

Displasia Epifisária Hemimélica: apresentação de um caso com 12 anos de evolução.

Nery, C.*; Baumfeld, D.**; Raduan, F.***; Couto de Magalhães A. A.****

UNIFESP – Universidade Federal de São Paulo – Brasil
Setor de Medicina e Cirurgia do Pé.

Fecha de Recepción: 02/02/11
Fecha de Aprobación: 14/02/11

*Professor Associado Livre Docente do Departamento de Ortopedia e Traumatologia da UNIFESP – Escola Paulista de Medicina. Chefe da Disciplina de Ortopedia.

**R4 do Setor de Medicina e Cirurgia do Pé da UNIFESP – Escola Paulista de Medicina – 2010.

***Integrante do Setor de Medicina e Cirurgia do Pé da UNIFESP – Escola Paulista de Medicina

****Professor-Doutor em Medicina do Departamento de Ortopedia e Traumatologia da UNIFESP – Escola Paulista de Medicina. Integrante do Setor de Medicina e Cirurgia do Pé.

Resumo

A Doença de Trevor ou Displasia Epifisária Hemimélica (DEH) é uma doença do desenvolvimento esquelético caracterizada pelo crescimento assimétrico da epífise de um osso. Histologicamente, pode ser considerada como um osteocondroma das epífises.

Na maioria das vezes, os sintomas aparecem ainda na infância. O sexo masculino é mais freqüentemente acometido do que o sexo feminino em uma proporção de 3:1.

O sintoma mais comum é o surgimento de uma massa de consistência óssea e indolor na região do tornozelo ou joelho, seguido pelo inchaço, restrição da movimentação articular e deformidade.

O diagnóstico por imagem é realizado através de radiografias simples, tomografias axiais computadorizadas e ressonância magnética.

O tratamento depende da localização da displasia, do grau de envolvimento da epífise, das deformidades e dos sintomas. Pacientes assintomáticos não precisam ser tratados.

Quando não há deformidades, a excisão da massa é o melhor tratamento. Se houver assimetria do envolvimento da epífise com deformidades angulares, a ressecção da massa precisa ser combinada com osteotomias corretivas. Apresentamos um caso de Doença de Trevor em uma menina de 12 anos de idade, tratada pela ressecção da massa osteocondral do talo e artrodese talonavicular. Ao final de 12 anos de seguimento, a paciente permanece assintomática e não houve recidiva da doença.

Abstract

Trevor Disease or Dysplasia epiphysealis hemimelica (DEH) is a rare skeletal developmental disorder characterized by asymmetric overgrowth of cartilage in the epiphyses.

From the histological point of view, it is considered to be an osteochondroma of the epiphysis.

Most of the time, the onset of the symptoms occurs in the childhood. Males are 3 times more affected than females.

The most common symptom is a painless bony mass around the ankle or the knee, followed by swelling, restricted range of motion and deformity. Imaging diagnosis is based on plain radiographs, CT scans and MRI.

The treatment depends on the location, amount of involvement of the epiphysis, deformities and symptoms. Asymptomatic patients do not need treatment. When no deformities were identified simple excision of the mass is the treatment of choice. If the mass causes asymmetry of the epiphyses the resection of the mass must be combined with osteotomies.

We present a case of Trevor Disease in a 12 years old girl, treated by resection of the talar bony mass and the talonavicular arthrodesis. After 12 years of follow-up patient still asymptomatic and no recurrence was detected.

PALAVRAS CHAVE
KEY WORD
PALABRAS CLAVE

Displasia epifisária hemimélica, Doença de Trevor, Tarsomegalia.
Dysplasia epiphysealis hemimelica, Trevor Disease, Tarsomegalia.
Displasia epifisaria hemimélica, enfermedad de Trevor, Tarsomegalia.

