Casos Clínicos

ARTROGRIPOSIS MULTIPLE CONGENITA

Drs. HUMBERTO GARCES y FERNANDO DONOSO

Cátedra de Pediatría del Prof. A. Scroggie.

Hospital "Roberto del Río".

Esta enfermedad podría definirse como una displasia articular sistemática, caracterizada por rigideces articulares múltiples congénitas, debidas a hipoplasia de la musculatura y que con cierta frecuencia se asocia a deformaciones de manos y pies y a otros defectos congénitos.

Al parecer fué Otto en 1841 el primero que la describió. Sin embargo, el interés por ella data de los últimos años del siglo pasado, en que Redard (1892) y Kirmisson (1893) relataron un mayor número de casos. Con posterioridad nuevos enfermos han sido descritos en todas partes del mundo, llegando en la actualidad el total a un número un poco superior a cien.

La afección ha recibido diferentes nombres, derivados de las diversas interpretaciones etiopatogénicas que se le ha dado. Así Otto, el primero en describirla, la llamó "Miodistrofia Congénita", atribuyendo su origen a la alteración de los elementos musculares. Rocher, reúne 26 casos de la literatura y los designa bajo la denominación de "Rigideces Articulares Múltiples Congénitas". Stern¹², fué el primero en darle el nombre de "Artrogriposis Múltiple Congénita". Sheldon¹⁰, pensando también en que la lesión primaria se encuentra en el músculo, designa a esta afección con el nombre de "Amioplasi Congénita". Middleton, estudiando la patología de la enfermedad, relaciona también su origen con las lesiones musculares y propone la denominación de "Miodistrofia Fetal Deformante". Fanconi y Walgren⁴ la mencionan con el nombre de

"Artro-Miodisplasia Constitucional". Finalmente, Rossi y Cafflish⁹, incluyéndola dentro del Síndrome del Pterigion, proponen la denominación de "Pterigo-Artromiodisplasia Congénita".

Nosotros hemos conservado el nombre de Artrogriposis Múltiple Congénita, por ser el término más sancionado por el uso.

Pensamos que puede ser de interés la descripción del siguiente caso clínico, al parecer el primero publicado en nuestro país, ya que no hemos encontrado otro en la literatura nacional:

Caso Clínico. — Tuvimos oportunidad de ver este niño al día siguiente de su nacimiento. Nos fué enviado por un colega de una provincia vecina de Santiago, con los siguientes antecedentes: recién nacido de sexo masculino, tercer hijo de padres jóvenes y aparentemente sanos. Nacido de embarazo de término, en parto en nalgas, sin complicaciones. Respiró bien al nacer y pesó 3.100 grs. Lo enviaba por las deformaciones de las extremidades "que él no sabía como explicarse".

En efecto, al practicar el examen físico del recién nacido, resaltaba la extraordinaria y curiosa posición de sus extremidades (ver fotografía N° 1). Lloraba con fuerza y la respiración era regular. La piel era rosada y estaba sana. Impresionaba como de buena vitalidad, pero llamaba la atención su absoluta inmovilidad. Sus reflejos de succión y deglución estaban normalmente desarrollados, lo que permitía alimentarse sin inconvenientes.

Entrando a detallar sus deformidades podemos describir lo siguiente: los miembros inferiores estaban totalmente flectados sobre el tronco: los muslos en flexión forzada sobre la pelvis y las piernas extendidas sobre

Figura 1

el muslo, como se ve en la fotografía. Al tratar de corregir esta posición, mediante movimientos pasivos, se podía apreciar una rigidez articular absoluta, que hacía imposible variar en lo más mínimo la situación en que se hallaban ambas extremidades inferiores.

Al examinar más detalladamente al niño, pudimos comprobar además, que el bloqueo de los movimientos articulares también afectaba a sus miembros superiores, aunque con algo menor intensidad. En efecto, ambos codos se hallaban en posición de semiflexión (ver fotografía Nº 2), no siendo posible con movimientos

Figura 2

Figura 3

pasivos aumentar la flexión, ni tampoco realizar la extensión completa del antebrazo sobre el brazo. Los movimientos de la articulación escapulo-humeral también estaban limitados.

Tenía ambos pies y manos zambos, llamando la atención que los dedos de las manos estaban retraídos en forma de garra (ver fotografía Nº 3).

El desarrollo de su musculatura era escaso, siendo borrosos los relieves normales de los músculos de los miembros.

