

ARTROGRIPOSIS DISTAL CON AFECCION UNICAMENTE EN MIEMBROS TORACICOS

Dr. Luis Nualart Hernández *, Dr. Roman Capdevila Leonori **,
Dr. Guillermo Pons Carrera ***

* Subdirector Médico del Hospital Shriners para Niños Cd. de México.

** Adscrito del Hospital Shriners para Niños Cd. de México.

*** Jefe de residentes del Hospital Shriners para Niños Cd. de México.

RESUMEN

El grupo I de la artrogriposis o amiotrofia es el tipo más común en la práctica clínica; algunos tienen afección únicamente en extremidades inferiores, otros en las cuatro extremidades. Es aún más rara, la afección únicamente en miembros torácicos.

El objetivo de este artículo es diferenciar las deformidades en la artrogriposis con afección únicamente en miembros torácicos, valorando su tratamiento y evolución.

Se revisaron 200 expedientes desde Diciembre de 1982 a Diciembre de 1998, Encontrando 11 pacientes, con una edad promedio de 13.6 años, siendo seis femeninos y cinco masculinos que presenta una frecuencia de afección únicamente en extremidades superiores de 5.5 % con mayor frecuencia en el sexo femenino con 1.2: 1. Presentan la característica de ser deformidades simétricas; siendo más afectada la mano, en segundo lugar el codo y finalmente el hombro. El tratamiento lo clasificamos en conservador, aplicado en niños pequeños a base de terapia ocupacional y férulas para apertura de primer espacio en posición funcional, y el tratamiento quirúrgico consistente principalmente en apertura de primer espacio con colgajo dorsal y liberación de las camptodactilias; siendo estos dos últimos los más empleados para lograr un mejor funcionamiento en las actividades cotidianas.

Palabras Clave: Miembro torácico, Artrogriposis.

SUMMARY

Group I amiotrofia or arthrogryposis is the most common in the orthopedic practice. The affection may involve only the lower limbs, the four limbs or, in fewer cases only the upper limbs.

The purpose of this paper is to differentiate only upper limb affections and evaluate their treatment and evolution.

We reviewed two hundred cases from December 1982 to December 1998 with only eleven cases with upper limb affection; the average age was 13.6 years old with six female, and five male patients. We found that the upper limb contracture frequency was 5.5% with a slightly higher incidence in female patient 1.2: 1.

We classify the treatment in non surgical with the use of upper limb therapy and application of orthosis in children and surgical, on which we performed a first web release with dorsal flap for the adducted thumb and release of camptodactily, both procedures were the most common to obtain an improvement of daily activity functions.

KEY WORDS: Upper limb, Amiotrofia, Arthrogryposis.

INTRODUCCION

La artrogriposis distal constituye el segundo cuadro en una gran categoría de pacientes con contractura congénita múltiple articular, afecta las extremidades tanto superiores como inferiores, predominando en las articulaciones de manos y pies ⁽¹⁾.

El principal factor de la artrogriposis es la disminución de los movimientos fetales (aquinesia) resultado de una anomalía fetal o materna, aunque la embriogénesis de las articulaciones es normal. A la falta de movimiento fetal se asocia un acumulo de tejido conectivo que se desarrolla alrededor de las articulaciones, fijándolas y agravando las contracturas. Las anomalías neuropáticas son las causa más

común de la aquinesia fetal y se pueden localizar en el cerebro, medula espinal, nervios periféricos o una combinación por falta de madurez y desmielinización de los nervios. Las anomalías musculares aisladas son raras, pero sí asociadas con miopatías congénitas o desordenes mitocondriales. Las anomalías del tejido conectivo se han observado en la displasia distrófica. Las enfermedades maternas que se relacionan con las contracturas múltiples congénitas son: el útero bicornio, esclerosis múltiple, miastenia grave, hipertermia materna durante el primer trimestre del embarazo, alcoholismo y drogadicción, o infecciones durante la gestación, como rubéola, virus coxakie y enterovirus ⁽²⁾.

