



CASO PARA EL DIAGNÓSTICO

Solución del caso 50. Displasia epifisaria hemimélica

Solution to case 50. Dysplasia epiphysealis hemimelica

G. Anes González*, L. Raposo Rodríguez, S. González Sánchez
y J. Bernardo García Hernández

Servicio de Radiodiagnóstico, Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo, Asturias, España

Recibido el 25 de julio de 2011; aceptado el 15 de septiembre de 2011

Disponible en Internet el 21 de noviembre de 2011

Historia clínica

Niña de tres años, sin antecedentes de interés, remitida por el traumatólogo para la valoración de una masa palpable en la región interna del hueso poplíteo de la rodilla izquierda. Los familiares referían la aparición de una tumoración no dolorosa y de lento crecimiento. En la exploración física, la paciente presentaba limitación para la flexión de la rodilla, pero no existían signos inflamatorios ni dolor a la palpación o movilización de la extremidad. Ante estos hallazgos clínicos, se solicitaron radiografías y una ecografía de la rodilla y, posteriormente, se realizó una tomografía computarizada (TC).

Hallazgos de imagen

Se realizaron radiografías anteroposterior y lateral de la rodilla (fig. 1). En ellas se identificaba una masa intraarticular con calcificaciones de aspecto condral, adyacente a la epífisis del cóndilo femoral interno. El núcleo de osificación de la epífisis no mostraba alteraciones.

Posteriormente, se realizó una ecografía de la rodilla (fig. 2) que demostró una lesión intraarticular con abundantes calcificaciones, incluida en el cartílago epifisario del cóndilo femoral interno, que mostraba un crecimiento exofítico hacia la cavidad articular. La cápsula articular no

mostraba alteraciones y no se identificó ni derrame articular, ni signos de sinovitis.

La TC de rodilla sin contraste intravenoso, realizada para la planificación quirúrgica (fig. 3), mostraba la continuidad de la masa con la epífisis del cóndilo femoral, así como las calcificaciones de aspecto condral. El resto de estructuras óseas de la rodilla eran normales.

Discusión

En el caso mostrado, la identificación de una masa intraarticular calcificada, de crecimiento exofítico, que recuerda el aspecto radiológico de un osteocondroma, pero que afecta a una epífisis únicamente en su mitad interna, permite hacer el diagnóstico de displasia epifisaria hemimélica (DEH).

La DEH o enfermedad de Trevor-Fairbank es un trastorno infrecuente del desarrollo esquelético que se produce en pacientes con edades comprendidas entre los 2 y 14 años¹⁻⁸. Afecta a varones con una incidencia tres veces superior a la de las niñas^{1-4,6,8,9}. La incidencia aproximada de la enfermedad es de un caso por cada millón de habitantes^{3,4}.

Se caracteriza por un sobrecrecimiento osteocartilaginoso en una epífisis, o equivalente epifisario, y se considera un osteocondroma intraarticular ya que, histológicamente, es indistinguible de un osteocondroma ordinario. Las lesiones se localizan solo en la cara medial o lateral de la articulación^{1-5,9}, de ahí su denominación de hemimélica. La DEH no es un trastorno hereditario y su etiología es incierta^{2-5,7,9}, aunque probablemente esté relacionada con una alteración de la proliferación celular en la zona superficial del cartílago articular^{2,4,9}.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: anesgonzalez@yahoo.es (G. Anes González).