La piel era algo laxa, elástica, sin formar pliegues. El panículo adiposo estaba bien desarrollado, sin existir nódulos subcutáneos.

Cráneo dolicocefalo, bien conformado, con las fontanelas abiertas y las suturas ligeramente separadas. Los ojos, nariz y oídos no ofrecían anormalidades. En la boca llamaba la atención el paladar ojival. El cuello tenía moderada rigidez y limitación de la movilidad. Tórax bien conformado. Corazón y pulmones normales. Abdomen depresible. Cordón umbilical sano. Visceras abdominales nada de especial. Genitales: ambos testículos en posición inguinal, desplazables al escroto.

Con el conjunto de los signos descritos, el diagnóstico de Artrogriposis Múltiple Congénita no nos ofreció mayores dudas, a pesar de que este cuadro clínico, debemos confesarlo, sólo lo conocíamos por las descripciones de los textos. Llevamos el niño para que fuera visto por el Prof. A. Johow, quien corroboró el diagnóstico y opinó que, por el momento, no cabía hacerle ningún tratamiento.

Consideramos que incluso la movilización pasiva ofrecía el peligro de causarle fracturas de los huesos y solamente indicamos a los familiares proceder a su alimentación y practicarle los cuidados higiénicos generales del caso.

Hemos visto a este niño en otras dos ocasiones.

La primera a los 30 días de edad, pudiendo constatar que había estirado espontáneamente el miembro inferior derecho, conservando el izquierdo en la posición primitiva. La rigidez de las articulaciones se mantenía, siendo muy limitados los movimientos pasivos que podían efectuarse. El desarrollo ponderal era satisfactorio. Se alimentaba con el pecho materno y pesaba 3.720 grs.

En la última consulta tenía tres meses de edad y venía ya con ambas extremidades inferiores extendidas. Había discreta movilidad de las articulaciones coxo-femorales, pero las rodillas y los codos seguían rígidos. La musculatura estaba visiblemente atrofiada. La radiografía de caderas fué normal. Su crecimiento y desarrollo continuaban normales: peso 5.250 grs. y talla 59,5 cm. Seguía alimentado con leche materna exclusiva.

Aconsejamos efectuar masajes y movilización pasiva con suavidad. Creemos que en el futuro deberá planearse un tratamiento ortopédico, llevado metódicamente.

Como comentario al presente caso clínico, podemos agregar que sale de lo común, entre los descritos de esta afección, por haber conservado después del nacimiento la posición que el feto tenía dentro del útero. Aunque los autores refieren que, con alguna frecuencia, estos niños nacen de parto en nalgas, no hemos visto descrita la tan rara que tenía este niño, con las dos articulaciones principales de sus miembros inferiores, una en flexión y la otra en extensión. Otro hecho curioso e inesperado para nosotros, fué que, a pesar del bloqueo articular casi absoluto que tenía, se haya producido la extensión espontánea de sus muslos tan fuertemente flectados sobre la pelvis en los primeros días de su vida y que no se haya producido la luxación de las caderas.

La revisión bibliográfica que hemos hecho, a propósito de este caso, nos permite hacer el siguiente resumen sobre esta poco frecuente enfermedad:

La afección tiene una mayor incidencia en el sexo masculino, en proporción de 2:1.

Su *sinomatología* fundamental incluye signos articulares, musculares y cutáneos. Las articulaciones presentan una rigidez congénita, que afecta a una o más articulaciones y que ha sido atribuida a hipoplasia de los músculos que se insertan en la región y al desarrollo de una anquilosis fibrosa incompleta. Hay disminución de los movimientos activos y pasivos, especialmente de los primeros. Algunas articulaciones pueden ejecutar movimientos de flexión y extensión, pero de muy limitada amplitud.

El compromiso articular afecta, en orden de frecuencia, a rodillas, pies, codos, manos, caderas y más raramente a la articulación simétrica, pero la intensidad de la rigidez puede variar de una a otra extremidad, siendo excepcional observar la lesión de una sola de ellas. No existen manifestaciones de inflamación articular, ni tampoco aumento de volumen.

Junto a las lesiones articulares se pueden observar alteraciones en la posición de los miembros y así podemos encontrar los brazos en rotación interna, los muslos en rotación externa o las piernas entrecruzadas. En ocasiones, la cabeza del fémur suele rotar en 180° hacia afuera, lo cual provoca la luxación de la cadera y la dislocación de la rótula, la que puede presentarse atrofiada. Igualmente, el peroné puede rotar en 180° alrededor de la tibia, colocándose en su parte interna. También pueden observarse subluxaciones de los codos y rodillas.

