

Macrodistrofia lipomatosa en el pie. A propósito de un caso y revisión de la literatura

D. MIFSUT MIEDES*, X. MORA ITER* y T. ÁLVARO NARANJO**

*Servicio de Cirugía Ortopédica y Traumatología. **Servicio de Anatomía Patológica.
Hospital de Tortosa «Verge de la Cinta». Tarragona.

Resumen.—La macrofistofia lipomatosa es una forma de gigantismo localizado poco frecuente y de causa desconocida, se caracteriza por un gran aumento en el crecimiento de todos los elementos mesenquimales, en particular el tejido fibroadiposo de uno o varios dedos del pie o de la mano. Nosotros presentamos un paciente con una deformidad estática en el primer dedo del pie derecho, con una discusión de los hallazgos clínicos, patológicos y radiológicos, así como una revisión de la bibliografía.

MACRODYSTROPHIA LIPOMATOSA OF THE FOOT. A CASE REPORT AND LITERATURE REVIEW

Summary.—Macrodystrophia Lipomatosa, a rare form of localized gigantism of unknown cause, is characterized by a dramatic overgrowth of all the mesenchymal elements, particularly the fibroadipose tissue, of one or more digits of the foot or hand. We report the case of an patient, who had a static deformity of the first toe of the right foot. The clinical, pathologic, and roentgenographic findings are discussed and review of the literature is provided.

INTRODUCCIÓN

La macrodistrofia lipomatosa (MDL) fue definida en 1925 por Feriz (1) como una forma rara de gigantismo localizado, que se caracteriza por un crecimiento progresivo de los elementos mesenquimales de los dedos, con un desproporcionado incremento del tejido fibroadiposo (2-5).

Afecta predominantemente a las zonas acras, siguiendo con frecuencia una distribución correspondiente al nervio mediano y plantar.

Se ha clasificado como una anomalía del desarrollo no hereditaria (5), estando la deformidad presente al nacimiento, y alterando la funcionalidad de la extremidad tras el crecimiento (1).

Correspondencia:

D. MIFSUT MIEDES

C/ Trasagrario 7, 2.º

46687 Albalat de la Ribera, Valencia

La literatura acerca de la MDL es escasa, no existiendo un concepto claro de su patogénesis. Barsky en su revisión encontró sólo 56 casos de verdadera macrodactilia, aportando él mismo 7 casos más (2); posteriormente Fériz y otros autores aportaron una larga serie de casos de macrodactilia del pie (6-12). En este trabajo presentamos un caso de MDL, junto a una revisión bibliográfica.

CASO CLÍNICO

Se trata de un varón de 53 años, que acudió a nuestra consulta por problemas de apoyo a la marcha sobre el primer dedo del pie derecho, presentando un aumento del tamaño de dicho dedo, con dolor y queratosis en toda la base plantar, así como importantes problemas de calzado (Fig. 1). Como único antecedente personal refería apendicectomía. Hábito reconocido: alcohol.

No existía ningún antecedente hereditario ni otras anomalías congénitas o signos sugestivos de heman-



Figura 1. Macrografía del primer dedo del pie derecho.



Figura 2. Imagen radiológica dorso-plantar con cambios degenerativos y artrodesis metatarso-falángica.

gioma, linfangioma, fístula arterio-venosa, filariasis o neurofibromatosis. La analítica practicada presentaba unos valores dentro de la normalidad. En el estudio radiológico se observaba la afectación del primer radio del pie, con importantes signos degenerativos que habían evolucionado hacia la artrodesis metatarso-falángica e interfalángica, así como de la cúneo-metatarsiana, además, presentaba una excrecencia ósea a nivel del primer espacio, por hueso nuevo reactivo (Fig. 2). En cuanto al tamaño, existía un aumento en longitud a expensas de ambas falanges (3 cm), y un aumento en grosor, adoptando estas últimas una forma de hongo (Fig. 3).

