

Artrogriposis múltiple congénita: presentación de un caso

Congenital multiple arthrogryposis: a case presentation

Dr. Alberto Pozo González ^I; Dra. Leonor Barbán Fernández ^{II}

I Especialista de I Grado en Medicina General Integral. Máster en Urgencias Médicas. Profesor Auxiliar. Policlínico Universitario Previsora. Camagüey, Cuba. apoza09@polprev.cmw.sld.cu

II Residente de I Año en Medicina General Integral. Policlínico Docente Henry Reeves. Jimaguayú, Camagüey, Cuba.

RESUMEN

Fundamento: la amioplasia o artrogriposis múltiple congénita es la enfermedad más frecuente y conocida dentro del grupo de las artrogriposis múltiple, sus causas se desconocen, se considera como una secuencia disruptiva posiblemente causada por un accidente vascular intra-útero con hipotensión en el estadio de formación del cordón fetal espiral y las células del asta anterior, más susceptibles a hipoxia, son dañadas en su funcionamiento. **Caso Clínico:** se presenta el caso de una paciente recién nacida, sexo femenino, raza blanca y peso de 3400g. Al examen físico presentó piel y mucosas normales, asimetría facial, con hemangioma en la punta nasal, macro cráneo con frontal prominente, puente nasal alto, displasia auricular, asimetría del tórax, contracturas congénitas en los miembros superiores e inferiores, rotación interna y camptodactilia en miembros superiores con pulgares corticales, pies equinovaro bilateral, múltiples luxaciones de articulaciones, hipoplasia de labios mayores y menores, tono muscular normal, movilidad limitada de los cuatro miembros. **Conclusiones:** esta enfermedad requiere de un enfoque multidisciplinario para establecer un diagnóstico de certeza y el tratamiento rehabilitador oportuno de los pacientes.

DeCS: ARTROGRIPOSIS; RECIEN NACIDO; ENFERMEDADES GENÉTICAS CONGÉNITAS; ESTUDIOS DE CASOS

ABSTRACT

Background: amyoplasia or congenital multiple arthrogryposis is the most frequent and well-known disease inside of multiple arthrogryposis group, its causes are ignored, it is possibly considered like a disruptive sequence caused by an intrauterine vascular accident with hypotension in the stage of the spiral fetal cord formation and the cells of the anterior horn, more susceptible to hypoxia, they are damaged in their functioning. **Clinical case:** a case of a newborn, female, white race patient and weight of 3400g was presented. To the physical examination presented, normal skin and mucous, facial asymmetry, with hemangioma in the tip of the nose, macrocranium with prominent frontal, high nasal bridge, auricular dysplasia, thorax asymmetry, congenital contractures in the superior and inferior limbs, internal rotation and camptodactyly in superior limbs with cortical thumbs, bilateral equinovarus feet, multiple articular dislocations, hypoplasia of large and small lips, normal muscular tone, limited mobility of the four limbs. **Conclusions:** this disease requires a multidisciplinary approach to establish a diagnosis of certainty and the opportune rehabilitative treatment of patients.

DeCS: ARTHROGRYPOSIS; INFANT, NEWBORN; GENETIC DISEASES INBORN; CASE STUDIES

INTRODUCCIÓN

El término *artrogriposis* está definido en diccionarios médicos como: *Arthro*: articulación, *gryp*: curvado y como flexión persistente o contractura de una articulación, y el término artrogriposis múltiple congénita (AMC) como limitación del rango de movimiento articular o contracturas presentes al nacimiento en múltiples articulaciones.^{1,2}

Según términos más actuales el término artrogriposis se refiere a cuando hay más de un área del cuerpo afectada por contracturas congénitas, lo cual es visible en 1/3000 nacidos vivos.^{3, 4}

Los niños nacidos con esta enfermedad suelen ser niños a término, de peso medio, de apariencia saludable, sin anomalías asociadas e inteligencia habitualmente normal, teniendo buen pronóstico de vida pero no funcional.⁵

Los defectos congénitos de este tipo son anomalías anatómicas o funcionales presentes al nacimiento o después de este, y reconocibles al examen clínico. La limitación del movimiento articular condiciona la aparición de la artrogriposis congénita (contracturas congénitas), que puede presentarse aislada o distal y múltiple. La artrogriposis múltiple: son un grupo heterogéneo de enfermedades congénitas que no sólo toman articulaciones distales y no todas son de causa genética.⁶

- Artrogriposis múltiple congénita (amioplasia) (OMIM 108110)
- Artrogriposis múltiple congénita ligada al X recesiva (OMIM 301830)
- Artrogriposis múltiple congénita neurogénica (OMIM 208100)
- Artrogriposis múltiple congénita con facies silbante (OMIM 208155)
- Neuropatía congénita con artrogriposis múltiple (OMIM 162370)

