

Artrogriposis múltiple congénita. Caso clínico

Congenital multiple arthrogryposis. Clinical case

Elayne Esther Santana-Hernández^{1*}  <https://orcid.org/0000-0002-0295-1390>

Anavíes Delsy Peña-Hernández¹  <https://orcid.org/0000-0002-3453-9763>

¹ Centro de Genética Médica. Holguín, Cuba.

* Autor para la correspondencia: elsantana@infomed.sld.cu

RESUMEN

La artrogriposis múltiple congénita es una enfermedad de baja frecuencia, esporádica, no progresiva, que aparece en el período prenatal y se caracteriza por varias contracturas articulares presentes al nacimiento en los cuatro miembros. Se estima una incidencia de 1/10 000 nacidos vivos. El diagnóstico es posible al realizar los ultrasonidos en un feto que tiene posiciones viciosas y que no se mueve. La prevalencia de la artrogriposis múltiple congénita es variable, resultando la más frecuente la artrogriposis múltiple clásica (amioplasia), presente entre el 40 y el 50 % de los afectados. La búsqueda ultrasonográfica en el tercer trimestre del embarazo es fundamental con fines diagnósticos, para brindar asesoramiento genético y preparar un equipo para el nacimiento. Es importante tener sospecha diagnóstica para sugerir la vía alta por cesárea, para bienestar fetal. Un grupo multidisciplinario debe llevar a cabo el manejo y tratamiento de estos enfermos. Se presenta el caso de un neonato nacido a las 39 semanas por parto eutócico prolongado por presentación de cara, con sufrimiento fetal agudo, meconio + + + +, apgar 5-7, con peso de 3 300 g, que presentó luxación y contractura generalizada de hombros, codos, así como de caderas, rodillas y tobillos, con dedos de manos y pies en flexión.

Palabras clave: artrogriposis múltiple congénita; contracturas articulares; ausencia de movimientos fetales; deformidades de grandes articulaciones inmóviles.



ABSTRACT

Congenital multiple arthrogyriposis is a low-frequency, sporadic, non-progressive disease that appears in the prenatal period, and is characterized by several contractures present at birth in the four limbs. The estimated incidence is 1/10 000 born alive. The diagnosis is possible performing ultrasounds on a fetus that has vicious positions and does not move. The prevalence of congenital multiple arthrogyriposis is variable, being classical multiple arthrogyriposis (amyoplasia) the most frequent one, present in between 40 and 50 % of the affected persons. Ultrasonographic search in the third semester of pregnancy is essential for diagnostic purposes to provide genetic counseling and to prepare a team for birth. It is important to have diagnostic suspicion to suggest the high cesarean way for fetal well-being. A multidisciplinary group should carry out the management and treatment of these patients. The case of a newborn is presented, who was born at 39 weeks by prolonged eutocic delivery due to presenting face, with acute fetal suffering, meconium + + + +, apgar 5-7, weighing 3 300 g, that presented luxation and general contracture of shoulders, elbows, and also hips, knees and ankles, with fingers and toes in flexion.

Key words: congenital multiple arthrogyriposis; joint contractures; absence of fetal movements; deformities of large immobile joints.

Recibido: 31/07/2020.

Aceptado: 29/11/2021.

INTRODUCCIÓN

Artroriposis múltiple congénita (AMC) es la designación usada para describir la condición de múltiples contracturas articulares graves acompañadas de debilidad muscular y fibrosis, presentes al nacimiento, que afectan de forma simétrica a las cuatro extremidades del cuerpo. Es un síndrome neuromuscular no progresivo que aparece en el período prenatal, la mayoría de las veces de forma esporádica.^(1,2)

La artroriposis es un hallazgo clínico de contracturas congénitas que pueden estar presentes en más de trescientos trastornos diferentes. La prevalencia varía en diferentes estudios entre aproximadamente 1/3 000 a 1/12 000 nacidos vivos. La mortalidad perinatal para algunas de las condiciones subyacentes es tan alta como un 32 %, por lo que el establecimiento de un diagnóstico específico es importante para el pronóstico y el asesoramiento genético.^(2,3)

Entre las manifestaciones clásicas se describen hombros inclinados, en aducción y rotación interna, los codos extendidos y las muñecas y los dedos flexionados. Las caderas pueden estar luxadas y suelen mostrar una ligera flexión, las rodillas extendidas, y los pies suelen adoptar la posición equinvaro. Por lo general, los músculos de las piernas son hipoplásicos y los miembros tienden a ser tubulares sin



sus características habituales. En ocasiones, hay membranas de tejidos blandos sobre la cara ventral de las articulaciones flexionadas. En la columna puede existir escoliosis y delgadez de los huesos largos, o pueden estar normales los estudios radiológicos, a excepción de las articulaciones que estén subluxadas. Estas deformidades pueden causar discapacidad física grave.⁽²⁻⁴⁾

