

Paciente con asociación de síndrome uña-rótula y artrogriposis múltiple congénita. Evolución clínico-radiológica

Patient with association of nail-patella syndrome and multiple congenital arthrogryposis. Clinical radiological evolution

Dr. Juan de Dios García Domínguez,^I Lic. Miriam Subiaurt Ortega,^{II} Lic. Lázara González Landrián^{II}

^I Hospital Pediátrico Provincial Docente Eliseo Noel Caamaño. Matanzas, Cuba.

^{II} Universidad de Ciencias Médicas de Matanzas. Matanzas, Cuba.

RESUMEN

La asociación de la artrogriposis múltiple congénita con el síndrome uña -rótula es rara, porque ambas patologías son infrecuentes. Debido a la gran variedad de manifestaciones clínico-radiológica de ambos síndromes, es necesario conocer el cuadro clínico de cada una de ellas para poder identificar el origen de todas las afectaciones encontradas en el paciente, una vez alcanzada la adultez. Se presentó un paciente adulto tratado durante su infancia en el Hospital Pediátrico "Eliseo Noel Caamaño", de Matanzas, con la asociación de ambas entidades, con el fin de observar su estado anatómico, funcional y radiológico actual. El objetivo fue estudiar la evolución clínico-radiológica del paciente a través del tiempo. Se concluyó que en este tipo de patologías se producen severas deformidades del Sistema Osteomioarticular, así como de otros sistemas, por lo que se requiere de un trabajo multidisciplinario y de un estricto seguimiento para lograr personas útiles a la sociedad a pesar de sus limitaciones físicas.

Palabras clave: artrogriposis, síndrome, congénita, uña, rótula, clínico, radiológico.

ABSTRACT

The association of multiple congenital arthrogyriposis with nail-patella syndrome is rare, because both pathologies are infrequent. Due to the great range of clinical radiological manifestations of both syndromes, it is necessary to know the clinical characteristics of each of them to identify the origin of these affections found in the patient after reaching the adulthood. It is presented an adult patient treated during the childhood in the Pediatric Hospital "Eliseo Noel Caamaño", of Matanzas, with the association of both entities, to observe his current anatomic, functional and radiological status. The aim was studying the patient's clinical radiological evolution through the time. The conclusion we arrived at was that this kind of pathologies produce severe deformities of the Osteomyoarticular System and also of other systems, so it is required a multidisciplinary approach and a strict follow-up to offer the society useful persons in spite of their physical limitations.

Key words: congenital arthrogyriposis, syndrome, nail-patella, clinical radiological manifestations.

INTRODUCCIÓN

El síndrome uña-rótula es una rara entidad que se transmite con carácter autosómico dominante, afectando a 1x50000 nacidos vivos, es más frecuente en el sexo femenino, y suele causar alteraciones en diferentes sistemas del organismo, como son alteraciones dermatológicas dadas por oncodistrofia (estrías en las uñas, lúnulas triangulare, ausencia de uñas), afectándose más las manos que los pies, sobretodo el primer dedo.¹⁻⁶ En el lesiones traumáticas del Sistema Osteomioarticular (SOMA), se observa ausencia o hipoplasia de las rótulas, predisposición a la luxación, codos displásicos o hipoplásicos y cubitos valgus con limitación de la pronosupinación y la extensión. Urológicamente se producen severo daño renal lo cual puede causar hipertensión arterial, mientras que desde el punto de vista oftalmológico pueden presentarse glaucoma, así como alteraciones de todo tipo. Puede también cursar con pérdida auditiva sensorial.

Por su parte la artrogriposis múltiple congénita tiene una incidencia de 1x5000 o 10000 nacidos vivos,⁷⁻¹⁰ se observa desde el momento mismo del nacimiento y se le atribuyen diferentes causas prenatales entre las que se señalan trastornos neuromusculares, anomalías del tejido conectivo y mala posición intrauterina, entre otras. Puede ser hereditaria o no, afecta principalmente al SOMA sobre todo los músculos, y no es progresiva.^{11,12} Se observan extremidades cilíndricas de consistencia blandas, ausencia de pliegues y faltan los relieves musculares, acompañado de una mala elasticidad de tejidos blandos (músculos, piel, vasos sanguíneos y nervios). Las articulaciones están curvadas y contracturadas con movimientos muy limitados e indoloros.

