

Artrogriposis en un hospital de alta complejidad de Pereira, Colombia

Valentina Hoyos Soto,^{1*} Sebastián Camilo Castrillón Palacio,¹ Inés Nathaly Ortiz Ortega,¹ Julieta Henao Bonilla.²

¹ Estudiantes de medicina, Programa de Medicina, Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad Tecnológica de Pereira, Pereira, Risaralda, Colombia.

² Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad Tecnológica de Pereira, Pereira, Risaralda, Colombia.

* Correo electrónico: vale13197@hotmail.com

Fecha de Recepción: 26-06-2013.

Fecha de Solicitud de Correcciones: 10-03-2014.

Fecha de Aceptación: 21-05-2014.

Resumen

La artrogriposis es un hallazgo clínico poco común, consistente en contracturas articulares congénitas, no progresivas, que pueden asociarse a otras entidades clínicas, afectando a 1 de cada 3000 nacidos vivos. Se presenta el caso de un paciente masculino de 29 años atendido en un hospital de alta complejidad de Pereira, diagnosticado al año de edad con artrogriposis. Ninguna especialidad se hizo cargo del manejo integral de paciente, en lugar de fisioterapia y ortesis durante su crecimiento osteomuscular, se realizaron más de 14 intervenciones quirúrgicas a la fecha. Actualmente presenta limitación funcional articular, atrofia muscular generalizada, fibrilación auricular, degeneración mixomatosa de la válvula mitral, estado de ánimo crónicamente disminuido y pobre inclusión social y laboral. Se pretende orientar el manejo adecuado de estos casos, para que pacientes con artrogriposis puedan ser diagnosticados y tratados oportunamente, y ser parte integral de la sociedad.

Palabras clave: artrogriposis; amioplasia congénita; contracturas; enfermedades del recién nacido; desarrollo embrionario y fetal.

Arthrogryposis in a high complexity hospital in Pereira city, Colombia

Abstract

Arthrogryposis is a rare clinical finding that consists in not progressive, congenital joint contractures that can be associated with other clinical entities, affecting 1 in 3000 live births. It is presented the case of a male patient aged 29, treated at a high complexity hospital in Pereira city, diagnosed a year old, as arthrogryposis. No medical specialty took full patient management. Instead of physiotherapy and splinting during his musculoskeletal growth, it was performed more than 14 surgeries to date. Currently has a joint functional limitation, generalized muscle atrophy, significant atrial fibrillation, myxomatous degeneration of the mitral valve, chronically decreased mood and poor social and occupational inclusion. This article aims to guide the appropriate management of these cases, for patients with Arthrogryposis may be diagnosed and treated promptly, and be an integral part of society.

Key Words: arthrogryposis, congenital amyoplasia, contractures, infant newborn diseases, embryonic and fetal development.

Introducción

El término artrogriposis, se refiere a contracturas articulares congénitas que afectan dos o más áreas del cuerpo (1), producto de la acinesia fetal (2). Es considerado como un hallazgo clínico y no una entidad en sí misma, pues su aparición coincide con otras 300 patologías (3). Su prevalencia estimada es de 1 en 3000 nacidos vivos (4). Frente al hallazgo de contracturas congénitas múltiples, la función neurológica debe encontrarse preservada para sospechar cualquiera de los subtipos de artrogriposis que se describen a continuación:

1. Amioplasia

Contracturas articulares severas con ausencia o atrofia muscular contigua; la mayoría de los pacientes tienen inteligencia normal y deben recibir, desde temprana edad, fisioterapia vigorosa, así como ortesis. Requieren más intervenciones quirúrgicas que cualquier otro tipo de artrogriposis, y en la adultez, la mayoría de los pacientes precisan asistencia para realizar actividades rutinarias (1). Dado que no existen criterios diagnósticos específicos, su prevalencia ha sido puesta en duda, calculándose como el tipo más común (1).

2. Artrogriposis distal

Grupo de diez entidades autosómicas dominantes que afectan principalmente regiones distales de las extremidades; los hallazgos particulares de cada una se añaden a las dos o más contracturas presentes. Los criterios mayores para diagnosticarla incluyen, para el miembro superior, camptodactilia o pseudocamptodactilia, pliegues de flexión palmar ausentes o hipoplásicos, dedos superpuestos y desviación ulnar de la muñeca; en miembro inferior, pie equinovaro, deformidades valgocálcneas, talus vertical y metatarso varo. Para realizar el diagnóstico, el individuo debe presentar dos o más criterios mayores, o uno si un familiar en primer grado ya los reúne (1).

