

## Enfermedad de Trevor en tobillo. *Trevor's disease of the ankle.*

Rina Córdova<sup>1</sup> , Carmen Marrero Blondell<sup>2</sup> , Alonso Rivas<sup>3</sup> .

Fecha de recepción: 27/08/2023. Fecha de aceptación: 10/01/2025.

### Resumen

**Introducción:** La enfermedad de Trevor es un trastorno esquelético raro que causa un crecimiento óseo asimétrico en una o más epífisis. En Venezuela no existen casos publicados. Se desconoce su causa, pero se cree que podría deberse a anomalías en el flujo sanguíneo fetal. El diagnóstico se realiza mediante radiografías y resonancia magnética. El tratamiento consiste en la extirpación quirúrgica de la lesión. Es importante realizar un diagnóstico temprano para evitar complicaciones a largo plazo. **Reporte de caso:** Paciente femenina de 3 años de edad, cuya lesión fue tratada con éxito mediante una biopsia excisional y controles periódicos. La lesión se presentó como una tumoración en el maléolo interno del tobillo derecho, con aumento progresivo de tamaño, dolor y sensibilidad local. Las radiografías iniciales mostraron una masa parcialmente osificada radiopaca en la epífisis distal de la tibia, sin conexión ósea con el resto de las estructuras óseas. La resonancia magnética confirmó una lesión exofística en el aspecto anteromedial de la epífisis distal de la tibia. Se realizó exéresis quirúrgica abierta con biopsia y se encontraron tres masas tumorales intrarticulares, cuyo análisis histológico arrojó similitudes con osteocondroma. La paciente no presentó recidivas, evidenciándose mejoría de rangos articulares y rehabilitación de la marcha. **Discusión:** Este caso clínico destaca la importancia de un diagnóstico temprano y un tratamiento quirúrgico adecuado para prevenir complicaciones a largo plazo en pacientes con enfermedad de Trevor. **Rev Venez Cir Ortop Traumatol, 2025, Vol 57 (1): 62-68.**

**Palabras Clave:** Osteocondroma, Neoplasias Óseas, Osteocondrodisplasias, Tobillo, Epífisis.

**Nivel de Evidencia:** 4

### Abstract

**Introduction:** Trevor's disease is a rare skeletal disorder that causes asymmetric bone growth in one or more epiphyses. Its estimated frequency is 1 in 1,000,000. In Venezuela there are no published cases. Its cause is unknown, but it is believed that it could be due to abnormalities in fetal blood flow. Diagnosis is made by X-rays and MRI. Treatment consists of surgical removal of the lesion. It is important to make an early diagnosis to avoid long-term complications. A clinical case of a 3-year-old female patient is presented, whose lesion was successfully treated by means of an excisional biopsy and periodic controls. The lesion presented as a tumor in the medial malleolus of the right ankle, with a progressive increase in size, pain, and local tenderness. Initial radiographs showed a partially ossified radiopaque mass in the distal epiphysis of the tibia, with no bony connection to the rest of the bony structures. Magnetic resonance imaging confirmed an exophytic lesion in the anteromedial aspect of the distal epiphysis of the tibia. An open excisional biopsy was performed and three intra-articular tumor masses were found, whose histological analysis revealed similarities with osteochondroma. The patient received periodic evaluations and controls in the postoperative period, where no recurrences were found, evidencing improvement in joint ranges and gait rehabilitation. This clinical case highlights the importance of early diagnosis and appropriate surgical treatment to prevent long-term complications in patients with Trevor's disease. **Rev Venez Cir Ortop Traumatol, 2025, Vol 57 (1): 62-68.**