Entre las deformidades más frecuentes causadas por la artrogriposis se destacan el pie varo equino, manos zambas, caderas luxadas, así como contracturas en flexión de codos y rodillas.

La artrogriposis ha sido clasificada de la siguiente manera:^{7,9,12}

- Generalizada (afecta los cuatro miembros).
- Con afección de las partes distales (manos y pies).
- Síndrome de membrana.
- Síndrome de sinostosis (húmero-radial y periféricas).

Todos los tipos anteriores pueden asociarse a diferentes síndromes. La generalizada suele asociarse, aunque con muy baja frecuencia con el síndrome uña-rotula, por lo que ante dicha asociación se hace necesario saber discernir entre la gran variedad de manifestaciones clínicas, cuales pertenecen a la artrogriposis y cuales al síndrome uña-rotula, lo cual hace que la valoración clínica, terapéutica y pronóstica sea bien difícil en este tipo de pacientes.

Tanto el síndrome uña-rotula como la artrogriposis requieren de un tratamiento multidisciplinario.^{3,5,8,11}

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente GPC con historia clínica 142121 en el Hospital Pediátrico de Matanzas. Nacido en 1984. Los siguientes datos fueron tomados de la historia clínica.

Antecedentes patológicos familiares de interés:

Tía paterna: marcha anormal. Sindactilia de los artejos en ambos pies.
Tío paterno: inicio de la marcha a los 7 años y trastornos siquiátricos (no se precisan patologías).

Hallazgos al examen físico

Malformaciones congénitas dadas por la asociación del síndrome uña-rótula y artrogriposis múltiple congénita.

SOMA

Afinamiento de los extremos de los dedos de manos y pies.
Extremidades tubulares, carentes de pliegues y flácidas.
Caída espontánea de las uñas.
Contractura en flexión de codos y rodillas.
Pies varoequino bilateral.
Brazos y antebrazos cortos. Lux. de cabezas radiales.
Marcha tardía.
Ausencia de rotulas (mostrado por Rx más tarde).

Cardiología

Prolapso mitral.

Oftalmología

Exotropía alternante.

Tratamiento de las alteraciones del SOMA

Pies varoquinicos.
Manipulaciones y yesos desde el nacimiento.

Tratamientos quirúrgicos:

Técnica de Ober a los seis meses de edad.
Técnica de Turco a los 12 meses de edad.
Cirugía para metatarso varo a los 3 años de edad (no se precisa técnica quirúrgica).
Tratamiento del resto de las deformidades a base de ortesis correctoras y fisioterapia.

Estado actual del paciente

Examen físico

Miembros superiores: abducción y extensión de los hombros limitada. Tríceps y bíceps atrofiados. Codos en flexión (imposibilidad para extensión y pronosupinación), flexión de falanges distales de los dedos, dedos sin uñas, esto se observa en la figura 1.

Miembros inferiores: contracturas flexoras de rodillas y caderas. Pies plantígrados. Cavo varo residual.



Fig. 1. Ausencia de uñas en las manos.

En la figura 2 se observan deformidades de los codos. Atrofia de bíceps y tríceps.



Fig. 2. Deformidades de los codos.

En la figura 3 se observan deformidades de las rodillas. Cavovaro residual.



Fig. 3. Deformidades de las rodillas.

Estudio radiológico

Rodillas. Ausencia de rótulas. Exostosis ósea en metáfisis interna del fémur izquierdo. Deformidades condíleas. Depresión de mesetas tibiales.
Pelvis: presencia de cuernos ilíacos bilaterales.
Codos: luxación externa de ambos radios.

