

INVESTIGACIÓN ORIGINAL

DOI: <http://dx.doi.org/10.15446/revfacmed.v65n4.59446>

Artrogriposis múltiple congénita: espectro de deformidades en el miembro superior, a propósito de una serie de casos

Arthrogryposis multiplex congenita: spectrum of upper limb deformities concerning a series of cases

Recibido: 03/08/2016. Aceptado: 8/11/2016.

Enrique Vergara-Amador^{1,2} • Lina Marcela Erazo Acosta¹¹ Universidad Nacional de Colombia - Sede Bogotá - Facultad de Medicina - Departamento de Cirugía - Unidad de Ortopedia y Traumatología - Bogotá D.C. - Colombia.² Fundación Hospital Pediátrico de la Misericordia - Unidad de Ortopedia - Bogotá D.C. - Colombia.

Correspondencia: Enrique Vergara-Amador. Unidad de Ortopedia y Traumatología, Departamento de Cirugía, Facultad de Medicina, Universidad Nacional de Colombia. Carrera 30 No. 45-05, edificio 471. Teléfono: +57 1 3811970, ext.:212. Bogotá D.C. Colombia. Correo electrónico: enriquevergaramd@gmail.com.

| Resumen |

Introducción. La artrogriposis múltiple comprende un grupo complejo de patologías que producen disminución de la movilidad articular. Su tratamiento está enfocado en mejorar la movilidad con rehabilitación y cirugía en algunos casos.

Objetivo. Mostrar las deformidades por artrogriposis en el miembro superior, los tipos de tratamiento y sus resultados.

Materiales y métodos. Se estudiaron 27 casos (19 operados) que fueron agrupados de acuerdo a compromiso distal en dedos o muñeca o proximal en codo y hombro

Resultados. El compromiso principal fue de muñecas y dedos, solo se presentaron dos casos con afectación única del codo. Las cirugías comprendieron z-plastias, liberación de placa palmar y fijación de articulaciones; en la muñeca se realizó liberación de partes blandas, fijación provisional y artrodesis. Se dio un caso de liberación del tríceps, otro de liberación de un pterigio y otro de transferencia muscular para flexión de codo.

Conclusión. En miembros superiores hay disminución o ausencia de pliegues en zonas de flexión, rotación interna del hombro, limitación marcada de flexión de codo y de la muñeca en flexión y desviación cubital. En los dedos se encontró camptodactilia y aducción del pulgar. Las cirugías mejoraron la función para las actividades diarias. El tratamiento es individualizado y de acuerdo al grado de afectación.

Palabras clave: Artrogriposis; Malformaciones congénitas; Mano (DeCS).

| Abstract |

Introduction: Arthrogryposis multiplex comprises a complex group of pathologies that cause decreased joint mobility. Its treatment is focused on improving mobility through physical rehabilitation and surgery in some cases.

Objective: To depict upper limb deformities caused by arthrogryposis, as well as the types of treatment and results.

Materials and methods: 27 cases (19 operated) were considered for this study, and were grouped according to distal involvement in fingers or wrist or proximal involvement in elbow and shoulder.

Results: The most affected areas were wrists and fingers; two cases of only elbow involvement were observed. Surgeries included z-plasties, palmar plate release and joint fixation. Soft tissue release, provisional fixation and arthrodesis were performed on the wrist. There was one case of triceps release, another of pterygium release and another of muscle transfer for elbow flexion.

Conclusion: A decrease or absence of folds in flexion areas, as well as internal shoulder rotation, marked limitation of elbow flexion, wrist flexion and ulnar deviation were observed in the upper limbs. Camptodactyly and thumb adduction were found on the fingers. Surgeries improved daily activities function. The treatment is individualized and takes into consideration the degree of affectation.

Keywords: Arthrogryposis Multiplex Congenita; Congenital Abnormalities; Hand (MeSH).