**Key Words:** Osteochondroma, Osteochondrodisplasias, bone neoplasms, ankle, epiphyses.

**Level of evidence:** 3b

<sup>1</sup>Especialista en Traumatología y Ortopedia, Fellowship del Curso de Actualización y Formación Profesional Universitaria de Cirugía y Medicina Reconstructiva de Pie y Tobillo del Complejo Hospitalario Universitario "Dr. Luis Razetti" de Barcelona, Edo. Anzoátegui, Venezuela. <sup>2</sup>Cirujano Reconstructivo de Pie y Tobillo. Especialista en Traumatología y Ortopedia. Profesor de Pregrado de la Facultad de Medicina y de Postgrado de Traumatología y Ortopedia de la Universidad de Oriente, Núcleo Anzoátegui, Venezuela. <sup>3</sup>Especialista en Traumatología y Ortopedia. Adjunto del Servicio de Traumatología del Complejo Hospitalario Universitario "Dr. Luis Razetti", Barcelona, Edo. Anzoátegui, Venezuela. Instituciones que apoyan este estudio: Complejo Hospitalario Universitario "Dr. Luis Razetti", Barcelona, Edo. Anzoátegui. Autor de correspondencia: Rina Córdova, email: cordovarina@gmail.com Fuentes de Financiamiento y Declaración de Conflictos de Interés: Este trabajo fue realizado con recursos propios. No existen fuentes de financiamiento externo. Los autores declaran no tener ningún conflicto de interés.

### Introducción

La enfermedad de Trevor o displasia hemimélica epifisiaria es un trastorno esquelético raro caracterizado por el crecimiento asimétrico del cartílago en una o más epífisis<sup>1</sup>. Considerado como un defecto osteocartilaginoso no hereditario<sup>2</sup>. 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>3</sup>. astilla.

Su etiología es desconocida, aunque se postula una alteración en la vascularización epifisaria fetal. El sexo masculino está afectado con mayor frecuencia (relación 3:1)<sup>1</sup>. Suele diagnosticarse entre los 2 y 14 años de edad. 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>3</sup>.

Su frecuencia ha sido estimada en 1 por 1.000.000 de nacimientos, aunque la incidencia sea algo mayor, ya que no se diagnostica adecuadamente y algunos los tratan como osteocondromas aislados. 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 y pueden apreciarse junto al borde de la epífisis osificaciones irregulares y cierre prematuro de la placa de crecimiento<sup>3</sup>. Histológicamente, la lesión es indistinguible de un osteocondroma. El desarrollo de la lesión continúa hasta que se alcanza la maduración esquelética. No se han reportado casos con transformación maligna.

Según Azouz y cols. existen tres formas de presentación: localizada, clásica y

generalizada o grave<sup>1</sup>. Grupo 1 o localizada, compromiso de una epífisis; grupo 2 o clásica (la más común), compromiso de más de una epífisis en el mismo miembro; grupo 3 o generalizada, todo el miembro inferior está comprometido. Keret y cols. dividen las lesiones en yuxtaarticulares (adyacentes a la articulación) y articulares (con compromiso de la superficie articular)<sup>5</sup>.

A nivel internacional son pocos los casos reportados, se destacan informes de casos en el Continente Europeo, en España, en el Continente Americano, en Argentina, Costa Rica y Cuba. En Venezuela, no existen casos publicados. Por lo que es importante comunicar un caso adicional de la enfermedad de Trevor, además se tiene como objetivo, describir la forma de presentación, los métodos diagnósticos y la conducta terapéutica, así como evaluar la progresión de la enfermedad y evitar futuras complicaciones.

### Caso clínico

Paciente femenina de 3 años de edad, natural y procedente del estado Anzoátegui, cuya madre refiere inicio de enfermedad actual desde el mes de mayo de 2022, caracterizada por tumoración en maléolo medial de tobillo derecho, el cual aumentó de tamaño de forma progresiva, concomitante aumento de la sensibilidad y dolor local, exacerbado con el uso del calzado. La madre refiere limitación para la flexión dorsal y plantar del tobillo y limitación para la marcha.

Al examen físico, se evidencian extremidades inferiores eutróficas, asimétricas, dismetría de miembros inferiores, deformidad en

tobillo derecho, tumoración medial en tobillo derecho (3,5 × 3 cm), ovalada, de superficie irregular y consistencia firme, de forma ovalada, superficie irregular, consistencia renitente, no móvil, la cual es dolorosa a la palpación, con sensibilidad aumentada; flexión del tobillo derecho limitada.

Se realizaron las mediciones de la circunferencia de la extremidad inferior derecha: perímetro intermaleolar de 19 cm, supramaleolar de 15 cm, tercio distal de pierna 15 cm. Longitud aparente de extremidad inferior derecha: 56 cm, longitud real de extremidad inferior derecha: 54,5 cm. Mediciones de la circunferencia de la extremidad inferior izquierda: perímetro intermaleolar de 15 cm, supramaleolar de 13 cm, tercio distal de pierna de 12 cm. Longitud aparente de extremidad inferior izquierda: 56 cm, longitud real de extremidad inferior izquierda: 52 cm. No se evidenciaron lesiones en piel ni lesiones neurovasculares.