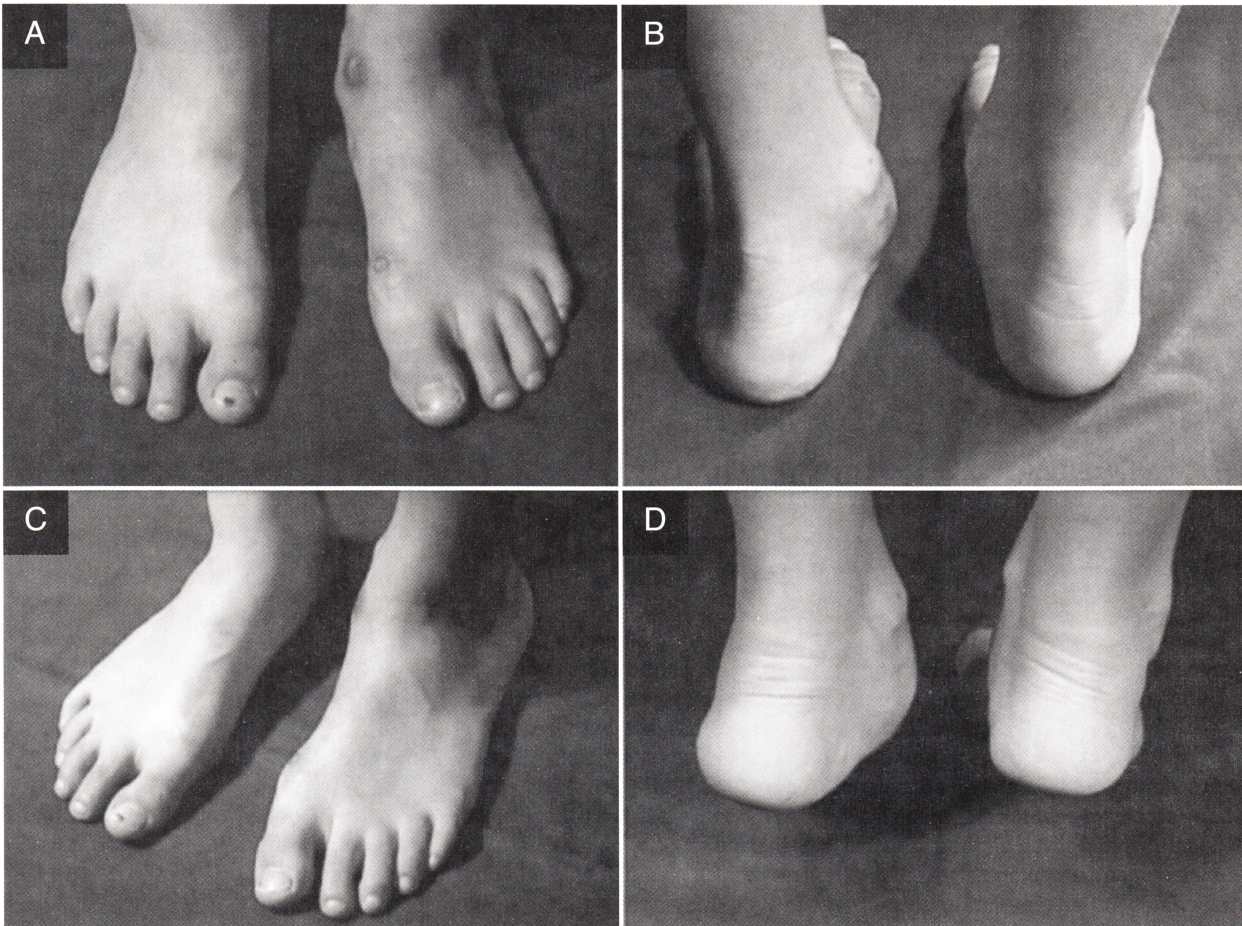


Fig.1 | Aspecto Clínico Inicial - 12 anos de idade - Julho 1998: A. Assimetria dos pés direito e esquerdo - presença de flictenas esfoliadas no maléolo medial e cabeça do I metatársico resultantes das atividades desportivas e de recreação da paciente; B. Valgismo do retropé e abaulamento medial do mediopé; C. Valgismo do retropé; D. Ausência de varização do retropé esquerdo na manobra das pontas dos pés.

Resumen

La enfermedad de Trevor o displasia epifisaria hemimélica es una rara alteración esquelética caracterizada por un crecimiento asimétrico del cartílago epifisario.

Histológicamente es considerado como un osteocondroma epifisario.

En general la aparición de los síntomas ocurre durante la infancia. Siendo el sexo masculino mas frecuentemente afectado en relación al femenino en una proporción de 3:1.

El síntoma más común es la aparición de una masa indolora alrededor del tobillo o la rodilla, seguida de edema, restricción en la movilidad y deformidad.

El diagnóstico por imágenes se realiza mediante radiografías simples, tomografía axial computada y resonancia nuclear magnética.

El tratamiento depende de la localización, grado de compro-

miso epifisario, deformidad y síntomas. Los pacientes asintomáticos no requieren tratamiento.

Quando não existem deformidades, el tratamiento de elección es la resección simple. Si hubiera asimetría epifisaria, la resección de la masa puede ser combinada con osteotomías. Presentamos un caso de enfermedad de Trevor en un paciente de sexo femenino de 12 años de edad realizándose una resección de la masa osteocondral del astrágalo combinada con una artrodesis astrágalo-escafoidea. Luego de un seguimiento de 12 años, la paciente permanece asintomática y sin la aparición de recidivas.

Introdução

A Displasia Epifisária Hemimélica (DEH) é uma doença rara do desenvolvimento do esqueleto caracterizada pelo crescimento assimétrico da cartilagem epifisária. Seu comportamento clínico e anátomo-patológico lembra o osteocondroma das epífises e acomete mais comumente os ossos do membro inferior.

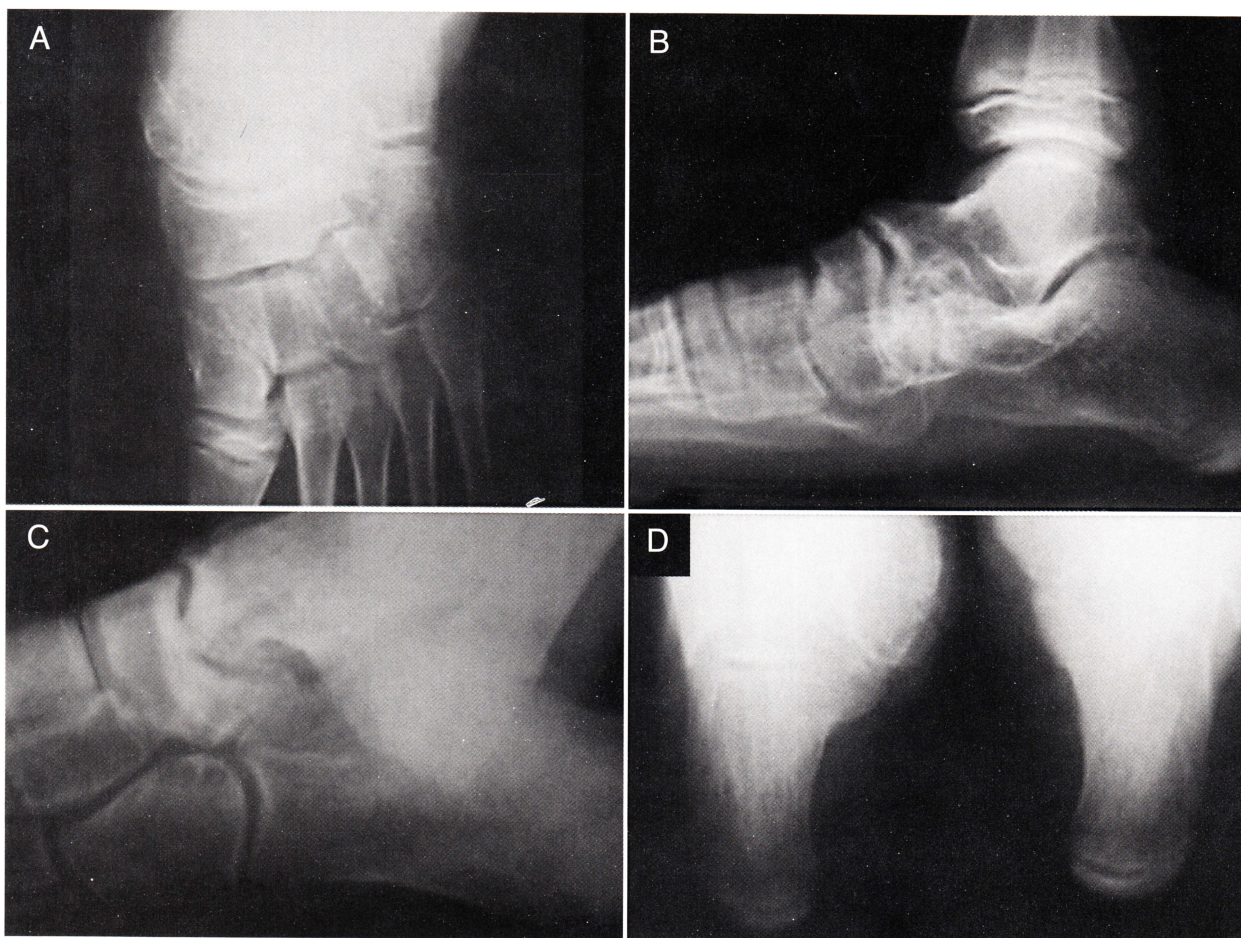


Fig.2 | Radiologia Simples do pé esquerdo – A. Vista dorso-plantar; B. Vista lateral; C. Vista oblíqua 45 e D. Vista Axial Posterior. Nota-se irregularidade grosseira da cabeça do talo com áreas densas permeadas com áreas radiolúcidas características do osteocondroma. A articulação do sustentáculo do talo não pode ser individualizada nas imagens analisadas.

