

ARTROGRIPOSIS MÚLTIPLE CONGÉNITA. REPORTE DE UN CASO.

Rosmeris López¹, Maria del Carmen Gutierrez², Oscar Quero¹, Manuel Méndez³.

¹Residente III de Obstetricia y Ginecología; ²Residente III de Imagenología; ³Residente III de Medicina Física y Rehabilitación; ⁴Especialista en Anatomía Patológica; ⁵Especialista de Obstetricia y Ginecología; ⁶Doctor en Medicina. Especialista en Radiodiagnóstico e Imagenología.
Instituto Autónomo Hospital Universitario de los Andes. Mérida. Venezuela.

Resumen

Se presenta un caso de artrogriposis múltiple congénita. Ultrasonido obstétrico reporta polihidramnios, corroborando acinesia fetal, y presencia de contracturas articulares. Hallazgos anatomopatológicos de contracturas múltiples articulares e hipoplasia pulmonar. La biopsia muscular demostró sustitución del tejido muscular por tejido graso. La radiología convencional reportó ostensible disminución de la densidad por probable infiltración grasa fibromuscular, y la tomografía axial computada, alteración de los componentes estructurales de las masas musculares, denotando disminución de la densidad radiológica y valores de atenuación.

Palabras claves: Artrogriposis múltiple congénita, acinesia fetal, ultrasonido obstétrico.

Abstract

A case of congenital multiplex arthrogriposis

A case of congenital multiplex arthrogriposis is presented. Obstetric ultrasound reports polyhydramnios, indicating fetal akinesia and presence of joint contractures. Anatomopathological findings of multiple joint contractures and pulmonary hypoplasia. Muscle biopsy showed fat tissue substitution of muscle tissue. Conventional radiology reported decrease of density by probable muscle fiber fat, and the axial computed tomography showed alteration of the structural components of the muscle mass indicating decrease of radiological density and attenuation values.

Key words: Congenital multiplex arthrogriposis, fetal akinesia, obstetric ultrasound.

INTRODUCCIÓN

La artrogriposis múltiple congénita (AMC) se define según Tachdjian (1994) como un complejo sindromático caracterizado por la presencia de contracturas y deformidades articulares, no progresivas, debido a causas tanto miogénicas como neurógenas, y se expresa, intrauterinamente, por hipomotilidad o acinesia (Ho 2000). Epidemiológicamente, en los Estados Unidos, según Greene, la forma menos grave afecta a 3 por cada 1000 nacidos vivos. Aunque la AMC clásica es muy rara, se ha calculado que afecta al 0,03% de los neonatos (Tachdjian 1994). En cuanto a su clasificación, se ha dividido en tres categorías principales, el primer grupo con sólo afectación de las extremidades sin otro particular, el segundo grupo afectación de las extremidades con contracturas articulares acompañados de anomalías viscerales, en cráneo y cara, y el tercer grupo igual que el segundo grupo pero además con alteraciones importantes del sistema nervioso central (Hall 1985). El diagnóstico intrauterino se realiza por la ausencia de movimientos fetales, el retardo de crecimiento intrauterino, y últimamente, con la ayuda del Ultrasonido obstétrico, que identifica las deformidades articulares, la ausencia de movimientos fetales y la presencia de edema en la región de la nuca (Hyett et al. 1997).

CASO CLÍNICO:

Se presenta el caso clínico de paciente de 21 años de edad, quien consultó por ausencia de movimientos fetales. Se realiza ultrasonido, reportando malformación fetal. Antecedentes familiares y personales no refiere de importancia. Antecedentes Gineco-obstétricos: II gestas 0 para 0 aborto I cesárea debido a pre-eclampsia severa. El embarazo actual fue controlado en 4 oportunidades, complicado con polihidramnios y malformación fetal. Al ingreso encontramos condiciones clínicas estables, útero grávido con altura uterina de 31 cm ocupado por feto único en situación longitudinal, no se perciben movimientos fetales FCF: 134 lat/min, dinámica uterina ausente. Se ingresa con los diagnósticos de embarazo 31 semanas por FUM y ECO, no trabajo de parto y malformación fetal por eco: displasia esquelética AMC, hipoplasia pulmonar, paladar hendido y atresia esofágica (fig 1). Se realiza triada con Valores de Gonadotropina Coriónica Humana de: 12.407 u/l, Alfa feto Proteína: 80.7 ng/ml y Estriol: 22.4 nmol/l. Se atiende parto luego de ruptura espontánea de membranas ovulares, obteniéndose RN pretérmino peso 2000 g, talla 30cm, Capurro: 31 sem. Apgar: al minuto 1 punto y a los 5 minutos 0 puntos. Presentó frecuencia cardiaca pero no respiró. Diagnóstico post natal de síndrome dismórfico.