El estudio gammagráfico mostraba un intenso depósito de trazador en la epífisis distal de la tibia derecha, metatarso, articulación metatarso-falángica y la totalidad del primer dedo del pie, compatibles con el diagnóstico clínico de macrodactilia (Fig. 4).

El paciente fue intervenido quirúrgicamente, siendo practicada una amputación de la falange distal del primer dedo del pie, con resección de parte del tejido óseo del primer metatarsiano, asociando una artroplastia del segundo dedo.

La pieza estudiada por el Servicio de Anatomía Patológica, mostraba un importante engrosamiento de las partes blandas, constituido por abundante tejido

adiposo, tractos fibrosos, fascículos nerviosos de aspecto atrófico, así como la frecuente observación de paredes y canales vasculares anómalos constituyendo estructuras vasculares malformadas. El tejido óseo acompañante presentaba una estructura trabecular sin anomalías y extensos tractos fibrosos intertrabe-



Figura 3. Imagen radiológica oblicua donde se observa la mayor longitud del primer dedo a expensas de ambas falanges.

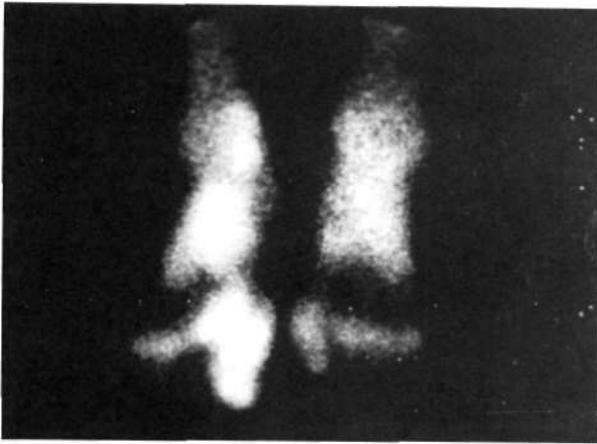


Figura 4. Gammagrafía ósea con intenso depósito de trazador en el primer dedo.

culares con abundante vascularización y arterias de mediano calibre. Todas estas alteraciones observadas eran compatibles con el diagnóstico de MDL (Fig. 5).

La evolución del paciente fue satisfactoria, con la desaparición del dolor, un buen apoyo a la marcha del pie y una simetría en cuanto a tamaño con el pie contralateral, después de 4 años de seguimiento (Figs. 6 y 7).

DISCUSIÓN

Según Kelikian (3), fue Feriz en 1925 quien acuñó el término Macrodistrofia Lipomatosa (MDL), refiriéndose sólo al gigantismo localizado en la extremidad inferior. En 1960, Golding (13) y después Ranawat (14) en 1968, aceptaron dicho término y lo aplicaron también cuando afectaba a las manos.

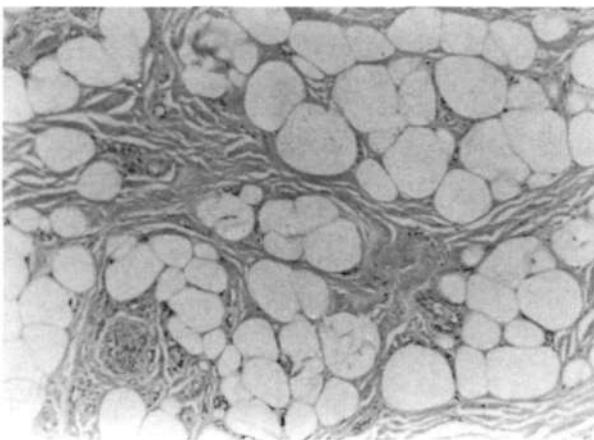


Figura 5. Imagen histológica con abundante tejido adiposo y tractos fibrosos, con fascículos nerviosos atrofiados.



Figura 6. Aspecto del pie intervenido.

La espectacular proliferación del tejido graso asociada con el gigantismo localizado ha sido descrita en la literatura bajo muchos nombres, incluyendo la acromegalia parcial, la macrosomía, la elefantiasis, la megalodactilia, etc.