A condição foi descrita inicialmente em 1926 por Mouchet e Belot⁽¹⁾, que a denominaram Tarsomegalia. No entanto foi Trevor⁽²⁾, que em 1950 ao reuniu 10 casos consecutivos e a transformou em uma entidade distinta, denominando-a Aclasia Tarsoepifisária.

O termo Displasia Epifisária Hemimélica foi cunhado por Fairbank⁽³⁾ que considerou as denominações anteriores inadequadas em função do acometimento inconstante dos ossos do tarso e pelo achado corriqueiro de displasias verdadeiras das epífises.

A DEH é caracterizada pela presença isolada de centros irregulares de ossificação acometendo parte das epífises ósseas, embora em alguns poucos casos a epífise possa ser envolvida como um todo^(4,5). Com o crescimento, os centros de ossificação se desenvolvem isolada ou conjuntamente, resultando em um aumento grosseiro, geralmente assimétrico da epífise, assemelhando-se a uma exostose osteocartilágena.

A etiologia da DEH ainda é desconhecida, não havendo

referências sobre sua hereditariedade ou sobre casos de transformação maligna na literatura.⁽⁶⁾

Diferentes teorias foram apresentadas para explicar sua origem, sem que nenhuma delas tenha sido considerada como definitiva. São elas:

- (1) Proliferação celular irregular na zona superficial da cartilagem articular⁽²⁾,
- (2) Alterações apicais do botão de desenvolvimento do membro inferior do feto⁽³⁾,
- (3) Alterações na disposição dos vasos sanguíneos epifisários⁽²⁾,
- (4) Desequilíbrio entre o mecanismo de proliferação e morte celular^(2,7)
- (5) Alterações no ectoderma apical do broto do membro inferior do feto, dando origem alterações pré ou pós-axiais^(2,3)

O único relato familiar descrito na literatura foi feito por Hensinger⁽⁸⁾ em 1974, que demonstrou o acometimento de duas gerações da mesma família.

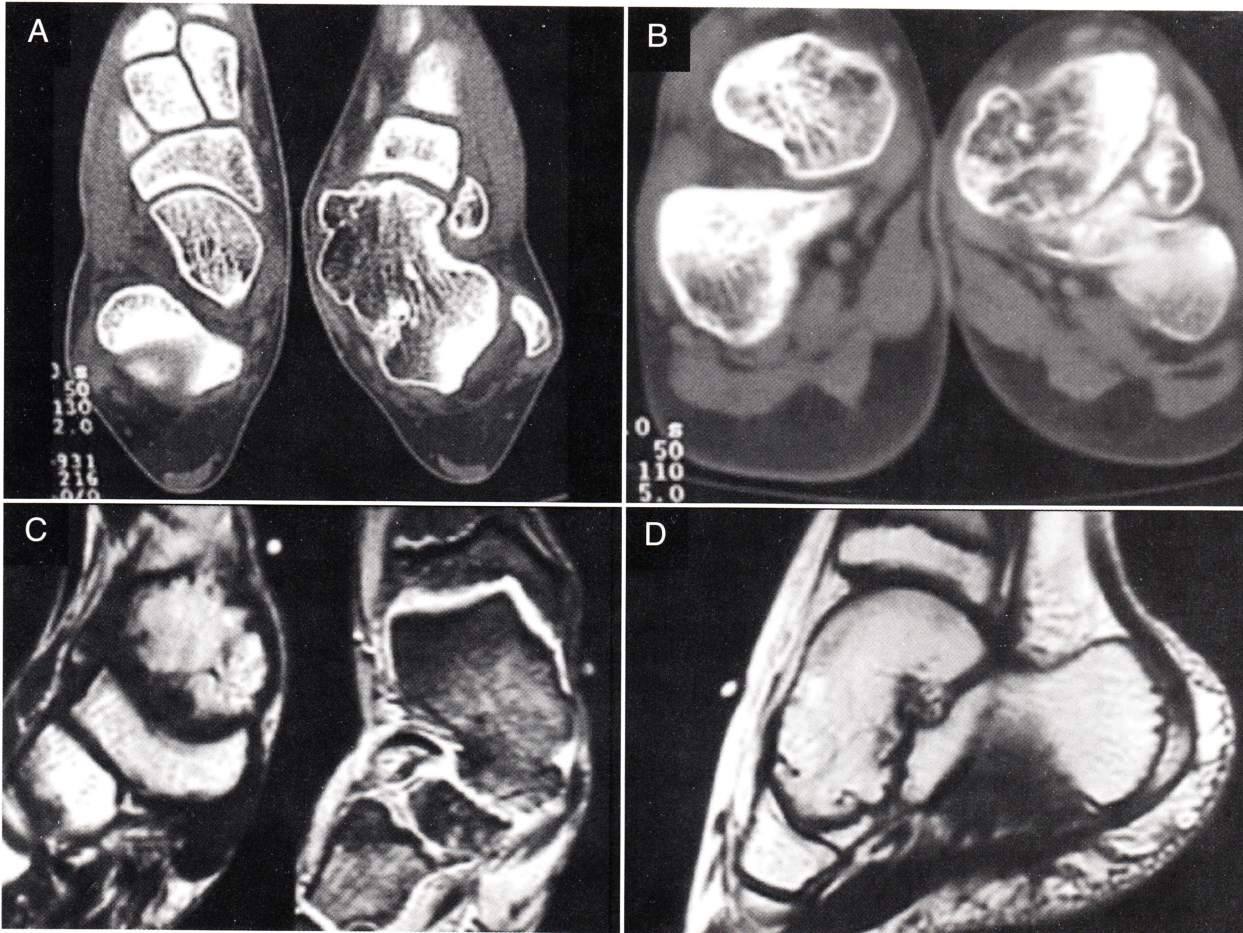


Fig.3 | Imagens de TAC e RM do pé esquerdo da paciente - A deformação grosseira da cabeça e colo do talo produzem assimetria e irregularidades nas superfícies articulares o que justifica o achado clínico de bloqueio da mobilidade do retro pé. O sinal da região alterada, nas derivações da RM, apontam para tecido com características compatíveis com osso e cartilagem semelhantes à normal.

