

Artrogriposis múltiple congénita: recién nacido con múltiples contracturas articulares

Gabriela Moreno Sampayo,* Mayela Alejandra Meza Resendíz,**
Martha Elena Chávez Rede,** Rogelio Rodríguez Bonito,***
Isaías Rodríguez Balderrama***

RESUMEN

La artrogriposis múltiple congénita es un grupo de trastornos de etiología desconocida, caracterizados por contracturas articulares múltiples que afectan a los músculos dorsales y de las extremidades superiores e inferiores. Se hace la presentación de un caso clínico.

Palabras clave: Artrogriposis múltiple congénita, recién nacido.

ABSTRACT

Arthrogryposis multiplex congenita is a group of disorders of unknown etiology, characterized by multiple joint contractures affecting the dorsal muscles and those of the upper and lower extremities. A case is presented.

Key words: Arthrogryposis multiplex congenita, newborn.

INTRODUCCIÓN

La artrogriposis múltiple congénita (AMC) es un grupo de trastornos caracterizados por contracturas articulares múltiples que afectan a los músculos dorsales y de las extremidades superiores e inferiores.¹ El término «artrogriposis» deriva del griego *arthron* (articulación) y *grypos* (corvo, ganchudo), y significa «articulación flexionada». La AMC es un síndrome no progresivo -y no una enfermedad- que se encuentra presente desde el nacimiento.²

La etiología de la AMC es desconocida; se atribuye principalmente a la falta de movimiento fetal, que puede ser debido a neuropatías, anomalías musculares, desórdenes del tejido conectivo, así como a infecciones virales y trastornos restrictivos intrauterinos como alteraciones estructurales del útero, oligohidramnios, presentación de nalgas y prematuridad.¹⁻³

que causan la parálisis del feto, ocasionan afección del desarrollo y función de las extremidades y condicionan cicatrización del músculo fetal.⁴ Sólo en el 30% se encuentra causa genética.¹ La prevalencia se estima de uno en 5 000 a 10 000 recién nacidos.⁴ No se ha demostrado diferencia de incidencia relacionada con el género.

CASO CLÍNICO

Se trata de un recién nacido masculino. Madre de 15 años, sana, primera gesta; inició atención prenatal en el segundo trimestre del embarazo, con cinco consultas; se le realizaron tres ultrasonidos obstétricos, sin reportar alteraciones y en el último ultrasonido se reportó presentación pélvica del producto. Inició con trabajo de parto a las 38 semanas de gestación con ruptura de membranas; se realizó operación cesárea indicada por la presentación pélvica. El peso al nacer fue de 3 420 g, talla no valorable, perímetro cefálico de 37 cm y calificación de Apgar de ocho al minuto y de nueve a los cinco minutos, con signos vitales normales para la edad. En la exploración física se encontró buen estado de hidratación, buena coloración de piel, cabeza escafocefalia, fontanela anterior normotensa, pabellones auriculares de implantación baja, micrognatia, labio íntegro, paladar hendido en línea media con fusión completa

* Neonatóloga.

** Residente de Pediatría.

*** Médico adscrito Neonatólogo.

en porción posterior, ausencia de úvula, nariz con puente nasal plano y de base ancha, cuello cilíndrico, arqueado; tórax con expansión simétrica, frecuencia respiratoria normal; no se observan deformidades costales, abdomen normal, genitales externos masculinos, ambos testículos descendidos, extremidades con múltiples deformaciones: extremidades superiores cortas, hipotróficas, flácidas, articulación de codo rígida, muñecas fijas en flexión (*Figura 1*); cadera luxada, rígida, extremidades inferiores hipotróficas, rodillas flexionadas con limitación del movimiento, pie equinvaro bilateral (*Figura 2*); músculos atróficos, se observan hoyuelos en las articulaciones de rodilla y muñeca (*Figura 3*). Se establece el diagnóstico clínico de artrogriposis múltiple congénita.



Figura 1. Lactante varón de término con múltiples contracturas articulares.



Figura 2. Cadera luxada, rodillas fijas en flexión, pie equinvaro bilateral.

Evolución del paciente

Se inició una valoración integral para determinar la etiología de la artrogriposis; las radiografías revelaron múltiples contracturas articulares y una marcada escoliosis (*Figura 4*). La resonancia magnética nuclear (RMN) cerebral no reveló alteración estructural; la electromiografía reveló cambios compatibles con atrofia muscular, además de descartar afección neuropática periférica y miopática; la enzima creatinafosfoquinasa (CPK) resultó elevada ligeramente, lo cual fue relacionado con la manipulación. Al tener estos resultados, se realizó una biopsia de músculo, la cual reportó fibras musculares pequeñas y fascículos musculares reemplazados por tejido adiposo. Con base en la presentación clínica y los resultados de los estudios



Figuras 3. Hoyuelos en las articulaciones de rodilla (a) y muñeca (b).



Figura 4. Radiografía en donde observamos escoliosis.

mencionados, el Servicio de Genética, con apoyo de Neurología Pediátrica, concluyeron que el paciente presenta artrogriposis múltiple congénita secundaria a amioplasia congénita (disgenesia del sistema nervioso central: células del asta anterior). Al realizar el diagnóstico, se inició manejo integral con traumatología, quienes colocaron yesos en extremidades inferiores y en muñecas; se iniciaron ejercicios de rehabilitación para mejorar el rango de movimiento y mejorar la funcionalidad; a su egreso, el paciente mejoró su posición considerablemente (*Figura 5*); además, se dio asesoría a los padres para la realización de ejercicios en casa.

