

PRESENTACIÓN DE CASO

Artrogriposis múltiple congénita. Presentación de un caso

Hospital General Docente Iván Portuondo, Artemisa, Cuba.

MSc. Silvia Evelyn Jiménez Abreu¹, Dra. Ailen Alvarez Carballo², MSc. Omar García Díaz³, Dra. Alina Gassiót Núñez⁴, Dra. Aniubis Fleitas Cabrera⁵.

¹Máster en Atención Integral al Niño, Especialista de I Grado en Neonatología y Medicina General Integral, Profesora Asistente, Hospital General Docente: Iván Portuondo, Artemisa, Cuba. ²Especialista de I grado en Neonatología, Hospital General Docente de Iván Portuondo, Artemisa, Cuba. ³Máster en Atención Integral al Niño, Especialista de I grado en Neonatología, Profesor Asistente, Hospital General Docente: Iván Portuondo, Artemisa, Cuba. ⁴Especialista de I Grado en Neonatología, Hospital General Docente: Iván Portuondo, Artemisa, Cuba. ⁵Especialista de I grado en Neonatología y Medicina General Integral, Hospital General Docente: Iván Portuondo, Artemisa, Cuba.

RESUMEN

La Artrogriposis múltiple congénita puede definirse como una displasia articular sistémica, caracterizada por rigidez articular en múltiples localizaciones de forma congénita. La incidencia es variable, puede diagnosticarse por Ultrasonografía en edades tempranas de la gestación. La Artrogriposis múltiple congénita clásica, incluye más del 40-50% de los niños afectados de artrogriposis. La severidad de la afección es variable y las posibles causas subyacentes numerosas. En la forma clásica el pronóstico suele estar determinado únicamente por la limitación funcional que las contracturas articulares producen. Se presenta el caso de un recién nacido con diagnóstico posnatal de Artrogriposis múltiple congénita que desde el nacimiento presenta deformidades articulares con limitación de movimientos, contractura de miembros, pie equinovaro bilateral y alteraciones faciales. La gravedad de esta malformación y sus posibles consecuencias, hace importante dar a conocer este caso, con el propósito de contribuir a un adecuado diagnóstico y tratamiento rehabilitador posterior.

Palabras clave: Artrogriposis, recién nacido, enfermedades genéticas congénitas, estudios de casos.

INTRODUCCIÓN

En la literatura médica, el término artrogriposis se define como: Arthro: articulación, gryp: curvado y como flexión persistente o contractura de una articulación. (1,2) Comprende a un grupo heterogéneo de trastornos congénitos caracterizados por deformidades con contracturas articulares múltiples.(2,3)

Se presenta en 1 cada 3.000 recién nacidos vivos, incluyéndose en este diagnóstico más de 150 trastornos diferentes. Dentro de ellos, el más característico es, la amioplasia, con una incidencia de 1 cada 10.000.(3)

Los defectos congénitos de este tipo son anomalías anatómicas o funcionales, reconocibles al examen clínico. La limitación del movimiento articular condiciona la aparición de la artrogriposis congénita, que puede presentarse aislada o distal y múltiple.(4) No todas son de causa genética. Es un síndrome clínico caracterizado por la presencia de contracturas y rigidez de varias articulaciones, no progresivas, presentes en el momento del nacimiento. (2)

La amioplasia o Artrogriposis congénita (AMC) 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 intraútero, 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.(5,6,7)

El 84% de los niños afectados por amioplasia presentan compromiso en los cuatro miembros, el 11% en los miembros inferiores y el 5% solo en los miembros superiores. (3) El diagnóstico es clínico y debe ser confirmado por un profesional familiarizado con los subtipos de artrogriposis. Cuando se diagnostica amioplasia, los padres deben saber que es una condición esporádica de causa desconocida y nada se podría haber hecho durante el embarazo para prevenir la enfermedad.(2)

En este trabajo se presenta un caso de AMC nacido en el Hospital "Iván Portuondo" de San Antonio de los Baños, provincia Artemisa.

PRESENTACIÓN DE CASO

Recién nacido femenino, raza blanca, hijo de madre de 33 años, con antecedentes patológicos familiares y personales de salud, VDRL no reactiva, grupo y factor O +, historia obstétrica de G3, P1, A1 (provocado). Embarazo normal, ultrasonidos prenatales normales. Se recoge el antecedente de pocos movimientos fetales.