- Síndrome Pena Shokeir tipo I (OMIM 208150)
- COFS (Cerebro/Oculo/Facio/Esquelético) o Pena Shokeir tipo II (OMIM 214150)
- Síndrome Bruck con artrogriposis múltiple y osteogénesis imperfecta

La amioplasia o artrogriposis múltiple congénita es la enfermedad más frecuente y conocida dentro de este grupo, sus causas son desconocidas, es considerada como una secuencia disruptiva posiblemente causada por un accidente vascular intra-útero, con hipotensión en el estadio de formación del cordón fetal espiral y las células del asta anterior, más susceptibles a hipoxia, son dañadas en su funcionamiento.^{7,8}

La prevalencia de la artrogriposis múltiple es mucho menor que otras formas de artrogriposis, ocurre en uno por 50,000 nacimientos, sin embargo, la artrogriposis distal tipo1 ocurre en uno por 10,000 nacimientos. Recientemente se identificaron mutaciones en genes de la musculatura esquelética, tales como MYH3 (myosin heavy chain 3), TNNT3 (troponin T3), and TPM2 (tropomyosin 2) en pacientes con Artrogriposis distal.⁹

CASO CLÍNICO

Se presenta el caso de un paciente recién nacida, sexo femenino, con padre de 41 años y madre de 22 años, historia obstétrica: G₂ P₀ A₁(ESP); la madre acude al Cuerpo de guardia del hospital materno por dolor en bajo vientre, se ingresa con el diagnóstico de: embarazo a término (40 semanas), pródromos de trabajo de parto, oligohidramnio Severo(ILA 2.0). Se realiza cesárea y se obtiene recién nacido con sexo femenino, blanca, peso 3400g, cordón umbilical con una vena y una arteria, placenta normal y líquido amniótico claro.

Al examen físico presenta piel y mucosas normal, asimetría facial, con hemangioma en la punta nasal, macro cráneo con frontal prominente, puente nasal alto, micrognatia, displasia auricular; aleteo nasal, asimetría del tórax, tiraje intercostal ligero bilateral, murmullo vesicular normal, contracturas congénitas en los miembros superiores e inferiores, rotación interna y camptodactilia en miembros superiores con pulgares corticales, pies equinovaro bilateral, múltiples luxaciones de articulaciones; hipoplasia de labios mayores y menores, tono muscular normal, movilidad limitada de los cuatro miembros; el resto del examen físico de otros sistemas (respiratorio, cardiovascular, digestivo y nervioso central) fue normal.

Sin antecedentes de importancia en el período preconcepcional, ni en el control prenatal, sólo ganancia exagerada de peso, ecografía obstétrica del segundo y tercer trimestre que no evidenció anomalías fetales ni aumento o disminución del líquido amniótico, pruebas especiales normales.

Ecografía del segundo trimestre: feto único, pelviano, líquido amniótico normal, cuatro cavidades cardíacas normales, raquis normal.

Ecografía del tercer trimestre: feto único, cefálico, líquido amniótico normal, cuatro cavidades cardíacas normales.

Pruebas especiales

Electroforesis de hemoglobina: AA

Alfa-feto proteína: 2.0

Antígenos de superficie: negativo

Serología (I II III trimestres): No reactivas

VIH: realizado

DISCUSIÓN

El presente caso ilustra una enfermedad clínico-genética poco frecuente en pediatría, como es el caso de un paciente con artrogriposis múltiple congénita, producto de un parto a término, distócico por cesárea. Se recogió por parte de la madre el antecedente de sentir por primera vez los movimientos fetales a las 25 semanas, estuvo dos días sin movimientos fetales, luego en el tercer trimestre fueron fuertes y bruscos. Este comportamiento es descrito por otros autores como la historia natural de la enfermedad, la cual comienza con una disminución de los movimientos fetales, por lo general la presentación es pelviana, y se presentan fracturas secundarias a traumatismos en el parto, ⁷ este último aspecto no se presentó en nuestro caso.

Clínicamente los pacientes con esta afección presentan cuatro signos distintivos: brazos extendidos con flexión de manos y muñecas, hombros rotados internamente, pie varoequino bilateral y contracturas variables de otras articulaciones.⁶ La paciente presentó todos los signos antes señalados, además se pudo constatar asimetría facial, acompañada de displasia auricular, micrognatia; deformidades que según la mayoría de los autores están dentro del espectro de presentación de la artrogriposis múltiple congénita,⁷ lo que coincide también con investigaciones realizadas por Kargel JS, et al ⁸ y por Ramachandran M, et al, ⁹ donde plantean que los signos faciales son variados aunque la micrognatia es la más común característica y no tienen en su mayoría alteraciones en su inteligencia. Nuestra paciente presentó hemangioma en la punta nasal, asimetría del tórax, alteraciones que concuerdan con otras investigaciones donde los casos han presentado facies redonda con micrognatia, la nariz pequeña y hemangioma capilar en la línea media.