Vergara-Amador E, Erazo Acosta LM. Artrogriposis múltiple congénita: espectro de deformidades en el miembro superior, a propósito de una serie de casos. Rev. Fac. Med. 2017;65(4):571-5. Spanish. doi: <http://dx.doi.org/10.15446/revfacmed.v65n4.59446>.

Vergara-Amador E, Erazo Acosta LM. [Arthrogryposis multiplex congenita: spectrum of upper limb deformities, a purpose of a series of cases]. Rev. Fac. Med. 2017;65(4):571-5. Spanish. doi: <http://dx.doi.org/10.15446/revfacmed.v65n4.59446>.

Introducción

La artrogriposis múltiple congénita (AMC) comprende un grupo complejo de patologías no progresivas (1-4) caracterizadas por disminución de la movilidad articular y rigidez, lo que conlleva a problemas sociales y en la calidad de vida. La AMC es producto de una alteración en el músculo, donde se observa disminución de fibras musculares, variación en el tamaño y diámetro e infiltración de grasa o degeneración fibrosa (1,5,6).

Existe dos tipos principales de AMC: amiotrofia y artrogriposis distal (1,3,6); en este último se ha descrito compromiso diverso de las extremidades superiores e inferiores sin problemas cognitivos.

Entre las características clínicas típicas de la AMC se observa piel delgada, atrofia muscular, micrognatia, trismus, entre otras (1). En las extremidades superiores se tienen como hallazgos comunes la disminución o ausencia de pliegues en zonas de flexión, la rotación interna del hombro y la ausencia o limitación marcada de flexión de codo, mientras que en la muñeca se encuentra flexión extrema y desviación cubital (6-10). A su vez, los dedos adoptan diferentes tipos de deformidades entre las que se encuentran la camptodactilia y aducción del pulgar (3,8).

El tratamiento para AMC está enfocado en lograr la mayor movilidad posible con rehabilitación; los procedimientos quirúrgicos se reservan para casos en que la movilidad lograda no sea aceptable para las metas deseadas (3,7). Cuando hay compromiso significativo de los miembros superiores, las metas principales son lograr que el paciente consiga realizar sus actividades básicas y una alimentación individual (8,9).

El manejo quirúrgico debe ser individualizado y de acuerdo a las necesidades del paciente. Entre las cirugías más usadas en el miembro superior están la liberación de la placa palmar en los dedos, colgajos o plastias de piel; el alargamiento musculotendinoso; las capsulotomías, y las osteotomías periarticulares para completar rangos de movilidad en muñeca o codo (8,10-12). Las transferencias tendinosas pueden mejorar escasos grados de movilidad, mientras que las transferencias musculares pueden ser de ayuda para el codo y el hombro (11,13). La artrodesis puede ser necesaria en algunas ocasiones (4,14).

El objetivo del presente trabajo fue mostrar el espectro de las deformidades encontradas en el miembro superior de una serie de casos, los tipos de tratamiento y sus resultados

Materiales y métodos

Se trata de un trabajo descriptivo y retrospectivo de una serie de pacientes tratados desde septiembre de 2005 a julio de 2015 en la Fundación Hospital Pediátrico de la Misericordia. Se incluyeron pacientes con compromiso de los miembros superiores, con o sin afectación de los miembros inferiores y que hubieran recibido algún tipo de tratamiento, conservador o quirúrgico. Los pacientes fueron agrupados de acuerdo a compromiso distal en dedos o muñeca o con compromiso proximal en codo y hombro.

Para tener en cuenta en el seguimiento, se describen variables cualitativas como edad, sexo, afectación principal, hallazgos relevantes del examen físico, tipo de tratamiento, técnica quirúrgica empleada y funcionalidad posterior. Se excluyeron pacientes que no tuvieron un seguimiento mínimo de 6 meses y con historia clínica incompleta.

Este trabajo fue aprobado por el comité de ética del hospital base del estudio.

Resultados

De 45 pacientes recopilados, se incluyeron 27 para el estudio, de los cuales 15 fueron de sexo masculino y 12 femenino, con edades entre 4 meses y 17 años.