Incidência

O surgimento das alterações da DEH ocorre geralmente entre os 2 e 14 anos, mas podem ser identificadas desde o nascimento até os 87 anos de idade. ^(5,9,10,11)

Homens são três vezes mais afetados que mulheres ⁽¹¹⁻¹²⁾ e a incidência oficial é de 1 para 1.000.000 ⁽¹³⁾ nascidos vivos. Os locais de acometimento mais comuns são os seguintes ⁽¹⁴⁾: talo e calcâneo - 22%; tibia e fíbula distal - 22%; fêmur distal - 21%; tibia proximal - 11%; navicular, cubóide e cuneiformes do tarso - 10%; escafoide do carpo - 2% e escápula - 1%. Geralmente um único membro está acometido com o envolvimento de várias peças ósseas ^(5,11), traduzindo a denominação "hemimélica".

A porção medial da epífise é duas vezes mais afetada que a lateral ⁽¹¹⁾ embora o envolvimento da epífise como um todo possa ocorrer. ^(3,5,15) Não há predominância de envolvimento quanto ao lado.

Quadro clínico

A apresentação clínica mais comum caracteriza-se pela presença de massa indolor, que aumenta lenta e progressivamente de volume, acometendo a região medial do tornozelo e pé ou do joelho. Acompanhando a progressão da massa dura e levemente dolorosa, surgem rigidez articular e anisomelia ^(11,16,17,18). De acordo com as observações de Fairbank ⁽³⁾, a dor é associada ao edema e limitação articular em pacientes jovens ou às alterações degenerativas em pacientes mais velhos. A rigidez articular é um dos sintomas mais comuns quando a doença incide nos tornozelos. As deformidades que se instalam com a progressão do quadro, dependem da porção epifisária acometida sendo comuns o equinismo, e o valgismo dos tornozelos e joelhos. ⁽⁵⁾

Com o final do crescimento, cerram-se as epífises e a doença não progride mais, restando apenas as conseqüências de sua existência em virtude das deformidades produzidas.

As formas mais comuns de apresentação da DEH são:

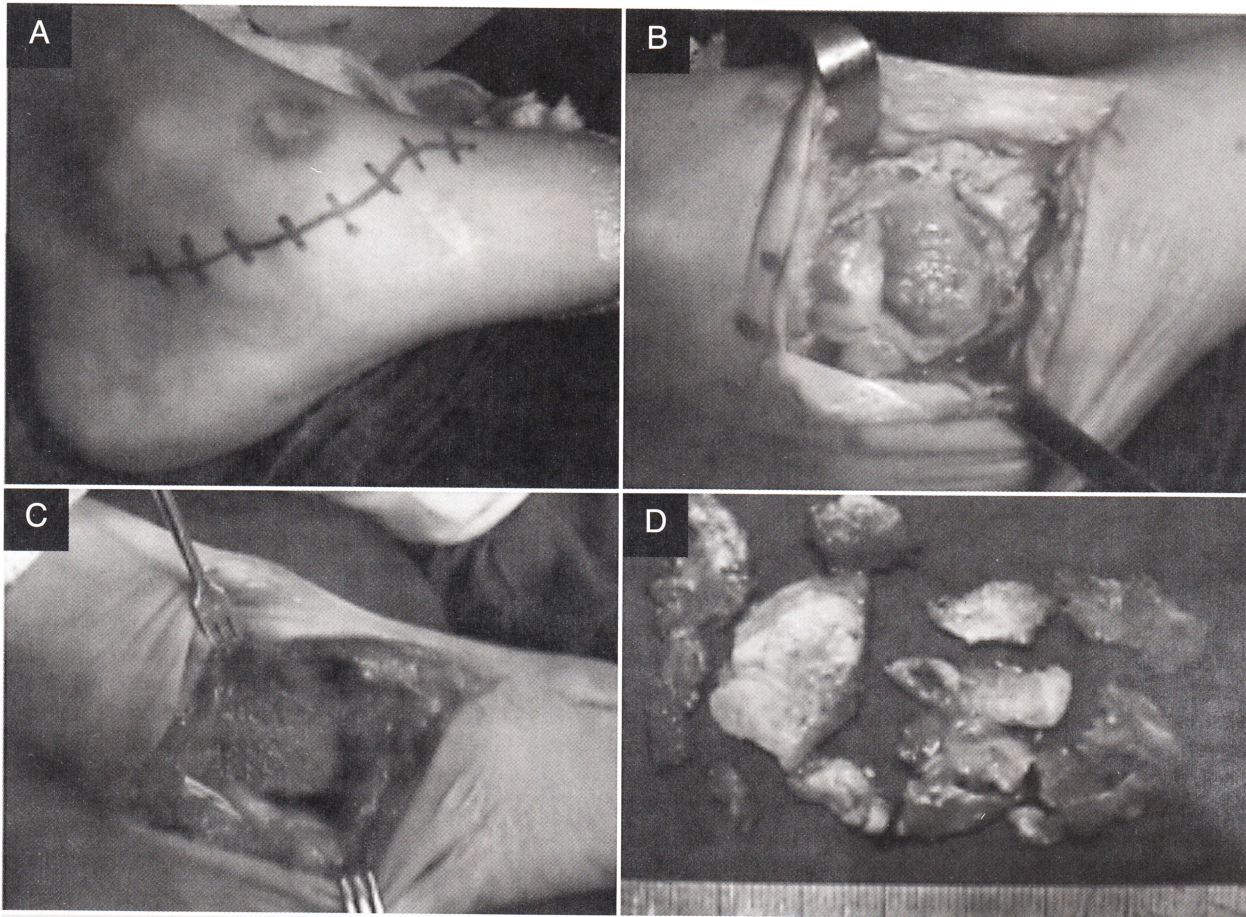


Fig.4 | Cirurgia - A. Incisão medial; B. Exposição da massa tumoral na cabeça do talo; C. Ressecção e modelagem da região talo-navicular; D. Fragmentos de tecido retirados da região talo-navicular do pé esquerdo da paciente apresentada.

