

## Enfermedad de Trevor: presentación de un caso

### Trevor's disease: presentation of a case

**Dr. Juan de Dios García Domínguez**

Hospital Provincial Pediátrico Docente Eliseo Noel Caamaño. Matanzas, Cuba.

---

#### RESUMEN

Se presentó un caso de tibia vara del miembro inferior izquierdo en un niño de ocho años de edad debido a displasia epifisaria hemimélica (enfermedad de Trevor), confirmándose el diagnóstico mediante estudios radiológicos. Se exponen los hallazgos clínicos y radiológicos, así como el tratamiento quirúrgico que se realizó. Se señala cuán importante es tomar siempre en consideración la infrecuente enfermedad de Trevor como posibilidad diagnóstica ante la presencia de tibias varas, así como tener presente que los osteocondromas que son tan frecuentes podrían encontrarse formando parte de la enfermedad de Trevor aun en ausencia de deformidad.

**Palabras clave:** displasia epifisaria hemimélica, enfermedad de Trevor, tibias varas, osteocondroma.

---

#### ABSTRACT

We present the case of varus tibia of the left low limb in a male child aged 8 years due to hemimelic epiphyseal dysplasia (Trevor's disease), confirming the diagnose by radiologic studies. We expose the clinical and radiological findings, and also the carried out surgical treatment. We point out how important is taking into account the infrequent Trevor's disease as a diagnostic possibility in the presence of varus tibias and also that the so frequent osteochondromas might be part of the Trevor's disease even in the absence of deformities.

**Key words:** hemimelic epiphyseal dysplasia, Trevor's disease, varus tibias, osteochondromas.

## INTRODUCCIÓN

La displasia epifisaria hemimélica o enfermedad de Trevor es una rara alteración del desarrollo, de etiología no precisada, que afecta las epífisis en los niños pequeños, suele diagnosticarse en los 2 y 14 años de edad. Los primeros casos reportados fueron a nivel del astrágalo. Mouchet y Belot hicieron el primer reporte de esta entidad en el año 1926, quienes la definieron como tarsomegalia, pero fue Trevor quien en 1950 hace una revisión más detallada nombrándola aclasia tarso epifisaria y es en 1956 cuando Fairbanc la acuña con el término de displasia epifisaria hemimélica, al ver que tomaba siempre una mitad de la epífisis.<sup>(1-4)</sup> Se presenta con más frecuencia en los miembros inferiores, y sobre todo en las articulaciones del tobillo donde suele tomar el astrágalo, y las rodillas generalmente en el lado medial de las epífisis tanto femoral como tibial, siempre de forma unilateral y excéntrica.<sup>(1-3-6)</sup> Radiológicamente se aprecian alteraciones displásicas de la epífisis afectada y un crecimiento óseo con características radiológicas propias de un osteocondroma, pero que se origina a nivel de la epífisis, pueden apreciarse junto al borde de la epífisis osificaciones irregulares y cierre prematuro de la placa de crecimiento; en ocasiones provoca deformidades tributarias de tratamiento quirúrgico.<sup>(3,5-8)</sup>

Una vez que se haya realizado la exéresis de la exostosis ósea el estudio anatomopatológico siempre confirma la sospecha radiológica de osteocondroma.

Su frecuencia ha sido estimada en 1 por 1 000 000 de nacimientos y más frecuentes en varones en una proporción de 3:1, aunque algunos autores coinciden en que quizás la incidencia sea algo mayor, solo que no se diagnostica adecuadamente y algunos se tratan como osteocondromas aislados.<sup>(1-3,5)</sup> El desarrollo de la lesión continúa hasta que se alcanza la maduración esquelética. Aunque no se han reportado casos con transformación maligna, si resulta importante el diagnóstico precoz de esta entidad para evitar complicaciones posteriores.

## PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente masculino, mestizo, de ocho años de edad, que fue valorado en consulta externa diagnosticándosele una escoliosis lumbar de seis grados y un acortamiento de 0.7 cm del miembro inferior izquierdo determinado mediante escanograma, observándose además una discreta deformidad varo de la tibia izquierda, indicándose tratamiento a base de ejercicios y suplemento para el miembro acortado.

Seis meses después el paciente es traído nuevamente a reconsulta, pero en esta ocasión la madre muestra preocupación por el aumento de la deformidad angular de la tibia izquierda y por referir el paciente dolor y limitación a los movimientos extremos. Al examen físico se constata un aumento apreciable de la deformidad varo de la tibia izquierda, palpándose además tumoración a nivel de la epífisis proximal de la tibia en su lado interno de carácter pétreo, fija, no dolorosa a la palpación, de aproximadamente 2 cm de diámetros; se realiza además mensuración de los miembros inferiores y examen general de la columna vertebral. Se indica estudio radiológico de rodilla izquierda en dos vistas, radiografía de columna total y escanograma.

## Resultados de los estudios radiográficos

a) Radiografía de columna total anteroposterior y sin calzados: escoliosis lumbar de 8 grados medidos por el método de Cobb.

b) Escanograma: discrepancia de longitud de los miembros inferiores, con acortamiento de 1.3 cm del miembro inferior izquierdo.

c) Radiografía de rodilla izquierda: presencia de tumoración ósea con características propias de osteocondroma, pero con base de implantación a nivel de la placa epifisaria y no en la metáfisis como suele ocurrir, aumento de la altura de la epífisis en este lado dado por las formaciones osteocartilaginosas sobreañadidas, y cambios de la densidad ósea de la placa epifisaria con rarefacción de la misma y cierre prematuro, así como presencia de formación ósea intraarticular, mostrando:

- 1- Formación osteocartilaginosa intraarticular.
- 2- Ensanchamiento de la epífisis dado por las formaciones osteocartilaginosas.
- 3- Osteocondroma con base de implantación a nivel de la fisis.
- 4- Cambios a nivel de la placa de crecimiento con cierre precoz de la misma. (Fig. 1)



**Fig. 1.** Radiografía ampliada de rodilla

## Conducta terapéutica

1. Se decide tratamiento quirúrgico de inmediato de la tumoración. Se realizó extirpación quirúrgica y se tomó muestra para biopsia, mediante la cual se confirmó el diagnóstico de osteocondroma.

2. Cuatro meses después, tras haber aumentado aún más la deformidad en varo de la tibia, se realiza osteotomía correctora a nivel del vértice de la deformidad, fijándose con dos alambres de Steinmann en cruz, osteotomía del peroné e inmovilización del miembro con calza de yeso. (Fig. 2)



**Fig. 2.** Radiografía de la osteotomía.

### **Seguimiento postquirúrgico de la osteotomía correctora**

Se indicó un régimen terapéutico basado en antibioticoterapia, analgésicos y elevación del miembro para combatir el edema. Realización de estudio radiográfico control a la semana de operado, retirándose la sutura de piel a los quince días. A las diez semanas, se realizó radiografía control sin la inmovilización enyesada, observándose consolidación de la osteotomía (fig. 3), por lo que se decide retirar los alambres de Steinmann, iniciándose un régimen de rehabilitación sin apoyo del miembro por dos semanas, al cabo de las cuales se comenzó apoyo parcial progresivo.



**Fig. 3.** Consolidación de la osteotomía.

### **Estado clínico y radiológico actual (cinco meses después de la osteotomía)**

Examen físico: movilidad normal, no dolor, correcta alineación del miembro sin deformidad varo de la tibia. No acortamiento clínico del miembro.

