

Universidad de Ciencias Médicas de La Habana
Facultad de Ciencias Médicas «Dr. Enrique Cabrera»

Macrodistrofia lipomatosa. Reporte de un caso

Macro dystrophia lipomatosa. Case presentation

Rafael Mena Pérez¹, Mayta Brito Chávez¹¹

¹Especialista Primer y Segundo Grados en Ortopedia y Traumatología. *Master* en Enfermedades Infecciosas. Profesor Auxiliar. Investigador Agregado. FCM «Dr. Enrique Cabrera», Ciudad La Habana, Cuba. e-mail: rafael.mena@infomed.sld.cu

¹¹Especialista Primer Grado en Medicina General Integral. Especialista de Primer grado en Dermatología. *Master* en Enfermedades Infecciosas. Asistente. Hospital Dermatológico Especializado del Rincón. «Guillermo Fernández Hernández-Baquero». e-mail: maytabri@infomed.sld.cu

RESUMEN

Introducción: la Macrodistrofia lipomatosa (ML), es un incremento desproporcionado en el tejido fibroadiposo en uno o más dedos. Esta anomalía congénita ocurre más frecuentemente en la distribución del nervio mediano en el miembro superior y nervio plantar en el miembro inferior. La causa de la ML no está esclarecida.

Objetivo: reportar un infante con ML y antecedentes familiares paternos de deformidad podálica de tipo pie griego.

Presentación de un caso: infante de 11 meses de edad, de sexo masculino, que acude a la consulta de Ortopedia y Traumatología del CDI Concepción, ubicado en el Municipio La Cañada de Urdaneta del Estado Zulia en Venezuela, con un exagerado crecimiento del segundo artejo izquierdo y leve aumento de tamaño del primero.

Discusión: la ML es una malformación infrecuente, que puede presentarse tanto en miembros inferiores como en superiores, y en la que pudiera existir confusión con algunas afecciones clínicas de las cuales se debe hacer un adecuado diagnóstico diferencial.

Conclusiones: es importante la evaluación de cada caso con un equipo multidisciplinario que incluya además a Pediatras y Genetistas, con vistas a definir adecuadamente el diagnóstico y la terapéutica.

Palabras clave: Macrodistrofia Lipomatosa, gigantismo localizado, proliferación progresiva mesenquimatosa.

ABSTRACT

Introduction: Macrodistrofia Lipomatosa (ML) consists of a disproportionate increase of the fibro adipose tissue in one or more fingers or toes. This congenital anomaly is more often present in the territory supplied by the median nerve in the upper limbs and the plantar nerve in the lower limbs. Its causes are not clear yet.

Objective: report a case of an infant suffering ML and paternal family history of deformity Greek foot like.

Case presentation: 11 months male infant, attending the practice of Orthopedics and Traumatology of the Integral Diagnose Center (IDC) «Concepcion», Cañada de Urdaneta Municipality, State of Zulia, Venezuela suffering an exaggerated growth of the second left toe and a slight increase of the first toe.

Discussion: ML is an uncommon malformation that may appear both in lower and upper limbs, and it might mislead diagnose, producing confusion with other ailments, being necessary a proper differential diagnose.

Conclusion: it is important the assessment of every case by a medical team compose of Pediatricians and Geneticists in order to properly define diagnose and therapy.

Key words: Macrodystrophia Lipomatosa, localised gigantism, mesenchymal progressive proliferation.

INTRODUCCIÓN

La Macrodistrofia lipomatosa (ML) no es más que un gigantismo congénito localizado, es una afección infrecuente (poco más de la centena de casos reportados),¹ que tiene un carácter no hereditario, con hipercrecimiento de los dedos debido a proliferación del tejido fibro-adiposo.¹⁻⁹ Terminología usada por Feriz en 1925 para describir el crecimiento unilateral del miembro inferior, aceptada en 1996 también para miembros superiores.^{1,8} Aunque la causa no está bien esclarecida, se plantean hipótesis tales como alteraciones de las células somáticas durante el crecimiento del miembro, alteraciones de la circulación fetal⁸ y disfunción de los nervios autonómicos.² Morfológicamente existen distintos tipos de pie: **Pie griego**, el segundo artejo es el más largo después del primero. El tercero prácticamente mide lo mismo y el cuarto y el quinto artejo son más pequeños. **Pie polinesio o cuadrado**, los artejos son casi todos iguales y están a la misma altura. **Pie egipcio**, el primer artejo es el más largo y los otros le siguen por tamaño y orden decreciente.¹⁰

OBJETIVO

Reportar un infante con Macrodistrofia lipomatosa y antecedentes familiares paternos de deformidad podálica de tipo pie griego.

