

Doença de Trevor do Tálus: Uma Condição Rara em Idade Pediátrica

Trevor's Disease of the Talus: A Rare Condition in Children

Pedro Martins Branco, Tiago Paiva Marques, Leonor Paulo
Serviço de Ortopedia e Traumatologia, Hospital Distrital de Santarém, Santarém, Portugal

Acta Pediatr Port 2016;47:177-81

Resumo

A doença de Trevor ou displasia epifisária hemimélica é uma doença esquelética rara, não-hereditária, que corresponde a uma exostose osteocartilaginosa localizada em uma ou mais epífises. Descreve-se o caso clínico de uma criança do sexo masculino, que foi admitida no serviço de urgência de ortopedia no contexto de entorse não complicada do tornozelo esquerdo. Na admissão apresentava dor e tumefação naquela articulação, associada a limitação da mobilidade e claudicação nos seis meses anteriores. Foi feita avaliação imagiológica - radiografia convencional, tomografia computadorizada e ressonância magnética - que sugeriu a existência de um osteocondroma justa-articular, ao nível do tálus. Foi feita a exérese da referida exostose. A avaliação histológica concluiu tratar-se de um osteocondroma, confirmando a hipótese diagnóstica de displasia epifisária hemimélica do tálus.

Palavras-chave: Criança; Doenças do Desenvolvimento Ósseo; Osteocondrodisplasias; Tálus; Tornozelo

Abstract

Trevor's disease or dysplasia epiphysealis hemimelica is a rare skeletal disease, non-inherited, which corresponds to an osteocartilaginous exostosis located in one or more epiphyses. The case presented refers to a male child, who was admitted to an orthopedic emergency department in the context of uncomplicated sprain of the left ankle. On admission he had pain and swelling on the joint, associated with limited mobility and lameness in the previous six months. Imagiological evaluation was performed - conventional radiography, computed tomography and magnetic resonance imaging - which suggested the existence of a periarticular osteochondroma at the level of the talus. The exostosis was excised. Histological evaluation concluded that it was an osteochondroma, confirming the diagnosis of dysplasia epiphysealis hemimelica of the talus.

Keywords: Child; Bone Diseases, Developmental; Osteochondrodysplasias; Talus; Ankle

Introdução

A doença de Trevor ou displasia epifisária hemimélica (Online Mendelian Inheritance in Man 127800) é uma doença esquelética rara, não-hereditária, que afeta as epífises durante o crescimento. Tem uma incidência de um em um milhão de indivíduos, sendo poucos os casos descritos na literatura que envolvam o tálus.¹

O presente trabalho tem como objetivos dar a conhecer o quadro clínico de uma criança com uma condição rara, assim como fazer uma breve revisão bibliográfica acerca desta doença.

Caso Clínico

Uma criança do sexo masculino, de 8 anos, sem antecedentes pessoais de relevo, foi admitida no serviço de urgência de ortopedia no contexto de entorse não complicada do tornozelo esquerdo, da qual resultou dor e tumefação local. Associadamente, a família da criança referia que esta apresentava limitação da mobilidade da articulação tibiotársica esquerda e claudicação da marcha, com agravamento progressivo nos seis meses anteriores à admissão hospitalar. Foram excluídos antecedentes de infeção, assim como história familiar de patologia reumatológica, metabólica e neoplasias.

O exame objetivo revelou a presença de uma tumefação dura e imóvel na vertente posterior do tornozelo esquerdo, discretamente dolorosa à palpação, limitação da mobilidade articular - 15º de flexão plantar e 5º de dorsiflexão - e rigidez da articulação subastragalina. A dor era exacerbada com a mobilização forçada do tornozelo. Não apresentava alterações neurovasculares, diminuição da força, sinais inflamatórios locais, amiotrofia ou dismetria dos membros inferiores.

Para esclarecimento do quadro clínico, foi feita avaliação imagiológica com radiografia convencional - projeções ântero-posterior e de perfil -, que demonstrou a presença

