

## CASO CLÍNICO

# Manejo quirúrgico de la duplicación patelar bilateral en displasia epifisiaria múltiple recesiva. Reporte de caso



Luis Alejandro Velásquez<sup>a,\*</sup> y Rubén Darío Arias-Pérez<sup>b</sup>

<sup>a</sup> Ortopedista y traumatólogo, Clínica de Fracturas de Medellín, Medellín, Colombia

<sup>b</sup> Joven Investigador Uniremington, Grupo de investigaciones Biomédicas Uniremington, estudiante de medicina Corporación Universitaria Remington, Medellín, Colombia

Recibido el 14 de septiembre de 2018; aceptado el 9 de julio de 2020

Disponible en Internet el 29 de agosto de 2020

### PALAVRAS-CHAVE

Patela;  
Displasia epifisiaria múltiple;  
Osteocondrodisplasias;  
Rodilla

### Resumen

**Introducción:** La displasia epifisiaria múltiple (DEM) es una enfermedad poco frecuente y con gran variedad clínica y se caracteriza por deformidades en las articulaciones, dolor, y trastornos de la marcha. La duplicación patelar se asocia con DEM recesiva y consiste en dos segmentos patelares escalonados separados por tejido blando entre ellos.

**Caso clínico:** Paciente masculino de 30 años con cuadro clínico de DEM recesiva con duplicación patelar, presenta dolor crónico bilateral de cadera y rodilla, y trastorno de la marcha. Tras el examen físico, se evidenció derrame articular, dificultad para la flexión de las rodillas y un cuerpo libre intra-articular bilateral. Se identificaron dos segmentos patelares, displasia acetabular y de cabeza femoral bilateral con imágenes diagnósticas. El manejo quirúrgico de la duplicación patelar fue resección de los segmentos óseos accesorios, conduciendo a un resultado clínico satisfactorio al año de seguimiento.

**Discusión:** Aunque no se realiza el diagnóstico genético de la DEM, nuestro paciente presenta las características fenotípicas y radiológicas de esta entidad. Para la duplicación patelar, se realizó la resección de las patelas accesorias, considerando el alto riesgo de no unión. Sin embargo, existen varios reportes donde unieron los dos segmentos patelares, pero principalmente en niños. Este es el primer reporte publicado sobre el manejo quirúrgico de esta patología en Colombia. La duplicación patelar puede manejarse con éxito mediante la resección de la patela accesoria en adultos. Aunque los hallazgos imagenológicos son muy sugestivos de esta patología, se requiere un adecuado examen físico para evitar un diagnóstico equivoco y tardío.

**Nivel de evidencia:** IV

© 2020 Sociedad Colombiana de Ortopedia y Traumatología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [luis.velasquez@cfmed.co](mailto:luis.velasquez@cfmed.co) (L.A. Velásquez).

**KEYWORDS**

Patella;  
Multiple epiphyseal  
dysplasia;  
Osteochondrodysplasias;  
Knee

## Surgical management of bilateral duplication of the patella in multiple recessive epiphyseal dysplasia. A case report

**Abstract**

**Background:** Multiple epiphyseal dysplasia (MED) is a rare disease with a great clinical variation, and is characterised by deformities in the joints, pain, and gait disorders. Duplication of the patella is associated with recessive MED, and consists of two staggered patellar segments separated by soft tissue between them.

**Clinical case:** A 30-years-old male patient with a clinical manifestation of recessive MED with duplication of the patella, chronic bilateral hip and knee pain, as well as gait disorder. After the physical examination, joint effusion, difficulty in flexing the knees, and a bilateral intra-articular free body were evident. Two patellar segments, acetabular dysplasia and bilateral femoral head, were identified with diagnostic imaging. The surgical management of duplication of the patella was resection of the accessory bone segments, leading to a satisfactory clinical result at one year of follow-up.

