

# Doença de Trevor (displasia epifisária hemimélica) em criança de 9 anos: relato de caso

## Trevor's disease (dysplasia epiphysealis hemimelica) in a 9 years-old child: a case report

Antero Tavares Cordeiro Neto<sup>1</sup>, Fernando Delmonte Moreira<sup>1</sup>, Jorge Eduardo de Schoucair Jambeiro<sup>1</sup>,  
Valter Pereira Neto<sup>1</sup>, Walter Silva de Alcantara Jr.<sup>2</sup>

### RESUMO

Relato de um caso raro de displasia epifisária hemimélica em uma criança do sexo masculino de 9 anos de idade, em topografia do sustentáculo do tálus em tornozelo direito, associada à dor e a episódios de perda de equilíbrio. O tratamento realizado foi baseado em ressecção cirúrgica, evoluindo com melhora completa das queixas algicas e do déficit de equilíbrio.

### Descritores:

Epífise/patologia; Doenças do desenvolvimento ósseo/diagnóstico; Relatos de casos

### ABSTRACT

We report a rare case of a 9 years-old boy with dysplasia epiphysealis hemimelica in the topography of the sustentaculum tali of the right ankle associated with pain and episodes of loss of balance. Treatment included surgical resection that resulted in complete improvement of pain and balance disorders.

### Keywords:

Ephiphyses/pathology; Bone diseases, developmental/diagnosis; Case reports

### INTRODUÇÃO

A doença de Trevor foi reportada inicialmente por Mouchet e Belot em 1926 com a denominação de tarsomegalia,<sup>(1)</sup> e, em 1950, foi descrita por David Trevor por oito relatos de caso, denominando a doença como aclasia tarsoepifisária.<sup>(2)</sup> Em 1956, Thomas Fairbanks cunhou o termo displasia epifisária hemimélica (DEH),<sup>(3)</sup> como é conhecida a doença até hoje.

Trata-se de uma doença benigna rara do desenvolvimento caracterizada por acometer metade da epífise em

crianças com idade até 14 anos, com incidência de 1:1 milhão.<sup>(4)</sup> Caracteriza-se por um defeito osteocondral localizado contendo proliferação assimétrica de cartilagem com ossificação endocondral, afetando mais comumente epífises do joelho e tornozelo.<sup>(5)</sup>

Histologicamente, a lesão é indistinguível do osteocondroma. É fundamental não confundir o crescimento osteocondrilar da DEH, que provém da epífise, com exostose originada de metáfise. Como diagnósticos diferenciais, temos a condrodysplasia punctata e a displasia epifisária múltipla, que ocorrem bilateralmente.<sup>(6)</sup>

### Correspondência:

Fernando Delmonte Moreira  
Hospital Santa Izabel, Serviço de Ortopedia  
Praça Conselheiro Almeida Couto, 500 – Nazaré  
CEP: 40050-410 – Salvador, BA, Brasil  
E-mail: fernandodelmonte@yahoo.com.br

**Conflito de interesse:**  
não há.

**Fonte de financiamento:**  
não há.

**Data de recebimento:**  
15/9/2016

**Data de aceite:**  
28/11/2016

<sup>1</sup> Grupo de Cirurgia do Pé e Tornozelo do Serviço de Ortopedia e Traumatologia, Hospital Santa Izabel, Salvador, BA, Brasil.

<sup>2</sup> Serviço de Ortopedia e Traumatologia, Hospital Santa Izabel, Salvador, BA, Brasil.

Este relato de caso visou descrever um caso clínico de uma criança de 9 anos de idade do sexo masculino acompanhada em um ambulatório de cirurgia do tornozelo e pé e discutira patologia em questão baseada nos achados clínicos e radiológicos encontrados.