1. Forma localizada, afetando apenas uma epífise;
2. Forma Clássica, afetando mais de uma epífise no mesmo membro (tipo mais comum)
3. Generalizada, envolvendo um membro inferior inteiro – da pelve ao pé.⁽¹⁵⁾

Diagnóstico

O diagnóstico radiográfico da DEH nem sempre é fácil em virtude da similaridade das alterações epifisárias produzidas por diferentes condições patológicas. A presença de opacidade irregular, multicêntrica, acometendo parte ou a totalidade de uma epífise óssea lembra a presença de um osteocondroma^(5,11). Com o tempo, surge o alargamento assimétrico das apófises e as calcificações multicêntricas coalescem⁽¹⁹⁾. Com o crescimento, os centros de ossificação irregulares tornam-se confluentes e se misturam com o tecido ósseo normal.

A tomografia computadorizada é excelente recurso para definir os limites entre os tecidos patológicos e normais

sendo útil também na detecção de coalizões tarsais e no planejamento cirúrgico.^(5,11,14, 20)

A ressonância magnética determina com segurança o grau de extensão do envolvimento da epífise e o envolvimento de partes moles associadas sendo de grande valia no diagnóstico diferencial com outras patologias tumorais.⁽²¹⁾

A cintilografia do esqueleto, embora apresente achados inespecíficos, é importante na localização dos diversos lócus de acometimento pela DEH.⁽²²⁾

Anátomo Patologia

Macroscopicamente as lesões possuem consistência óssea e aspecto bocelado, com camada externa de tecido cartilaginoso brilhante. Histologicamente as lesões se assemelham ao osteocondroma com seu aspecto típico de massa de osso normal e cobertura cartilaginosa com abundantes focos de ossificação endocondral.^(3,5)

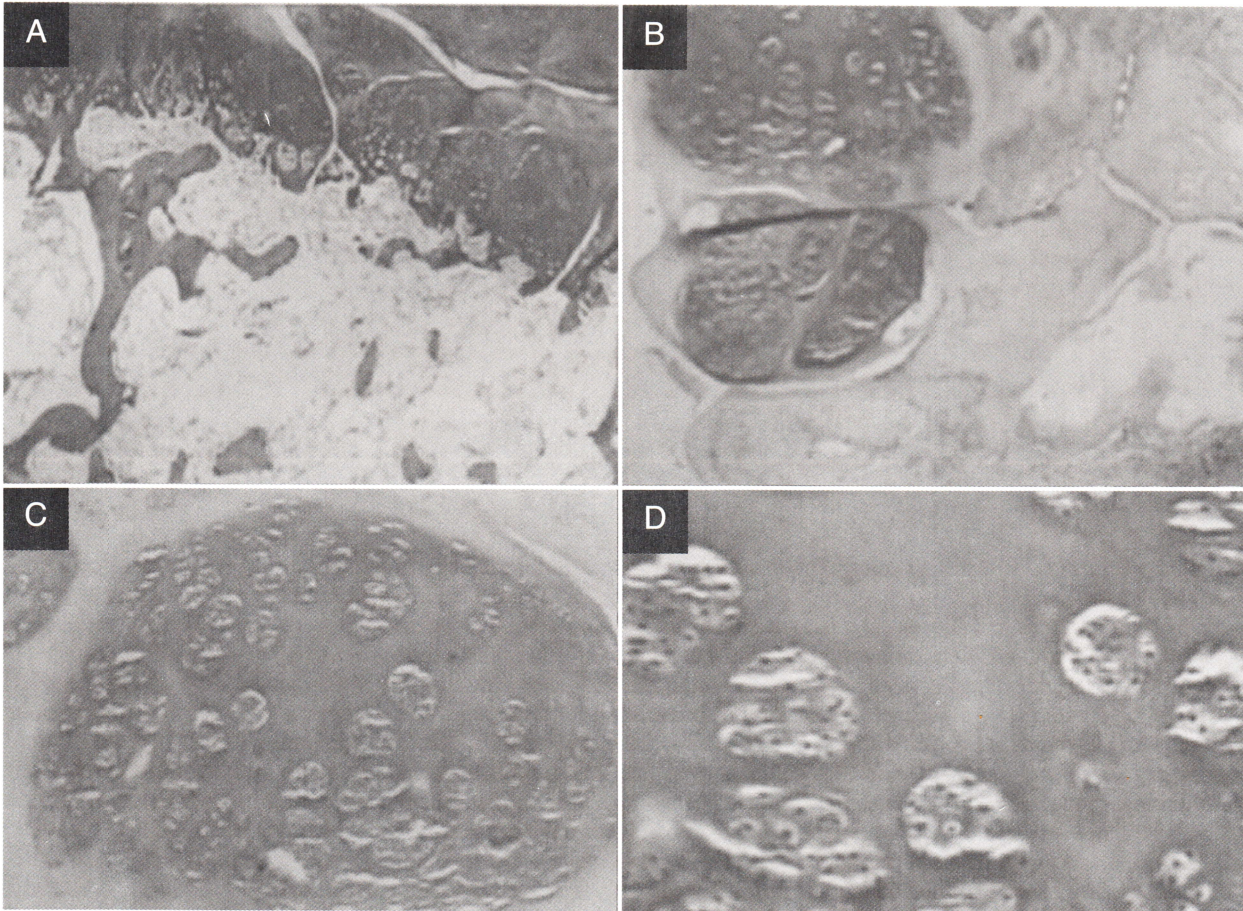


Fig.5 | Histopatologia - Preparações em HE e diferentes aproximações: A. Tecido ósseo de aspecto normal recoberto por cartilagem também de aspecto normal; B. Conjunto de condrócitos embebidos em matriz condral no interior de tecido ósseo de aspecto normal; C e D. Maiores aproximações da ilha cartilágnea que permeia o tecido ósseo. A característica que diferencia a DEH do osteocondroma clássico é o envolvimento da epífise na DEH enquanto o osteocondroma aparece, caracteristicamente, na zona metafisária.

Diagnóstico diferencial

Anomalias que produzem alterações epifisárias múltiplas, como displasia epifisária punctata, acondroplasias e necroses assépticas fazem parte do diagnóstico diferencial, mas são os tumores para-articulares com calcificação, osteocondromas e osteocondromatose carpotarsal dominante que mais se assemelham à DEH. ⁽²³⁾

Tratamento e Prognóstico

O tratamento da DEH ainda é motivo de discussão na literatura e, obviamente, depende da intensidade do envolvimento, da localização e do grau de incapacitação que ela determina.