3. Artrogriposis autosómicas recesivas

Subgrupo de cinco condiciones genéticas que en general son incompatibles con la vida (1).

En los casos en los que es posible evidenciar compromiso neurológico, sobresalen la etiología genética primaria o infección fetal entre las más comunes (5), las cuales son sospechadas al encontrar hiperreflexia, artrogriposis unilateral o déficit cognitivo. Se confirma la sospecha clínica mediante la realización de una RMN (1). Si se trata de una artrogriposis de etiología neuromuscular y no central, se destacan las neuropatías genéticas periféricas, y electromiografía sería la prueba diagnóstica confirmatoria para detectar denervación muscular (1).

Se presenta entonces, el caso de un paciente con amioplasia, y las múltiples dificultades que ha presentado en su ciclo vital por el abordaje terapéutico y el entendimiento que de esta patología se tiene en el país.

Reporte de Caso

Paciente de sexo masculino, 29 años de edad, raza mestiza y procedente del área urbana de la ciudad de Dosquebradas, bachiller quien se dedica actualmente a oficios varios, atendido en un hospital de alta complejidad de Pereira por cuadros sincopales asociados a fibrilación auricular descompensada.

Antecedentes familiares: familiar en cuarto grado con queilopalatosquisis.

Antecedentes personales:

1. Patológicos/Quirúrgicos: (Cuadro 1)

- Prenatales: Producto del tercer embarazo, durante su gestación se presentaron múltiples amenazas de aborto y parto pretérmino, preeclampsia e IVU a repetición en la madre, y parto por cesárea a la semana 37 de gestación por razones no aclaradas.
- Perinatales y posnatales: Micrognatia, retrognatia, bajo peso al nacer, implantación anormal del cabello, paladar ojival, criptorquidia derecha, pie izquierdo equino varo, pie talo derecho y limitación a la movilidad de miembros inferiores.
- Infancia: Primer año de vida: Recibió diagnóstico de Artrogriposis por médico genetista al primer año de edad. Presentó hernia inguinal bilateral y posterior herniorrafia correctiva, camptodactilia, engrosamiento de las articulaciones interfalángicas proximales y distales de ambos miembros superiores y dismorfia de los pabellones auriculares. El paciente fue valorado por ortopedia desde sus 7 meses de edad, y la especialidad realizó cinco cirugías correctivas en miembros inferiores. Entre éstas se incluye osteotomía de la base de los metatarsianos a la edad de 9 años, inicio de marcha sin aditamentos a los 2 años de edad. Segundo año de vida: Estrabismo con corrección quirúrgica a los 2 años de edad.

Cuadro 1. Compilación de diagnósticos anotados en la historia clínica desde 1984 hasta la actualidad con su respectiva fecha y tratamiento recibido.

Diagnóstico	Fecha de diagnóstico	Tratamiento
Micrognatia	1984	
Retrognatia	1984	
Bajo peso al nacer	1984	
Implantación anormal del cabello	1984	
Paladar ojival	1984	
Criptorquidia derecha	1984	Orquidopexia
Pie izquierdo equinovaro	1984	Corrección quirúrgica
Pie talo derecho	1984	Corrección quirúrgica
Limitación de la movilidad en ambos miembros inferiores	1984	
Hernia Inguinal Bilateral	1985	Reparación de Lichtenstein
Camptodactilia	1985	
Engrosamiento de articulaciones interfalángicas proximales y distales de ambas manos	1985	
Dismorfia de pabellones auriculares	1985	
Estrabismo	1987	Cirugía correctiva
Prolapso de valva anterior tricuspídea e insuficiencia mitral leve	1997	
Escoliosis congénita	2006	Fijación de columna dorsal T4-T12
Degeneración mixomatosa de la válvula mitral	2007	
Trastorno del estado de ánimo secundario a enfermedad médica	2009	Farmacoterapia
		Psicoterapia
Fibrilación y aleteo auricular permanente	2010	Marcapaso Bicameral
		Ablación del nodo AV
		Terapia Física
		Farmacoterapia