En las radiografías iniciales se observó una masa parcialmente osificada, radiopaca, osteoblástica, localizada en la epífisis distal de la tibia, unilateral, a nivel anteromedial, bilobulada, sin conexión ósea con el resto de las estructuras óseas. En la resonancia magnética, se evidenció una lesión exofística en el aspecto anteromedial de la epífisis distal de la tibia, que mide 13,0 mm x 8,8 mm en el plano sagital, con capuchón de cartílago de 2,5 mm de espesor, sin realces anormales.

Se realizó una biopsia excisional a cielo abierto a través de un abordaje anteromedial, arciforme en tobillo derecho, que respetó las estructuras vasculonerviosas locales. Se

ubicaron 3 masas tumorales intrarticulares, cuyas características macroscópicas fueron las siguientes:

1. La primera, de 1,5 cm de diámetro, de aspecto osteocartilaginoso, violáceo, multilobulado y con un pedículo proveniente del maléolo medial derecho.
2. La segunda, de 2x1 cm de diámetro con aspecto cartilaginoso, con forma de habichuela, libre intrarticular.
3. El tercero, de 2x1 cm de diámetro con ubicación anteromedial, de aspecto osteocartilaginoso, de superficie irregular, que deja su impresión sobre la superficie medial de la cabeza del astrágalo, el cual se encontró libre, intrarticular.

Los hallazgos histológicos reportaron a nivel microscópico: lesión benigna de estirpe mesenquimática, constituida por fragmentos de tejido óseo trabecular, parcialmente revestido por capa de tejido cartilaginoso típico hialino, de grosor variable, este tejido se continúa con las delicadas trabéculas óseas, el tejido intertrabecular óseo es de tipo adiposo, con escasos elementos celulares hematopoyéticos propiamente dichos. Por lo que concluyen que los hallazgos histológicos son compatibles con osteocondroma.

Posteriormente, se le realizaron evaluaciones y controles periódicos en el postoperatorio inmediato, mediato y tardío con indicaciones de fisioterapia. A la 1era semana, a las 3 semanas, luego a los 2, 4 y 7 meses del postoperatorio, donde no se encontraron recidivas de la lesión y se evidenció mejoría de rangos articulares y rehabilitación completa de la marcha.



**Figura 1.** Se evidencia de disimetría de la longitud de miembros inferiores, así como también, se observa deformidad en la cara anteromedial de tobillo derecho.



**Figura 2.** Se muestran radiografías en proyecciones Anteroposterior y Lateral del tobillo derecho, donde se observa masa tumoral bilobulada, unilateral, en cara anteromedial del tobillo, en relación con la epífisis distal de la tibia.



**Figura 3.** Se observan las dimensiones de la masa tumoral ubicada en cara anteromedial de tobillo derecho.



**Figura 4.** A la izquierda, se observa la lesión tumoral durante la toma de la biopsia excisional. A la derecha, se observa la lesión luego de ser extirpada en su totalidad.



**Figura 5.** Radiografías con proyecciones Anteroposterior y lateral de tobillo derecho tomadas de la paciente a los 7 meses del postoperatorio, donde no se evidencian lesiones óseas.



**Fig. 6.** Se observan de frente y de perfil los hallazgos clínicos en el tobillo derecho de la paciente presentada, donde se puede visualizar la cicatriz arciforme en la cara anteromedial del tobillo derecho, además, no se visualizan deformidades o lesiones recidivantes a los 7 meses del postoperatorio.

## Discusión

La displasia hemimélica epifisiaria o enfermedad de Trevor es una patología poco frecuente (1 en 1.000.000 de habitantes), de la cual no hay casos reportados en Venezuela ni en el oriente del país.

Radiológicamente, la presentación es a nivel de la epífisis, unilateral, a predominio en miembros inferiores, distinguiéndose de los osteocondromas, que tienen una aparición metafisiaria. Sin embargo, histológicamente tienen características similares al osteocondroma.

El paciente estudiado, coincidió con los casos reportados, en donde se observó presentación unilateral localizada en la epífisis distal de la tibia con presentación anteromedial. Así como también, se evidenció que es indistinguible desde el punto de vista histológico cuando se compara con el osteocondroma, sin embargo, se resalta la importancia de referir en el informe previo emitido al laboratorio de histología, que se trata de una lesión epifisaria, ya que de esta manera se puede concluir un diagnóstico más preciso y no incurrir en equivocaciones.