De los 27 pacientes (2 bilaterales para 29 casos), 21 se consideraron como artrogriposis distal y 6 como amiotrofia. 6 pacientes tenían compromiso asociado del hombro y 14 del codo; las manos y las muñecas se observaron comprometidas en 25 casos y solo se presentaron 2 con afectación única del codo (Figura 1 y 2).



Figura 1. Niña de 6 meses edad con deformidad típica en miembro superior con ausencia de flexión activa y pasiva de codo y sin pliegues en el codo. Muñeca y dedos con flexión marcada y limitación de la movilidad. Fuente: Documento obtenido durante la realización del estudio.

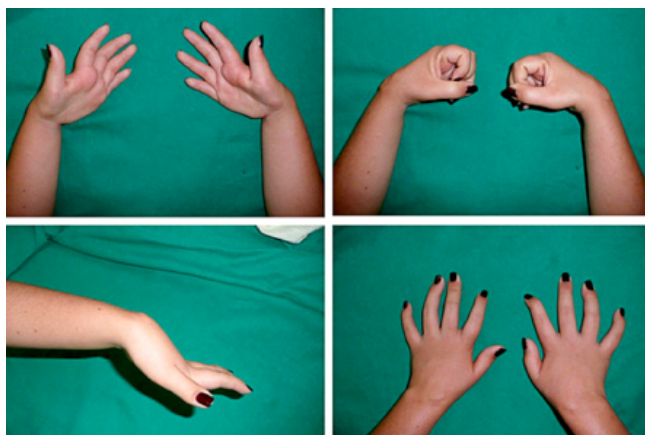


Figura 2. Deformidad en flexión de la muñeca bilateral. Escasos pliegues cutáneos y limitación leve para el cierre de los dedos. Fuente: Documento obtenido durante la realización del estudio.

En 10 pacientes no se realizaron cirugías, sino que se prosiguió con tratamiento conservador con terapia física y uso ocasional de férulas. De los 19 casos intervenidos quirúrgicamente, los procedimientos más frecuentes fueron liberaciones articulares en manos y codos.

Las deformidades más frecuentes encontradas en la mano fueron la camptodactilia y la aducción del pulgar con cierre de la primera comisura, para lo cual se realizaron plastias en zeta y liberación de la placa palmar como principales procedimientos, con fijación de las articulaciones con clavos de Kirchner en tres casos (Figura 3, 4 y 5).



Figura 3. Aducción y flexión el pulgar con cierre de primera comisura. Apertura de la primera comisura y de la placa volar de la articulación metacarpofalángica y transferencia tenodesis de los extensores del pulgar. Fuente: Documento obtenido durante la realización del estudio.

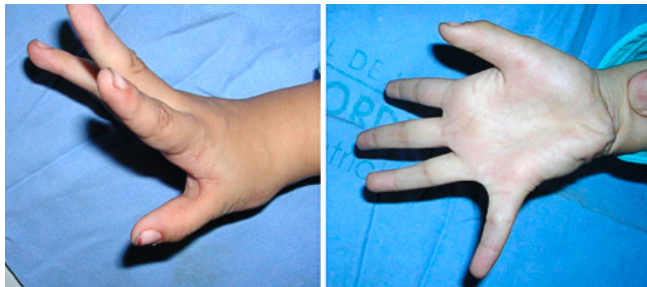


Figura 4. Buena apertura de la comisura y extensión de la articulación metacarpofalángica como resultado del procedimiento indicado en la Figura 3. Fuente: Documento obtenido durante la realización del estudio.

En la muñeca la deformidad más frecuente fue la flexión palmar fija, que se mejoró con liberación de partes blandas, fijación provisional de la muñeca en dos casos y artrodesis definitiva en dos casos; esto se realizó para llevar la muñeca a una posición neutra y más funcional (Figura 6).