Los avances recientes en el diagnóstico molecular mencionan que la artrogriposis es uno de los

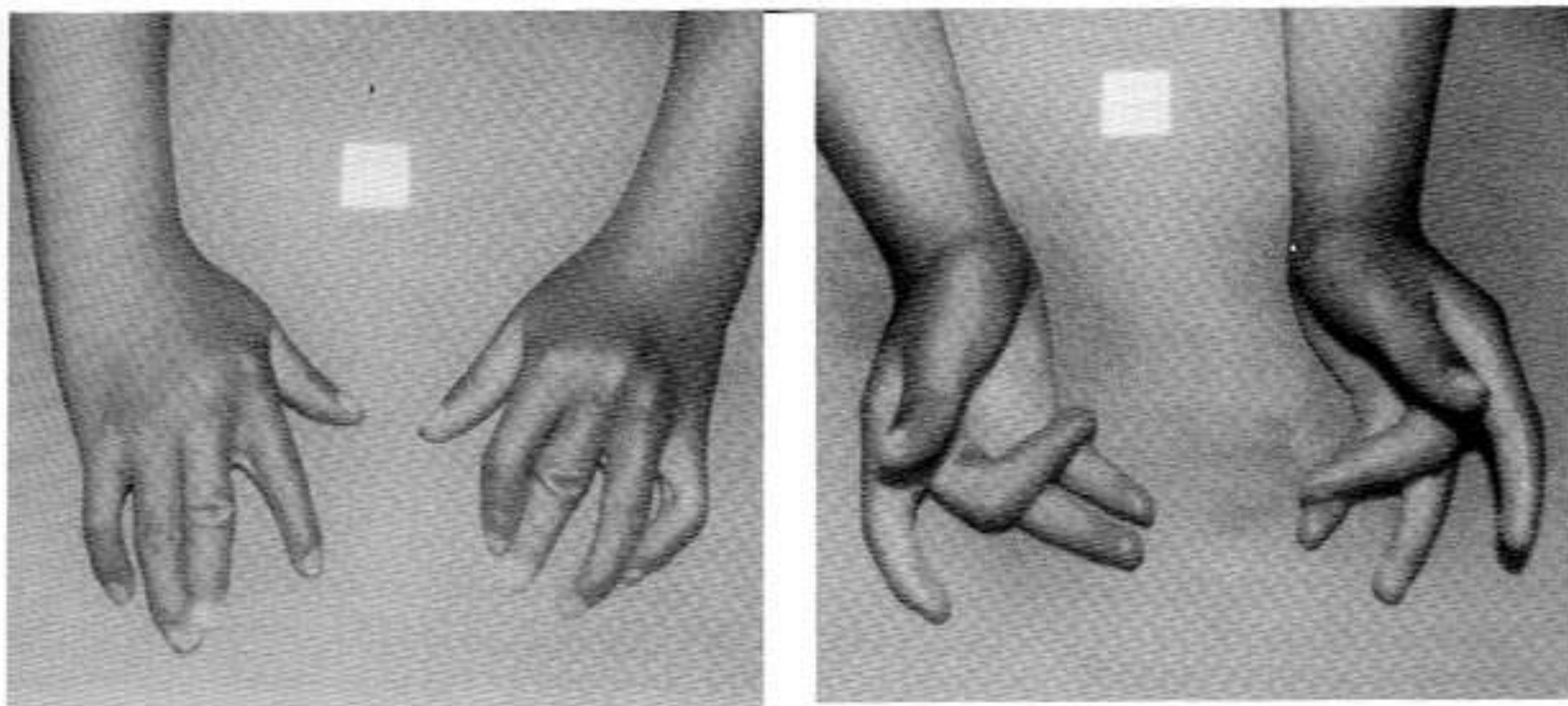


Figura 1 a y b. Pulgar aducto y camptodactilia del 3°, 4° y 5° dedo de mano bilateral.

componentes de un número de síndromes genéticos; pudiéndose heredar en uno de los siguientes patrones:

- 1.- Autosómico dominante con afección en el cromosoma 9, en donde el riesgo de recurrencia para la descendencia es del 50% (artrogriposis distal tipo I).