-Adultez: Escoliosis no progresiva diagnosticada por primera vez a los 14 años (año 1999), sin datos previos de etiología congénita. Fue remitido a ortopedia, quien decide continuar manejo médico y revalorarlo en el mes de Octubre del año 2007. Se reporta Test de Adams positivo con progresión de la curva a 45 grados y la espirometría revela un patrón restrictivo, por lo cual se decide realizar intervención quirúrgica en el mes de Julio del año 2008, con 23 años de edad, en la cual se fija columna dorsal, desde T4 hasta T12 por vía posterior. Ecocardiograma transesofágico realizado en el año 1997 (a los 12 años de edad), señaló prolapso de valva anterior y leve insuficiencia mitral. En el año 2010 consulta por múltiples episodios de mareo y síncope. Se le diagnostica fibrilación y aleteo auricular permanente en Diciembre de 2011, de difícil manejo, que no resuelve con implantación de marcapaso bicameral (Enero de 2012), ni con múltiples ablaciones de nodo AV (Marzo de 2012), se determina asimismo una fracción de eyección del 25% por lo cual se inicia terapia física, el marcapaso no es retirado y no se documentan focos ectópicos. En octubre de 2013 se realiza un ecocardiograma que señala una fracción de eyección del 40% con severa dilatación del ventrículo izquierdo, hipocinesia difusa y movimiento asincrónico del septum, disfunción sistólica severa con patrón restrictivo, válvula mitral de aspecto mixomatoso con prolapso severo e insuficiencia moderada, paciente refiere mejoría significativa de los cuadros sincopales posterior a la realización de terapia física. En abril 3 de 2014 se le realizó un cariotipo en cultivo de sangre periférica con técnica específica para linfocitos de alta resolución, tinción de bandedo RBG y GTG. En todas las metafases analizadas se observó un complemento cromosómico normal 46xy.

2. Traumatismos/Transfusiones/ Intoxicaciones: niega
3. Inmunizaciones: completas para la edad de acuerdo a PAI
4. Toxo-alérgicos: Alcohol ocasional no hasta la embriaguez, alergia a la vancomicina
5. Medicamentos: Dabigatrán 150 mg c/12 horas, Carvedilol 6,25 mg c/12 horas, espirolactona 25 mg/día, Metil-digoxina 0,1 mg día
6. Psicosociales: Durante el año 2009, con 24 años de edad, presentó síntomas depresivos y le fue diagnosticado, por psiquiatría, trastorno del estado de ánimo secundario a enfermedad médica, con manejo farmacológico y psicoterapia. Actualmente en manejo por psicología.

Revisión por sistemas: síntomas generales: ánimo disminuido, hiporexia, astenia y adinamia de larga data; piel y faneras: cicatrices por implantación de marcapaso y otras múltiples correcciones quirúrgicas en la superficie corporal; sistema neurosensorial: ojos: conjuntivitis atópica, lesión corneal posterior a intervención quirúrgica prolongada, oídos/nariz/boca: niega; cardiovascular: palpitaciones, taquicardia, síncope y lipotimias repetitivas; respiratorio: disnea de medianos y grandes esfuerzos, sistema gastrointestinal/sistema urinario/sistema reproductor/sistema endocrino/sistema nervioso: niega; sistema musculo esquelético: limitación a la extensión de las articulaciones metacarpofalángicas, interfalángicas, pie y columna dorso lumbar.

Examen físico: Descripción general: paciente consciente, orientado, edad aparente coincide con edad cronológica, en posición sedente, biotipo normolíneo, atrofia muscular generalizada, lenguaje coherente y fluido, facie triste, no emisión de olores característicos, marcha simétrica, lenta, sin aditamentos; piel y faneras: hidratado, no palidez mucocutánea, múltiples cicatrices por intervenciones quirúrgicas en miembros inferiores, región precordial, columna dorsolumbar, región inguinal, cabeza y cuello: normocéfalo, no anomalías en la implantación ni distribución del cabello, micrognatia, retrognatia, hoyuelo mentoniano en forma de H; órganos de los sentidos: ojos: sin alteraciones, oídos: pabellones auriculares dismórficos, nariz, boca: boca pequeña, paladar ojival; tórax: sin alteraciones; cardiorespiratorio: Ruidos cardíacos arrítmicos, fc: 110 lpm, fr: 19 soplo holosistólico más auscultable en foco mitral; abdomen: sin alteraciones; sistema genitourinario: ausencia de testículo derecho con testículo izquierdo normal; sistema musculo esquelético: columna cervical limitación a la anteroflexión y rotación, columna dorso lumbar con presencia de material de osteosíntesis de T4 a T12, arcos de rotación, flexión y extensión disminuidos, arcos de movilidad disminuidos en articulaciones metacarpofalángicas, interfalángicas bilaterales con camptodactilia (Figura 1), capacidad de abducción de la articulación de hombros de 90°, pie con presencia de dedos superpuestos (Figura 2), articulación coxofemoral bilateral disminuida capacidad de abducción y aducción, flexión y extensión, limitación a la rotación interna y externa de pie izquierdo, fuerza y tono conservados en las cuatro extremidades, trofismo disminuido generalizado, coordinación adecuada, no se evidencian movimientos anormales ni reflejos patológicos; sistema neurológico: sin alteraciones.