La causa de la MDL se desconoce, y las diversas teorías existentes incluyen la degeneración lipomatosa, la alteración de la circulación fetal, un error de segmentación, la influencia trófica de un nervio, y la alteración intrauterina de un factor de restricción del crecimiento (3). Muchos otros autores, en cambio, postulaban que la MDL es una expresión de la Neurofibromatosis (NF) (15), pero en contra de esta asociación está la ausencia de alteraciones neurocutáneas o sistémicas en pacientes con MDL (2, 3, 5); la ausencia de afectación en otros miembros de la familia al contrario que la NF, la cual es claramente hereditaria (5); el ensanchamiento neural, el cual no está presente en todos los casos y que es resultado de una fibrosis de la vaina y no de una tumefacción neural; el desproporcionado incremento del tejido adiposo de la MDL y la diferencia en las imágenes radiográficas (2, 3). En relación con estas úl-



Figura 7. Imagen radiológica del pie tras la resección de la falange distal del primer dedo.

timas pruebas, la mayor parte de los autores (2, 3, 5, 16) postulan que la ausencia de hallazgos cutáneos de NF, la macrodactilia congénita aislada es un proceso patológico independiente.

Los hallazgos patológicos son el incremento del tejido adiposo, el cual involucra la médula ósea, el periostio, los músculos, las vainas nerviosas y el tejido subcutáneo (3, 17). En secciones microscópicas, el aumento del tamaño del nervio puede ser debido a la infiltración de la vaina por tejido fibroadiposo, y no a un incremento en el número de axones. La compresión prolongada de los fascículos nerviosos por el tejido adiposo produce degeneración y atrofia neural, que justifica la aparición tardía de los síntomas. Las masas de tejido adiposo pueden encontrarse alejadas de los tractos neurales afectados, ya sea sobre la piel subyacente o afectando tendones cercanos. Las falanges están ensanchadas por el depósito óseo endostal y periostal (3).

Un estudio patológico de 26 casos con macrodactilia ha enfatizado sobre la coexistencia de una

entidad llamada Hamartoma fibrolipomatoso nervioso y macrodactilia de uno o más dedos, pero la relación causa efecto entre los cambios hamartomatosos de la vaina nerviosa y la MDL permanece sin aclarar. En base a esta investigación (3, 17) ha surgido un nuevo término llamado «Macrodactilia orientada por el territorio nervioso».

Clínicamente el gigantismo localizado asociado a la MDL es reconocible al nacimiento (2, 3, 5) aunque en nuestro caso el paciente consultó en edad adulta. No se conoce una predilección por uno u otro sexo. El grado de velocidad de crecimiento varía de unos pacientes a otros, al igual que de un dedo a otro (3). La afectación es casi siempre unilateral, siendo la extremidad inferior y los dedos 2.º y 3.º los afectados con mayor frecuencia (3, 16), aunque en nuestro caso fue el primer dedo.

Los estudios radiológicos muestran alteración tanto en tejidos blandos como en las estructuras óseas (5, 17-20). Las falanges son anchas y alargadas, biseladas hacia su zona distal, y con una típica forma de hongo, como en el caso descrito (5).

Barsky (2) describió 2 tipos clínicos de verdadera macrodactilia. El más común es estático, inactivo y está presente desde el nacimiento, aumentando en crecimiento proporcionalmente con el resto de los dedos. El segundo es progresivo, aumentando de tamaño de forma más rápida que el normal crecimiento del pie. El caso presentado por nosotros corresponde a la variante estática.

Las superficies articulares pueden inclinarse y aparecer cambios degenerativos (3). Los osteofitos y el hueso nuevo reactivo son desproporcionadamente anchos en relación con el reducido espacio articular (17); nuestro caso se encontraba muy evolucionado, encontrando artrodesis a varios niveles.