**Discussion:** Although the genetic diagnosis of the MED was not made, our patient presented with the phenotypic and radiological characteristics of this disease. For duplication of the patella, the accessory patella resection was performed, considering the high risk of non-union. However, there are several reports where the two patellar segments are joined; but mainly in children. This is the first report published about the surgical management of this pathology in Colombia. Duplication of the patella can be managed successfully by resecting accessory patella in adults. Although the imaging findings are very suggestive of this pathology, an adequate physical examination is required to avoid a false and late diagnosis.

**Evidence Level:** IV

© 2020 Sociedad Colombiana de Ortopedia y Traumatología. Published by Elsevier España, S.L.U. All rights reserved.

## Introducción

La displasia epifisiaria múltiple (DEM) es un tipo de condrodisplasia, con herencia tanto autosómica dominante como recesiva, según el gen afectado<sup>1-3</sup>. La DEM provoca la osificación retardada de los centros de crecimiento en los huesos largos, dándoles una apariencia irregular y fragmentada cuando las epífisis comienzan a osificarse, y se ha asociado a una mayor incidencia de coxa vara y deslizamiento de la cabeza femoral en niños, epífisis displásicas y eventualmente cambios osteoartrosicos prematuros, y suelen ser las caderas y las rodillas las más afectadas<sup>4-6</sup>. La duplicación patelar fue descrita por primera vez por Buttner en 1925, y es una entidad muy rara que se ha asociado con un una DEM autosómica recesiva<sup>7</sup>.

La DEM es clínica y genéticamente heterogénea. Se han descrito seis tipos de esta patología, dependiendo del gen afectado, como lo son el COMP, MATN3, genes del colágeno tipo IX (COL9A1, COL9A2, COL9A3) y el gen SLC26A2, también denominado DTDST (diastrophic dysplasia sulfate transporter). Las mutaciones en los primeros cinco genes son de herencia autosómica dominante, mientras que las mutaciones en el gen SLC26A2 resultan en una DEM autosómica recesiva o tipo cuatro. Las mutaciones en este último gen son las que están relacionadas con la duplicación patelar<sup>8-13</sup>.

El gen SLC26A2 es un intercambiador de cloruro de sulfato de la membrana celular y su alteración da como resultado la formación de proteoglicanos poco sulfatados en condrocitos y fibroblastos, generando defectos en la matriz

extracelular. Las distintas mutaciones en este gen, dan como resultado una familia de displasias esqueléticas, que varían en severidad desde algunas letales (acondrogénesis tipo 1B y atelosteogénesis tipo 2) a condiciones menos letales (displasia diastrófica (DTD) y no letales como la DEM recesiva. Se han descrito más de 30 mutaciones diferentes en este gen y los diversos fenotipos clínicos resultantes reflejan el grado de actividad residual del transportador.

Se han descrito varios tipos de duplicación patelar en la literatura, pero los más comunes son, el tipo "horizontal" donde las dos patelas están una al lado de la otra y el tipo "frontal" donde las patelas están en una configuración de doble capa, es decir, una encima de la otra. La duplicación patelar de tipo frontal consiste en dos segmentos patelares escalonados, uno anterior y otro posterior, los cuales están separados por tejido blando, y en donde el segmento anterior de la patela se encuentra insertado en el tendón rotuliano y el posterior está libre intra-articular, los síntomas clínicos de los pacientes con esta patología varían desde formas asintomáticas hasta luxación con deterioro funcional y dolor crónico anterior de rodilla<sup>14,15</sup>.

Existen al menos 40 casos de duplicación patelar reportados en la literatura, la mayoría de los cuales tenían solo una radiografía para confirmar la presencia de dos huesos rotulianos. En los pocos casos en que se realizó tomografía axial computarizada (TAC) o resonancia magnética (RM), el criterio diagnóstico de una duplicación patelar se extiende para incluir la presencia de cartílago articular sobre la superficie de la patela accesoria, la presencia de una articulación

entre las dos patelas y un aumento en el área superficial total de la patela. Algunos casos descritos en la literatura también reportan la presencia de ligamentos adicionales en la segunda patela.