Estudio radiológico: escanograma normal, osteotomía consolidada con correcta alineación tibial. Mantiene escoliosis de seis grados. (Fig. 4)



**Fig. 4.** Paciente en bipedestación.

## DISCUSIÓN

La displasia epifisaria hemimélica por ser una enfermedad de muy baja frecuencia generalmente no se piensa en ella como primera posibilidad diagnóstica, solo se hace el diagnóstico cuando los hallazgos clínicos, los estudios imagenológicos, lo observado durante el acto quirúrgico y los resultados anatomopatológicos así lo confirman, aunque siempre que examinemos un paciente con aumento de volumen medial o lateral próximo a una articulación, debe pensarse en esta entidad, principalmente si se acompaña de deformidad y limitación de la movilidad articular.<sup>(2,5,6)</sup> El diagnóstico diferencial inicial debe hacerse con otras lesiones osteocartilaginosas como son: condromatosis sinovial, condroma capsular o para articular, displasia fibrosa poliostótica y osteocodroma como entidad independiente y no formando parte de la Enfermedad de Trevor, otras posibilidades diagnósticas podrían ser miositosisificante, calcinosis tumoral y secuela de procesos infecciosos.<sup>(2,5,9,10)</sup> En cuanto a la deformidad que se presente se hace el diagnóstico diferencial según la articulación afectada.

La clasificación más empleada en la enfermedad de Trevor es la de Azouz, el cual las divide en localizadas (afección de una sola epífisi), clásica (más de un hueso en un mismo miembro) y generalizada (toda la extremidad es afectada).<sup>(3,4,6)</sup> Otros, la clasifican en intraarticulares y extraarticulares, aunque se prefiere el término yuxtaarticular, pues la mayoría de las lesiones son intracapsulares.<sup>(3)</sup>

En trabajos revisados muchos autores coinciden en realizar tratamiento conservador expectante si no hay manifestaciones clínicas importantes, dejando la cirugía para cuando hay dolor, pérdida de la función articular o marcada deformidad,<sup>(2,3,4,6)</sup> hay quienes realizan extirpación quirúrgica temprana de las lesiones, evitando la eliminación de las lesiones intraarticulares, lo cual podría provocar osteoartritis secundaria.<sup>(3-5)</sup> En general, la extirpación del osteocondroma cuando este está bien definido y de fácil acceso así como la osteotomía correctoras de las deformidades cuando éstas son marcadas siempre debe realizarse. El tratamiento quirúrgico permite realizar un diagnóstico histo-patológico de la lesión.

Teniendo en cuenta que el progreso de la enfermedad continúa hasta que cesa el crecimiento esquelético, en ocasiones se hace necesario realizar más de una intervención quirúrgica.

En este paciente por la deformidad vara de la tibia, inicialmente se supuso que se trataba de una enfermedad de Blount o de un cierre epifisario precoz de origen traumático, posteriormente atendiendo a la sintomatología presentada y los

hallazgos clínico-radiológicos, se interpreta como una displasia epifisaria hemimélica a pesar de su escasa frecuencia, actuándose en consecuencia.

Se procedió de inmediato a la extirpación quirúrgica del osteocondroma, llamando la atención durante el acto quirúrgico que su coloración era más oscura que la que normalmente presenta este tipo de tumoración, tal y como se señala por algunos autores en este tipo de enfermedad,<sup>(1,3,5)</sup> pequeños fragmentos cartilagosos extraarticulares no visibles radiológicamente fueron extraídos también, enviándose todo el material extraído para biopsia, respetando la superficie articular y las formaciones osteocartilagosas intraarticulares. Posteriormente el informe de la biopsia señalaba a la tumoración como un osteocondroma tal y como se esperaba.

Cuatro meses después, debido a la marcada deformidad vara de tibia se realiza osteotomía correctora, fijándose con Steinmann en cruz e inmovilización enyesada, a los dos y medio meses tras haber consolidado la osteotomía se retiran el material de osteosíntesis y el yeso. Se logró una adecuada corrección de la deformidad. En estos momentos el paciente continúa seguimiento por consulta.