- 2.- Autosómico recesivo en donde el riesgo de recurrencia es de 25% y ambos padres son portadores del gen para una alteración específica: Síndrome de COFS (Cerebro - oculto - facio - skeletal) y Síndrome de Pterigion múltiple (tipo Escobar).

- 3.- Recesiva ligada al cromosoma X. Todas las hijas de varones afectados serán portadoras, sus hijos varones tendrán el 50% de probabilidad de estar afectados y las hijas tendrán el 50% de probabilidad de ser portadoras como lo es la madre ⁽³⁾.

- 4.- Esporádico, en donde puede haber una recurrencia muy baja o no haberla.

- 5.- Herencia mitocondrial, la cual tiene un riesgo mucho mayor de recurrencia.

Sin embargo, si la artrogriposis ocurre en un caso aislado sin ninguna causa conocida, el riesgo de recurrencia es de un 5 a 8% ⁽²⁾.

La clasificación de la artrogriposis se puede determinar en tres grandes grupos, ⁽²⁾.

Grupo I.- Alteración principalmente en extremidades.

Grupo II.- Alteración en las extremidades y otras partes del cuerpo.

Grupo III.- Alteración en las extremidades y en el sistema nervioso central.

El grupo I de la artrogriposis o amioplasia es el tipo más común en la práctica clínica, con una frecuencia de

uno por cada 10,000 nacidos vivos, estando por arriba de la tercera parte de los demás casos de artrogriposis. Los individuos con este tipo de afección cuentan con inteligencia normal y algunos tienen afección únicamente en miembros inferiores y aún más raro con afección únicamente en miembros superiores ⁽²⁾. De acuerdo con Matthias ⁽⁴⁾; Swinyard y Mayer encontraron en una serie de 70 pacientes el 57% con éste tipo, el 46% en las cuatro extremidades y el 11% solo en extremidades superiores; Rompe encontró de 29 pacientes 69% del grupo I, el 50% con afección de las cuatro extremidades y el 10% solo en extremidades superiores. Dentro de este grupo I, distinguiéndose como artrogriposis distal, se encuentran determinados los diferentes tipos de afección ⁽²⁾:

Tipo I.- Dedos supraductos, con desviación cubital.

Tipo IIa.- Estatura baja, con paladar hendido..

Tipo IIb.- Ptosis, oftalmoplejía, rigidez muscular.

Tipo IIc.- Labio y paladar hendido.

Tipo IId.- Escoliosis.

Tipo IIe.- Trismus.

En este tipo de artrogriposis, la afección de las extremidades superiores es simétrica. El hombro está en rotación interna y en aducción, el codo en extensión, el antebrazo pronado, la muñeca y dedos en flexión y la masa muscular hipoplásica con reemplazo por tejido fibroso ⁽⁵⁾. De acuerdo con Matthias, Rompe reporta que no hay en sí una limitación en la articulación del codo, sino que el músculo del bíceps se encuentra débil y en estas condiciones el paciente no es capaz de flexionar el codo y llevar la mano a la boca en forma activa ⁽⁴⁾.

La clave del tratamiento funcional y rehabilitación se enfoca al codo ya que la contractura en extensión del mismo obliga a los niños a ser dependientes para realizar sus actividades de la vida diaria. según reportes de Matthias ⁽⁴⁾; Palmer y McEwen recomiendan el uso diario de férulas ortésicas empezando desde los tres meses de edad, reportando una mejoría en la movilidad del codo de 38% (arco de movilidad 25-105° a 15-125°) y en la muñeca una movilidad de 43% (arcos de movilidad de 25-60° a 20-70°) en un grupo de 63 pacientes, iniciando el tratamiento a partir de los 18 meses.

El objetivo de este artículo es diferenciar las deformidades de la artrogriposis y afección a miembros torácicos únicamente y valorar su tratamiento y evolución.