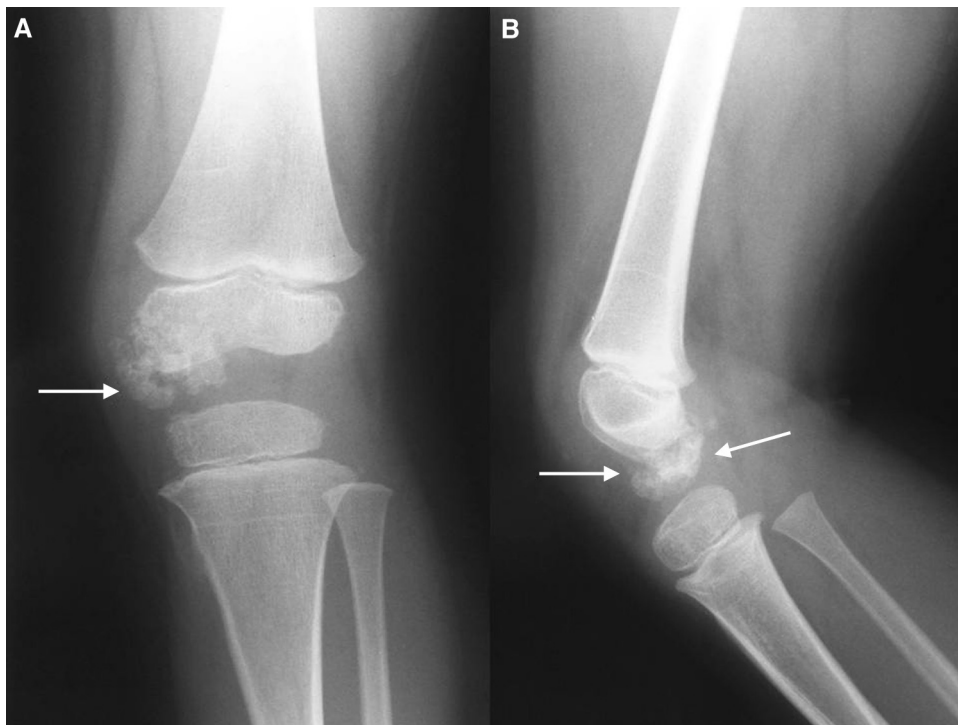


Figura 1 Radiografías A) anteroposterior y B) lateral de la rodilla izquierda. Masa intraarticular con calcificaciones densas de aspecto condral (flechas), que se encuentra en íntima relación con el cóndilo femoral interno.

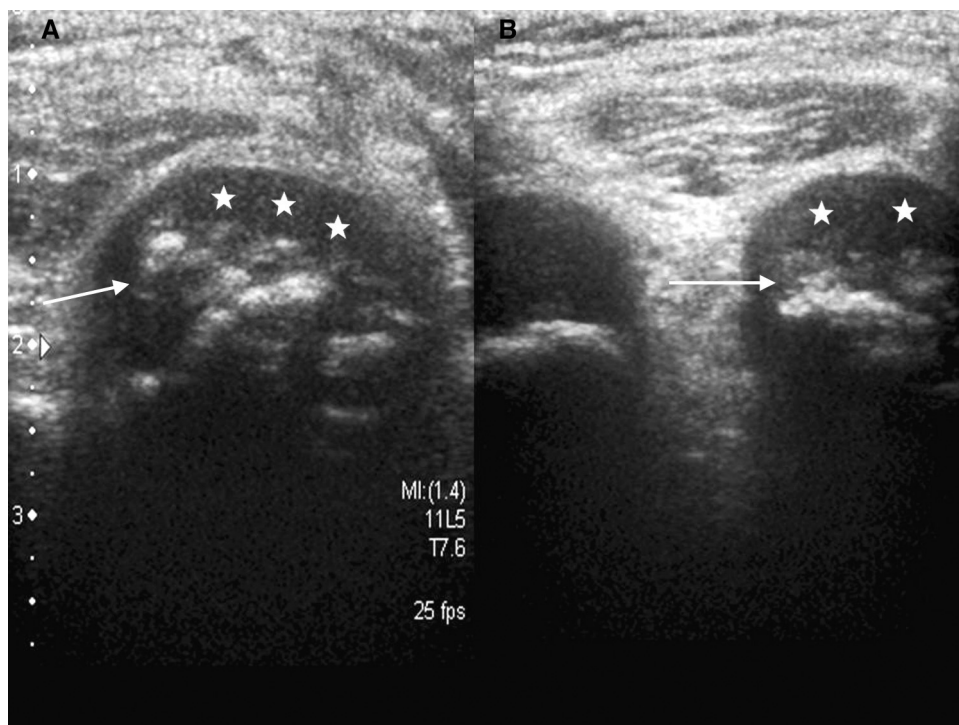


Figura 2 Ecografía del hueso poplíteo de la rodilla izquierda. A) Imagen sagital del cóndilo femoral interno. B) Imagen axial de la fosa intercondílea. Múltiples calcificaciones (flechas) situadas en el interior del cartílago epifisario (asteriscos).