PRESENTACIÓN DE UN CASO

Infante de 11 meses de edad, de sexo masculino, traído a la consulta de Ortopedia y Traumatología del CDI Concepción ubicado en el Municipio La Cañada de Urdaneta del Estado Zulia en Venezuela.

Antecedentes familiares: resultado de una unión no consanguínea, padre de 25 años y madre de 24 años, un embarazo con hiperemesis gravídica en los tres primeros meses controlado bajo ingreso y medicación, resto del embarazo sin dificultades, como dato de interés se recoge el antecedente en la familia paterna de presentar el segundo artejo más largo que el primero, pero sin llegar a ser una ML: el padre en el mismo artejo, el tío-abuelo en el pie derecho (al igual que sus dos hijas) y la tía-abuela en ambos pies. De las dos hijas del tío-abuelo, una presenta escoliosis congénita.

Antecedentes personales: Nacido por cesárea a las 41 semanas con un peso de 3.9 kg y una talla de 53 cm, no hubo sufrimiento fetal. El desarrollo psicomotor ha sido normal. Desde el nacimiento comenzó a presentar aumento del tamaño del segundo artejo izquierdo, con el transcurso de los meses la madre ha notado un crecimiento rápido del dedo con aumento del grosor del mismo.

Datos positivos al examen físico: aumento de tamaño del segundo artejo izquierdo en comparación con su homólogo y con respecto al grueso artejo del mismo pie (Figura 1), el cual presenta un ligero aumento del grosor.



Figura 1. Hipertrofia del segundo artejo.

El examen radiográfico del pie mostró aumento de la longitud y del grosor de las partes blandas del segundo artejo (Figura 2).



Figura 2. Imagen radiológica del pie que demuestra el aumento de la longitud y de las partes blandas del segundo artejo.

DISCUSIÓN

La ML es una malformación infrecuente, que pudiera presentarse tanto en miembros inferiores como en superiores,¹¹ y pudiera existir confusión con algunas afecciones clínicas de las cuales se debe hacer un adecuado diagnóstico diferencial, entre ellas tenemos: **Síndrome de Proteo** que presenta signos de sobrecrecimiento, asimetría y gigantismo de piernas o brazos; incremento anormal en el tamaño de órganos o huesos; arrugamiento anormal de la piel, arrugas e incremento anormal en el tamaño de las plantas de los pies; malformaciones vasculares, tumoraciones y trombosis de venas profundas.¹² **Síndrome de Klippel-Trenaunay**, rara afección presente al nacer que generalmente consiste en hemangiomas planos, crecimiento excesivo de huesos y tejido blando, y venas varicosas.¹³ Los pacientes con **Síndrome de Beckwith-Wiedemann** que, en ocasiones, presentan polidactilia suelen identificarse al nacer por la presencia de macrosomía, macroglosia y onfalocele o hernia umbilical.^{14,15} **Neurofibromatosis** (Von Recklinghausen) es un trastorno genético del sistema nervioso que afecta principalmente al desarrollo y crecimiento de los tejidos de las células neurales (nerviosas), estos trastornos ocasionan tumores que crecen en los nervios y producen otras anomalías tales como cambios en la piel y deformidades en los huesos, como característica típica los pacientes tienen seis o más manchas café con leche. **Síndrome de Maffucci** caracterizado por encondromatosis y angiomatosis de los tejidos blandos, la hemangiomatosis puede situarse en la piel y en el tejido subcutáneo, estos tumores pueden afectar a los huesos largos de las manos y los pies. Existen otras enfermedades como: **Hamartomafibrolipomatoso**,¹⁶ **Enfermedad de Ollier**,¹⁷ **Enfermedad de Milroy**,¹⁸ **Síndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba**,¹⁹ **Displasia fibrosa poliostótica**,²⁰ **Síndrome de Temtamy**,²¹ **Hemihipertrofia aislada**,²² **Linfedema crónico**²³ y **Malformaciones linfangiomatosas**²⁴ que también pudieran confundir el diagnóstico.