## RELATO DO CASO

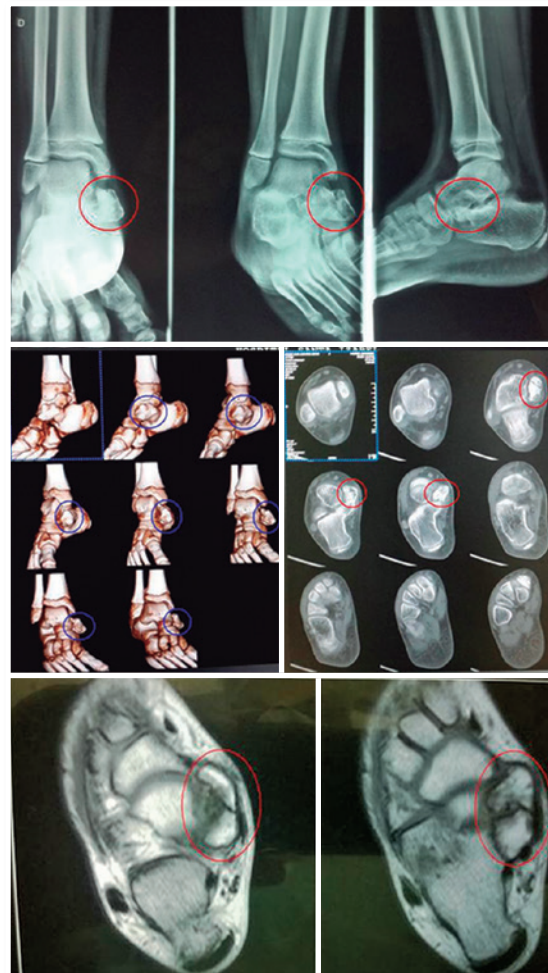
Criança do sexo masculino de 9 anos foi encaminhada ao Ambulatório de Cirurgia do Pé e Tornozelo em setembro de 2014 referenciada por outro Serviço de Ortopedia. Os sintomas iniciaram no mês de dezembro de 2013, com queixas de dor na face medial do tornozelo direito com piora ao uso de calçados fechados, associada a quedas frequentes. Não possuía história de traumas prévios nem morbidades ou relatos de internamento por qualquer outra patologia nos últimos anos.

A avaliação clínica revelou tumoração medial, superficial, de consistência firme, aderida a planos profundos, dolorosa a palpação e sem sinais de déficit neurovascular (Figura 1). O escore da *American Orthopaedic Foot and Ankle Society* (AOFAS) para tornozelo e retopé somou 74 pontos. Os exames complementares solicitados foram radiografia simples, tomografia computadorizada e ressonância magnética, importantes para delimitar a tumoração, topografá-la e verificar a possibilidade de malignidade (Figura 2).

As radiografias simples mostraram aumento de volume medial com envolvimento aparente do corpo do tálus, sem sinais de envolvimento articular tibiotársico ou subtalar.



**Figura 1** | No pré-operatório, percebe-se proeminência na face medial de tornozelo direito.



**Figura 2** | Radiografia, tomografia computadorizada e ressonância nuclear magnética.

A tomografia revelou que a lesão originava-se no sustentáculo do tálus, com pequenas áreas de calcificação adjacentes à lesão.

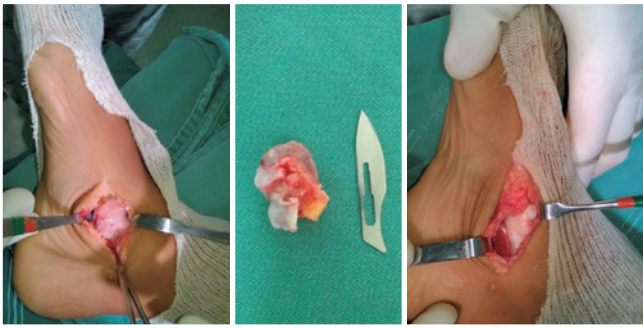
A ressonância revelou lesão tumoral ovalada, justa-articular, sem acometimento da superfície articular subtalar, não aderida a planos profundos, sem indícios de processo expansivo e bem delimitada.