Estado funcional actual

Marcha bamboleante.
Fuerza muscular adecuada.
El paciente es trabajador agrícola.

En la figura 4 se presenta Rx de rodilla. Exostosis en el fémur. Ausencia de rótula.



Fig. 4. Se observa Rx de rodilla.

En la figura 5 se puede apreciar el Rx de pelvis. Presencia de cuernos ilíacos.



Fig. 5. Rx de pelvis.

DISCUSIÓN

En relación al síndrome uña-rótula se sabe que se transmite con un patrón de herencia autosómico dominante, con penetración completa y que afecta más al sexo femenino, sin embargo el caso presentado fue un paciente del sexo masculino y no se recogen antecedentes de familiares portadores de este síndrome.^{1,2}

Aunque la gravedad del cuadro clínico es variable de un paciente a otro, básicamente se presenta con alteraciones renales, en las uñas, oftalmológicas y del esqueleto. En el caso que se presentó se observó alteraciones importantes de dichos sistemas, presentándose además, las lesiones esqueléticas patognomónicas de dicha entidad dadas por aplasia de las rótulas, limitación funcional de los codos y la presencia de cuernos ilíacos, a lo cual se añade la ausencia de uñas.¹⁻⁶

En cuanto a las alteraciones esqueléticas causadas por la artrogriposis múltiple congénita en el paciente, están dadas por extremidades de contornos tubulares, flácidas y carentes de pliegues observadas durante la infancia, así como pies varo

equinos bilaterales, malformación podálica que es incluso de más difícil tratamiento que el frecuente pie varo equino congénito, y que generalmente como sucedió paciente estudiado requieren de múltiples intervenciones quirúrgicas.

Es característico además de esta entidad las contracturas articulares dadas por engrosamiento y retracciones capsulares, atrofia de fibras musculares e infiltración grasa del músculo, con un pronóstico impredecible en relación al grado de rigidez articular en el futuro. El caso presentado era portador de artrogriposis de tipo generalizada. Teniendo en cuenta, que si bien en la artrogriposis se señala un origen genético se ha planteado la incidencia de factores extrínsecos dados por disminución de la cavidad uterina por diferentes causas, entre los que se señalan alteraciones del sistema nervioso central, afectaciones neuromusculares, etc. lo que hace más sombrío el pronóstico con la presencia de alteraciones neurológicas.^{7,8,10,12}

Como se ha podido apreciar este caso se trató de un paciente donde coincidieron dos patologías con muy baja frecuencia de presentación, pero con alteraciones marcadamente invalidantes del SOMA y que afectan además a otros sistemas del organismo, donde también se producen importantes alteraciones, todo lo cual dificulta la realización de un diagnóstico certero. Resulta valioso trazarse un adecuado plan terapéutico, así como tener una idea clara acerca de la evolución y pronóstico.

Las destacadas deformidades esqueléticas observadas en el caso presentado estuvieron dadas principalmente, por contractura flexoras de ambos codos con atrofia de los músculos bíceps, braquial y tríceps, flexión de ambas rodillas y atrofia de los gemelos, así como deformidades residuales relacionadas con los pies varo equinos.

Si bien resulta imposible aspirar a que este tipo de paciente presenten un desarrollo sicomotor sin secuelas, si se puede lograr que se incorporen a la sociedad y que sean socialmente útiles.

La asociación de artrogriposis con el síndrome uña-rótula es una de las formas de presentación de la artrogriposis generalizada. El tratamiento debe tener un enfoque multidisciplinario. El tratamiento precoz y oportuno en la infancia permite que este tipo de pacientes sean útiles a la sociedad, incluso en actividades que reclaman esfuerzo físico a pesar de sus limitaciones motoras.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1- Ghoumid J, Petit F, Holder-Espinasse M, et al. Nail-Patella Syndrome: clinical and molecular data in 55 families raising the hypothesis of a genetic heterogeneity. *Eur J Hum Genet.* 2016 Jan; 24(1):44-50. Citado en PubMed; PMID: 25898926.