Fig 1: Ultrasonido Obstétrico.

HALLAZGOS ANATOMOPATOLÓGICOS E IMAGENOLÓGICOS:

Informe anatomopatológico: se reporta al examen externo, cadáver de mortinato masculino, peso 1300 g talla 25 cm (fig 2) Se aprecia flexión en articulaciones tanto de extremidades superiores (Fig 3) como inferiores (fig 4), paladar hendido, cuello corto, ano permeable. Genitales con presencia de pene y bolsas escrotales vacías. En cerebro se aprecia marcado edema con áreas violáceas. En corazón se aprecia presencia de fosa oval amplia y permeable (fig 5). Pulmones hipoplásicos. Biopsia muscular con sustitución de tejido muscular por tejido graso (fig 6).



Fig 2: Mortinato de AMC. Obsérvese la contractura en flexión de las extremidades.



Fig 3: Corazón, agujero oval.

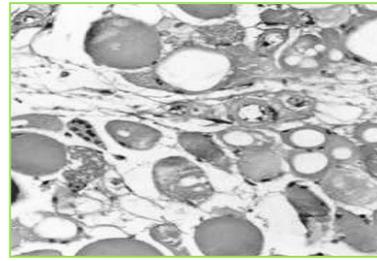


Fig 4: biopsia muscular.



Fig 5: Rx cráneo postero anterior con solución palatina.



Fig 6: Rx AP. Obsérvese la actitud en flexión de las extremidades, la ausencia de densidad aire en tórax, alteración de la silueta cardiomediastinal y la rotoescoliosis toracolumbosacra.

Estudios radiológicos: en cráneo sin alteraciones, cara macizo facial con solución de apófisis palatina del maxilar izquierdo, indicativo de paladar hendido (Fig 7), cuello con imagen sugestiva de higroma quístico. Tórax opacidad difusa de los campos pulmonares indicando no ventilación por falta de actividad respiratoria. Incremento de la silueta cardiomediastinal (fig 8). Esqueleto axial con elevación de la odontoides y escoliosis tóraco lumbar dextroconvexa. Esqueleto apendicular en cintura escapular rotación externa y craneal de hombros, codos flexionados en pronación, muñecas en flexión forzada. Dedos flexionados en articulaciones interfalángicas sobre la palma de las manos. Cintura pélvica, displasia acetabular bilateral, luxación craneal del fémur derecho e izquierdo, flexión forzada de las rodillas y luxación de las mismas. En masas musculares, ostensible disminución de la densidad (agua), por probable infiltración grasa fibro muscular.



Fig 7. Rx cráneo lateral con elevación apófisis odontoides. Higroma quístico.

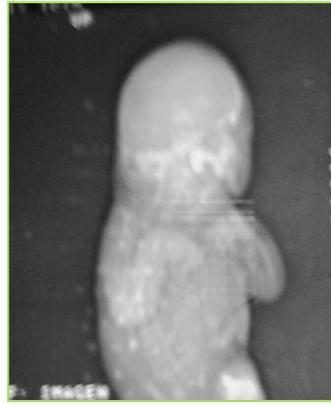


Fig 8. Topograma de

TAC. Obsérvese la contractura en flexión de los miembros superiores.

Tomografía Axial Computada: revela grandes alteraciones morfológicas y funcionales de articulaciones tanto proximal como distal de las extremidades, alteración de los componentes estructurales de las masas musculares (esqueleto apendicular) (fig 9). En SNC no se aprecian grandes alteraciones morfológicas salvo edema cerebral moderado (fig 10). IDX: AMC de naturaleza miopática.

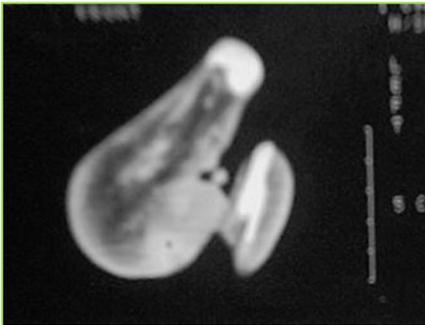


Fig 9. TAC en extremidad inferior con disminución de los valores de atenuación muscular, compatibles con sustitución grasa de las fibras musculares.