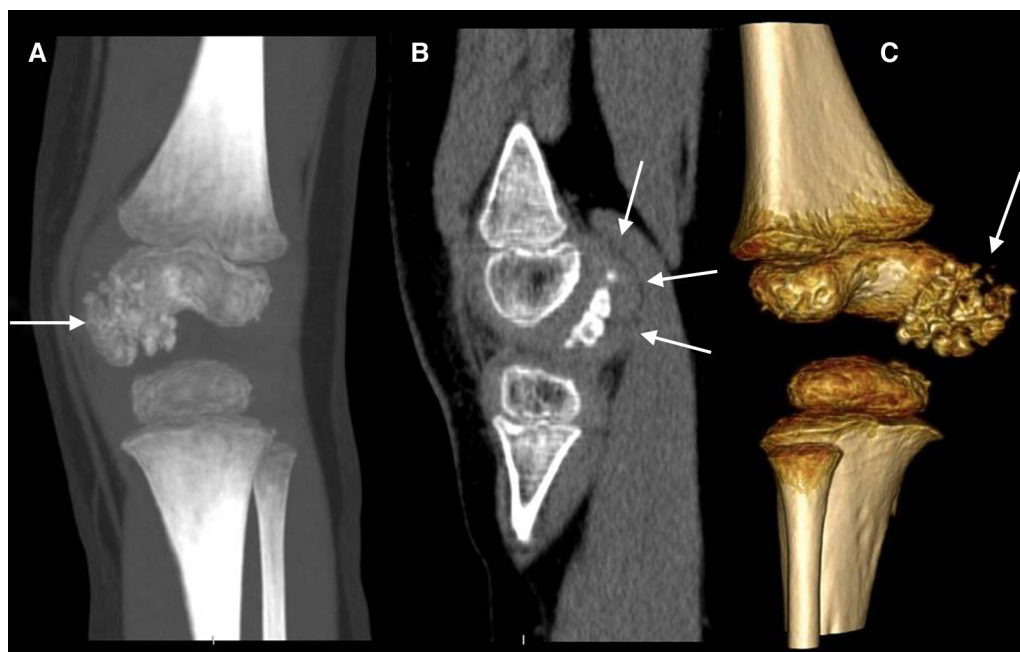


Figura 3 Tomografía computarizada. A) Reconstrucción con proyección de máxima intensidad. B) Reconstrucción multiplanar sagital. C) Reconstrucción 3D, proyección oblicua. Masa intraarticular con múltiples calcificaciones adyacente al cóndilo femoral interno (flechas en A y C), recubierta por el cartílago epifisario (flechas en B).

Típicamente afecta a la extremidad inferior^{1-4,6,7} y se localiza con mayor frecuencia en la rodilla y el tobillo, fundamentalmente en la zona distal del fémur, de la tibia y en el calcáneo^{1-3,7}. La localización en la extremidad superior^{1-3,7} o la afectación bilateral^{3,4} son extremadamente infrecuentes.

La DEH fue clasificada por Azouz et al. en una forma localizada, que afecta a una sola epífisis; una forma clásica, con afectación de más de un área en una sola extremidad; y una forma generalizada, que se localiza en la totalidad de la extremidad inferior, desde la pelvis al pie^{2-4,9}.

El hallazgo radiográfico más frecuente es el de una masa calcificada e irregular, en ocasiones multicéntrica, que se localiza en uno de los lados de la epífisis o del hueso del tarso afectados^{1,3-5,8,9}. Con la maduración la lesión se osifica y confluye con el hueso normal adyacente^{1,3,5,9}. Además, es característico que el núcleo de osificación afectado aparezca de forma prematura, lo que puede producir el cierre precoz de la fisis, con deformidad ósea en varo o valgo, incluso pérdida de la congruencia articular, conduciendo al desarrollo precoz de artrosis^{1,3,9}. La aparición de cuerpos libres intraarticulares y fracturas osteocondrales es infrecuente^{4,6}.