2- Haras B, Vulpoi F, Onose GH: A case of Nail-Patella Syndrome associated with thyrotoxicosis. *J Med Life.* 2012 feb;5(1):126-9. Citado en PubMed; PMID: 22574102.

3- Jiang S, Zhang J Dan J. A microdeletion of 9q33.3 encompasses the entire LMX1B gene in a chinese family with Nail patella syndrome. *Int J Mol Sci.* 2014 nov; 15(11): 20158-68. Citado en PubMed; PMID: 25380522.

4- Heckman DS, McCoy AJ, Spritzer CE, et al. Intercondylar synovial septum in two patients with nail-patella syndrome. *J knee Surg.* 2013 Dec;26(Suppl 1):S107-11. Citado en PubMed; PMID: 23288746.

5- Lippacher S, Muller-Rossberg E, Reichel H, et al. Correction of malformative patellar instability in patients with nail-patella syndrome: a case report and review of the literature. *Orthop Traumatol Surg Res.* 2013 Oct;99(6):749-54. Citado en PubMed; PMID: 24029584.

6- Álvarez-Martin N, Gamundi MJ, Hernan I, et al. Síndrome uña-rotula. Un caso con una mutación de novo en el gen LMX1B no descrita previamente. *Nefrol* [Internet] 2013 Apr [citado 28 Ene 2017]; 33:585-6. Disponible en: <http://www.revistanefrologia.com/es-publicacion-nefrologia-articulo-sindrome-una-rotula-un-caso-con-una-mutacion-novo-el-gen-X0211699513052791>

7- Binkiewicz-Glinska A, Sobierajska-Rek A, Bakula S, et al. Arthrogryposis in infancy, multidisciplinary approach: case report. *BMC Pediat.* 2013 nov 11;13: 84. Citado en PubMed; PMID: 24215600.

8- Kalampokas E, Kalampokas T, Sofoudis C, et al. Diagnosing arthrogryposis multiplex congenital: a review. *ISRN Obstet Gynecol* 2012 Sep;2012:264918. Citado en PubMed; PMID: 23050160.

9- Obeidat MM, Audat Z, Khriesat W: Short-term functional outcome in children with arthrogryposis multiplex congenital after multiple surgeries at an early age. *J Multidiscip Healthc.* 2012;5: 195-200. Citado en PubMed; PMID: 22973110.

10- Perajit E, Kaewpornsawan K, Vanitcharoenkul E. Walking ability in patient with arthrogryposis multiplex congenital. *Indian J Orthop.* 2014 Jul-Aug;48(4):421-5. Citado en PubMed; PMID: 25143649.

11- Kowalczyk B, Felus J. Arthrogryposis: an update on clinical aspects, etiology and treatment strategies. *Arch Med SCI.* 2016 Feb 1;12(1):10-24. Citado en PubMed; PMID: 26925114.

12- Eriksson M, Bartonek A, Ponten E, et al. Gait dynamics in the wide spectrum of children with arthrogryposis: a descriptive study. *BMC Musculoskelet Disord.* 2015 Dec 9;16:384. Citado en PubMed; PMID: 26821804.

Recibido: 23/3/17
Aprobado: 20/12/17

Juan de Dios García Domínguez. Hospital Pediátrico Provincial Docente "Eliseo Noel Caamaño". Santa Isabel s/n e/t América y Compostela, Matanzas, Cuba. Correo electrónico: juandedios.mtz@infomed.sld.cu

CÓMO CITAR ESTE ARTÍCULO

García Domínguez J de D, Subiaurt Ortega M, González Landrián L . Paciente con asociación de síndrome uña-rótula y artrogriposis múltiple congénita. Evolución clínico-radiológica. Rev Méd Electrón [Internet]. 2018 May-Jun [citado: fecha de acceso]; 40(3). Disponible en:
<http://www.revmedicaelectronica.sld.cu/index.php/rme/article/view/2261/3848>