de uma exostose na vertente pósterio-lateral do tálus, irregular, de difícil caracterização. Não apresentava alterações das extremidades distais da tibia, perônio, e restante pé. A criança foi referenciada para a consulta de ortopedia infantil, para estudo da lesão. Realizou-se avaliação imagiológica complementar com tomografia computadorizada e ressonância magnética. A tomografia computadorizada (Fig. 1) revelou uma exostose na vertente pósterio-supero-lateral do tálus esquerdo, com aproximadamente 35 mm (medio-lateral) x 20 mm (cranio-caudal) x 15 mm (ântero-posterior), que esboçava articulação com as epífises distais da tibia e do perônio. A avaliação foi complementada com ressonância magnética (Fig. 2), que revelou edema medular do tálus, que atingia preferencialmente as suas regiões posterior e superior. Era ainda observada uma imagem de adição na sua porção pósterio-supero-externa em continuidade com a cortical óssea, com componente que apresentava evolução de sinal semelhante à restante medula óssea. Esta lesão apresentava expressão intra-articular, moldando a vertente posterior do tálus e a extremidade distal da tibia. Era ainda possível observar moderado edema nas estruturas envolventes à articulação. A apresentação clínica do quadro, associada à avaliação imagiológica realizada, permitiu o diagnóstico de displasia epifisária hemimélica do tálus esquerdo.



Figura 1. Tomografia computadorizada do tornozelo esquerdo - janela óssea (A - plano sagital; B - plano coronal; C - plano axial). Osteocondroma da vertente pósterio-supero-lateral do tálus. Avaliação pré-operatória.

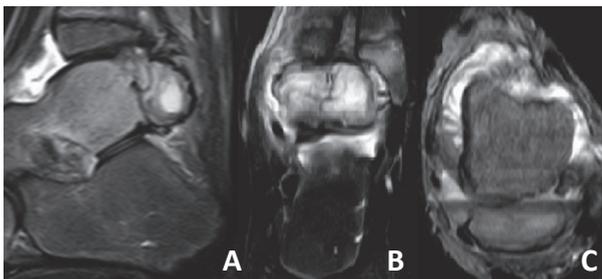


Figura 2. Ressonância magnética do tornozelo esquerdo (A - plano sagital, *short-tau inversion recovery*; B - plano coronal, T2; C - plano axial, T2). Osteocondroma da vertente pósterio-supero-lateral do tálus. Avaliação pré-operatória.

Atendendo à limitação do movimento, que condicionava claudicação da marcha, e à dor, foi realizada a exérese da exostose. Sob anestesia geral e com aplicação de garrote, foi feita uma abordagem longitudinal pósterio-lateral do tornozelo (Fig. 3), sendo a massa exposta e excisada pelo seu colo. Esta apresentava consistência dura e uma superfície branca, brilhante e irregular (Fig. 4). Após a abertura da massa, observou-se a presença de tecido esponjoso na região central, rodeado de uma camada branca e fina, compatível com cartilagem. Intra-operatoriamente verificou-se que a dorsiflexão e a flexão plantar tinham amplitudes adequadas e confirmou-se a resseção completa da lesão com controlo de intensificador de imagem. A avaliação histológica revelou que a lesão excisada apresentava um revestimento hialino, com uma espessura máxima de 9 mm, sofrendo centralmente ossificação do tipo endocondral, dando origem a trabéculas de osso esponjoso, o que confirmou o diagnóstico de osteocondroma. Foram feitas múltiplas secções em intervalos regulares ao longo da peça, para excluir aspetos compatíveis com malignidade ou outros diagnósticos diferenciais.

Foi feito um seguimento regular verificando-se evolução favorável do quadro, sem complicações. Na avaliação feita aos dois anos de pós-operatório não estava presente dor ou tumefação ao nível do tornozelo esquerdo, a marcha



Figura 3. Abordagem longitudinal pósterio-lateral do tornozelo esquerdo.

tinha normalizado, assim como o arco de movimento da articulação. A criança não apresentava qualquer sintomatologia associada. Do ponto de vista imagiológico apresentava-se sem evidência de recorrência da doença. Foi efetuado estudo imagiológico completo do esqueleto na última avaliação - realizada aos 12 anos de idade - não sendo evidentes alterações compatíveis com osteocondromas noutras localizações.

Discussão

A displasia epifisária hemimélica é uma doença do desenvolvimento esquelético rara, que corresponde a uma exostose osteocartilaginosa localizada em uma ou mais epífises,^{2,3} sendo múltipla em dois terços dos casos.⁴ É habitualmente hemimélica^{2,3,5,6} - lesão confinada à metade medial ou lateral da epífise -,^{3,6} sendo o lado medial o mais afetado.⁴ A localização epifisária da lesão é um requisito para o diagnóstico de doença de Trevor,⁷ uma vez que do ponto de vista histológico, estes osteocondromas são semelhantes aos encontrados noutras localizações.⁵⁻⁹ A doença afeta predominantemente o membro inferior,^{3,4} e deverá ser sempre um diagnóstico diferencial quando se observa uma massa em crescimento em torno do tornozelo de crianças e adolescentes, especialmente se houver deformação articular acompanhada de alterações na amplitude do movimento.¹⁰ A forma localizada da doença ocorre geralmente ao nível do joelho (fémur e tibia), ao nível do tálus, do navicular e do primeiro cuneiforme.¹¹ A literatura refere que 12% dos indivíduos com esta doença apresentam a lesão ao nível do tálus.¹⁰ O envolvimento bilateral ou do membro superior está descrito, mas é extremamente raro.¹¹ A doença de Trevor tem uma incidência de aproxima-