La ecografía puede facilitar el diagnóstico ya que define con mucha claridad el cartílago de crecimiento¹. La TC también puede ser útil porque permite definir la relación entre las estructuras óseas y la masa cartilaginosa, y muestra la continuidad de la lesión con la cortical y medular del hueso^{1,3}, que no es tan aparente como en el osteocondroma típico⁵. El principal inconveniente de la TC es la dificultad para valorar el cartílago¹.

La resonancia magnética (RM) permite establecer el origen epifisario de la lesión, valorar el cartílago no calcificado de la masa y determinar el estado del cartílago

de crecimiento. Con esta técnica, las lesiones son hiperintensas en las secuencias potenciadas en T2, y su señal es intermedia en las secuencias T1, con focos de baja señal que corresponden con las calcificaciones^{1,2,4,5,7,8}. Es típico identificar un plano de separación entre la lesión y el núcleo de osificación, que permite individualizarla^{1,2}. También puede existir edema en el hueso adyacente^{5,6}.

El diagnóstico diferencial debe establecerse con la miositis osificante, la calcosinosis tumoral, la osteocondromatosis sinovial, las calcificaciones parasitarias o vasculares^{1,3,5} y el osteosarcoma paraostal cuando la lesión se localiza en el calcáneo⁵.

Generalmente no es necesaria una biopsia para llegar al diagnóstico y los estudios radiológicos son suficientes^{2,3,5,9}. Sin embargo, si la afectación se produce en una localización atípica, o aun no han aparecido las calcificaciones características, debe confirmarse histológicamente².

En los casos asintomáticos, el manejo terapéutico puede limitarse a la observación, ya que no se han descrito casos de degeneración maligna^{3,7,9}. Por el contrario, los casos en los que se produzca una deformidad ósea deben intervenir quirúrgicamente para permitir el crecimiento normal del hueso y evitar el desarrollo de una artrosis^{1-3,9}. Antes de la intervención se debe estudiar el resto de la extremidad para descartar lesiones a otros niveles, para lo que algunos autores han propuesto el uso de la RM de cuerpo entero⁸. Tras la intervención se deben realizar controles periódicos ya que se han descrito altas tasas de recidiva⁴.

Diagnóstico

Displasia epifisaria hemimélica o enfermedad de Trevor-Fairbank.

Osteocondroma epifisario.

Bibliografía

1. Lang IM, Azouz EM. MRI appearances of dysplasia epiphysealis hemimelica of the knee. *Skeletal Radiol.* 1997;26:226–9.
2. Thacker MM, Azouz EM, Scully SP, Pitcher Jr JD, Temple HT. Dysplasia epiphysealis hemimelica of the tibial tubercle. *Pediatr Radiol.* 2006;36:244–6.
3. Araujo Jr CR, Montandon S, Montandon C, Teixeira KL, Moraes FB, Moreira MA. Best cases from the AFIP: dysplasia epiphysealis hemimelica of the patella. *Radiographics.* 2006;26:581–6.
4. Merzoug V, Wicard P, Dubousset J, Kalifa G. Bilateral dysplasia epiphysealis hemimelica: report of two cases. *Pediatr Radiol.* 2002;32:431–4.
5. Bahk WJ, Lee HY, Kang YK, Park JM, Chun KA, Chung YG. Dysplasia epiphysealis hemimelica: radiographic and magnetic resonance imaging features and clinical outcome of complete and incomplete resection. *Skeletal Radiol.* 2010;39:85–90.
6. Peduto AJ, Frawley KJ, Bellemore MC, Kuo RS, Foster SL, Onikul E. MR imaging of dysplasia epiphysealis hemimelica: bony and soft-tissue abnormalities. *AJR Am J Roentgenol.* 1999;172:819–23.
7. Göller A, Stolz P, Freyschmidt J, Schmitt R. Trevor's disease (dysplasia epiphysealis hemimelica) located at the hand: case report and review of the literature. *Eur J Radiol.* 2011;77:245–8.
8. Volders D, Vandevenne JE, Van de Casseye W. Trevor's disease and whole-body MRI. *Eur J Radiol.* 2011;79:363–4.
9. Azouz EM, Slomic AM, Marton D, Rigault P, Finidori G. The variable manifestations of dysplasia epiphysealis hemimelica. *Pediatr Radiol.* 1985;15:44–9.