masquijo: javimasquijo@yahoo.com.ar

#### Conflicto de intereses:

Nada que declarar.

Recibido: 8-4-09

Aceptado: 3-6-09

radiográficas eran sugestivas de una lesión benigna. Se realizó una biopsia a cielo abierto a través de un abordaje anterior, que respetó el aparato extensor. Las características macroscópicas eran similares a las de un osteocondroma. Los hallazgos histológicos confirmaron el diagnóstico.

Ocho meses luego de la resección hubo recidiva de la masa en la misma localización. En esta oportunidad, el paciente se presentó con dolor y limitación para la actividad física. Se realizó una segunda resección con idéntico abordaje. Intraoperatoriamente, se confirmó la resección completa de la lesión con fluoroscopia.

Dos años después de la primera cirugía, se produjo una segunda recidiva de la lesión, aunque en esta oportunidad las molestias eran ocasionales con la actividad habitual. La resonancia magnética permitió apreciar la afectación de gran parte de la epífisis (*Figura 2*). Debido a la posibilidad de producir un cierre precoz de la fisis con una cirugía más radical, se decidió posponerla hasta la madurez esquelética del paciente o hasta que la sintomatología fuese incapacitante.

## DISCUSIÓN

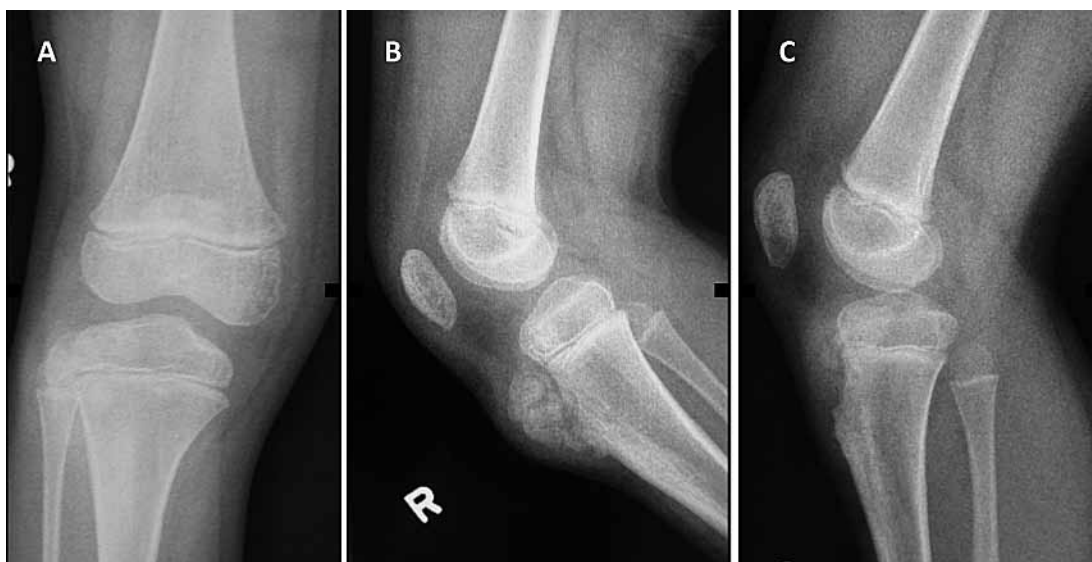
La displasia epifisaria hemimélica se presenta con una frecuencia de 1 en un millón de habitantes.<sup>5</sup> Histológicamente, la lesión es indistinguible de los osteocondromas,<sup>4</sup> aunque estos últimos se localizan en la metáfisis. Se han descrito algunos casos de presentación familiar,<sup>6-8</sup> pero este patrón

ha sido reconocido recientemente como una entidad diferente (OMIM 127820). Existen tres formas de presentación: localizada, clásica y generalizada o grave.<sup>4</sup> Los miembros inferiores (tobillo, rodilla y cadera) y los huesos del tarso y carpo son las localizaciones más frecuentemente afectadas.<sup>9</sup> La presentación clásica es hemimélica, pero se han comunicado algunos casos de localización en ambos miembros superiores o inferiores.<sup>10,11</sup> Los principales diagnósticos diferenciales deben realizarse con la displasia epifisaria múltiple, hematomas calcificados, osteocondroma solitario, exostosis hereditaria múltiple, enfermedad de Ollier y algunos tumores malignos, como condrosarcoma u osteosarcoma.