La duplicación patelar suele ser asintomática si el tejido blando entre los segmentos óseos es estable y permite poco movimiento de los mismos. En estos casos, la doble patela es a menudo descubierta de manera incidental. Esta patología también puede causar una variedad de problemas clínicos cuando el tejido blando entre los segmentos es inestable, dado que puede ocurrir movimiento considerable entre estos, lo que suele causar síntomas, particularmente durante extensión de rodilla, y puede presentarse como una sensación de bloqueo o subluxación, y a menudo presentan dolor anterior de rodilla de forma recurrente o pueden presentar una sensación de chasquido con flexión cerca de los 30 a 40 grados. Existen muy pocos reportes respecto al tratamiento quirúrgico de la duplicación patelar sintomática, entre los cuales se presentan fijaciones de los dos segmentos, medialización de la tuberosidad tibial y resecciones de la patela accesoria.

Existen algunas patologías que por sus características clínicas e imagenológicas suelen ser algo similares a la duplicación patelar, por ello es importante tenerlas presente como diagnósticos diferenciales para no incurrir en errores de tratamiento. La patología más importante como diagnóstico diferencial es la patela bipartita, está a menudo es asintomática y suele ser un hallazgo incidental. Su principal diferencia es que el segmento óseo accesorio generalmente se une con la patela principal mediante una unión fibrosa, sin ligamento o articulación extra con el fémur. A diferencia de la duplicación patelar, la superficie total de la patela bipartita no aumenta.

En este trabajo presentamos un caso de DEM con duplicación patelar bilateral sintomática en un adulto masculino de 30 años, asimismo se describen los detalles clínicos, aspectos técnicos del manejo quirúrgico y el resultado un año después del procedimiento. El paciente fue informado de que el caso se enviará para su publicación y dio su consentimiento para esto, de igual forma se obtuvo aprobación del comité de ética de una clínica especializada y de una universidad en julio del 2018.

## Caso Clínico

Paciente masculino de 30 años con antecedentes de dolor crónico bilateral de cadera y rodilla acompañado de sensación de bloqueo de rodilla recurrente, con una mayor molestia en la rodilla derecha, no tiene antecedentes de trauma. Al examen físico se encuentra un paciente de talla normal que presenta una marcha en Trendelenburg, se evidencia derrame articular bilateral y se palpa un cuerpo libre en bursa suprapatelar bilateral, asimismo se encontró de forma bilateral un salto visible y un clic o chasquido de las rodillas aproximadamente a los 40° de flexión, por lo cual hay dificultad y dolor para al realizarla. No se evidencia signos de lesiones meniscales, ni de inestabilidades o rupturas ligamentarias de la rodilla.

Las imágenes diagnósticas consistieron en radiografías (fig. 1), y en resonancia magnética (IRM) de la rodilla derecha (fig. 2). Estos estudios demostraron la patela bicapa. La

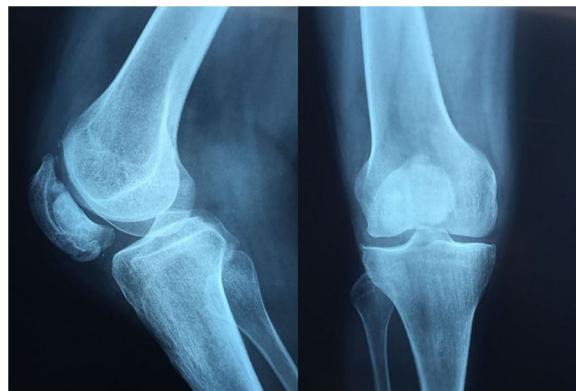


Figura 1 Radiografías de rodilla derecha, lateral y anteroposterior.

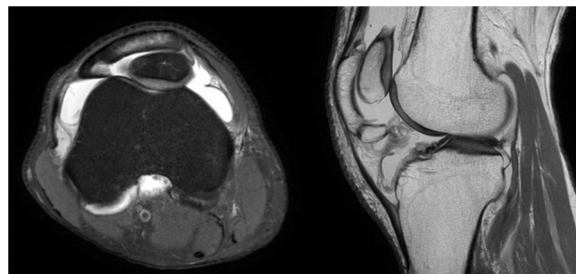


Figura 2 IRM de la rodilla derecha, axial y sagital.