Figura 4. Peça cirúrgica excisada. Osteocondroma.

damente um em um milhão de indivíduos,^{4,8} sendo três vezes mais frequente no sexo masculino do que no feminino.^{3,4} A sua etiologia é desconhecida,^{4,8-10,12} não estando descrita nenhuma componente genética^{4,9,10} nem fator ambiental responsáveis pela doença.⁹ Contudo, Trevor formulou a hipótese de a doença ser congénita e estar relacionada com uma agressão durante a formação dos membros no período fetal precoce.¹² A história natural da doença consiste no crescimento contínuo da lesão, até que se atinja a maturidade esquelética.^{1,4}

A displasia epifisária hemimélica pode ser categorizada em três grupos, em função da sua localização e extensão¹³:

- Localizada, em que apenas um osso é afetado,
 - Clássica, em que é afetado mais do que um osso numa mesma extremidade,
 - Generalizada, quando a doença envolve todo um membro.
- Outra classificação a ter em conta distingue as lesões em intra e extra-articulares.¹⁰

A maioria dos casos de displasia epifisária hemimélica é assintomática, podendo contudo estar presentes sintomas mecânicos, dependendo do tamanho e localização da lesão.^{10,13} Estes sintomas - marcha antálgica, massa palpável, deformidade em varo/valgo e dismetria - são causados pela alteração da epífise, que pode conduzir a um *impingement* articular.¹³ Numa revisão sistemática sobre displasia epifisária hemimélica atingindo o tálus, concluiu-se que a tumefação indolor do tornozelo era a sua forma de apresentação mais comum. A maioria dos casos apresentava as lesões na vertente medial do tálus. A quase totalidade dos doentes foi submetida a excisão cirúrgica das lesões.¹

O diagnóstico ocorre geralmente entre os 2 e os 14 anos de idade.⁴ Este é feito com base na clínica e a avaliação imagiológica, que inclui a radiografia convencional, a tomografia computadorizada e a ressonância magnética.^{3,13} A radiografia convencional pode revelar - em estádios precoces - a presença de uma ou mais massas irregulares com ossificação focal, adjacentes às epífises afetadas^{3,8}; e em fases mais avançadas a presença de massas ósseas aumentadas e fundidas com a epífise.³ A tomografia computadorizada - recentemente substituída pela ressonância magnética² - é utilizada para avaliar a continuidade da lesão com a epífise adjacente.^{2,3,6,8,13} Além disso, também permite demonstrar uma atenuação similar de tecido entre as duas estruturas, ambas constituídas por uma combinação de elementos cartilagosos e osteóides.^{6,13} Por sua vez, a ressonância magnética é extremamente útil na identificação da extensão do envolvimento epifisário, da deformidade articular^{3,6,13} e do estado da superfície da mesma.³ Este exame pode ser particularmente importante em fases

precoces da doença, quando se observa uma massa com calcificações no seu interior. As cartilagens da lesão e a da epífise adjacente terão uma intensidade de sinal semelhante, correspondendo as áreas de baixa intensidade a zonas de calcificação ou ossificação. De salientar que a administração de gadolínio poderá ter um papel importante em casos de osteocondromas com crescimento rápido.⁸ Atendendo que a clínica associada às características imagiológicas permitem o diagnóstico na maioria dos casos, a biópsia para estudo histológico não é geralmente necessária.^{8,13,14} Deve contudo ser feita uma avaliação imagiológica completa do esqueleto para excluir o envolvimento de outras áreas.^{13,14} Alguns autores recomendam o uso de cintigrafia nos estádios avançados da doença, uma vez que este exame demonstra um aumento de captação na localização da massa, comparável à placa de crescimento da epífise de interesse. Assim, será útil também na avaliação do esqueleto completo, por utilizar doses de radiação significativamente mais baixas do que as utilizadas com o rastreio feito com radiografia convencional.¹⁵

Perante o quadro clínico referido anteriormente, poder-se-ia colocar como diagnóstico diferencial a exostose múltipla hereditária.¹³ Contudo, aquando da realização do rastreio esquelético radiológico (a criança tinha 12 anos) não havia qualquer indício de exostoses noutras localizações. É referido que 96% dos indivíduos com exostose múltipla hereditária têm aos 12 anos alterações clínicas compatíveis com a doença.¹⁶ Além disso, a literatura refere que os locais mais frequentemente envolvidos são o fémur, o rádio, o cúbito, a tibia e o perónio.¹⁷ Dessa forma, os autores consideram tratar-se de um diagnóstico diferencial muito pouco provável.