En el codo, cuya deformidad característica fue la extensión, se realizó liberación del tríceps en un caso para lograr mayor flexión pasiva y liberación anterior en un caso de pterigio del codo; en otro caso que tenía flexión pasiva previa se realizó una transferencia muscular del dorsal ancho para mejorar la flexión activa del codo (Figura 7).

En todos los pacientes se observó mejoría de la movilidad de las articulaciones intervenidas.

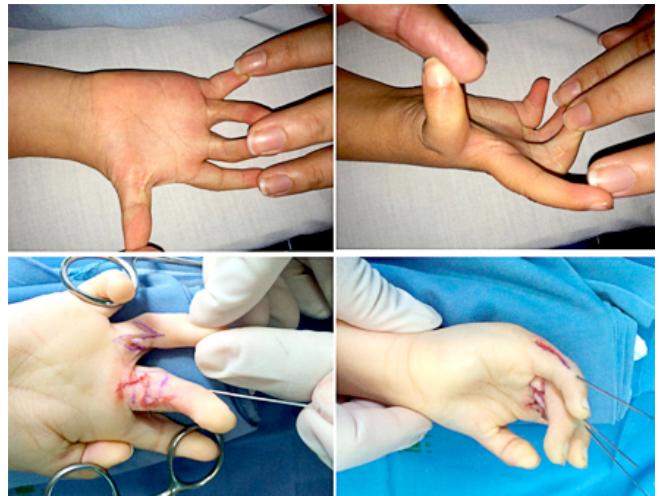


Figura 5. Camptodactilia de los dedos 3, 4 y 5. Resultado luego de plastias en zeta, liberación de placa palmar de la articulación Interfalángica proximal y fijación temporal con clavos. Fuente: Documento obtenido durante la realización del estudio.

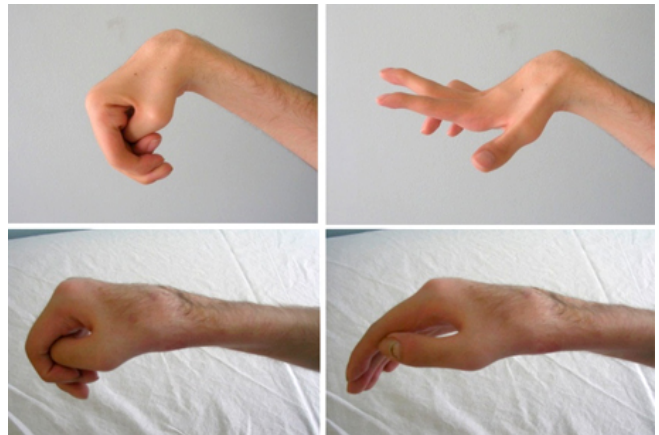


Figura 6. Niño de 8 años. Arriba: deformidad en flexión fija de muñeca. Abajo: resultado de la artrodesis de muñeca. Fuente: Documento obtenido durante la realización del estudio.



Figura 7. Paciente a quien se le realizó una transferencia del musculo dorsal ancho para mejorar flexión de codo. Fuente: Documento obtenido durante la realización del estudio.

Discusión

Descrita oficialmente por primera vez en 1841 por Otto como mioplasia (3,4,12,15), la AMC comprende un grupo de patologías cuya etiología aún es desconocida; sin embargo, hay varias teorías encaminadas a explicar la hipomovilidad fetal como rasgo principal de este tipo de pacientes (4,14), lo que a su vez hace que haya proliferación de tejido conectivo sobre las articulaciones, explicando así las contracturas presentes.

Este síndrome se presenta en 1 de cada 3000 nacidos vivos (1,6,16,17) y entre sus causas conocidas se encuentran alteraciones neurológicas, musculares y de tejido conectivo; limitación de espacio en el útero; compromiso vascular intrauterino, y patologías de la madre (3,6,15,16).

Las limitaciones intrauterinas, tanto en el espacio como en el aporte vascular —como la observada en el oligohidramnios—, están asociadas a contracturas articulares y a algunas otras enfermedades maternas como la diabetes *mellitus* e hipertermia (4,15,17).