MATERIAL Y METODOS

Se revisaron doscientos expedientes en el Hospital Shriners para Niños en la Ciudad de México; de Diciembre 1982 a Diciembre de 1998, realizando un estudio retrospectivo, longitudinal y observacional. Los criterios de inclusión fueron pacientes con artrogriposis distal tipo I, con afección únicamente en miembros torácicos, diagnosticados en nuestro hospital dentro del período antes mencionado. Dichos pacientes fueron valorados de acuerdo a los criterios de Hall ⁽²⁾; del grupo I en la clasificación de la artrogriposis, con afección simétrica en las extremidades. La diferencia de dicha clasificación con nuestros pacientes en que excluimos todos aquellos que presentaban afección en miembros pélvicos. Se incluyeron 11 pacientes con un rango de edad de 2.3 a 15.6 años, con un promedio de 13.6 años siendo 5 masculinos y 6 femeninos.

La frecuencia de afección de cada articulación se ha encontrado únicamente en manos en 6 casos, 3 casos en combinación codos y manos, un caso en combinación hombros y codos y con la afección de manos, codos y hombros encontramos un sólo caso. En todos las pacientes la afección en extremidades superiores fue simétrica, aunque la severidad de las contracturas era variable entre un lado y el contralateral. Las deformidades en la mano son principalmente pulgar aducto en 8 pacientes, camptodactilia y clínodactilia de 2° a 5° dedos en 6 pacientes (fig. 1A - B), muñeca en flexión de 2 pacientes, afección en codos con limitación para la flexión en 6 pacientes, principalmente en uno de ellos

por disminución en la fuerza muscular del bíceps con 3/5, el resto de los pacientes con un promedio en los arcos de movilidad con flexión de 115° y extensión de -25° y en hombros con limitación para la abducción y rotación externa en 2 pacientes. Un paciente fue manejado quirúrgicamente con apertura de 1er espacio y liberación de camptodactilia de 3ro y 4to dedos en forma bilateral a los 7 años de edad y uso de férulas en posición funcional de manera postoperatoria (PO) y terapia ocupacional (TO) postoperatoria, con un ángulo intermetacarpiano entre 1° y 2° mano derecha de 24° preop. y en mano izq. de 26° preop. Otro paciente requirió apertura de 1er espacio con colgajo dorsal en mano izq. con 25° de ángulo intermetacarpiano de 1° y 2° a los 15 años (fig. 2A, B y C) y férula en el PO para apertura de 1er espacio. El tercer paciente operado se manejó con apertura de 1er espacio y liberación de camptodactilia 4° dedo mano izq. a los 6 años de edad, también utilizado férula en posición funcional y TO de manera postoperatoria.

RESULTADOS

En nuestro estudio encontramos que la frecuencia de presentación en la artrogriposis distal con afección únicamente en miembros torácicos es de 6%, con una mayor en el sexo femenino de 1.2: 1.

El rango del ángulo intermetacarpiano del 1er y 2do dedos fue de 24° a 40°, la contractura en flexión de las articulaciones interfalángicas proximales con un rango de 20 a 80 grados, el arco de movilidad en flexo-extensión de muñeca de 70 a 100 grados, abducción 90 a 95 grados y rotación externa de 30 grados. El uso de