Rossi⁸ recalca el desarrollo de una anquilosis fibrosa en 8 casos estudiados por él. Lo más frecuente es encontrar una anquilosis en extensión de codos y rodillas, aunque también pueden estarlo en flexión. Existe contractura de los dedos de manos y pies lo que, junto a las alteraciones de las articulaciones del carpo y tarso, hace que estos niños presenten manos y pies zambos.

Las extremidades comprometidas no presentan ningún relieve muscular, adoptando un aspecto cilíndrico típico. Los músculos, en relación con las articulaciones lesionadas, se encuentran hipoplásicos y aún aplásicos, teniendo una consistencia pastosa. La estimulación de ellos mediante corrientes farádicas, demuestra que existe una respuesta débil o ausente, pero sin reacción de degeneración. Parece haber una relación bastante estrecha entre la intensidad de las rigideces articulares y el grado de alteración de las fibras musculares.

La piel se presenta engrosada. Lo mismo ocurre con el tejido celular subcutáneo, que está engrosado e infiltrado de grasa, formando nódulos subcutáneos. En algunos de estos enfermos se desarrollan pliegues (pterygion).

Con frecuencia se encuentran otras malformaciones congénitas concomitantes, tales como: paladar ojival, sinequias del lóbulo de la oreja, sindactilia, hipoplasia mandibular, fisura palatina, etc.

No se han comprobado alteraciones sensoriales, ni de la inteligencia.

La radiografía de los huesos de las extremidades lesionadas no revela ninguna alteración ósea, excepto una discreta osteoporosis generalizada. Tampoco aparecen lesiones de las superficies articulares.

A las deformidades presentes en estos niños, se les ha atribuido influencia en el tipo de la presentación en el momento del parto, no siendo raro que nazcan en presentación de nalgas (casos de Comby, Schulz, Sheldon, etc.).

Algunos autores distinguen dos formas clínicas: una en la cual los miembros afectados se encuentran fijos en *extensión*, la más frecuente, y otra en que se hallan contraídos en *flexión*. Otros autores distinguen *formas totales* y *formas frustas*, según que se hallen o no presentes todas las manifestaciones de la enfermedad. Tomando en consideración los miembros que se encuentran comprometidos, se reconocen los tres tipos siguientes: 1.^o formas *tetramiéticas*: en que participan las 4 extremidades: ambos codos y ambas rodillas; 2.^o formas *bimiéticas*: en que se comprometen 2 extremidades simétricas: ambos codos o ambas rodillas y 3.^o formas *monomiéticas*: en las que la rigidez afecta a una sola extremidad.

Los estudios *anátomo-patológicos* de muy pocos casos, han demostrado que existe integridad de las articulaciones, excepto engrosamiento y pérdida de la elasticidad de las cápsulas articulares, debido a aumento del tejido conjuntivo y a infiltración plasmolinfocitaria. Las lesiones radican en los músculos, que muestran degeneración y atrofia de las masas musculares, con cierto grado de fibrosis e infiltración grasa.

El examen histológico de los músculos no ha revelado ninguna alteración patológica en las fibras mismas, las que se observan de mediano espesor, regulares, con núcleos estrechos y con su estríación bien conservada. Sin embargo, Scarzella, citado por Rossi⁸, encontró en un caso, graves modificaciones regresivas de las fibras musculares, con disminución de su diámetro.

En algunos casos se ha encontrado degeneración de las células nerviosas de las astas anteriores de la médula espinal, con delgadez y aumento de la vascularización de las meninges, lo que ha hecho pensar a algunos autores en que las alteraciones

musculares sean secundarias a una lesión del neurón motor.

La *etiopatogenia* de la enfermedad ha sido muy discutida. Nos limitaremos a enumerar las distintas hipótesis que se han enunciado:

1. *Teoría mecánica*: El aumento de la presión endoamniótica durante el embarazo ocasionaría las deformaciones. En su apoyo se citan casos de oligoamnios y de hidroamnios.

2. *Teoría muscular*: Las alteraciones musculares serían primitivas.

3. *Teoría vascular*: Las lesiones musculares estarían condicionadas por aplasias vasculares de los territorios correspondientes.

4. *Teoría nerviosa*: La lesión afectaría a las astas anteriores de la médula, causando la degeneración muscular secundaria.

