

MACRODISTROFIA LIPOMATOSA UNA FORMA RARA DE GIGANTISMO FOCALIZADO

William Salazar Loconi^{1,a}, Luisanna Carrillo Cumpa^{1,b}, Elio Rimarachin Valderrama^{1,b}

RESUMEN

La macrodistrofia lipomatosa (MDL) fue descrita por primera vez por Feriz en 1926, siendo esta una rara causa de gigantismo localizado con origen desconocido posiblemente congénita pero no hereditaria, caracterizándose por presentar un gran aumento en el crecimiento de los elementos mesenquimales, en particular del tejido fibroadiposo de uno o varios dedos del pie o de la mano. Se presenta el caso de niño con deformidad e incremento del volumen en las partes blandas de la mitad interna del pie derecho con descripción de hallazgos radiográficos y revisión bibliográfica, en el cual, luego de la caracterización de sus hallazgos por radiología digital, se concluye en macrodistrofia lipomatosa.

Palabras clave: Macrodistrofia lipomatosa, Gigantismo localizado, Macroductilia, Hamartoma fibrolipomatoso neural (Fuente: DeCS- BIREME).

LIPOMATOSE MACRODYSTROPHI: A RARE FORM OF FOCUSED GIGANTISM

ABSTRACT

Macrodistrophia lipomatosa (MDL) was first described by Feriz in 1926, this being a rare cause of localized gigantism with unknown origin possibly congenital but not hereditary, characterized by having a great increase in the growth of mesenchymal elements, in particular of fibroadipose tissue of one or more toes or of hand. It is presented the case of a child with deformity and increased volume in the soft parts of the inner half of the right foot with a description of radiographic findings and literature review, in which, after characterization by digital radiology findings, it is concluded in lipomatosa macrodystrophia.

Keywords: Macrodistrophia lipomatosa, Localized gigantism, Macroductily, Neural fibrolipomatous hamartoma. (Source: MeSH-NLM).

INTRODUCCIÓN

El término macrodistrofia lipomatosa fue acuñado por Feriz en 1925 refiriéndose al gigantismo localizado sólo en la extremidad inferior. En 1968, Ranawat et al. reconoce el término como también aplicable a gigantismo de la extremidad superior. El dramático aumento de tejido graso asociado con gigantismo localizado ha sido descrita bajo muchos nombres incluyendo la acromegalia parcial, macrosomía, la elefantiasis, megalodactily, dactylomegaly, y lipomatosa macrodystrophia⁽⁶⁾.

La macrodistrofia lipomatosa (MDL) es una entidad infrecuente que origina gigantismo localizado de origen desconocido aunque se postula que tiene causa congénita pero no hereditaria. El crecimiento desproporcionado de uno o más dedos, o de toda una extremidad puede aparecer desde el nacimiento, aunque los pacientes suele consultar en la pubertad o madurez, habitualmente antes de los 30 años⁽³⁾.

A pesar de que la MDL es de etiología incierta, diversas hipótesis incluyen: alteración de células somáticas durante el desarrollo, alteraciones en la circulación fetal, degeneración lipomatosa, errores en la segmentación durante el desarrollo intrauterino, hipertrofia de la rama del nervio de la zona afectada y disfunción de nervios autonómicos⁽⁴⁾.

Entre los años 1950 al 2014 se realizó una revisión bibliográfica en Medline sobre casos de MDL revisándose alrededor de 108 casos de esta entidad siendo la mayoría de ellos varones, las extremidades inferiores las más afectadas y la presentación unilateral la más común⁽⁵⁾. Se caracteriza por un crecimiento desproporcionado, lento y progresivo de uno o varios dedos adyacentes, habitualmente el segundo y tercer dedo de la mano o del pie, que cesa en la pubertad con mucho menos frecuencia el quinto dedo, siendo infrecuente que implique toda la extremidad.

¹ Servicio de Radiología – Hospital Regional Lambayeque. Perú.

^a Médico Radiólogo – Coordinador de Residentes Radiología.

^b Médico Residente 2do año Radiología.

REPORTE DE CASO

Preescolar de 3 años, natural y procedente de Chiclayo que ingresa por consultorio externo al presentar desde el nacimiento pie derecho incrementado de tamaño a predominio de los 3 primeros dedos.

Antecedentes prenatales: 15 controles en Puesto de Salud, sin intercurencias durante el embarazo.

Natales: nacido a término por cesárea debido a distocia de presentación (podálico), con adecuado apgar, sin necesidad de apoyo oxigenatorio, peso 3400 gramos y talla 50 cm.

Postnatales: inmunizaciones completas para la edad.

Antecedentes familiares: No contributorios.

Al examen físico se evidencia: Pie derecho incrementado de tamaño a predominio de su mitad anterior y tres primeros dedos. No se evidenció otro tipo de lesión.

El resto del examen físico es aparentemente normal.

Radiografía de pie comparativa:

Exagerado crecimiento del 1er al 3er dedo del pie derecho. Elongación del 2do y 3er metatarsiano así como las falanges del 1ero, 2do y 3er dedo del lado derecho, en comparación con los demás componentes del metatarso y dedos ipsilateral y contralateral a considerar gigantismo focalizado. Relaciones articulares metatarso falángicas del 2do y 3er dedo con incremento del espacio interarticular. El pie izquierdo, así como el 4to, 5to metatarsiano y 4° y 5° dedos del pie derecho tienen configuración radiológica habitual. Voluminoso incremento de las partes blandas suprayacentes a predominio de la mitad anterior.