La TAC en los pacientes con MDL muestra la presencia de una gran banda radioluciente lineal de grasa dentro del músculo afectado (21, 22), y las imágenes de RMN demuestran el incremento de la grasa subcutánea e intramuscular en T1, observándose tractos fibrosos en imágenes ponderadas en T2, acompañados de un excesivo tejido adiposo, cuya intensidad de señal es igual a la del tejido graso subcutáneo normal, aunque no está tan bien delimitado como en los lipomas (23-26).

El diagnóstico diferencial del gigantismo localizado incluye tanto los desórdenes congénitos como adquiridos. Partiendo de la base de la historia clínica, las causas adquiridas como la dactilitis secundaria a infección, traumatismos, infartos, enfermedad de Still, osteoma osteoide, pueden ser descartados del diagnóstico diferencial de la MDL.

La mayoría de las causas congénitas también pueden excluirse. La hiperemia secundaria al crecimiento de los tumores y el crecimiento de elementos hemangiomasos y linfangiomasos producen hipertrofia de tejidos blandos y crecimiento simétrico de los huesos (4, 27). El síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber asocia hemangiomatosis cutánea (4). La ausencia de encondroma elimina la posibilidad de enfermedad de Ollier (5).

La mayor dificultad en el diagnóstico diferencial es con la NF, con la cual existen una serie de diferencias; así, en la NF el ensanchamiento de los dedos puede ser bilateral, en la afectación de una extremidad, no necesariamente se ven afectados dedos contiguos, y la falange distal es la afectada con mayor frecuencia (17); en 2.º lugar, los elementos hemangiomasos de los neurofibromas plexiformes pueden producir la fusión prematura de los cartílagos de crecimiento.

Con respecto al diagnóstico diferencial histológico, el carácter infiltrativo y difuso de la lesión

establece el diagnóstico diferencial con lipomas de partes blandas. A diferencia de neuromas y neurofibromas, los elementos neurales sufren atrofia, en vez de proliferación, pudiendo ser difíciles de reconocer en estadios avanzados. Tampoco existe una delimitación clara con la lipomatosis difusa acompañada de sobrecrecimiento óseo, por lo que dicho diagnóstico no siempre se puede descartar, aunque ésta es una lesión más propia del subcutis y el músculo, afectando sólo de forma secundaria los fascículos nerviosos.

Finalmente, es importante reseñar en el tratamiento, que los pacientes buscan tanto mejorar su aspecto estético, como solucionar problemas mecánicos. Los procedimientos pueden ir desde la simple excisión de la masa, hasta la amputación. La amputación del radio afecto, si es posible, ofrece los mejores resultados (19, 21, 28); y cuando existe un gran alargamiento del pie en niños, se suele realizar una epifisiodesis (26).

En nuestro caso, el principal motivo de consulta fue el dolor, acompañado del problema estético y de calzado, se indicó su intervención quirúrgica, con la cual se redujo el tamaño del pie, así como, se solucionaron sus problemas biomecánicos que provocaban el dolor. Después de un seguimiento de 2 años, la evolución ha sido satisfactoria, y al tratarse de una variante estática, esta cirugía puede ser definitiva.