As características clínico-radiológicas da lesão foram compatíveis com lesão óssea expansiva de características semelhantes a um osteocondroma na topografia do sustentáculo do tálus.

A suspeita diagnóstica foi de doença de Trevor, por se tratar de uma provável lesão osteocondromatosa localizada no sustentáculo do tálus. Diante do quadro de dor e da dificuldade ao deambular, optamos por tratamento cirúrgico em novembro de 2014 com ressecção da massa tumoral e envio de peça para anatomia patológica.

No intraoperatório (Figura 3), observou-se um tumor justa-articular originado do sustentáculo do tálus, que foi ressecado em bloco, com preservação e liberação total da articulação subtalar. A peça anatômica foi mensurada em 3,3x2,7x1,8cm. Análise histopatológica revelou tecido ósseo sem atipias com capa periférica constituída por tecido cartilaginoso também sem atipias, concluindo se tratar de uma lesão osteocondromatosa.

O paciente evoluiu de forma satisfatória com melhora completa do quadro álgico e sem alterações motoras ou sensitivas e nem prejuízo ao arco de movimento ou marcha, conforme evidenciado em última revisão realizada no terceiro mês pós-operatório (Figura 4). A pontuação do escore AOFAS para tornozelo e retropé pós-operatória foi de 100 pontos.



**Figura 3** | Ressecção cirúrgica. Via de acesso medial sustentáculo do tálus, com ressecção completa da tumoração, sem acometimento de estruturas adjacentes.



**Figura 4** | Terceiro mês de acompanhamento pós-operatório.

## DISCUSSÃO

A DEH é de incidência rara e possui poucos relatos de caso na literatura nacional e mundial. Estima-se que até

hoje foram documentados cerca de 250 casos da doença, porém este valor pode estar subestimado por casos não diagnosticados pelo fato de a maioria deles ser assintomática ou pelo simples diagnóstico de osteocondroma sem associação às características peculiares da doença. A maior frequência de achados desta patologia encontra-se na faixa etária dos 2 aos 14 anos de idade, predominando em homens em uma razão de 3:1 em relação ao sexo feminino.<sup>(7)</sup>

A articulação do joelho (fêmur distal e tíbia proximal) possui maior número de ocorrências seguida do tálus e da articulação entre o navicular e o osso cuneiforme medial.<sup>(8)</sup> Na revisão literária realizada pelos autores, não foram encontradas descrições da DEH em topografia do sustentáculo do tálus, como descrito neste relato. Azous et al. descreveram uma classificação, com três variantes, para a DEH baseada na apresentação clínica: localizada (nos casos em que apenas um osso é acometido); clássica (naqueles em que há envolvimento de mais de um osso no mesmo membro) e generalizada (em que há comprometimento da pelve ao pé). No caso em questão, classificamos a patologia como localizada. É importante determinar sua relação articular, podendo ser intra ou justa-articular, fato que interfere no prognóstico pós-ressecção, uma vez que o acometimento articular está associado à lesão condral e artrose precoce. O lado medial é mais frequentemente acometido que o lateral, porém sem relevância clínica.<sup>(9)</sup>

A etiologia da doença ainda é desconhecida.<sup>(10)</sup> Diferentes teorias ainda sem comprovação tentam explicar o surgimento da patologia como proliferação celular irregular na zona superficial da cartilagem articular; mudanças no arranjo vascular epifisário; desbalanço entre o mecanismo de proliferação e morte celular; alterações na porção apical do ectoderma no desenvolvimento fetal resultando em distúrbios pré e pós-axiais, o que, segundo Trevor, determinaria o acometimento medial ou lateral da doença. Não há relatos de transmissão genética.<sup>(8)</sup>

O sintoma clínico mais frequente da doença é a dor relacionada com o crescimento lento da massa tumoral mais comumente localizada nas porções mediais do joelho e tornozelo. Fairbank et al., em seus relatos, observaram edema, fraqueza articular e deformidades angulares das articulações afetadas.<sup>(3)</sup> O crescimento da lesão é interrompido quando há o fechamento epifisário e a maturidade esquelética é atingida.<sup>(4,7)</sup>