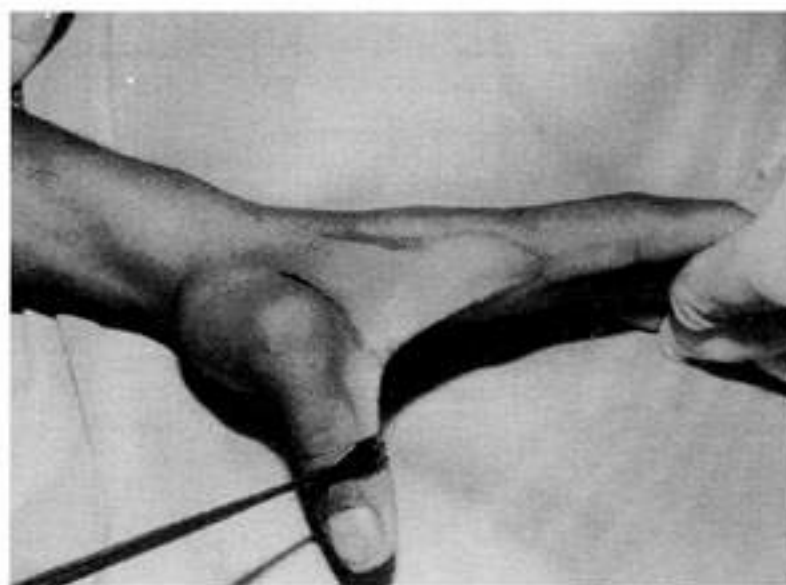


Figura 2a. Planeación de la apertura de primer espacio con colgajo dorsal.

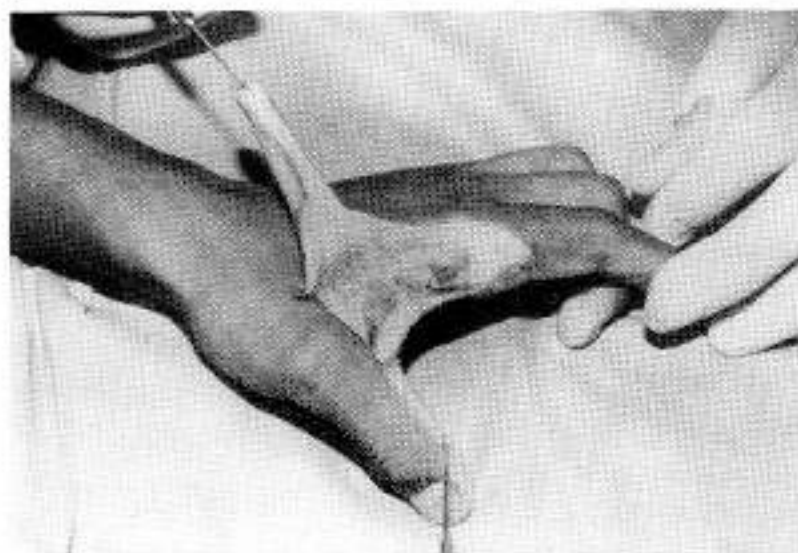


Figura 2b. Elevación del colgajo dorsal, observando músculo dorsal interóseo de 2º dedo.

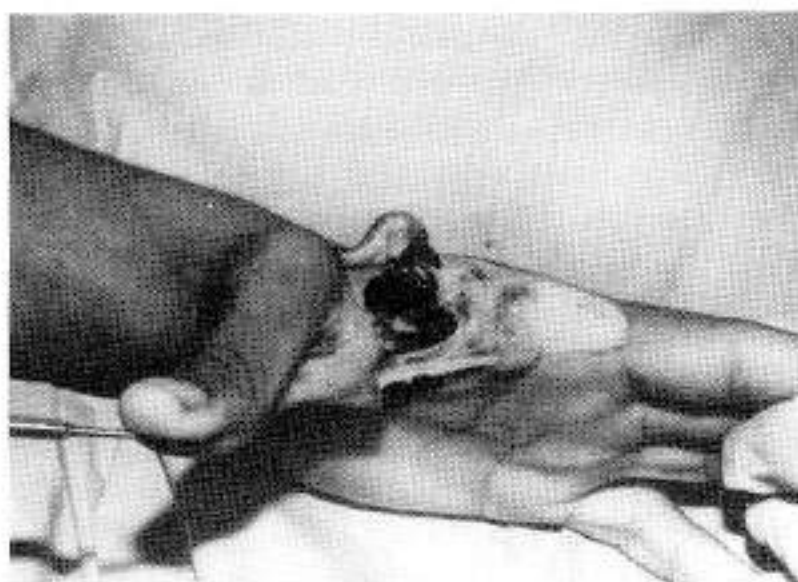


Figura 2c. Liberación de la porción del músculo aductor del primer dedo.

las extremidades superiores se encontró limitado principalmente en mano para los movimientos de presión y oposición, en codo a la flexión y en hombro a la flexión, abducción y rotación externa.