Os pacientes assintomáticos são tratados com observação, já que não há risco conhecido de malignização. ⁽¹¹⁾

A cirurgia deve ser indicada quando a lesão é causa de dor, deformidades articulares, ou limitação de movimento. Na

vigência de incongruência articular, o tratamento deve ser o mais precoce possível para evitar danos à cartilagem e à função global do pé e tornozelo.

Acquaviva et al ⁽¹²⁾ classificaram as lesões como extra ou intra-articulares. A excisão simples das lesões extra-articulares evoluem mais favoravelmente do que as excisões de lesões que envolvem articulações.

Ao cirurgião cabe a responsabilidade de identificar e ressecar completamente todo e qualquer tecido osteo-condral patológico já que a recidiva é um dos problemas mais comuns até que ocorra a maturação esquelética.

Kuo et al ⁽¹¹⁾ identificaram resultados mais favoráveis no tratamento cirúrgico das lesões just-articulares apontando o prognóstico reservado para os casos com envolvimento articular nos quais a artrose precoce é o resultado mais corriqueiro.

Seja qual for o tipo anatomopatológico, existe sempre o risco de recorrência da doença até o fechamento das epífises, razão pela qual

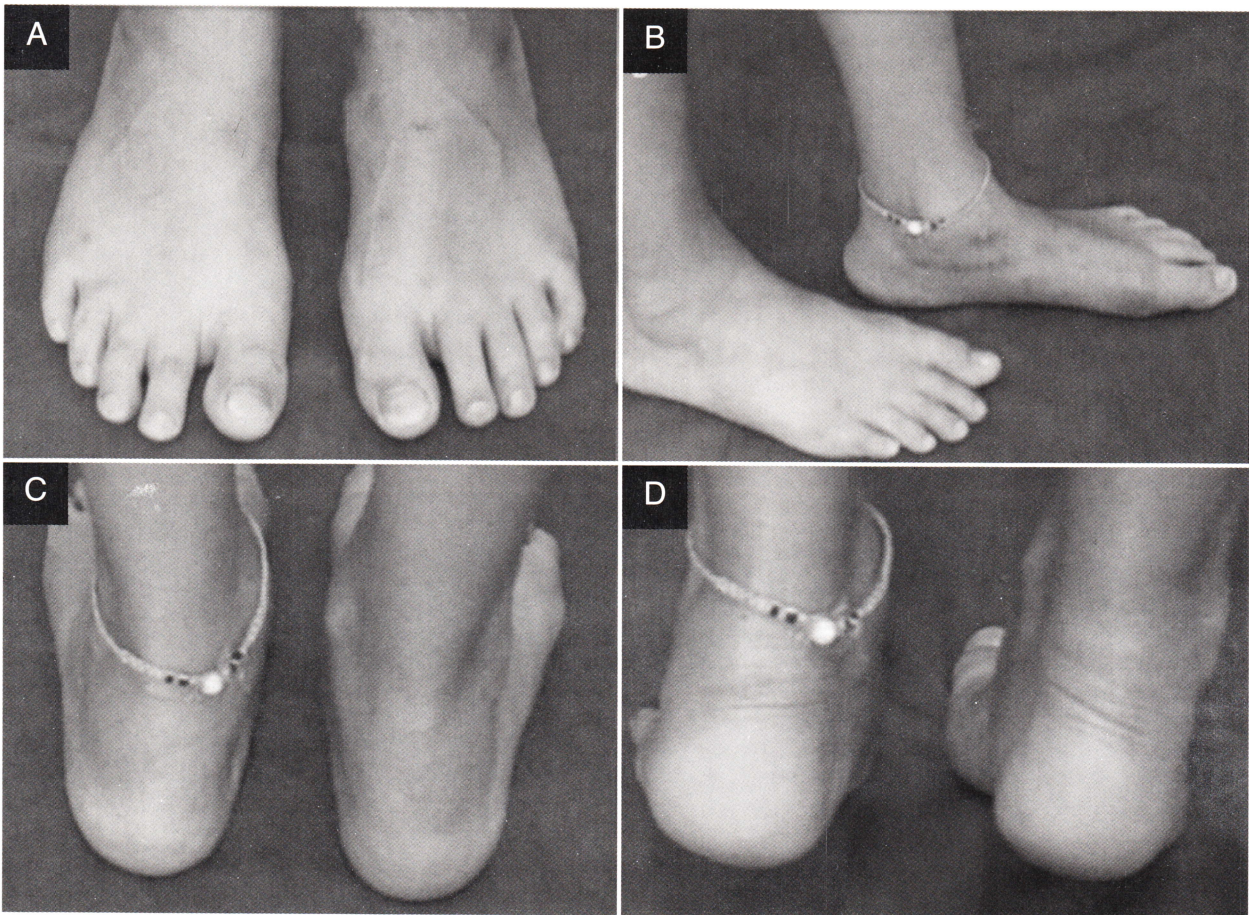


Fig. 6 | Aspecto Clínico aos 2a PO - A. Visão dorsal; B. Vista medial do pé esquerdo mostrando a cicatriz cirúrgica medial; C. Vista posterior demonstrando a melhora do perfil medial do pé; D. À manobra da ponta dos pés ainda mantém-se a limitação da inversão do retropé.

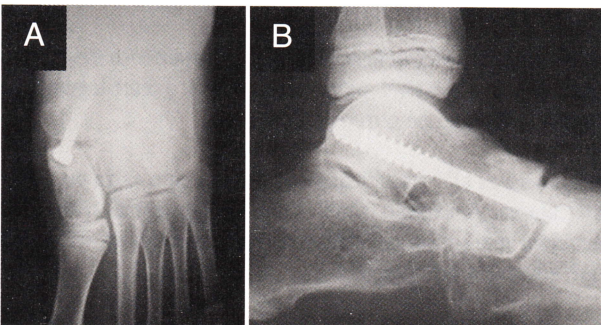


Fig. 7 | Radiologia Simples aos 2a PO - A. Vista dorso plantar; B. Vista lateral. Percebe-se a perfeita consolidação da artrodese talo-navicular e a ausência de sinais de recidiva da doença original, apesar do crescimento e amadurecimento esquelético da paciente.

o monitoramento cuidadoso até o final da puberdade é imperativo. ⁽¹⁾

Apresentação do caso

CRTS, 12a, feminina, estudante.
Queixando-se de dores na região medial do tornozelo e pé

esquerdos há 6 meses, relacionadas com atividades desportivas e recreativas.