La enfermedad de Trevor no se ha demostrado que esté asociada a la herencia, sin embargo, se han observado casos de presentación familiar. El paciente reportado en este artículo no presenta antecedentes familiares de lesiones similares. En relación con la evolución de la lesión, no retrasa el crecimiento óseo y por lo general, la conducta quirúrgica se toma en relación a si se presenta dolor o limitaciones funcionales en la extremidad afectada. Por lo que la conducta con el paciente estudiado fue quirúrgica, ya que se encontraba comprometida la marcha y refería dolor local.

La ubicación anatómica, su clasificación y presentación yuxtaarticular o articular son importantes para la presentación de sintomatología, decisión de la conducta y el pronóstico de la lesión. Las formas adyacentes a la superficie articular suelen tener excelentes resultados con la resección, aunque pueden requerir más de una cirugía por la alta tasa de recidivas.

Las lesiones intraarticulares presentan resultados más variables. No se recomienda

la resección en esta localización a menos que se traten de cuerpos libres, ya que se trata de cirugías técnicamente complejas y que podrían producir una degeneración articular temprana.

Se han observado casos en los cuales la conducta quirúrgica se toma cuando hay sintomatología, sin embargo, la lesión tumoral condiciona la aparición de deformidades óseas o alteraciones en la alineación de la extremidad afectada. Es fundamental, que al realizar la exéresis de la lesión, debe evitarse producir una lesión en la epífisis que afecte el crecimiento óseo.

Debe realizarse un control radiológico periódico de la zona donde se realizó la exéresis de la lesión, ya que generalmente, se presentan recidivas. Se ha observado que el estímulo que se presenta a nivel de la epífisis estimula el crecimiento del segmento óseo donde se ubica la lesión, lo cual puede expresarse en dismetría de las extremidades.

El paciente estudiado tuvo una presentación intraarticular y se le realizó un seguimiento periódico con evaluación física y radiológica durante 7 meses del postoperatorio, donde no se encontraron hallazgos que señalaran recidivas.

En conclusión, la enfermedad de Trevor es una patología poco frecuente que puede presentarse como una tumoración en una o más epífisis, y su diagnóstico se realiza mediante radiografías y resonancia magnética. El tratamiento consiste en la extirpación quirúrgica de la lesión, y es importante realizar un control radiológico periódico para detectar recidivas. Es fundamental que el cirujano evite producir

una lesión en la fisis que afecte el crecimiento óseo, y que se tenga en cuenta la ubicación anatómica y la presentación yuxtaarticular o articular para tomar decisiones sobre la conducta quirúrgica. Se recomienda que los informes previos emitidos al laboratorio de histología indiquen que se trata de una lesión epifisaria para un diagnóstico más preciso.

## Referencias

1. Masquijo J, Baxter W. Presentación de casos clínicos: Displasia epifisaria hemimélica (Enfermedad de Trevor). Archivos Argentinos de Pediatría, 2010; 108 (1): 20-23. DOI:10.1590/S0325-00752010000100019
2. Acosta A, Penón M, Quesada M. Displasia epifisaria hemimélica: enfermedad de Trevor. Acta Médica Costarricense 2015;57(1):49-51. DOI: redalyc.org/articulo.oa?id=43433759010
3. García, J. Enfermedad de Trevor: Presentación de un caso. Scielo, 2014;36(2):223-229. DOI: revmatanzas.sld.cu/revista%20medica/ano%202014/vol2%202014/tema12.htm
4. Jiménez L, Ramírez M, Martínez M. Displasia epifisaria hemimélica en falange proximal del tercer dedo de la mano. Rev Iberoam Cir Mano 2025;43(2):117-121. DOI: 10.1016/j.ricma.2015.10.001
5. Iglesias M, Rofrano M, Sperone E, Macklin Vadell A, Fazio A. Análisis de la displasia epifisaria hemimélica (enfermedad de Trevor) de tobillo. Rev Asoc Argent Ortop Traumatol 2018;83(4):291-297. DOI:10.15417/issn.1852-
6. Gastón A, Rondón V, Alfaro A, Rodríguez M. Enfermedad de Trevor (aclasia tarsoepifisaria, displasia epifisaria hemimélica, osteocondroma epifisario). Presentación de un caso. Rev Cubana Ortop Traumatol [online]. 1997;11(1-2):106-109. DOI: scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\_arttext&pid=S0864215X1997000100019&lng=es.