Este caso se presenta con el fin de mostrar una forma muy severa de artrogriposis generalizada, donde hasta la articulación atlantooccipital se encuentra contracturada (de ahí la presentación de cara en el momento del parto). A pesar de tener un polidramnio severo no se realizó diagnóstico prenatal y, por ende, no se pudo sugerir una vía de salida del feto que permitiera su protección.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Se presenta el caso de un recién nacido de 10 días, que nació a las 39 semanas por parto eutócico prolongado por presentación de cara, con sufrimiento fetal agudo, meconio +++++, apgar 5-7, con peso de 3 300 g, talla 52 cm, y perímetro cefálico de 34 cm. Al examen físico al nacer se observa luxación y contractura generalizada de hombros, codos, así como de caderas, rodillas y tobillos, con dedos de manos y pies sin pliegues de flexión. Se observan contracturas de los miembros inferiores, con luxación de caderas, que se detalla en extensión hacia arriba de la pierna izquierda y flexión de la rodilla derecha, con ausencia de pliegues de flexión en todas las articulaciones incluyendo los dedos. (Fig. 1)

Antecedentes patológicos familiares: ninguno de interés.

Antecedentes prenatales: polidramnio severo.



Fig. 1. Contracturas de los miembros inferiores con luxación de caderas.

Se observan un cuello muy corto y luxación de hombros, acompañados de contracturas de estos, así como codos, muñecas y dedos sin pliegues de flexión. (Fig. 2)



Fig. 2. Cuello muy corto y luxación de hombros.

Después del parto, se evalúa el caso por parte de neonatólogos y genetistas clínicos, quienes, por las deformidades y dismorfias, indican un cariotipo convencional a 400 bandas en sangre periférica, que resultó en 18 metafases: 46, XY normal. Así, se delineó bien el fenotipo y se llegó al diagnóstico clínico de una artrogriposis múltiple generalizada congénita. Además, se brinda asesoramiento genético, se facilita hoja informativa a los padres, y se les solicita consentimiento informado para tomar fotografías de las contracturas, con el objetivo de publicar en revista científica.

DISCUSIÓN

La AMC es una condición que por su etiología es heterogénea, y se presenta con contracturas articulares que afectan a dos o más articulaciones, y que comienzan prenatalmente. La incidencia es de aproximadamente 1/3000 nacidos vivos, sin distinción de sexo; sin embargo, la incidencia prenatal es mayor, lo que indica una alta mortalidad intrauterina. Está asociada a más de 400 afecciones y se han descrito más de 420 genes implicados, mostrando su heterogeneidad genética. El diagnóstico clínico y genético se considera importante en los casos que sea posible, para poder realizar un adecuado asesoramiento genético.^(2,4)

Por otra parte, la AMC pudiera tener una etiología extrínseca o secundaria como resultado de anomalías uterinas estructurales congénitas, tales como el útero bicorne o tumores uterinos como el fibroma o el embarazo multifetal. También pudiera tener etiología intrínseca primaria fetal, donde el mecanismo subyacente primario es la disminución del movimiento fetal durante el desarrollo, debido a anomalías funcionales del cerebro, médula espinal, nervios periféricos, unión neuromuscular, músculos, huesos, dermatopatías restrictivas, o de tendones y articulaciones.^(1,6)

A diferencia de las de causas intrínsecas primarias, que son difíciles de tratar, las de causa secundaria se pueden tratar con fisioterapia, con buena respuesta. Las de causas primarias se presentan prenatalmente con acinesia fetal asociada a

contracturas articulares y ocasionalmente a anomalías cerebrales, disminución de la masa muscular y polidramnio.^(2,3,5)

En este embarazo se mantuvo el líquido amniótico muy aumentado, impidiendo los movimientos fetales y causando las contracturas de todas las articulaciones en el recién nacido. Por lo general la artrogriposis de causa secundaria generalmente se presenta con contracturas aisladas.

Varios síndromes, dentro de los síndromes neonatales letales, producen discapacidad severa debido a un mal funcionamiento del sistema nervioso central. Entre las de causa genética que ocasionan artrogriposis se han identificado casos con patrón de herencia autosómica recesiva, autosómica dominante, y recesivas ligadas al cromosoma X. Incluso en algunos casos se cree que tienen herencia multifactorial, lo que significa que tanto los factores genéticos como ambientales pueden causar la enfermedad.⁽⁷⁾