Figura 1. Foto del paciente que muestra arcos de movilidad disminuidos en articulaciones metacarpofalángicas, interfalángicas bilaterales con camptodactilia



Figura 2. Foto del paciente que muestra pie con presencia de dedos superpuestos.



Discusión

Para todos los embarazos de curso normal, deben realizarse dos ecografías como señalan las guías del Ministerio de Salud y Protección Social de Colombia (6), con el objeto de tamizar malformaciones fetales y anomalías estructurales; la consejería genética debería realizarse en todos los casos en los que se diagnostique o se sospeche artrogriposis o en los que exista antecedente familiar; en pacientes femeninas con artrogriposis, debe realizarse asesoría preconcepcional y vigilancia estrecha durante el período de gestación, parto y puerperio (7). El manejo de un paciente con artrogriposis debe iniciarse después de la 1ra semana de vida por un equipo multidisciplinario, con el objeto de dar la mayor funcionalidad posible a las articulaciones afectadas por medio de fisioterapia vigorosa y uso de ortesis para evitar la recurrencia de las deformidades. A medida que el niño crece, se deben facilitar el aprendizaje de programas motores de acuerdo a su edad,

y orientar al paciente y la familia en la toma de posturas adecuadas, así como actividades deportivas que potencien su desarrollo motriz. A medida que el niño crece, se decide si realizar o no intervenciones quirúrgicas individualizadas (1).

Para el actual caso, no se realizaron ecografías obstétricas, ni tampoco existieron antecedentes familiares que sugirieran la necesidad de asesoría preconcepcional; durante el primer año de vida, mientras no fue diagnosticado, las articulaciones continuaron creciendo sin manejo de las contracturas, limitando los resultados finales a futuro. Posterior al diagnóstico, el manejo interdisciplinario omitió o ignoró el reporte y dio paso a las correcciones quirúrgicas, con sus implicaciones permanentes, sumando más de 14 intervenciones (Cuadro 1), dejando algunas contracturas sin futuro terapéutico, aunado a la atrofia muscular y a la afectación multiorgánica, que hacen que este cuadro clínico sea prácticamente inmejorable. Idealmente, ante el reconocimiento temprano de la entidad debería ponerse en marcha un plan de trabajo estructurado cuyo líder fuera un médico general encargado de velar por el cumplimiento de las intervenciones multidisciplinarias, entre los cuales los principales protagonistas serían ortopedia y fisioterapia, con la obtención de la mayor movilidad articular y desarrollo muscular posible, además de la participación de neurocirugía, cirugía general, oftalmología, cardiología y psiquiatría.