5. *Teoría infecciosa*: Se trataría de artritis causadas por infecciones o virosis durante la época fetal, siendo la atrofia muscular un fenómeno secundario.

6. *Teoría heredo-degenerativa*: Se fundamenta en la coexistencia de otras malformaciones congénitas. Según Brenne-man⁹ se ha atribuido a una imperfecta diferenciación articular y muscular entre el 2.^o y 3.^{er} mes de la vida embrionaria.

A pesar de ser esta última hipótesis la más verosímil, resulta difícil aceptar una alteración primaria germinal como el único factor responsable.

El *diagnóstico* es fácil en los casos típicos por el solo examen clínico. En casos de duda, puede ser de ayuda la biopsia muscular.

El *pronóstico*, en cuanto a la sobrevida, es bueno. Los casos tratados, siempre que no sean muy intensos, pueden llegar a valerse por sí mismos; pero, en general, tienen un grado de invalidez bastante notorio.

El *tratamiento* de esta afección consiste en masajes, movimientos pasivos y corrección gradual de las deformidades por medio de férulas y vendajes de yeso. También se ha usado la cirugía ortopédica, mediante osteotomías, tenotomías, etc. Tanto el tratamiento conservador, como el ortopédico y quirúrgico, deben ser adaptados a cada caso en particular, de acuerdo con el grado de las rigideces y deformaciones articulares.

Las posibilidades de corrección son mayores en los recién nacidos y niños meno-

res que en los de más edad, razón por la cual el tratamiento conservador debe ser el método de elección a esta edad e instituirse lo más pronto posible.

Se ha propuesto también el uso de estrógenos, con los que, según Chapple, citado por Mitchell-Nelson⁶, se obtiene un resultado prometededor en el sentido de disminuir las rigideces articulares.

Con un tratamiento bien llevado, se puede beneficiar notablemente a estos niños. Solamente en los casos muy severos se fracasa en absoluto. En general, se logra una disminución de las rigideces articulares, pero no debe esperarse gran mejoría de la potencia muscular. A pesar de ello, la gran mayoría pueden llegar a deambular sin ayuda de aparatos ortopédicos, pero la utilización de los miembros superiores es más difícil de obtener.

RESUMEN

Se describe un caso de Artrogriposis Múltiple Congénita en un recién nacido, cuyo diagnóstico se hizo en el segundo día de su vida. Al parecer es el primero publicado en Chile.

A propósito de esta observación, se hace una revisión bibliográfica sobre esta poco frecuente enfermedad.

SUMMARY

A case of Arthrogryposis Multiplex Congenita in a new-born baby, which diagnosis was performed in the second day of his life, is reported. It seems to be the first one published in Chile.

In connection with this case, a review of the literature about this unfrequent disease, is made.

BIBLIOGRAFÍA

- 1.—ALTMAN, H. S. y DAVIDSON, L. T. — "Ankyloplasia Congenita (Arthrogryposis Multiplex Congenita)". *Journ. of Ped.* 15(551), 1939.
- 2.—BRANDT, S. — "A case of Arthrogryposis Multiplex Congenita". *Acta Paed.* 34(365), 1947.
- 3.—BRENNEMAN, — *Practice of Pediatrics*, W. F. Prior Co. Hagerstown, 1948.
- 4.—FANCONI-WALLGREN. — *Tratado de Pediatría*. Ed. Morata, Madrid, 1953.
- 5.—HOLT, — *Diseases of Infancy and Childhood*, Appleton-Century Co. New York, 1940.
- 6.—MITCHELL-NELSON. — *Tratado de Pediatría*. Salvat Ed. Barcelona, 1951.
- 7.—MOSTI, A. — "Una síndrome artrodysplasica congenita". *Il Lattante*, 19(61), 1948.
- 8.—ROSSI, E. — "Le syndrome arthromyodysplasique congenital". *Helv. Paed. Acta*, 2(82), 1947.
- 9.—ROSSI, E. y CAFFELISH, A. — "Le Syndrome du Piercing". *Helv. Paed. Acta*, 6(119), 1951.
- 10.—SHELDON, J. — "Ankyotrophia congenita". *Arch. Dis. of Child*, 7(117), 1932.
- 11.—STEINDLER, A. — "Arthrogryposis". *Journ. Int. Col. of Surgeons*, 12(21), 1949.
- 12.—STERN, W. G. — "Arthrogryposis Multiplex Congenita". *J.A.M.A.*, 81(1367), 1923.