Los codos usualmente se encuentran extendidos con las muñecas y manos. Presentan contracturas interfalángicas moderadas y metacarpofalángicas severas. Las caderas usualmente flexionadas con rodillas flexionadas o extendidas y pies varoequinos. Ocasionalmente presentan: criptorquidia, hipoplasia de labios menores, tortícolis, escoliosis, hernias, hipoplasia del deltoides y bíceps, y secuencia Moëbius o Poland. La inteligencia es normal. ¹⁰ No presentaba anomalías en la columna cervical que dificultaran su movilidad.

La presencia de todos estos signos clínicos orientadores hizo que se confirmara el diagnóstico de una artrogriposis múltiple congénita por el equipo multidisciplinario que evaluó a la recién nacida,

encabezado por la genetista clínico, neurólogo y neonatólogo, pero no pudo definirse la causa de su origen, es decir si fue de causa extrínseca o intrínseca.

Se describe en la literatura una evolución más favorable en los desórdenes distales, no así en los que coinciden elementos proximales y distales en diferentes articulaciones, es decir múltiples congénitos,⁹ nuestra paciente mantuvo desde su nacimiento una evolución satisfactoria, sin signos de hipoxia, ni de compromiso vital, tan solo por unas horas hipoglicemia, la cual fue resuelta rápidamente, alimentándose por sí misma, con incremento adecuado de su peso y sus necesidades fisiológicas normales, egresa del hospital materno a los 11 días de nacida clínicamente estable para su seguimiento por su área de salud donde deben mantenerse los diferentes segmentos del cuerpo en posiciones adecuadas u óptimas, favoreciendo aquellos músculos que ayuden a mejorar posturas.

CONCLUSIONES

Esta enfermedad requiere de un enfoque multidisciplinario para establecer un diagnóstico de certeza y el tratamiento rehabilitador oportuno de los pacientes.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Dicciomed. [homepage on the Internet]. España: Diccionario medico biológico histórico y etimológico. [actualizado 6 Marz 2010; citado 9 Marz 2010]. Disponible en: <http://www.dicciomed.es/php/diccio.php>.
2. Lee HS. Amyoplasia congenital of a lower extremity: Report in a premature baby. *Yonsey Med Jo.* 2005; 46(4): 567-70.
3. Beals RK. The Distal Arthrogyroses. A New Classification of Peripheral Contractures. *Clinical Orthopaedics and related research.* 2006; 436:203-10.
4. Barrial Moreno J, De León Ojeda NE, Selman-Housein Sosa E, Consuegra Chuairey M T, Bermúdez Gutiérrez G. Presentación de caso. Tetralogía de Fallot y Artrogriposis. *Rev Cubana Pediatr.* 2009; 81(3)
5. Hageman G, Williemse J. Arthrogyrosis multiplex congenital. Review with comment. *Neuropediatrics.* 2005; 36:970-4.
6. De León Ojeda NE, Estévez Perera A, Hernández Tápanes S, Estévez Perera A, González Méndez B. Enfoque genético en el tratamiento rehabilitador de la artrogriposis. *Rev Cub Med Fis Rehab.* 2009; 1(1)

7. Gurnett CA, Farhang A, Desruisseau D, Boehm S, Dobbs MB, Ryan LC. Skeletal Muscle Contractile Gene (TNNT3, MYH3, TPM2) Mutations Not Found in Vertical Talus or Clubfoot. Clin Orthop Relat Res. 2009; 467(5): 1195–1200.
8. Kargel JS, Dimas VM, Chang P. Orthognathic surgery for management of Arthrogryposis Multiplex Congenita: Case report and review of the literature. Can J Plast Surg. 2007 Spring; 15(1): 53–5.
9. Ramachandran M, Aronson JK. The diagnosis of art: arthrogryposis and Ribera's The Clubfoot. J R Soc Med. 2006 June; 99(6): 321–322.
10. Ruiz-Botero F, Pachajoa H, Saldarriaga W, Isaza C. Artrogriposis múltiple congénita en gemelo monocoriónico biamniótico: Reporte de caso y revisión de la literatura. Rev colomb obstet ginecol [serie en Internet] 2009[citado 30 sept 2010]; 60(1): [aprox. 10 p.]. Disponible en: http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-74342009000100011&lng=en&nrm=iso&tlng=es

Recibido: 10 de junio de 2010

Aprobado: 10 de octubre de 2010

Dr. Alberto Pozo González. Email: apoza09@polprev.cmw.sld.cu