Llaman la atención diversas preguntas sobre el estado actual del paciente, en especial porque su cuadro no es un tipo clásico de amioplasia, sino, al parecer, una mezcla de varios componentes que se consideran típicos de otras artrogriposis, como la escoliosis, descrita dentro de la artrogriposis distal tipo 4 (AD4, OMIM 609128) (3), aunque se sabe que un tercio de los niños con amioplasia desarrollan escoliosis, pero raramente es congénita (1). Con respecto al defecto cardíaco, la literatura menciona, como parte de la artrogriposis distal tipo 9 (AD9, OMIM: 121050) (3), algunos signos clínicos similares al síndrome de Marfan, entre los cuales se encuentran el prolapso mixomatoso mitral (1). Los estudios genéticos de las artrogriposis distales, señalan alteraciones en genes que codifican proteínas como la troponina (TNNI2, TNNT3), la tropomiosina (TPM2) y la miosina embrionaria (MYH3) (1), las cuales podrían tener un papel no aclarado en el cuadro clínico en defectos de contractilidad cardíaca, ya que los diversos tipos de artrogriposis se superponen en alguna medida. Así por ejemplo, las anomalías oculares presentes en este paciente podrían ser esporádicas o presentarse como superposición de la artrogriposis distal tipo 5 (AD5, OMIM: 108145), por mencionar apenas un ejemplo. Otra posibilidad es que se trate de un desorden neuromuscular poco estudiado, principal diagnóstico diferencial a considerar, pues el paciente nunca se ha sometido a una electromiografía; es posible que en ella se evidencie una neuropatía axonal causante de la fibrilación auricular o de defectos en músculos oculares. A pesar de que el cariotipo realizado se encuentra con complemento cromosómico normal, un estudio exhaustivo y más profundo incluso sería necesario para descartar las mencionadas mutaciones y sugerir nuevos campos de investigación, pues los vacíos del conocimiento en el país y en el mundo señalan que padecer artrogriposis condiciona a la discriminación social y laboral a pesar del no compromiso de las funciones mentales superiores. La posición de multiconsultantes, las manifestaciones sistémicas y las repetidas intervenciones de índole quirúrgica que generan estancias hospitalarias prolongadas e incapacidad forzada, limitan su continuidad social y laboral, sin embargo, cada vez más ha aumentado el interés no sólo hacia esta, sino hacia otras patologías poco comunes en el país, como se evidencia con la creación, en 2011, de la Federación Colombiana de Enfermedades Raras (FECOER) y entre sus dependencias la Asociación Iberoamericana de Artrogriposis Múltiple Congénita

(ISOIBEROAMC), así mismo, se han incrementado las actividades de promoción y prevención (6) y se han publicado trabajos serios en la materia a nivel nacional (8)

Con el presente caso se pretende dar a conocer el manejo que reciben pacientes con enfermedades raras, como la artrogriposis en nuestro país, y sensibilizar acerca de la gravedad de la misma. Se espera que sean propuestas alternativas para que éstos pacientes puedan ser parte integral de la sociedad a pesar de sus limitaciones y que puedan recibir apoyo médico, familiar y social pertinente.

Conflictos de interés

Los autores declaran no tener conflictos de interés.

Referencias

1. Bamshad M, Van Heest AE, Pleasure D. Arthrogryposis: A Review and Update. *J Bone Jt Surg Am.* 2009;91(4):40-6.
2. Hall J. Arthrogryposis (multiple congenital contractures): Diagnostic approach to etiology, classification, genetics, and general principles. In press. *Eur J Med Genet* 2014 (artículo en prensa) doi: 10.1016/j.ejmg.2014.03.008.
3. Johns Hopkins University. OMIM-Online Mendelian Inheritance in Man. An online catalog of human genes and genetic disorders [Internet]. 2014 [cited 2014 Apr 19]. Available from: www.omim.org
4. Campbell RM. Spine deformities in rare congenital syndromes: clinical issues. *Spine (Phila Pa 1976).* 2009;34(17):1815-27.
5. Konstantinidou A, Anninos H, Spanakis N, Kotsiakos X, Syridou G, Tsakris A, et al. Transplacental infection of Cocksackievirus B3 pathological findings in the fetus. *J Med Virol.* 2007;79:754-7.
6. Centro Nacional de Investigación en Evidencia y Tecnologías en Salud: CINETS. Guías de Práctica Clínica para la prevención, detección temprana y tratamiento de las complicaciones del embarazo, parto o puerperio. Guías No 11-15. Bogotá: Colciencias, Ministerio de Salud y Protección Social; 2013. p. 1-623.
7. Castro J, Abreu-Silva J, Godinho C, Valente F. Successful pregnancy in a woman with arthrogryposis multiplex congenita -Published online 5 december, 2013-. *BMJ Case Rep.* 2013.
8. Ruiz F, Pachajoa H, Saldarriaga W, Isaza C. Artrogriposis Múltiple Congénita en gemelo monocoriónicobiamniótico. Reporte de caso y revisión de la Literatura. *Rev Colomb Obstet Ginecol.* 2009;60(1):79-82.