Debe señalarse que por poco frecuente que resulte la enfermedad de Trevor, esta posibilidad diagnóstica siempre se debe tener presente tanto, ante aquellos pacientes que presenten tibias varas como en quienes se diagnostican osteocondromas de implantación epifisaria o a nivel de la placa de crecimiento.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1- Bakermank, Letts M. Dysplasia epiphysealis hemimelica of the ankle in children. *Can J Surg*. 2005 Feb.; 48(1):66-8. Citado en PubMed; PMID: 15757042.

2- Vogel T, Skuban T, Kirchhoff C, Baur-Melnyk A, Siegert S, Heimkes B. Dysplasia epiphysealis hemimelica of the distal tibia: a case report and review of the literature. *Eur J Med Res*. 2009 Jun; 14(6):272-6. Citado en PubMed; PMID: 19541588.

3- Azzoni R. Dysplasia epiphysealis hemimelica of the talus. *J Orthop Traumatol*. 2009 Oct; 10(1):43-6. Citado en PubMed; PMID: 19384636.

4- Wenger DR, Adamczyk MJ. Evaluation, imaging, histology and operative treatment for dysplasia epiphysealis hemimelica (Trevor disease) of the acetabulum: a case report and review. *Iowa Orthop J*. 2005; 25:60-5. Citado en PubMed; PMID: 16089075.

5- Perl M, Brenner RE, Lippacher S, Nelitz M. Dysplasia epiphysealis hemimelica: a case report with novel pathophysiologic aspects. *Clin Orthop Relat Res*. 2009 Jun; 467(9):2472-8. Citado en PubMed; PMID: 19526273.

6- Otero E, Bassini O. Displasia epifisaria hemimélica (enfermedad de Trevor). Aspectos diagnósticos y terapéuticos. *Rev Arg Radiol [Internet]*. 2004 [citado 23 Sep 2013]; 68:85-8. Disponible en: [http://rard.org.ar/numeros/2004\\_1/12otero/otero.pdf](http://rard.org.ar/numeros/2004_1/12otero/otero.pdf)

7- Boero S, Michelis MB, Riganti S. Use of the eight-Plate for angular correction of knee deformities due to idiopathic and pathologic physis: initiating treatment according to etiology. *J Child Orthop*. 2011; 5(3):209-16. Citado en PubMed; PMID: 22654982.

8- Carpintero P, Del Fresno JA, Carpintero R. Complicaciones de los osteocondromas. Rev Esp Cirug Ortop [Internet]. 2009 Ene-Mar [citado 23 Sep 2013];4(237). Disponible en: [http://www.cirugia-ostearticular.org/adaptingsystem/intercambio/revistas/articulos/2039\\_22-29.pdf](http://www.cirugia-ostearticular.org/adaptingsystem/intercambio/revistas/articulos/2039_22-29.pdf)

9- Fukui T, Kawamoto T, Hitora T, Yamagami Y, Akisue T, Yamamoto T. Polyostotic fibrous dysplasia with epiphyseal involvement in long bones: a case report. Case Rep Orthop. 2013; 715402. Citado en PubMed; PMID: 23691394.

10- Groza T, Hunter J, Zankl A. The Bone Dysplasia Ontology: integrating genotype and phenotype information in the skeletal dysplasia domain. BMC Bioinformatics. 2012;13. Citado en PubMed; PMID: 22449239.

Recibido: 25 de diciembre de 2013.

Aprobado: 6 de enero de 2013.

*Juan de Dios García Domínguez.* Hospital Provincial Pediátrico Docente Eliseo Noel Caamaño. Calle Santa Isabel % América y Compostela. Matanzas, Cuba. Correo electrónico: [juandedios.mtz@infomed.sld.cu](mailto:juandedios.mtz@infomed.sld.cu)

#### **CÓMO CITAR ESTE ARTÍCULO**

García Domínguez JD. Enfermedad de Trevor: Presentación de un caso. Rev Méd Electrón [Internet]. 2014 Mar-Abr [citado: fecha de acceso]; 36(2). Disponible en: <http://www.revmatanzas.sld.cu/revista%20medica/ano%202014/vol2%202014/tema12.htm>