IRM mostró que el mecanismo extensor y las inserciones del complejo retinacular se limitaban solamente a la capa anterior (fig. 2). Por la alta sospecha clínica de DEM se realiza radiografía de pelvis (fig. 3) donde se encuentra displasia acetabular y de cabeza femoral bilateral.

Radiografías preoperatorias estándar de rodilla derecha, donde se evidencia la patela bicapa, en la toma lateral se puede observar un tejido blando (zona radiolúcida) a lo largo de las dos capas de la patela y signos sugestivos de artrosis



Figura 3 Radiografía de pelvis anteroposterior, donde se evidencia displasia acetabular bilateral y displasia de ambas cabezas femorales con coxa brevis y magna. Cambios degenerativos secundarios se evidencian en ambas caderas.



**Figura 4** Radiografía perioperatoria lateral de rodilla derecha

femorotibial, en la toma anteroposterior se evidencia una patela magna.

Resonancia magnética de rodilla derecha que muestra la patela bicapa. La capa (anterior) principal de la patela presenta displasia y la accesoria (posterior) carece de inserción al mecanismo extensor y se evidencia que ambos segmentos presentan cartílago.

Se decide con la autorización del paciente realizar tratamiento quirúrgico, en el cual se hará la resección de las patelas accesorias. En el quirófano, las rodillas se manipularon inicialmente bajo anestesia para evaluar el grado de inestabilidad entre las capas o segmentos patelares. En la rodilla derecha las capas patelares se movieron de forma independiente comenzando en extensión completa y a aproximadamente 40° de flexión, la patela accesoria cambió de una ubicación posterior y se encontró superior a la patela anterior, la cual está anclada por el tendón rotuliano (fig. 4).

En esta radiografía se evidencia desplazamiento de la capa posterior en flexión.

Posteriormente se realiza artroscopia bilateral, donde se confirmó que entre los segmentos rotulianos existía una plica de tejido conectivo, por lo tanto, se hizo una resección de esta con radiofrecuencia, asimismo se pudo confirmar que ambos segmentos rotulianos presentaban cartílago. En la rodilla derecha se encontró una lesión condral grado III en la patela principal, en la rodilla izquierda, si bien no se evidenció lesión condral significativa en la patela principal, se pudo confirmar la displasia en la cara articular de esta patela.

Luego de la artroscopia se procede a realizar una artrotomía parapatelar lateral bilateral a través de una pequeña incisión (mini-open), luego se diseña el retináculo y se ingresa en la articulación, como la plica entre las capas rotulianas ya había sido removida por artroscopia la resección de las patelas accesorias se facilita.

En la primera visita postoperatoria a las dos semanas el paciente no tenía síntomas mecánicos bilaterales y



**Figura 5** Radiografías laterales de rodilla postoperatorias.

deambulaba sin ayuda. Asimismo, con ayuda de la terapia física pasiva el rango de movimiento fue aumentando progresivamente y a los doce meses de seguimiento, el paciente permaneció sin síntomas y estaba bastante satisfecho con el resultado. En la radiografía postoperatoria se evidencian unas patelas magnas, displásicas. La patela izquierda presentó una fragmentación. (fig. 5)

## Discusión

Los pacientes con DEM a menudo presentan varias anomalías en la articulación de la rodilla que han sido descritas y resumidas por autores como Hodkinson, la duplicación patelar una de ellas y se considera un hallazgo específico, pero no necesario para el diagnóstico de DEM recesiva, puesto que existen algunos reportes con mutaciones en el gen SLC26A2 que no la presentan. Por otro lado, existen otras entidades en las que se pueden presentar hallazgos radiológicos similares a la duplicación patelar, esto especialmente en niños, por lo tanto, en ellos se hace necesarios exámenes genéticos para determinar con precisión su diagnóstico.