Existen varias enfermedades ligadas al cromosoma X que se acompañan de AMC, que están principalmente relacionadas con la discapacidad intelectual, como varios trastornos neuromusculares que se asocian a artrogriposis y afectación cerebral. Una cuidadosa evaluación clínica realizada por un genetista y un neurólogo pediátrico es de gran valor para hacer un diagnóstico específico. Un diagnóstico correcto es importante en la planificación del tratamiento adecuado, en el asesoramiento genético, y para la comprensión futura de los mecanismos patogénicos y posibles nuevos tratamientos. Se necesita un equipo multidisciplinario tanto en investigación como en tratamiento, para mejorar la calidad de vida de los afectados.^(7,8)

La imagen prenatal es crucial en el diagnóstico precoz al identificar las limitaciones del movimiento fetal y la presencia de contracturas articulares. Los métodos moleculares son particularmente útiles para delinear mutaciones genéticas novedosas, heterogeneidad de locus y la correlación de genotipo-fenotipo. La evaluación prenatal con diagnóstico precoz mediante escaneo de imágenes y una mayor vigilancia genética brindan la oportunidad de asesoría familiar sobre el manejo futuro del embarazo y la morbilidad y mortalidad neonatal esperadas.^(8,9)

Se necesitan investigaciones prenatales y posnatales completas para identificar una etiología subyacente y proporcionar información sobre su pronóstico y herencia, que es fundamental para que los responsables de la atención obstétrica y las familias optimicen el manejo del embarazo y aborden futuros planes reproductivos.⁽¹⁰⁾

La prevalencia de la artrogriposis múltiple congénita es variable, resultando la más frecuente la artrogriposis múltiple clásica (amioplasia), presente entre el 40 y el 50 % de los afectados. La búsqueda ultrasonográfica en el tercer trimestre del embarazo es fundamental con fines diagnósticos, para brindar asesoramiento genético y preparar un equipo para el nacimiento. Un grupo multidisciplinario debe llevar a cabo el manejo y tratamiento de estos enfermos. Es importante tener sospecha diagnóstica para sugerir la vía alta por cesárea, para bienestar fetal.



REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Binkiewicz-Glińska A, Wierzba J, Szurowska E, et al. Arthrogyrosis multiplex congenital - multidisciplinary care - including own experience. *Dev Period Med.* 2016;20(3):191-6. Citado en PubMed; PMID: 27941188.
2. Linnet KM, Balslev T, Møller-Madsen B. Arthrogyrosis multiplex congenita. *Ugeskr Laeger.* 2015;177(33):V12140712. Citado en PubMed; PMID: 26320355.
3. Hall JG, Kimber E, Van Bosse HJP. Genetics and Classifications. *J Pediatr Orthop.* 2017;37(Suppl 1):S4-8. Citado en PubMed; PMID: 28594686.
4. Yamaguchi T, Takano K, Inaba Y, et al. PIEZO2 deficiency is a recognizable arthrogyrosis syndrome: A new case and literature review. *Am J Med Genet A.* 2019 Jun;179(6):948-57. Citado en PubMed; PMID: 30941898.
5. Van der Linden V, Filho EL, Lins OG, et al. Congenital Zika syndrome with arthrogyrosis: retrospective case series study. *BMJ.* 2016 Aug 9;354:i3899. Citado en PubMed; PMID: 27509902.
6. Langston S, Chu A. Arthrogyrosis Multiplex Congenita. *Pediatr Ann.* 2020 Jul 1;49(7):e299-e304. Citado en PubMed; PMID: 32674167.
7. Niles KM, Blaser S, Shannon P, et al. Fetal arthrogyrosis multiplex congenita/fetal akinesia deformation sequence (FADS)-Aetiology, diagnosis, and management. *Prenat Diagn.* 2019 Aug;39(9):720-31. Citado en PubMed; PMID: 31218730.
8. Skaria P, Dahl A, Ahmed A. Arthrogyrosis multiplex congenita in utero: radiologic and pathologic findings. *J Matern Fetal Neonatal Med.* 2019 Feb;32(3):502-11. Citado en PubMed; PMID: 28954562.
9. Kiefer J, Hall JG. Gene ontology analysis of arthrogyrosis (multiple congenital contractures). *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2019 Sep;181(3):310-26. Citado en PubMed; PMID: 31369690.
10. Dieterich K, Kimber E, Hall JG. Central nervous system involvement in arthrogyrosis multiplex congenita: Overview of causes, diagnosis, and care. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2019 Sep;181(3):345-53. Citado en PubMed; PMID: 31410997.

Conflictos de intereses

Las autoras declaran que no existen conflictos de intereses.



CÓMO CITAR ESTE ARTÍCULO

Santana-Hernández EE, Peña-Hernández AD. Artrogriposis múltiple congénita. Caso clínico. Rev. Méd. Electrón [Internet]. 2022 Ene.-Feb. [citado: fecha de acceso];44(1). Disponible en:

<http://www.revmedicaelectronica.sld.cu/index.php/rme/article/view/4028/5346>