La ML está caracterizada por un incremento de todos los elementos mesenquimáticos, pudiendo afectar más de un dedo.¹ Existe una predilección por los segmentos inervados por los nervios mediano y plantar; se presenta en forma indistinta en ambos sexos; sin embargo, existen reportes de mayor frecuencia en el sexo masculino.¹ Es un crecimiento distal que cesa en la pubertad y casi siempre es unilateral, con más frecuencia en el miembro inferior y en los dedos segundo y tercero, infrecuentemente implica toda la extremidad.¹

Para realizar el diagnóstico nosológico de la enfermedad es necesario evaluar adecuadamente los antecedentes familiares, las manifestaciones cutáneas, sistémicas y los estudios de imagen e histopatológicos.^{2,9} Mundialmente los reportes superan la centena¹ y en Venezuela existen reportes de dos casos, una escolar de 6 años con afectación en miembro inferior¹ y un preescolar en miembro superior,²⁵ este sería el primer infante menor de un año reportado en Venezuela.

Es de destacar que en los antecedentes familiares de este paciente se encontraron familiares paternos con tendencia a presentar características podálicas donde los segundos artejos de los pies tenían tendencia a ser más largos (pie griego), pero en algunos casos solo en un artejo y en otro era bilateral.

El tratamiento de esta deformidad es quirúrgico (ya sea acortamiento o amputación) y debe realizarse posteriormente en la pubertad, por ello el seguimiento multidisciplinario de su evolución fenotípica es indispensable.¹

CONCLUSIONES

Es importante la evaluación de cada caso con un equipo multidisciplinario que incluya además a pediatras y genetistas para descartar las otras enfermedades que sí son probadamente genéticas, con vista a definir adecuadamente el diagnóstico y la terapéutica.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Cammarata-Scalisi F, Campagnaro Geremia JG, Da Silva G, Olivo Cuesta C. Macrodistrofia Lipomatosa: Reporte de un Caso. Rev. chil. pediatr [revista en la Internet]. 2010 Dic [acceso 2 de mayo de 2013]; 81(6). Disponible en: http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0370-41062010000600007&lng=es. doi: 10.4067/S0370-41062010000600007.
2. Van der Meer S, Nicolai JP, Meek MF. Macrodistrofia lipomatosa: macrodactily related to affected nerves, and a review of the literatura. Handchir Mikrochir Plast Chir. 2007;39: 414-7.
3. Mifsut Miedes D, Mora Iter X, Álvaro Naranjo T. Macrodistrofia lipomatosa en el pie. A propósito de un caso y revisión de la literatura. Rev Esp Cir Osteoart. 1998 ;33 (195): 137-42.
4. D'Costa GF, Taksande RV, Pandya BS, Najmi S, Dua S, Patil YV. Macrodistrofia lipomatosa: a case report. Indian J Pathol Microbiol [revista en la Internet]. 2007 Jul [acceso 22 de marzo de 2013]; 50(3). Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17883140>.
5. Loro A, Francechi F, Dal Lago A. Macrodistrofia lipomatosa. A case report. Ethiop Med J.[revista en la Internet]. 1995 Jul [acceso 22 de marzo de 2013]; 33(3). Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/7588658>.
6. Oztürk A, Baktirođlu L, Oztürk E, Yazgan P. [Macrodistrofia lipomatosa: a case report]. Acta Orthop Traumatol Turc. 2004; 38(3): 220-3.