Al ser la patela un hueso sesamoideo grande que se forma por osificación endocondral, los defectos en cualquier componente de la matriz extracelular del cartílago podrían deteriorar la osificación rotuliana y producir anomalías radiográficas variables, como osificación hipoplásica, centros de osificación múltiple o patelas multicapa. En este sentido, autores como Nakashima y Vatanavicharn señalan que la duplicación patelar no es exclusiva de la DEM recesiva, ya que cada uno reporta un caso de duplicación patelar en pacientes con mutaciones en los genes COL9A2 y COMP respectivamente.

Makitie describió tres casos de DEM recesiva, con hallazgos comunes a nuestro caso como la deformación bilateral de las cabezas femorales con artrosis secundaria de las articulaciones de la cadera y rotula bicapa, con su segmento posterior móvil. Ballhausen reportó 18 casos de DEM recesiva, caracterizados por dolor articular crónico, braquidactilia leve, escoliosis y contracturas articulares, pie equino varo aducto solo en 8 casos y rotula bicapa en 7 casos.

Algunos reportes de duplicación patelar han informado la presencia de hallazgos similares a nuestro caso, como la tendencia clínica de un dolor en parapatelar severo y la presencia de un chasquido de las rodillas entre los 30° y 40° de flexión, autores como Goebel describieron el mecanismo

fisiopatológico de este fenómeno. Asimismo, esta descrita la presencia de una interfaz de tejido blando entre las capas óseas.

En resumen, existen distintos fenotipos clínicos de la DEM recesiva, esto depende del tipo de mutación en el gen SLC26A2, en nuestro caso los hallazgos característicos de esta entidad son trastorno de la marcha, dolor articular, caderas displásicas y duplicación patelar bilateral. Considerando estos hallazgos clínicos y radiológicos se determinó el diagnóstico de DEM recesiva, aunque por limitaciones técnicas dicho diagnóstico no se pudo confirmar genéticamente.

Respecto al tratamiento quirúrgico de la patela bicapa, solo se utiliza en los casos sintomáticos, y existen descritas tres opciones quirúrgicas, la fusión de las dos capas rotulianas, la resección de la patela adicional y la medialización de la tuberosidad tibial en los casos en que se presentan luxaciones repetitivas. La mayoría de autores han descrito reportes de casos exitosos de fusión las dos capas rotulianas en niños y adolescentes, sin condropatía, con resultados clínicos satisfactorios. Por otro lado, autores como Insall describieron la resección de la patela accesoria como una buena opción quirúrgica en pacientes adultos con un diagnóstico tardío, dado que en estos hay signos claros de daño condral y no se beneficiarían tanto como los niños de una fusión, puesto que el objetivo de esta es reducir el deterioro temprano del cartílago articular.

Este es el primer reporte de tratamiento quirúrgico de la duplicación patelar en Colombia, según nuestra búsqueda. Para un diagnóstico certero es indispensable un muy buen examen físico, un adecuado estudio imagenológico e idealmente un estudio genético del paciente por su alta asociación con DEM. Según reportes en la literatura la duplicación patelar podría manejarse con éxito mediante la resección de la patela accesoria en adultos. Es importante tener un alto índice de sospecha desde temprana edad para poder hacer un diagnóstico adecuado, dar un pronóstico preciso y evitar en lo posible complicaciones tardías, adicionalmente la familia de estos pacientes también puede requerir asesoramiento genético.

## Fuentes de financiación

Recursos propios de los autores.

## Conflicto de intereses

Los autores declaramos no tener ningún conflicto de intereses.

## Agradecimientos

Expresamos nuestra gratitud a la Clínica de Fracturas de Medellín y a la Corporación Universitaria Remington, por el apoyo para realizar este reporte.