Aunque en principio no se consideraban relacionados con alteraciones genéticas, múltiples defectos genéticos se han asociado con estos síndromes de hipomovilidad fetal; entre estas están mutaciones en genes, anomalías cromosomales o defectos mitocondriales (1,6,10,15).

Entre las anomalías neuropáticas se encuentran desórdenes en la migración neuronal, enfermedad de las astas anteriores del cordón espinal y neuropatía periférica hereditaria, entidades identificadas por resonancia magnética (10,18). En cuanto a las alteraciones que pueden encontrarse en la unión mioneural, se describe la asociación con anticuerpos maternos generados por madres con miastenia gravis que inhiben los receptores fetales de acetilcolina (7). También se describen distrofias musculares y miopatías relacionadas (15,16,19).

La formación de articulaciones también puede verse afectada por alteraciones del tejido conectivo como en los síndromes asociados a pterigios, aracnodactilia o al síndrome de Marfan (5).

La artrogriposis distal se presenta en los segmentos distales de las extremidades y se ha visto mayormente asociada a alteraciones genéticas a diferencia de la amiotrofia (1,10,16). En la actualidad se diferencian 10 subtipos (2,3,7), de los cuales las formas más comunes son DA1 —caracterizado por puños rígidos, desviación cubital, dedos traslapados desde el nacimiento, pie zambo o alteración en la posición de los pies— y DA2B, denominado Síndrome de Sheldon-Hall —caracterizado por contracturas faciales, boca pequeña, baja estatura y compromiso distal de extremidades: desviación cubital y camptodactilia— (3).

En la serie de este trabajo las zonas más afectadas fueron la mano y la muñeca. En los pacientes que tenían compromiso más proximal (hombro y codo) solo se intervino el codo. El hombro no requirió cirugías. En el paciente que se realizó alargamiento del tríceps y liberación posterior del codo se logró llevar de 50° a 90° de flexión pasiva, con lo que se mejoró de forma notable su funcionalidad, ya que se acomodó mejor para poder comer en una mesa. En el otro paciente que se realizó transferencia del dorsal ancho para el codo se logró flexión activa a 90°. Ambos resultados concordaron con estudios realizados con anterioridad sobre este tipo de procedimientos (13).

En cuanto al compromiso de los dedos, al mejorar la camptodactilia y la deformidad en aducción y flexión del pulgar, se mejoró notablemente la estética, la actitud y el agarre de la mano. De igual manera, en los casos que se corrigió la flexión palmar de la muñeca con liberación y fijación temporal de la misma para mantenerla en neutro y en el caso de la artrodesis se mejoró de forma notoria la función de la mano. La fijación temporal de la muñeca se realizó en dos casos antes de una artrodesis definitiva por dos motivos: primero

para estar seguro que la función de agarre y prensión podría mejorar y segundo para permitir mayor crecimiento del radio y no afectar su placa de crecimiento.

Los procedimientos que se realizaron condujeron a una mejor función de los pacientes en cuanto a las actividades de cuidado personal y a la percepción de independencia de los mismos.

El enfoque de tratamiento que se dio a los pacientes de esta serie son los mismos que se describen en la literatura médica. Por ser una enfermedad que no ha cambiado en el tiempo y dado que son las mismas deformidades con una patología de base en los músculos, no ha sido posible variar mucho en las técnicas de tratamiento, que van encaminadas a mejorar la funcionalidad del paciente.

Conclusión

El manejo conservador y quirúrgico debe hacerse individualizado y de acuerdo a las necesidades y grado de afectación del paciente, todo esto acompañado de un juicioso plan de rehabilitación y basado en expectativas reales.

Conflicto de intereses

Ninguno declarado por los autores.

Financiación

Ninguna declarada por los autores.