Uma vez que as lesões se podem apresentar numa multiplicidade de localizações com envolvimento variável, o tratamento deve ser dirigido para cada caso.¹⁸ O tratamento varia desde a atitude expectante até à exérese cirúrgica da lesão.^{18,19} Esta última é recomendada quando estão presentes sintomas^{18,20,21} como dor, alterações do crescimento, diminuição do arco de movimento,^{9,20,22} bursite e sintomas causados pela compressão nervosa, de tendões ou de vasos.^{20,22} A cirurgia é geralmente bem sucedida quando a massa é justa ou extra-articular; quando é intra-articular, os resultados são variáveis.^{5,10} Geralmente preconiza-se uma exérese cirúrgica precoce, previamente ao aparecimento de alterações da função, de forma a prevenir alterações degenerativas na articulação afetada.^{12,14,19} Um planeamento cirúrgico cuidado é essencial para prevenir a recorrência.²³ O prognóstico é variável e depende do tamanho e localização da lesão.⁵ Caso não se opte pela exérese das lesões, deve ser feito um *follow-up* até à maturidade esquelética,^{14,24} com o

intuito de avaliar a eventual progressão da doença.^{1,3,6,8} A degeneração maligna é muito pouco frequente.^{1-4,6,25}

Em suma, os autores abordam o quadro clínico de uma criança com uma doença do desenvolvimento esquelético, que tem suscitado um crescente interesse da comunidade científica nos últimos anos. Apesar de se tratar de uma doença rara, pretende-se com este artigo sensibilizar os profissionais que lidam com crianças para a necessidade de considerar este diagnóstico diferencial quando se observa uma massa ao nível do tornozelo, especialmente se estiver presente limitação da mobilidade articular e/ou claudicação da marcha. Atendendo a que a exérese cirúrgica precoce - prévia ao aparecimento de alterações da função - conduz a um bom prognóstico, os autores realçam a importância da cooperação entre a pediatria médica e a ortopedia infantil, no que confere à discussão destes casos clínicos.

O QUE ESTE CASO ENSINA

- A doença de Trevor do tálus é uma doença do desenvolvimento esquelético rara, para a qual os profissionais que lidam diariamente com crianças devem estar atentos.
- É fundamental um exame objetivo completo e detalhado, se necessário complementado por exames imagiológicos, sempre que se avalia uma criança com sintomatologia do aparelho locomotor.
- É importante a cooperação interdisciplinar entre a pediatria médica e a ortopedia infantil.

Conflitos de Interesse

Os autores declaram a inexistência de conflitos de interesse na realização do presente trabalho.

Fontes de Financiamento

Não existiram fontes externas de financiamento para a realização deste artigo.

Proteção de Pessoas e Animais

Os autores declaram que os procedimentos seguidos estavam de acordo com os regulamentos estabelecidos pelos responsáveis da Comissão de Investigação Clínica e Ética e de acordo com a Declaração de Helsínquia da Associação Médica Mundial.

Confidencialidade dos Dados

Os autores declaram ter seguido os protocolos do seu centro de trabalho acerca da publicação dos dados de doentes.