7. Pandey AK. Magnetic resonance imaging of a case of monomelic macrodystrophia lipomatosa. *Australas Radiol* [revista en la Internet]. 2007 Dec [acceso 22 de marzo de 2013]; 51 Suppl:B227-30. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17991071>.
8. SinglaV, VirmaniV, TuliP, SinghP, and Khandelwal N. Case Report: Macrodystrophia lipomatosa Illustration of two cases. *Indian J Radiol Imaging* [revista en la Internet]. 2008 Nov [acceso 22 de marzo de 2013]. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2747455/>.
9. Wahab S, Khan RA, Ahmad I. Congenital localized limb hypertrophy: macrodystrophia lipomatosa. *JBR-BTR* [revista en la Internet]. 2008 Sep-Oct [acceso 22 de marzo de 2013]. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19051943>.
10. Fleites Lafont LM, Marrero Riverón LO, Lara Valdivia JE, Fortún Planes P, Martínez González M, Jiménez Hernández M, *et al*. Tratamiento quirúrgico del hallux valgus por la técnica de Lelièvre modificada: Surgical treatment. *Rev Cubana Ortop Traumatol* [revista en la Internet]. 2009 Jun [acceso 2 de mayo de 2013]; 23(1). Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-215X2009000100004&lng=es.
11. Van der Meer S, Nicolai JP, Schut SM, Meek MF. Bilateral macrodystrophia lipomatosa of the upper extremities with syndactyly and multiple lipomas. *J Plast Surg Hand Surg*. 2011 Dec; 45(6): 303-6.
12. Turner J, Biesecker B, Leib J, *et al*. Parenting children with Proteus syndrome: experiences with, and adaptation to, courtesy stigma. *Am J Med Genet A*. 2007; 143A(18): 2089-97.
13. Reyes Puentes LM, Fuentes Camargo MJ, Pérez Martínez C, Martínez González LR. Diagnóstico prenatal ecográfico del Síndrome Klippel-Trenaunay-Weber: a propósito de un caso. *Rev Ciencias Médicas* [revista en la Internet]. 2010 Mar [acceso 13 de abril de 2013]; 14(1). Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1561-31942010000100026&lng=es.
14. Lapunzina Badía P, del Campo Casanelles M, Delicado Navarro A, Fernández-Toral J, García-Alix A, García-Guereta L, Pérez Jurado LA, Ramos Fuentes FJ, Sánchez Díaz A, Urioste Azcorra M. Guía clínica para el seguimiento de pacientes con síndrome de Beckwith-Wiedemann. *An Pediatr (Barc)*. 2006; 64 (3): 252-9.
15. García Tous M. Trastornos de la pigmentación. En: Manzur Katrib J, Díaz Almeida JG, Cortés Hernández M, Ortiz González PR, Sagaró Delgado B, Abreu Daniel A y col. *Dermatología*. La Habana: Editorial de Ciencias Médicas; 2002; 304-10.
16. Coelho Darahem de Souza R, Simão MN, Trad Clóvis S. Hamartoma fibrolipomatoso e macrodistrofia lipomatosa: análise dos achados clínicos e de imagem em quatro casos, com revisão da literatura. *Radiol Bras* [revista en Internet]. 2002 Oct [acceso 13 de abril de 2013]; 35(5): 287-291. Disponible en: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0100-39842002000500008&lng=en.
17. Silve C. Enfermedad de Ollier. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 2006; 1: 37-37.

18. Domínguez-Carrillo LG, Armenta-Flores R, Domínguez-Gasca LG. Linfedema congénito, enfermedad de Milroy. Acta Médica Grupo Ángeles. 2011; 9(3): 149-54.
19. Huczak L, Driban NE. Lipoma y lipomatosis. Rev Argent Dermatol. 2007; 88: 56-66.
20. Urriolagoitia Martinic T, Crespo Camargo W, Peñaranda Villagómez MA. Displasia fibrosa poliostótica. A propósito de un caso. Revista Instituto Médico Sucre. [revista en la Internet] 2009. [acceso 22 de marzo de 2013]; LXXV(134). Disponible en: <http://www.inmedsuc.8m.com/134/datos2.htm>
21. Samia A Temtamy. Two different Temtamy syndromes. Clinical dysmorphology. 2013; 22(2): 91.
22. Lima M, Guillén M, Da Silva G, Uzcátegui de Saughi LR, Briceño Y, Mederico M, Gil V. Hemihiperplasia aislada: A propósito de un caso. Rev Venez Endocrinol Metanol. 2011; 9(2): 79-84.
23. Forner Cordero I, Grao Castellote C, Maldonado Garrido D. Linfedemas crónicos de miembros inferiores en gigantismo por tumor hipofisiario. Rehabilitación (Madr). 2003; 37(5): 294-6.
24. Donnelly LF, Adams DM, Bisset GS. Vascular malformations and hemangiomas: a practical approach in a multidisciplinary clinic. Am J Roentgenol. 2000; 174: 597-608.
25. Sifontes K, López L, Rodríguez C, Hernández R: Macrodistrofia lipomatosa. Caso Clínico. Informed. 2009; 11: 261-4.

Recibido: 19 de abril de 2013.

Aprobado: 30 de mayo de 2013.