Después del tratamiento quirúrgico, la ganancia en el arco de movilidad para la abducción en el ángulo intermetacarpiano del 1º y 2º dedos fue de 25º a 30º aproximadamente en los tres pacientes operados de apertura de primer espacio (fig. 3), el uso de las férulas, ya sea en posición funcional o con apertura del 1er espacio (fig.4), fue a partir de las 2 semanas de PO, así como la TO. Los dos pacientes operados de liberación de camptodactilia fueron del 4to dedo bilateral en el primero e izquierdo en el segundo con una contractura de 80º en ambos al examen preoperatorio. Es importante comentar que los tres pacientes que requirieron tratamiento quirúrgico hasta este momento, presentan afección únicamente en las manos. Los demás pacientes

han sido manejados, por el momento, a base de TO y fisioterapia.

Las férulas consistieron principalmente de dos tipos; una en posición funcional con 10 – 15º de dorsiflexión de la muñeca, apertura del 1er espacio y las articulaciones metacarpofalángicas e interfalángicas con mínima flexión; la segunda, para apertura de 1er espacio, se utilizó principalmente después de la cirugía en los pacientes que la requirieron y únicamente se indicó férula para apertura de primer espacio bilateral como tratamiento inicial en un paciente que se aceptó y diagnosticó al año de edad.

DISCUSION

De a nuestra revisión, la frecuencia de afección únicamente en miembros torácicos fue de un 5.5% y en la literatura revisada se presentó de un 40 hasta un 88 por ciento ⁽⁶⁾. En los 11 casos que reportamos, la afección de las manos fue la más frecuente con un 54% y dentro de éstas, las deformidades más frecuentes que encontramos son: pulgar aducto con 77%, contracturas en flexión en articulaciones interfalángicas de los dedos con 55% y en la contractura en flexión de la muñeca con el 18%, a diferencia de lo que reportan Kazuo, et al ⁽⁶⁾. Solo se distinguen dos tipos de deformidad en mano como son el pulgar aducto un 54% y la contractura en flexión interfalángica de los dedos con un 31%; en cuanto a la afección en codos y hombros nosotros encontramos que ambas se encuentran combinadas con la afección en manos, teniendo un 33% de afección en codo y un 9% de afección en hombro. Sakai, et al ⁽⁷⁾ reportaron un caso de contractura en extensión de la articulación metacarpofalángica de 5º dedo bilateral como única manifestación y como un nuevo subgrupo en la artrogriposis distal. Matthias et al ⁽⁴⁾ refieren un 87% de afección en hombro y un 100% de afección en codo. Las deformidades y contracturas que encontramos las manejamos de dos formas: quirúrgica o conservadoramente, siendo inicialmente el manejo conservador a base de fisioterapia y férulas en ocho pacientes, de los cuales cuatro van a requerir tratamiento quirúrgico aunque éste aún no se ha realizado, y los otro cuatro presentaron mejoría en su evolución desarrollando actividades básicas independientes; tres pacientes requirieron tratamiento quirúrgico de primera intención debido a la severidad de las contracturas, el cual consistió en la liberación de tejidos blandos para las contracturas en flexión interfalángicas de los dedos (camptodactilia), para el pulgar aducto mediante Z-

plastía y en cuanto al codo solo un paciente programado para flexoplastia (Steindler) por una evolución tórpida en la fuerza muscular del bíceps 3/5 al tratamiento conservador. En cuanto a muñeca y hombro no ha sido necesario el tratamiento quirúrgico debido a que los pacientes se encuentran bien adaptados para desarrollar sus actividades tales como comer, higiene y escribir. Kazuo, et al ⁽⁶⁾ recomiendan el manejo quirúrgico a una edad promedio de 6.2 años, consistiendo en Z-plastía del primer espacio al pulgar aducto ⁽¹⁰⁾, para la contractura en flexión de las metacarpofalángicas la transferencia de los músculos intrínsecos cubitales a radiales y osteotomía de los metacarpianos, para las contracturas en flexión de las interfalángicas sugiere únicamente la liberación de los tejidos blandos, siendo ésta de primera instancia ya que las deformidades con el tiempo son más severas. Matthias, et al ⁽¹¹⁾ mencionan que el tratamiento conservador por medio de fisioterapia en las manos es útil para la función e independencia de los pacientes, es preferible la terapia ocupacional y que inicie tratamiento ortopédico a partir de los cuatro años; Williams, et al ^(8,9) mencionan que el tratamiento conservador puede ser a base de un programa intensivo de ejercicios o por una serie de enyesados correctivos, aunque según su experiencia, para las deformidades en el codo no han tenido buenos resultados con este manejo; como tratamiento quirúrgico sugiere en las grandes articulaciones como son el hombro, con la osteotomía desrotadora de