## Bibliografía

- Goebel S, Steinert AF, Barthel T. Surgical management of a double-layered patella: A case report. *Arch Orthop Trauma Surg.* 2009;129:1071–5, doi:10.1007/s00402-008-0701-z.
- Nakashima E, Ikegawa S, Ohashi H, Kimizuka M, Nishimura G. Double-layered patella in multiple epiphyseal dysplasia is not exclusive to DTDST mutation. *Am J Med Genet Part A.* 2005;133A:106–7, <http://dx.doi.org/10.1002/ajmg.a.30481>.
- Hinrichs T, Superti-Furga A, Scheiderer W-D, Bonafé L, Brenner RE, Mattes T. Recessive multiple epiphyseal dysplasia (rMED) with homozygosity for C653S mutation in the DTDST gene - Phenotype, molecular diagnosis and surgical treatment of habitual dislocation of multilayered patella: Case report. *BMC Musculoskelet Disord.* 2010;11:110, doi:10.1186/1471-2474-11-110.
- Minh D, Nguyen, Joshua S, Everhart, Megan M, May DCF. Bilateral Double-Layered Patella: MRI Findings and Fusion with Multiple Headless Screws. *J BONE Jt Surg.* 2013;3–6, doi:<https://doi.org/10.2106/JBJS.CC.L.00314>.
- Miura H, Noguchi Y, Mitsuyasu H, Nagamine R, Urabe K, Matsuda S, Iwamoto Y. Clinical Features of Multiple Epiphyseal Dysplasia Expressed in the Knee. *Clin Orthop Rel at Res.* 2000;184–90, doi: 10.1097/00003086-200011000-00025.
- Yochum TR, Sprowl CG, Barry MS. Double patella syndrome with a form of multiple epiphyseal dysplasia. *J Manipulative Physiol Ther.* 18(6):407-410.
- Milants A, De Maeseneer M, De Mey J. Double-Layered Patella (DLP) in Multiple Epiphyseal Dysplasia (MED). *J Belgian Soc Radiol.* 2017;101(1.):1219, doi:10.5334/jbr-btr.
- Oscar Marrero Riverón L, Osana Vilma Rondón García I, Liván Peña Marrero I, et al. Rótula bicapa bilateral. *Rev Cubana Ort Traum.* 2017;31:2017, <http://scielo.sld.cu>.
- Vatanavicharn N, Lachman RS, Rimoin DL. Multilayered patella: Similar radiographic findings in pseudoachondroplasia and recessive multiple epiphyseal dysplasia. *Am J Med Genet Part A.* 2008;146A:1682–6, <http://dx.doi.org/10.1002/ajmg.a.32313>.
- Superti-Furga A, Neumann L, Riebel T, et al. Recessively inherited multiple epiphyseal dysplasia with normal stature, club foot, and double layered patella caused by a DTDST mutation. *J Med Genet.* 2003;36:621–4, doi:10.1136/jmg.40.1.65.
- Rossi A, Superti-Furga A. Mutations in the diastrophic dysplasia sulfate transporter (DTDST) gene (SLC26A2): 22 novel mutations, mutation review, associated skeletal phenotypes, and diagnostic relevance. *Hum Mutat.* 2001;17:159–71, doi:10.1002/humu.1.
- Mäkitie O, Savarirayan R, Bonafé L, et al. Autosomal recessive multiple epiphyseal dysplasia with homozygosity for C653S in the DTDST gene: Double-layer patella as a reliable sign. *Am J Med Genet Part A.* 2003;122A:187–92, <http://dx.doi.org/10.1002/ajmg.a.20282>.
- Ballhausen D, Bonafé L, Terhal P, et al. Recessive multiple epiphyseal dysplasia (rMED): phenotype delineation in eighteen homozygotes for DTDST mutation R279W. *J Med Genet.* 2003;40:65–71, doi:10.1136/JMG.40.1.65.
- Y. Chen, M. Khanna MWL. Congenital variations of the patella with distinguishing features. [http://poster.ng.netkey.at/essr/viewing/index.php?module=viewing\\_poster&task=&pi=118375](http://poster.ng.netkey.at/essr/viewing/index.php?module=viewing_poster&task=&pi=118375). Published 2013.
- Bonafé L, Mittaz-Crettol L, Ballhausen D, Superti-Furga A. Multiple Epiphyseal Dysplasia, Recessive. University of Washington. Seattle. 2014, <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20301483>.