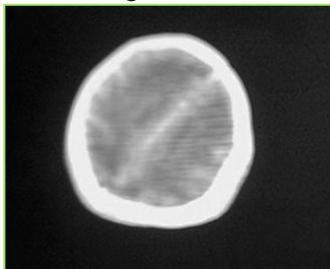


Fig 10. TAC cráneo, con edema cerebral, sin alteración anatómica aparente.

DISCUSIÓN.

Se presenta un caso clínico donde la acinesia fetal hizo pensar que existía alguna alteración en el feto, por lo que se decide realizar ultrasonido obstétrico para la evaluación del producto,

reportando polihidramnios, corroborando la acinesia fetal, y presencia de contracturas articulares, como lo demuestra Scott et al (1999), quien en la observación de 2 pacientes con acinesia fetal, se realizó el diagnóstico de la AMC a las 13 y 18 semanas respectivamente. No obstante, Zanella et al (1990) encontró oligoamnios en su caso clínico, aunque las demás observaciones coinciden con la mayoría de los autores. En cuanto a los hallazgos anatomopatológicos de contracturas múltiples articulares e hipoplasia pulmonar, coinciden con los hallazgos descritos por Bendon et al (1987) quien reportó iguales diagnósticos en el producto abortado de una paciente de 30 años de edad con el diagnóstico prenatal de AMC. La biopsia muscular demostró sustitución del tejido muscular por tejido graso, como lo demuestra Scott et al (1999), quien en la observación de 2 pacientes con acinesia fetal, se realizó el diagnóstico de la AMC a las 13 y 18 semanas respectivamente. No obstante, Zanella et al (1990) encontraron oligoamnios en su caso clínico, aunque las demás observaciones coinciden con la mayoría de los autores. En cuanto a los hallazgos anatomopatológicos de contracturas múltiples articulares e hipoplasia pulmonar, coinciden con los hallazgos descritos por Bendon et al (1987) quien reportó iguales diagnósticos en el producto abortado de una paciente de 30 años de edad con el diagnóstico prenatal de AMC. La biopsia muscular demostró sustitución del tejido muscular por tejido graso, lo cual corrobora que es variedad miopática, como lo expresa Bendon (1987), Ho (2000) y Philpot et al. (2001), quienes mostraron en casos de AMC, distrofia muscular. Además, los estudios imagenológicos como la radiología convencional, reportan ostensible disminución de la densidad por probable infiltración grasa fibromuscular, y la tomografía axial computada alteración de los componentes estructurales de las masas musculares, denotando disminución de la densidad radiológica y valores de atenuación (fig 9).

CONCLUSIONES:

El diagnóstico presuntivo prenatal de la patología se realizó por el antecedente de acinesia fetal y el empleo del ultrasonido obstétrico. El estudio anatomopatológico aportó el diagnóstico definitivo, y los estudios radiológicos corroboraron los hallazgos tanto del examen físico como el de la biopsia muscular.

REFERENCIAS

- Greene A.
<http://www.drgreene.com/newborns.html#arthrogryposis> 26/10/2001 10:00 pm

Hall JC. 1985. Genetics aspect of arthrogryposis. Clin Orthop 194: 44 - 47.

Ho NC. 2000. Monozygotic twins with fetal akinesia: the importance of clinicopathological work – up in predicting risks of recurrence. Neuropediatrics 31: 252 – 256.

Hyyett J, Noble P, Sebire N et al. 1997. Lethal congenital arthrogryposis present with increased nuchal translucency at 10 – 14 week of gestation. Ultrasound Obstet Gynecol 9: 310 – 313.

Philpot J, Counsell S, Bydder G et al. 2001. Neonatal arthrogryposis and absent limb muscles: a muscle developmental gene defect?. Neuromusc Disord. 11:489 – 493.

Scott H, Hunter A, Bedard B. 1999. Non lethal arthrogryposis multiplex congenital presenting with cystic higroma at 13 weeks gestational age. Prenat Diagn 19: 966 – 971.

Tachdjian MO. 1994. Artrogriposis congénita múltiple (contractura congénita múltiple). En: Tachdjian (Ed) Ortopedia pediátrica. 2da ed. Volumen 3 Interamericana Nueva York pp 2252 – 2287.

Zanella B, Frengelli R, Gentilini C. 1990. A case of congenital multiplex arthrogriposis. Some observation. Minerva Pediatr 42: 201 – 205.