Os métodos diagnósticos mais frequentemente utilizados são a radiografia simples, a tomografia computadorizada e a ressonância magnética. A radiografia mostra uma ou mais massas irregulares junto à borda de uma das metades da epífise além de alargamento epifisário. A tomografia au-

xilia na determinação das relações anatômicas entre a massa tumoral e o osso, assim como se há continuidade com a cortical, porém é inferior à ressonância magnética, que define melhor as estruturas ósseas e cartilaginosas em múltiplos planos. O estudo histopatológico só é imperativo nos casos em que há indicação de tratamento cirúrgico ou nos casos de apresentação radiológica atípica.<sup>(7,8)</sup>

O tratamento cirúrgico é indicado na ocorrência de dor, deformidades articulares ou limitação da mobilidade. A identificação e a completa excisão do tumor são essenciais à prevenção de sua recidiva, comuns às osteocondromatoses, mas sem dados estatísticos quando relacionados à DEH. Tumores extra-articulares têm prognóstico melhor do que aqueles ressecados em superfícies articulares – estes podendo ter desfechos ruins como osteoartrose. Não há relatos de malignização deste tipo de lesão. A análise em anatomia patológica corrobora achados típicos de lesão condromatosa.

## CONCLUSÃO

A doença de Trevor ou displasia epifisária hemimélica é uma doença rara caracterizada por crescimento epifisário assimétrico da cartilagem epifisária.

A baixa incidência da patologia impede a realização de estudos clínicos com maior número de pacientes. Assim, os relatos de casos devem permitir maior conhecimento da

doença, possibilitando o estabelecimento de protocolos de diagnóstico e tratamento da patologia.

## REFERÊNCIAS

1. Mouchet A, Belot J. La tarsomegalie. *J Radio Electrol.* 1926;10:289-93.
2. Trevor D. Tarso-epiphyseal aclasis; a congenital error of epiphyseal development. *J Bone Joint Surgery Br.* 1950;32:204-13.
3. Fairbank TJ. Dysplasia epiphysealis hemimelica (tarso-epiphyseal acalasis). *J Bone Joint Surg Br.* 1956;38:237-57.
4. Baumfeld DS, Pires R, Macedo BD, Abreu-e-Silva G, Alves TA, Raduan FC, et al. Trevor Disease (Hemimelic Epiphyseal Displasia): 12-year Follow-up Case Report and Literature Review. *Ann Med Health Sci Res.* 2014;4(Suppl 1):S9-S13.
5. Tachdjian MO. *I Pediatric Orthopedics.* Vol. 2 2nd ed. Philadelphia: W.B. Saunders; 1990. V. 2. Dysplasia epiphysealis hemimelica. p. 713-20.
6. Rodrigues RC, Masiero D, Mizusaki JM, Imoto AM, Peccin MC, Cohen M, et al. Translation, cultural adaptation and validity of the "American Orthopaedic Foot and Ankle Society (AOFAS) Ankle-Hindfoot Scale". *Acta Ortop Bras.* 2008;16(2):107-11.
7. Bhosale SK, Dholakia DB, Sheth BA, Srivastava SK. Dysplasia epiphysealis hemimelica of the talus: two case reports. *J Orthop Surg.* 2005;13(1):79-82.
8. Rosero VM, Kiss S, Terebessy T, Köllö K, Szöke G. Dysplasia epiphysealis hemimelica (Trevor's disease): 7 of our own cases and a review of the literature. *Acta Orthop.* 2007;78(6):856-61.
9. Wiart E, Budzik JF, Fron D, Herbaux B, Boutry N. Bilateral dysplasia epiphysealis hemimelica of the talus associated with a lower leg intramuscular cartilaginous mass. *Pediatr Radiol.* 2012;42(4):503-7.
10. Bakerman K, Letts M, Lawton L. Dysplasia epiphysealis hemimelica of the ankle in children. *Can J Surg.* 2005;48(1):66-8.