El tratamiento de la DEH es todavía materia de discusión. Algunos autores recomiendan observar las lesiones que no producen dolor, deformidad o que interfieran con la función, pues no existe evidencia de transformación maligna.<sup>9</sup> Otros han propuesto la resección parcial de la lesión evitando dañar excesivamente la superficie articular, osteotomías de realineación o resecciones en cuña del cartílago.

La localización de las lesiones juega un papel fundamental en la sintomatología, el tratamiento y el pronóstico. Kuo<sup>12</sup> clasificó las formas de presentación en yuxtaarticulares y articulares. Las formas adyacentes a la superficie articular suelen tener excelentes resultados con la resección, aunque pueden requerir más de una cirugía por

FIGURA 1. Presentación inicial a los 8 años de edad. A) B) Radiografías de frente y perfil donde se aprecia una masa en la región de la tuberosidad tibial anterior. C) Recidiva luego de 5 meses de la resección



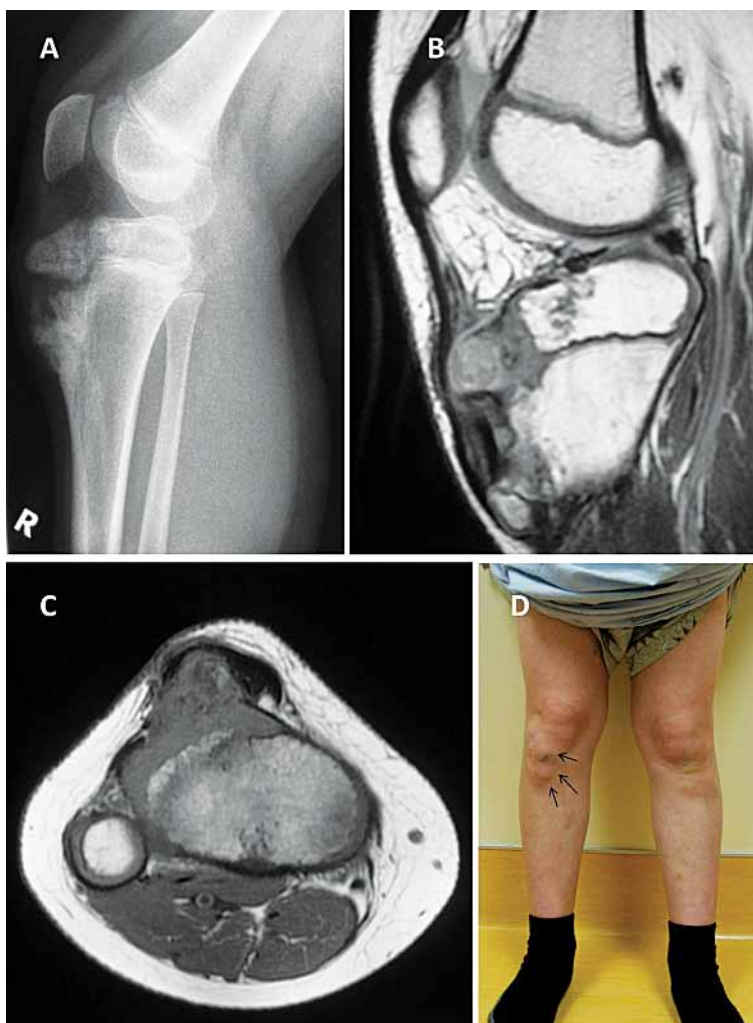
la alta tasa de recidivas. Nuestro paciente presentó recurrencias en dos oportunidades. Como se puede apreciar en la *Figura 2B*, la afectación de la epífisis es extensa. Una cirugía más radical podría producir un cierre fisario precoz y deformidad en recurvatum. Como el porcentaje de recidivas disminuiría considerablemente luego de conseguida la madurez esquelética, y por la falta de síntomas incapacitantes, se decidió el tratamiento conservador luego de la segunda recurrencia.