Bibliografía

1. Feriz H. Macrodystrophia lipomatosa progressiva. *Virchow Arch Pathol Anat Klin Med* 1925;260:308-68.
2. Barsky AJ. Macroductyly. *J Bone Joint Surg* 1967;49A:1255-66.
3. Kelikian H. Macroductyly. En: *Congenital Deformities of the hand and forearm*. Philadelphia: Saunders; 1974:610-60.
4. Posnanski AK. The Hand in Radiologic Diagnosis. En: *Congenital Deformities of hand and forearm*. Philadelphia: Saunders, 1974;193:328-416.
5. Moran B, Butler F, Colville J. X-ray diagnosis of macrodystrophia lipomatosa. *Br J Radiol* 1984;57:523-5.
6. Dennyson WG, Bear JN, Bhoola KD. Macroductyly in the foot. *J Bone Joint Surg* 1977;59 B:355-9.
7. Kumar K, Kumar D, Gadegone WM, Kapahtia NK. Macroductyly of hand and foot. *Int Orthop* 1985;9:259-64.
8. Loro A, Francechi F, Dal Lago A. Macrodystrophia lipomatosa. A case report. *Ethiop Med J* 1995;33:187-92.
9. Jain R, Sawhney S, Berry M. CT diagnosis of macrodystrophia lipomatosa. A case report. *Acta Radiol* 1992;33:554-5.
10. Bansal VP, Harmit S. Monomelic macrodystrophia lipomatosa. A case report. *Int Orthop* 1989;13:77-9.
11. Bailey EJ, Thompson FM, Bohne W, Dyal C. Macrodystrophia lipomatosa of the foot: a report of three cases and literature review. *Foot Ankle Int* 1997;18:89-93.
12. Viola RW, Kahn A, Pottenger LA. Paraxial macrodystrophia lipomatosa of the medial right lower limb. *J Pediatr Orthop* 1991;11:671-5.
13. Golding FC: Rare diseases of the bone. En: McLaren JW editor. *Modern Trends in Diagnostic Radiology*, 3.ª serie. New York: Paul B. Hoeber, Inc 1980:160.
14. Ranawat CS, Anora MM, Singh RG. Macrodystrophia lipomatosa with carpal tunnel syndrome. *J Bone Joint Surg* 1968;50 A:1242-4.

15. Moore BH. Macroductylism and associated peripheral nerve changes associated with congenital deformities. *J Bone Joint Surg* 1944;26:282.
16. Thorne FL, Posch JL, Mladick RA. Megalodactyly. *Plast Reconstr Surg* 1968;41:232.
17. Goldman AB, Kaye JJ. Macrodystrophia lipomatosa: Radiographic diagnosis. *Am J Roentgenol* 1977;128:101-5.
18. Gupta SK, Sharma OP, Sharma SV, Sood B, Gupta S. Macrodystrophia lipomatosa: radiographic observations. *Br J Radiol* 1992;65:769-73.
19. Hildebrandt JW, Olson P, Paratainon H, Griffiths HJ. Radiologic case study. Macrodystrophis lipomatosa. *Orthopedics* 1993;16:1075-7.
20. Levine C. The imaging of body asymmetry and hemihypertrophy. *Crit Rev Diagn Imaging* 1990;31:1-80.
21. Ben-Bassatt M, Casper J, Kaplan I, Laron Z. Congenital macroductyly: a case report with a three-year follow-up. *J Bone Joint Surg* 1966;48 B:359-64.
22. Curry NS, Schabelsi JT. Computer tomography diagnosis of macrodystrophia lipomatosa. *J Comput Tomogr* 1988;4:295-7.
23. Boren WL, Henry RE Jr, Wintch K. MR diagnosis of fibrolipomatous hamartoma of nerve: association with nerve territory-oriented macroductyly (macroductylophia lipomatosa). *Skeletal Radiol* 1995;24:296-7.
24. Soler R, Rodríguez E, Bargiela A, Martínez C. MR findings of macroductylophia lipomatosa. *Clin Imaging* 1997;21:135-7.
25. De Maeseneer M, Jaovisidha S, Lenchik L, Witte D, Schweitzer ME, Sartoris DJ, Resnick D. Fibrolipomatous hamartoma: MR imaging findings. *Skeletal Radiol* 1977;26:155-60.
26. Bailey EJ, Thompson FM, Bohne W, Dyal C. Macrodystrophia Lipomatosa of the foot: A report of three cases and literature review. *Foot Ankle Int* 1977;18:89-93.
27. Cockshott VP. Dactylitis and growth disorders. *Br J Radiol* 1963;36:19.
28. Johnson RJ, Bonfiglio M. Lipofibromatous hamartoma of the median nerve. *J Bone Joint Surg* 1969;51 A:984-90.