Nacimiento que se produce el día 2 de febrero del 2015, en el Hospital Docente Iván Portuondo del municipio San Antonio de los Baños, provincia Artemisa, Cuba. Parto en cesárea iterada a las 39.2 semanas, líquido amniótico claro, rotura de membranas en el acto quirúrgico, placenta normal, presentación en pelviana. Nace niña con puntaje de apgar 9/9 y peso de 2678 gramos. Al nacer se observan deformidades esqueléticas por lo que se decide su traslado a la unidad de cuidados intensivos neonatales para estudio y observación.

Examen físico

Aspecto de recién nacido a término. Talla: 40 cm, circunferencia cefálica: 35 cm, circunferencia torácica: 31 cm.

Coloración rosada uniforme, activo.

Cabeza: cráneo normal.

Cara: micrognatia. Oreas de implantación baja. (Figura 1)

Cuello corto, lateralizado.



Figura 1 Cara: micrognatia. Oreas de implantación baja

Extremidades superiores: limitación de movimientos articulares, hombros en rotación interna, codos extendidos, muñecas flexionadas. (Figura 2) Manos con dedos en huso, ausencia de pliegues palmares. (Figura 3)

Extremidades inferiores: limitación de movimientos articulares, contractura de los miembros, caderas abducidas y rotación externa, rodillas flexionadas, pie equinovaro bilateral. (Figura 2)



Figura 2 Extremidades con limitación de movimientos articulares y contracturas múltiples, hombros en rotación interna, codos extendidos, caderas abducidas y rotación externa, pie equinovaro bilateral

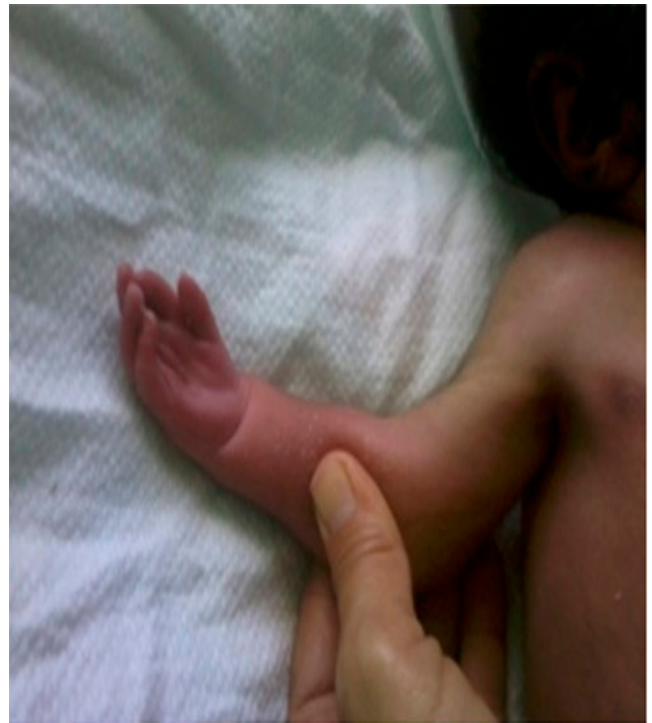


Figura 3 Manos con dedos en huso, ausencia de pliegues palmares

Resto del examen físico sin alteraciones.

Ante estas manifestaciones clínicas se plantea Artrogriposis múltiple congénita. La evolución clínica fue favorable y es dada de alta a los 7 días con seguimiento para su rehabilitación.

DISCUSIÓN

El presente caso ilustra una enfermedad poco frecuente en pediatría, como es el caso de un paciente con Artrogriposis múltiple congénita. Dentro del heterogéneo grupo de las artrogriposis, esta incluye más del 40-50% de los niños afectados por la enfermedad.(8)

Clásicamente se describen dos fenotipos en la amiotrofia, el que más frecuentemente vemos en la clínica es aquel que presenta rotación interna de hombros, codos extendidos y muñecas flexionadas con desviación cubital, caderas abducidas y en rotación externa, rodillas flexionadas con pies en equino-varo. Las extremidades son fusiformes o cilíndricas, con un tejido celular subcutáneo muy fino y con ausencia de pliegues articulares. Frecuentemente aparecen umbilicaciones cutáneas que se localizan a nivel de codos, rótulas y muñecas. La mayoría tienen una inteligencia normal.(3,9) Estas características se observaron en el caso que se presenta.