húmero; en el codo sugiere la tricepsplastía, la transferencia del triceps, la flexoplastia (Steindler) y la transferencia del pectoral mayor; en la muñeca sugiere, después de la madurez ósea, la artrodesis, una vez que no es posible la transferencia tendinosa y antes de la madurez una estabilización mediante escarificación de los huesos del carpo y radio y la corrección de la articulación mediante un clavillo intramedular atravesando el radio y el tercer metacarpiano.

En nuestra serie encontramos que los casos de amiotrofia que presentan afección únicamente en miembros torácicos, la deformidad es bilateral y simétrica, siendo de menor intensidad que en aquellos pacientes con afección en las cuatro extremidades. La actitud en hombros es en aducción y rotación interna con limitación para la abducción y flexión del mismo, en cuanto al codo con ligera contractura en flexión y disminución importante de la fuerza muscular del bíceps, lo cual limita la flexión activa del codo, siendo necesario aducir el brazo sobre el brazo contralateral y flexionar el cuello hacia él mismo para llevarse el alimento a la boca o apoyar el brazo en el borde de la mesa. La mano se encuentra pronada con contractura en flexión de la muñeca, así como el pulgar aducto y contractura en flexión de la articulación interfalángica proximal principalmente del 3°, 4° y 5°. dedos, siendo característica la afección simétrica en miembros torácicos, aunque la severidad de las deformidades pueden ser distintas.



Figura 3. Postoperatorio inmediato rotando el colgajo dorsal hacia el palmar.



Figura 4. Ténula para apertura de primer espacio.

BIBLIOGRAFIA

- 1.- Tachdjian MO, ed. Artrogriposis congenita multiple. Interamericana; segunda edición, vol. 3. 1990.
- 2.- Hall JG. Arthrogryposis multiplex congenita; etiology, genetics, clasification, diagnostic approach, and general aspects. J. Pediatr. Orthop; 6: 159, 1997
- 3.- Hall JG, Reed SD, Scott CI. Three distinct types of X-linked arthrogryposis seen in six families. Clin Genet; 21:81,1982.
- 4.- Matthias W, Fritz UN, Leonhard D, Weber M. Principles of treatment of the upper extremity in arthrogryposis multiplex congenita type I.J. Pediatr. Orthop; 6:179,1997.
- 5.- Hall JG. Genetic aspects of arthrogryposis. Clin. Orthop; 194:44,1985.
- 6.- Kasuo Y, K. Suzuki, T. Swanson AB. Arthrogryposis of the hand. J. Pediatr. Orthop; 4:599,1984.
- 7.- A. Sakai, K. Suzuki, T. Nakamura, Y. Minami, Y. Kiriara. Congenital extension contracture of metacarpophalangeal joints. Arch Orthop Trauma Surg; 116:426,1997.
- 8.- Williams PF. The elbow in arthrogryposis. J. Bone Joint Surg; 55B:834,1973.
- 9.- Williams, P.F. Management of upper limb problems in arthrogryposis. Clin Orthop; 194:60,1985.
- 10.- L. Nualart, R. Ochoa, J. Hedrosa. Apertura de primer espacio en pulgar aducto congénico, con colgajo dorsal. Reporte preliminar de una nueva técnica. Rev Mex Ortop Traumatol; 6:310,1994.