Las lesiones intraarticulares presentan resultados más variables. Kuo<sup>12</sup> no recomienda la resección en esta localización a menos que se traten de cuerpos libres, ya que se trata de cirugías técnicamente complejas y que podrían producir una degeneración articular temprana. Wenger<sup>13</sup> y Ska-

ggs,<sup>14</sup> que no comparten este concepto, consideran que la resección es necesaria para prevenir la progresión de la deformidad. Si el sobrecrecimiento epifisario ha producido una alteración del eje de los miembros, se la debe corregir para disminuir el riesgo de artrosis.<sup>15</sup>

En resumen, el tratamiento de la DEH no está claramente definido en la bibliografía. Sin embargo, sólo deben ser tratadas quirúrgicamente las lesiones sintomáticas o que interfieran con la función. El pronóstico es variable y depende, básicamente, de su localización y tamaño. Los pacientes portadores de esta inusual displasia deben ser controlados periódicamente por el riesgo de recidiva. ■

FIGURA 2. Paciente a los 10 años de edad. A) Radiografía de perfil donde se observa nueva recidiva a dos años de la primera resección. B) Corte sagital en T1 donde se observa una masa heterogénea en el cartilago epifisario tibial. C) Corte axial en T1 donde se objetiva la protrusión anterior y la relación con el aparato extensor. D) Aspecto clínico



## BIBLIOGRAFÍA

1. Fairbank TJ. Dysplasia epiphysealis hemimelica (tarso-epiphysial-aclasis). *J Bone Joint Surg (Br)* 1956;38:237-57.
2. Trevor D. Tarso-epiphysial aclasis. *J Bone Joint Surg (Br)* 1950;32B:204-213.
3. Mouchet A, Belot J. La tarsomegalie. *J Radiol Electrol* 1926;10:289-93.
4. Azouz EM, Slomic AM, Marton D et al. The variable manifestations of dysplasia epiphysealis hemimelica. *Pediatr Radiol* 1985;15:44-49.
5. Wynne-Davies, R: Dysplasia epiphysealis hemimelica. En: Atlas of skeletal dysplasias, Edimburgo: Churchill Livingstone; 1985. Págs. 539-543.
6. Hensinger RN, Cowell HR, Ramsey PL et al. Familial dysplasia epiphysealis hemimelica, associated with chondromas and osteochondromas: report of a kindred with variable presentations. *J Bone Joint Surg* 1974;56A:1513-1516.
7. Maroteaux P, Le Merrer M, Bensahel H et al. Dominant carpotarsal osteochondromatosis. *J Med Genet* 1993;30:704-706.
8. Fahmy MA, Pandey T. Epiphyseal osteochondromas with autosomal dominant inheritance and multiple parosteal bone proliferations. *Skeletal Radiol* 2008;37(1):67-70.
9. Silverman FN. Dysplasia epiphysealis hemimelica. *Semin Roentgenol* 1989;24(4):246-58.
10. Wiedemann HR, Mann M, von Kreudenstein PS. Dysplasia epiphysealis hemimelica-Trevor disease: severe manifestations in a child. *Europ J Pediatr* 1981;136:311-316.
11. Merzoug V, Wicard P, Dubousset J et al. Bilateral dysplasia epiphysealis hemimelica: report of two cases. *Pediatr Radiol* 2002;32(6):431-4.
12. Kuo RS, Bellemore MC, Monsell FP et al. Dysplasia epiphysealis hemimelica: Clinical features and managment. *J Pediatr Orthop* 1998;18(4):543-8.
13. Wegner DR, Adamczyk MJ. Evaluation, imaging, histology and operative treatment for dysplasia epiphysealis hemimelica (Trevor's disease) of the acetabulum: a case report and review. *Iowa Orthop J* 2005;25:60-5.
14. Skaggs DL, Moon CN, Kay RM et al. Dysplasia epiphysealis hemimelica of the acetabulum: a report of two cases. *J Bone Joint Surg (Am)* 2000;82:409-414.
15. Keret D, Spatz DK, Caro PA et al. Dysplasia epiphysealis hemimelica: diagnosis and treatment. *J Pediatr Orthop* 1992;12:365-372.