La artrogriposis se acompaña frecuentemente de facies característica, de forma redondeada con tristeza y melancolía; pueden presentar raíz nasal ancha y plana, cuello corto, orejas de implantación baja, paladar ojival y micrognatia; estas deformidades, según la mayoría de los autores, están dentro del espectro de presentación de la AMC, siendo la micrognatia, la característica facial más común.(10) La paciente presentó todos los signos antes señalados. En su mayoría, suelen ser niños a término, de peso medio, de apariencia saludable.(11)

Ocasionalmente presentan: criptorquidia, hipoplasia de labios menores, tortícolis, escoliosis, hernias, hipoplasia del deltoides y bíceps, y secuencia Moëbius o Poland.(11)

Otros autores describen el antecedente de disminución de los movimientos fetales y la presentación en pelviana, como se observó en nuestro paciente.(5,12) También se señalan complicaciones del parto y el período perinatal, fundamentalmente fracturas y lesiones del sistema nervioso central.(5)

El diagnóstico prenatal es posible mediante ecografía, desde las 14 semanas aunque no es seguro en el 100% de los casos pues las contracturas articulares pueden no

estar presentes tempranamente en la vida fetal, y solo desarrollarse en el tercer trimestre, dependiendo de la causa.(8) El diagnóstico se basa en la persistencia de la inmovilidad fetal, signo de extraordinaria importancia que debe llevar a observar las articulaciones, en las que podrán comprobarse las contracturas y las anomalías de posición de las extremidades; el empleo de la ecografía tridimensional interactiva proporciona imágenes más reales de las anomalías articulares.(14)

Las contracturas múltiples congénitas están presentes siempre que exista ausencia de movimientos fetales normales (aquinesia fetal). Moessinger (15) acuñó este término para describir el proceso involucrado en el desarrollo de este trastorno. A partir de sus trabajos en ratas, reconoció que si los movimientos fetales estaban limitados, por diferentes razones, las contracturas se desarrollaban antes del nacimiento. La articulación temporomandibular y la columna vertebral pueden estar involucradas y las caderas luxadas frecuentemente.(8)

Las causas genéticas subyacentes entre lactantes con artrogriposis son igualmente heterogéneas. En un análisis de 350 niños, reportados en 1985, con contracturas congénitas, las anomalías cromosómicas o las enfermedades monogénicas fueron identificadas en el 28 % de los casos, los síndromes en el 46 %, los factores ambientales o la exposición materna a teratógenos en el 6 %, y el diagnóstico permaneció desconocido en cerca del 20 %.16 Sin embargo, en la actualidad, con los avances en la genética molecular, se han podido identificar nuevos genes para algunas entidades hasta ese entonces desconocidos.(17)

El pronóstico perinatal de las formas asociadas a síndromes polimalformativos es severo, con un elevado índice de mortalidad intraútero y neonatal secundario generalmente a hipoplasia pulmonar.(14) En la forma clásica de AMC el pronóstico suele estar determinado únicamente por la limitación funcional que las contracturas articulares producen.(18,19)

La presencia de estos signos clínicos hizo que se evaluara a la recién nacida por un equipo de especialistas, encabezado por un neonatólogo, la genetista clínica y ortopédico confirmándose el diagnóstico de una AMC. No pudo definirse su origen. La paciente mantuvo una evolución favorable y se dio seguimiento por equipo multidisciplinario orientado a conseguir el máximo grado de desarrollo funcional e integral del niño.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Diccionario médico biológico histórico y etimológico. [Internet]. España; 2010. Artrogriposis múltiple congénita.[citado 9 Marz 2010]. Disponible en: <http://www.dicciomed.es/php/diccio.php>.
2. Hall JG, Aldinger KA, Tanaka KI. Amyoplasia revisited. *Am J Med Genet A* 2014; 164A (3):700-30.
3. Hernández Antúnez N, González C, Cerisola A. Artrogriposis múltiple congénita. Análisis de los pacientes asistidos en el Centro de Rehabilitación Infantil Teletón Uruguay. *Rev Méd Urug* 2015; 31(1):53-57
4. De León Ojeda NE, Estévez Perera A, Hernández Tápanes S, González Méndez B. Enfoque genético en el tratamiento rehabilitador