Agradecimientos

Ninguno declarado por los autores

Referencias

1. Sucuoglu H, Ornek NI, Caglar C. Arthrogryposis Multiplex Congenita: Multiple Congenital Joint Contractures. *Case Rep Med*. 2015. <http://doi.org/cc6c>.
2. Möller-Madsen B. Arthrogryposis multiplex congenita—an update. *J Child Orthop*. 2015;9(6):425-6. <http://doi.org/cc6d>.
3. Kimber E. AMC: amyoplasia and distal arthrogryposis. *J Child Orthop*. 2015;9(6):427-32. <http://doi.org/cc6f>.
4. Ferguson J, Wainwright A. Arthrogryposis. *Orthop Trauma*. 2013;27(3):171-80. <http://doi.org/cc6g>.
5. Bonilla-Musoles F, Machado LE, Osborne NG. Multiple congenital contractures (congenital multiple arthrogryposis). *J Perinat Med*. 2002;30(1):99-104. <http://doi.org/ds6fbc>.
6. Kalampokas E, Kalampokas T, Sofoudis C, Deligeoroglou E, Botsis D. Diagnosing Arthrogryposis Multiplex Congenita: A Review. *ISRN Obstet Gynecol*. 2012;2012:264918. <http://doi.org/gbbq9t>.
7. Bamshad M, Van Heest AE, Pleasure D. Arthrogryposis: A Review and Update. *J Bone Joint Surg Am*. 2009;91(Suppl 4):40-6. <http://doi.org/c8n844>.
8. Lester R. Problems with the upper limb in arthrogryposis. *J Child Orthop*. 2015;9(6):473-6. <http://doi.org/cc7j>.
9. Fassier A, Wicart P, Dubousset J, Seringe R. Arthrogryposis multiplex congenita. Long-term follow-up from birth until skeletal maturity. *J Child Orthop*. 2009;3(5):383-90. <http://doi.org/fshgvk>.
10. Kowalczyk B, Feluś J. Arthrogryposis: an update on clinical aspects, etiology, and treatment strategies. *Arch Med Sci*. 2016;12(1):10-24. <http://doi.org/cc7k>.
11. Martin G, Perrot P, Duteille F. Traitement d'un déficit congénital bilatéral de flexion du coude chez un enfant classé arthrogrypose. *Chir Main*. 2009;28(2):116-9. <http://doi.org/ffvwmc>.

12. **Friedlander HL, Westin GW, Wood W.** Arthrogryposis Multiplex Congenita: A review of 45 cases. *J Bone Joint Surg Am.* 1968;50(1):89-112.
13. **Van Heest A, Waters PM, Simmons BP.** Surgical treatment of arthrogryposis of the elbow. *J Hand Surg Am.* 1998;23(6):1063-70. <http://doi.org/dbn9h5>.
14. **Mennen U, van Heest A, Ezaki MB, Tonkin M, Gericke G.** Arthrogryposis multiplex congenita. *J Hand Surg Br.* 2005;30(5):468-74. <http://doi.org/b3dpmv>.
15. **Gordon N.** Arthrogryposis multiplex congenita. *Brain Dev.* 1998;20(7):507-11. <http://doi.org/cxq699>.
16. **Hall JG.** Arthrogryposis (multiple congenital contractures): diagnostic approach to etiology, classification, genetics, and general principles. *Eur J Med Genet.* 2014;57(8):464-72. <http://doi.org/f6gq2v>.
17. **Ambegaonkar G, Manzur AY, Robb SA, Kinali M, Muntoni F.** The multiple phenotypes of arthrogryposis multiplex congenita with reference to the neurogenic variant. *Eur J Paediatr Neurol.* 2011;15(4):316-9. <http://doi.org/fs9kj5>.
18. **Banker BQ.** Arthrogryposis multiplex congenita: spectrum of pathologic changes. *Hum Pathol.* 1986;17(7):656-72. <http://doi.org/dx3bmg>.
19. **Vajsar J, Sloane A, MacGregor DL, Ronen GM, Becker LE, Jay V.** Arthrogryposis multiplex congenita due to congenital myasthenic syndrome. *Pediatr Neurol.* 1995;12(3):237-41. <http://doi.org/cjtj9k>.