A paciente e sua família perceberam a presença de abaulamento na face medial do pé esquerdo e a dificuldade progressiva para a realização de tarefas corriqueiras. A marcha e corrida passaram a ser incomodativas e dolorosas nos últimos 30 dias.

Em virtude deste fato, a paciente tem sofrido trauma no pé esquerdo com frequência inusitada observando-se a formação de flictenas na região dorso medial do pé esquerdo. (FIG. 1)

Ao exame físico, detectamos a presença de valgismo exagerado do retropé esquerdo, abaulamento medial exuberante no pé esquerdo, dor viva à palpação da região mediotársica medial e limitação à movimentação da articulação sub-talar esquerda.

À manobra da ponta dos pés, percebemos a ausência de varização do retropé esquerdo.
A hipótese diagnóstica inicial foi de coalizão tarsal talo-calcaneana medial e a família foi informada dos desdobramentos

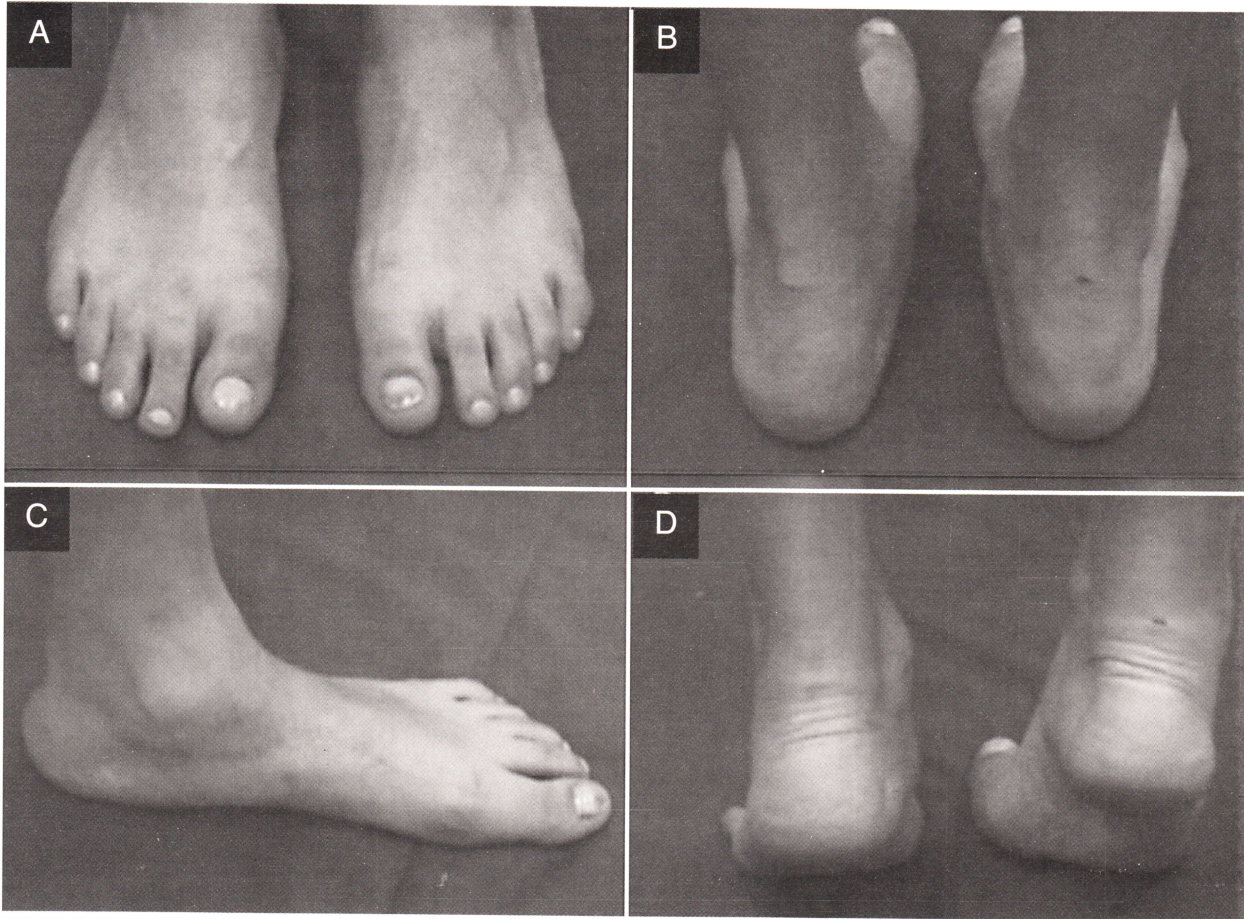


Fig.8 | Aspecto Clínico aos 12a PO - A. Visão dorsal; B. Vista posterior em que se percebe a completa normalização do contorno medial d pé esquerdo; C. Vista medial em que se percebe a cicatriz antiga de bom aspecto; D. À manobra da ponta dos pés, como poderia ser esperado, mantém-se a limitação da inversão do retropé.

deste diagnóstico e sua importância na vida da criança.

Foram solicitados exames radiográficos simples (FIG. 2) além de Tomografia Axial Computadorizada e Ressonância Magnética.

As imagens demonstraram a presença de massa na cabeça do talo que deforma sua anatomia normal. A massa extravasa os limites da cabeça talar indo ocupar o espaço talo-calcâneo no seio do tarso (FIG. 3). A irregularidade articular que produz na talo-navicular e na região sub-talar explicam claramente o bloqueio à inversão-eversão do retropé e a dor da paciente aos esforços físicos.

Levando em conta a queixa e as limitações da paciente e o envolvimento articular demonstrado pelas imagens, optamos pelo tratamento cirúrgico que foi realizado em Agosto de 1998. A programação cirúrgica consistiu na abordagem medial e lateral da massa principal, localizada na cabeça do talo e seio do tarso.

A opção inicial de ressecar o tecido anômalo, modelar a superfície articular e restaurar a função articular não foi

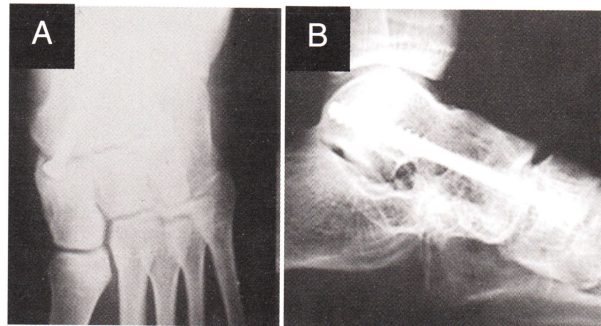


Fig.9 | Radiologia Simples aos 12a PO - A. Vista dorso plantar; B. Vista lateral. Além da consolidação da artrodese, não se detectam sinais de recidiva da patologia original.

possível em virtude da grande deterioração da cartilagem articular talo-navicular. Em virtude dos achados, realizamos a artrodese talo-navicular após a ampla ressecção do tecido considerado anormal (FIG 4).