- de la artrogriposis. *Rev Cub Med Fis Rehab.* 2009. 1(1): Disponible en: <http://bvs.sld.cu/revistas/mfr/mfr109/mfr05109.htm>
5. 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.
6. 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.
6. Martínez Vidal I, Reyes Bacardí K, Martínez Nieves Y, Bernal Montes de Oca GH. Diagnóstico prenatal de artrogriposis múltiple congénita. *Rev. Cubana Pediatr.* 2013. 85(1):137-144. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/cgi-bin/wxis.exe/iah/>
7. Pila Pérez R, Pila Peláez R, Riverón Núñez A, Holguín Prieto VA, Campos Batueca Ro. Artrogriposis múltiple congénita: presentación de dos casos. *AMC [Internet].* 2010 Ago [citado 21 Abr 2014]; 14(4). Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1025-02552010000400018&lng=es
8. Forin V. Artrogriposis. *EMC Apar Locomot* 2010; 43(2):1-9.
9. 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)
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 [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=is o&tlng=es ver
11. Pozo González A, Barbán Fernández L. Artrogriposis múltiple congénita: presentación de un caso. *AMC [Internet].* 2010 Dic [citado 21 Abr 2014]; 14(6). Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1025-02552010000600015&lng=es
12. http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1025-02552010000600015&lng=es
13. Porter HJ. Letal arthrogryposis multiplex congenital (fetal akinesia deformation sequence, FADS). *Pediatr Pathol Lab Med.* 2005; 29:71737.
14. Oliva Rodríguez JA. Ultrasonografía fetal, obstétrica y ginecológica. *La Habana: Ciencias Médicas;* 2009. p. 204-5.
15. Moessinger AC. Fetal akinesia deformation sequence: an animal model. *Pediatrics.* 1983; 72:857.
16. Hall JG. Genetic aspects of arthrogryposis. *Clin Orthop Relat Res.* Apr 1985;(194):44-53.
17. Ravenscroft G, Nolent F, Rajagopalan S, Meireles AM. Mutations of GPR126 Are Responsible for Severe Arthrogryposis Multiplex Congenita. *The American Journal of Human Genetics.* 2015 Jun 4; 96 (6):955-961.
18. Rodríguez-Ramos N, Capdevila-Leonori R, Nualart-Hernández L. Apertura del primer espacio en pacientes con artrogriposis múltiple congénita y pulgar aducto con técnica de colgajo dorsorradial del índice. *Acta ortop. Mex.* 2014 ene; 28 (1).
19. Hoyos Soto V, Castrillón Palacio SC, Ortiz Ortega IN, Henao Bonilla J. Artrogriposis en un hospital de alta complejidad de Pereira, Colombia. *Revista Médica de Risaralda.* 2014 jul-dic; 20(2).

Congenetic multiple arthrogryposis. A case report

SUMMARY

The Arthrogryposis Multiplex Congenital can be defining like an articular systemic dysplasia, characterized by joint stiffness in multiple locations in congenital way. The incidence is variable; it can be diagnosed by Ultrasonography in early ages of gestation. The classical Arthrogryposis Multiplex Congenital, includes more than the 40-50 % of the children affected at arthrogryposis. The severity of the affection is variable and the possible subjacent causes are numerous. In the classical way the prognosis is often given only by the functional limitation that the joint stiffnesses produce. The case of a newborn with postnatal diagnosis of Arthrogryposis Multiplex Congenital who since birth presents joint deformities with limitation of motions, stiffness of members, bilateral equinovaro foot and facial alterations. The severity of this malformation and its potential impacts makes the knowledge of this case important, in order to contribute to a right diagnosis and a posterior rehabilitation treatment.

Key words: Arthrogryposis; newborn; congenital genetic diseases; case studies.

Dirección para la correspondencia: Silvia Evelyn Jiménez Abreu (c-158 No- 25320 e/e 253 y 255 Bauta. Artemisa

Correo electrónico: sevelin@infomed.sld.cu