Con los hallazgos clínicos e imagenológicos, se postula el diagnóstico: MACRODISTROFIA LIPOMATOSA. Actualmente se encuentra en control por el servicio de Traumatología.



Figura 1 y 2: Radiografía comparativa de pie con hallazgos descritos en el texto observándose el crecimiento asimétrico de los tres primeros dedos del pie derecho así como de metatarsianos y cambios en las partes blandas.



Figura 3 y 4: Proyección lateral comparativa de pies y detalle anatómico de la morfología del paciente.

DISCUSIÓN

La macrodactilia se debe a proliferación de partes blandas e hipertrofia ósea de origen desconocido que afecta el territorio de un nervio plantar o palmar, el mediano en el 85% de los casos cuyos segmentos inervados por estas estructuras son las áreas de predilección para el incremento de los elementos mesenquimatosos. Dicho nervio, a su vez, puede estar afectado de un fibrolipoma neural, hamartoma fibrolipomatoso o lipomatosis neural⁽³⁾.

Barsky distinguió dos formas clínicas de macrodistrofia lipomatosa: la forma estática – la más frecuente – se observa un crecimiento proporcional entre el dedo o dedos afectados y los no afectados por la lesión, presente habitualmente ya en el nacimiento. En cambio en la forma progresiva – el dedo o dedos afectados crecen de forma más rápida que los no afectados⁽⁷⁾.

Los aspectos clínicos, estudios complementarios y de ser posible estudio molecular son necesarios para establecer el diagnóstico definitivo, y con ello proporcionar un adecuado tratamiento e impartir un oportuno consejo genético al grupo familiar, a pesar de que la MDL no se trate de una entidad hereditaria⁽⁴⁾.

Los hallazgos radiológicos de la MDL se definen por un aumento desproporcionado de los elementos óseos y de los tejidos blandos en los dedos afectados. Se han descrito irregularidades y aplanamiento del extremo distal de las falanges, osteofitosis marginal, calcificaciones de partes blandas debidas a metaplasia ósea (transformación del tejido conectivo en hueso maduro), deformidades óseas, artrosis secundaria precoz y anquilosis articular⁽³⁾.

El diagnóstico diferencial de la MDL se debe hacer con entidades que presentan macrodactilia: neurofibromatosis (afectación bilateral, discontinua y con la resonancia se puede demostrar fibromas), Síndrome de Kippel – Trenaunay – Weber (hemangiomas, malformaciones venosas e hipertrofia ósea y de tejidos blandos), Síndrome de Proteus (displasia hamartomatosa, nevus pigmentados y tumores subcutáneos), neurofibromatosis tipo I, hamartoma fibrolipomatoso, síndrome de Maffucci, angiomas y lipomatosis difusa (sobrecrecimiento del tejido adiposo subcutáneo y de grasa intramuscular, asociado a hipertrofia ósea, pero que, a diferencia de la MDL, no presenta afectación del nervio y no suele limitarse a una extremidad)^(3,4).

La gran mayoría de éstos procesos pueden ser descartados con un adecuado estudio clínico radiológico, siendo labor del patólogo, confirmar, mediante el estudio histopatológico las características de macrodistrofia lipomatosa⁽⁸⁾.

El tratamiento de la MDL es controvertido debido a las secuelas neurológicas, tanto motrices como sensitivas, que se pueden derivar de la resección de la lipomatosis neural, por lo que se debe valorar según la clínica del paciente. En algunos casos puede llegar a ser necesaria la amputación por razones estéticas o mecánicas⁽³⁾.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Feriz H. Makrodystrophia lipomatosa progressiva. *Virchows Arch* 1926; 260: 308 – 68.
2. Blacksin M, Barnes FJ, Lyons MM. MR diagnosis of macrodystrophia lipomatosa. *AJR Am J Roentgenol.* 1992; 158:1295–7.
3. Valverde S, Llauger J, Palmer J. Macrodistrofia lipomatosa del pie asociada a lipomatosis del nervio plantar. *Radiología* 2010; 52(1): 89 – 91.
4. Cammarata - Scalisi Francisco, Campagnaro Geremia José Gregorio, Da Silva Gloria, Olivo Cuesta Carla. Macrodistrofia Lipomatosa: Reporte de un Caso. *Rev. chil. pediatr.* 2010; 81 (6): 531 – 35.
5. Theddeus OH P, Enjeline H, Windi A. A Review of Macrodystrophia Lipomatosa: Revisitation. *Arch Plast Surg.* 2015 July; 42(4): 391–406.
6. Uma S, Sampath V, Ramesh A, Manoharan K. Macrodystrophia Lipomatosa: An Unusual Cause of Localized Gigantism. *Indian J Dermatol.* 2016 May-Jun; 61(3): 347.
7. Barsky AJ. Macrodactyly. *J Bone Joint Surg.* 1967; 49: 1255 – 66.
8. Castellano V.M. Alvaro T. Bosch R. Martínez S y Salvado MT. Macrodistrofia lipomatosa: a propósito de dos casos. *Rev Esp Patol.* 1999; 32 (4): 553 – 57.

Revisión de pares: Recibido: 03/08/16 Aceptado: 12/09/16