Correspondência

Pedro Martins Branco
pmartinsbranco@gmail.com

Recebido: 02/09/2015

Aceite: 04/12/2015

Referências

1. Satija B, Kumar S, Kapoor S, Pawar I. Dysplasia epiphysealis hemimelica of talus mimicking posterior ankle impingement syndrome in a young male: A case report with review of the literature. *J Foot Ankle Surg* 2013;52:518-22.
2. Grogan D. Dysplasia epiphysealis hemimelica [consultado em 25 de agosto de 2015]. Disponível em: <http://www.emedicine.com/orthoped/topic628.htm>
3. Kuo RS, Bellemore MC, Monsell FB, Frawley K, Kozlowski K. Dysplasia epiphysealis hemimelica: Clinical features and management. *J Pediatr Orthop* 1998;18:543-8.
4. Wynne-Davies R, Hall CM, Apley AG. Dysplasia epiphysealis hemimelica. In: Wynne-Davies R, Hall CM, Apley AG, editors. *Atlas of skeletal dysplasias*. New York: Churchill Livingstone; 1985.p.539-43.
5. Masquijo JJ, Willis B. Displasia epifisaria hemimélica (enfermedad de Trevor). *Arch Argent Pediatr* 2010;108:e20-3.
6. Lin YH, Chou YJ, Yeh LR, Chen CKH, Pan HB, Yang CF. Dysplasia epiphysealis hemimelica or Trevor's disease: A case report. *Chin J Radiol* 2001;26:215-20.
7. Fairbank TJ. Dysplasia epiphysialis hemimelica (tarso ephiphysealaclasis). *J Bone Joint Surg Br* 1956;38B:237-57.
8. Araujo CR, Montandon S, Montandon C, Teixeira KI, Moraes FB, Moreira MA. Dysplasia epiphysealis hemimelica of the patella. *Radiographics* 2006;26:581-6.
9. Mavrogenis A, Papagelopoulos P, Soucacos P. Skeletal osteochondromas revisited. *Orthopedics* 2008;31:1018-28.
10. Azzoni R. Dysplasia epiphysealis hemimelica of the talus. *J Orthop Traumatol* 2009;10:43-6.
11. Merzoug V, Wicard P, Dubouset J, Kalifa G. Bilateral dysplasia epiphysealis hemimelica: Report of two cases. *Ped Radiol* 2002;32:431-4.
12. Trevor D. Tarso-epiphysealaclasis; a congenital error of ephiphyseal development. *J Bone Joint Surg Br* 1950;32:204-13.
13. Murphey MD, Choi JJ, Kransdorf MJ, Flemming DJ, Gannon FH. Imaging of osteochondroma: Variants and complications with radiologic-pathologic correlation. *Radiographics* 2000;20:1407-34.
14. Rao SB, Roy DR. Dysplasia ephiphysealis hemimelica. Upper limb involvement with associated osteochondroma. *Clin Orthop Relat Res* 1994;307:103-9.
15. Teixeira AB, Sá de Camargo EC, Santos AO, Lima MC, Ramos CD, Camargo EE. Scintigraphic findings of dysplasia epiphysealis hemimelica: A case report. *Clin Nucl Med* 2001;26:162-5.
16. Legeai-Mallet L, Munnich A, Maroteaux P, Merrer M. Incomplete penetrance and expressivity skewing in hereditary multiple exostoses. *Clin Genet* 1997;52:12-6.
17. Porter DE, Lonie L, Fraser M, Dobson-Stone C, Porter J, Monaco AP, et al. Severity of disease and risk of malignant change in hereditary multiple exostoses. A genotype-phenotype study. *J Bone Joint Surg Br* 2004;86:1041-6.
18. Bhosale SK, Dholakia DB, Sheth BA, Srivastava SK. Dysplasia epiphysealis hemimelica of the talus: Two case reports. *J Orthop Surg* 2005;13:79-82.
19. Keret D, Spatz DK, Caro PA, Mason DE. Dysplasia epiphysealis hemimelica: Diagnosis and treatment. *J Pediatr Orthop* 1992;12:365-72.
20. Bottner F, Rodl R, Kordish I, Winklemann W, Gosheger G, Lindner N. Surgical treatment of symptomatic osteochondroma. A three- to eight-year follow-up study. *J Bone Joint Surg Br* 2003;85:1161-5.
21. Kim S, Chung W, Kim S, Lee W. Osteochondroma of the talus - a report of two cases. *J Korean Orthop Assoc* 2008;43:135.
22. Karakas K, Percin S, Kis M. A case of fracture through the pedunculated osteochondroma. *Acta Orthop Traumatol Turc* 2000;34:96-7.
23. Atik OS, Sarikaya B, Kunat C, Muradi R, Ocaktan B, Topçu H. Osteochondroma of the talus. *Eklemler Hastalıkları Cerrahisi* 2010; 21:116-7.
24. Smith EL, Raney EM, Matzkin EG, Fillman RR, Yandow SM. Trevor's disease: The clinical manifestations and treatment of dysplasia epiphysealis hemimelica. *J Pediatr Orthop B* 2007;16:297-302.
25. Silverman FN. Dysplasia epiphysealis hemimelica. *Semin Roentgenol* 1989;24:246-58.