DISCUSIÓN

La AMC se describió por primera vez en 1841 por Otto, y en 1982 se introdujo el término de amioplasia,⁵ que describe el tipo más común de artrogriposis, que se caracteriza por contracturas múltiples, posición simétrica de las cuatro extremidades y reemplazo del músculo esquelético por tejido fibroso y grasa.² Hasta ahora se reconocen al menos nueve diferentes tipos de amioplasia.⁵

Los pacientes nacidos con AMC presentan múltiples contracturas, deformaciones articulares y músculos defectuosos, lo que provoca que las extremidades se vean cilíndricas, tubulares o cónicas, y articulaciones fusiformes. Con frecuencia se observan hoyuelos sobre las articulaciones, esto secundario al contacto estrecho entre el hueso y la piel que recubre la articulación; también existe disminución de los pliegues cutáneos y disminución de la grasa subcutánea.⁶ Alrededor de un 80% presentan con-

tractura de la cadera y un 43% dislocación de la cadera al nacimiento; 80-90% contracturas de rodillas, siendo las más comunes las contracturas en flexión. El área que más usualmente se afecta son los pies, siendo la deformidad más frecuente el pie equinovaro rígido, en un 95%. Las extremidades superiores se ven afectadas en un 80%, con contracturas severas en las partes proximales.² La escoliosis se encuentra presente en un 30 a 60% de los pacientes.⁵

El diagnóstico de la AMC se hace por exclusión, ya que existen 150 desórdenes diferentes que manifiestan contracturas musculares.^{2,7,8} El diagnóstico de AMC se establece mediante el examen clínico del lactante.⁶ La historia clínica debe incluir información sobre el inicio y la intensidad de los movimientos fetales, tipo de parto y cantidad de líquido amniótico,³ así como el antecedente de eco prenatal con acinesia.^{7,8} Se deben emplear estudios de imagen, como radiografías de extremidades y articulaciones, para identificar deformaciones óseas congénitas.⁶ El estudio del sistema nervioso central debe incluir examen clínico y de imagen, como tomografía axial computada (TAC) o RMN, por la alta frecuencia de trastornos centrales.⁶ El aparato neuromuscular requiere análisis de enzimas séricas, electromiografía o estudios de conducción nerviosa, así como biopsia de músculo esquelético. Se debe realizar estudio cromosómico y estudios de patrón global de anomalía, como ecocardiograma y eco abdominal, ya que éstos pueden indicar que la artrogriposis es parte de un síndrome cromosómico.³

El objetivo del tratamiento es obtener la máxima función posible del paciente; debe ser multidisciplinario y establecerse lo más temprano posible;² esto



Figuras 5.

Posición al egreso: miembro torácico (a), miembros pélvicos (b), y en general (c).

incluye manejo por ortopedia, genética, medicina de rehabilitación, neurología y pediatría general. Debe realizarse fisioterapia con movimientos pasivos e inmovilizaciones en serie, así como cirugías correctivas de deformidades, de contracturas discapacitantes y transferencia de tendones para mejorar el movimiento articular.⁶

La sensibilidad y el desarrollo del intelecto no suele estar afectada. En cuanto al pronóstico para los movimientos y el caminar, se basa en el tratamiento temprano y agresivo.⁶ Se reportan como factores de buen pronóstico contractura de la cadera en flexión menor de 20° y las contracturas de las rodillas en flexión menor de 15°, para tener cintura pélvica activa. Hay estudios que concluyen que la deambulación a largo plazo no se relaciona con las contracturas al nacimiento.⁴

BIBLIOGRAFÍA

1. Pachajoa H, Hurtado PM. Artrogriposis múltiple congénita y gastrosquisis en un mismo paciente, *Neurología*, 2010; 25: 517-518.
2. Fassier A, Wicart P, Dubousset J, Seringe R. Arthrogryposis multiplex congénita. Long-term follow-up from birth until skeletal maturity, *J Child Orthop*, 2009; 3 (5): 383-390.
3. Jones KL. Abordaje del paciente por grandes categorías de problemas. En: Smith. *Patrones reconocibles*

de malformaciones humanas. 7a ed. España: Elsevier; 2007: 800-825.

4. Kargel JS, Dimas VS, Chang P. Orthognathic surgery for management of arthrogryposis multiplex congenita: case report and review of the literature, *Can J Plast Surg*, 2007; 15 (1): 53-55.
5. Gregg T, Martikos K, Pipitone E, Lolli F, Vommaro F, Maredi E et al. Surgical treatment of scoliosis in a rare disease: arthrogryposis, *Scoliosis*, 2010; 5: 24.
6. Cherian C, Rosenberg JJ. Visual diagnosis: multiple joint contractures in a male newborn, *Pediatr Rev*, 2010; 3 (9): 385-387.
7. López R, Gutierrez MC, Quero O, Méndez M. Artrogriposis múltiple congénita. Reporte de un caso, *Revista de Facultad de Medicina*, [revista en Internet] 2000. Disponible en: <http://www.saber.ula.ve/bitstream/123456789/21798/2/articulo11.pdf>
8. Hosalker HS, Drummond DS, Davidson RS. Arthrogryposis. En: Klegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson textbook of pediatrics*. 18a ed. Philadelphia, PA: Elsevier; 2007: 2829-2834.

Correspondencia:

Dra. Mayela Alejandra Meza Resendíz
Hospital Universitario
«Dr. José Eleuterio González»
Maderos y Gonzalitos s/n,
Col. Mitras Centro, 64460
Monterrey, Nuevo León.
E-mail: mayela87@hotmail.com