O material ressecado foi submetido integralmente a análise histo-patológica e os achados foram consistentes com

osteochondroma articular. Não foram observadas figuras de mitose ou alterações celulares que pudessem ser associadas a neoplasias malignas. Na figura 5 vemos, em diferentes aproximações, os achados histológicos do material ressecado da cabeça do talo esquerdo da paciente.

O período pós-operatório transcorreu sem intercorrências. A paciente foi mantida sem carga por período de 8 semanas. Ao final deste período, foi submetida a programa de reabilitação, tendo alcançado nível de atividade bastante satisfatório, sem dor, apesar da limitação de mobilidade imposta pela artrodese talo-navicular.

Na revisão realizada 2 anos após a cirurgia a paciente não apresentava qualquer sintoma doloroso e as imagens radiográficas demonstraram a completa consolidação do foco de artrodese e a ausência de sinais de recidiva da lesão original (FIG. 6 e 7).

A família foi orientada para manter controle rígido sobre os

sintomas e deformidades da paciente. Apesar da pequena limitação, a paciente foi estimulada a realizar toda e qualquer atividade que desejasse, incluindo esportes, desde que respeitados os limites impostos por sua patologia.

Visitas médicas foram agendadas com intervalos anuais e a paciente evoluiu satisfatoriamente.

A última revisão foi feita em 2010, aos 24 anos de idade, ao término de 12 anos de período pós-operatório. A ausência de sinais de progressão ou recidiva da moléstia em idade em que já se encerrou a maturação esquelética, nos autoriza a considerar a paciente definitivamente curada.

Como já foi mencionado na literatura, resta-nos agora acompanhar a paciente para o eventual tratamento de problemas decorrentes das sequelas de sua patologia original. (FIG. 8 e 9)

Referencias Bibliográficas

- Mouchet A, Belot J:** La tarsomegalie. *J Radiol Electrol* 1926;10: 289-93.
- Trevor D:** Tarso-epiphyseal aclasis: a congenital error of epiphyseal development. *J Bone Joint Surg (Br)* 32: 204-13, 1950.
- Fairbank T J:** Dysplasia epiphysealis hemimelica (tarso-epiphyseal-aclasis). *J Bone Joint Surg (Br)* 38: 237-57, 1956.
- Carlson DH, Wilkinson RH:** Variability of unilateral epiphyseal dysplasia (dysplasia epiphysealis hemimelica) *Radiology* 133:369-373, 1979.
- Kettelkamp DB, Campbell CJ, et al:** Dysplasia epiphysealis hemimelica: a report of fifteen cases and a review of the literature. *J Bone Joint Surg.* 48-A(4):746-765, 1966.
- Bhosale SK, Dholakia DB, Sheth BA, Srivastava SK:** Dysplasia epiphysealis hemimelica of the talus: Two case reports. *J Orthop Surg* 13 (1): 79-82, 2005.
- Connor JM; Horan FT; Beighton P:** Dysplasia epiphysealis hemimelica: a clinical and genetic study. *J Bone Joint Surg.* 65(B): 350-354, 1983.
- Hensinger RN, Cowel HR, Ramsey PL, Leopold RG:** Familial dysplasia epiphysealis hemimelica, associated with chondromas and osteochondromas. *J Bone Joint Surg (Am)* 56: 1513-6, 1974.
- Shinozaki T, Ohfuchi T, Watanabe H, Aoki J, Fukuda T, Takagishi K:** Dysplasia epiphysealis hemimelica of the proximal tibia showing epiphyseal osteochondroma in an adult. *Clinical Imaging* 23: 168-71, 1999.
- DeVine JH, Rooney RC, Carpenter C, Pitcher JD:** Dysplasia epiphysealis hemimelica in an elderly patient. *Am. J. Orthop.* 26:223-225, 1997.
- Kuo RS, Bellemore MC, Monsell FP, Frawley K, Kozlowski K:** Dysplasia epiphysealis hemimelica: clinical features and management. *J. Pediatr. Orthop.* 18: 543-548, 1998.
- Acquaviva A, Municchi G, Marconcini S, Mazzarella F, Occhini R, Toti P, Mazzei M A, Volterrani L:** Dysplasia epiphysealis hemimelica in a young girl: role of MRI in the diagnosis and follow-up. *Joint Bone Spine* 72: 183-6, 2005.
- Wynne-Davies R, Hall CM, Apley AG:** Atlas of Skeletal Dysplasias. Churchill-Livingstone, Edinburgh, 1985.
- Gerscovich EO, Greenspan A:** Computed tomography in the diagnosis of dysplasia epiphysealis hemimelica. *J. Can. Assoc. Radiol.* 40:313-315, 1989.
- Azouz EM, Slomic AM, Marton D.** The variable manifestations of dysplasia epiphysealis hemimelica. *Pediatr Radiol* 15: 44-9, 1985.
- Araujo CR, MonWndon S, Monlondon D,** et al. Dysplasia epiphysealis hemimelica of the patela. *Radiographies* 2(6): 26:581.
- Rosero VM, Kiss S, Terebessy T et al:** Dysplasia epiphysealis hemimelica (Trevor's disease): 7 of our own cases and a review of the literature. *Acta Orthop* 78: 856-61, 2007.
- Keret D, Spatz DK, Pilar AC, et al.** Dysplasia epiphysealis hemimelica: diagnosis and treatment. *J Pediatr Orthop* 12: 365-72, 1992.
- Silvermann, FN:** Dysplasia epiphysealis hemimelica. *Semin. Roentgenol.* 24:246-258, 1989.
- 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* 25: 60-5, 2005.
- Iwasawa T, Aida N, Kobayashi N, Nishimura G:** MRI findings of dysplasia epiphysealis hemimelica. *Pediatr. Radiol.* 26:65-67, 1996.
- Teixeira A, De Camargo E, Santos A, Lima M, Ramos C:** Scintigraphic findings of dysplasia epiphysealis hemimelica: A case report. *Clin Nucl Med* 26 (2):162-3, 2001.
- Maroteaux P, LeMerrer M, Bensahel H, Freisinger P.** Dominant carpotarsal osteochondromatosis. *J Med Genet* 30: 704-6, 1993.