

¿UNA NUEVA PRESENTACIÓN DE ARTROGRIPOSIS? ARTROGRIPOSIS ASOCIADA A ENFERMEDAD DE PERTHES Y LUXACIÓN DE CABEZA RADIAL BILATERALES Y PARÁLISIS DEL MÚSCULO RECTO OCULAR BILATERAL

Guillén Cepedello, P; Alonso Hernández, J.

Varón de 12 años con antecedentes personales de embarazo gemelar por fecundación in vitro y test de Apgar 7/10 que requirió reanimación con oxígeno y posterior ingreso en el periodo neonatal. No presenta antecedentes familiares y el hermano está sano. Al nacimiento se le observó una rigidez de miembros inferiores y un fenotipo peculiar, siendo diagnosticado de artrogriposis. Los estudios genéticos del gen FGFR3 y SHOX son normales.

Durante estos años se le realizaron radiografías simples, observándose:

- Enfermedad de Perthes bilateral, que ha precisado una apofisiodesis de ambos trocánteres mayores y una hemiepifisiodesis tipo Portinaro del fémur proximal derecho. Actualmente, según la clasificación de Stulberg, presenta un tipo I en la cadera derecha y un tipo III en la cadera izquierda.
- Luxación de la cabeza radial bilateral, que recibió tratamiento conservador y que actualmente presenta un déficit de extensión de 25º y de supinación casi completo.

También ha sido valorado por oftalmología, siendo diagnosticado de una parálisis de ambos rectos superiores oculares.

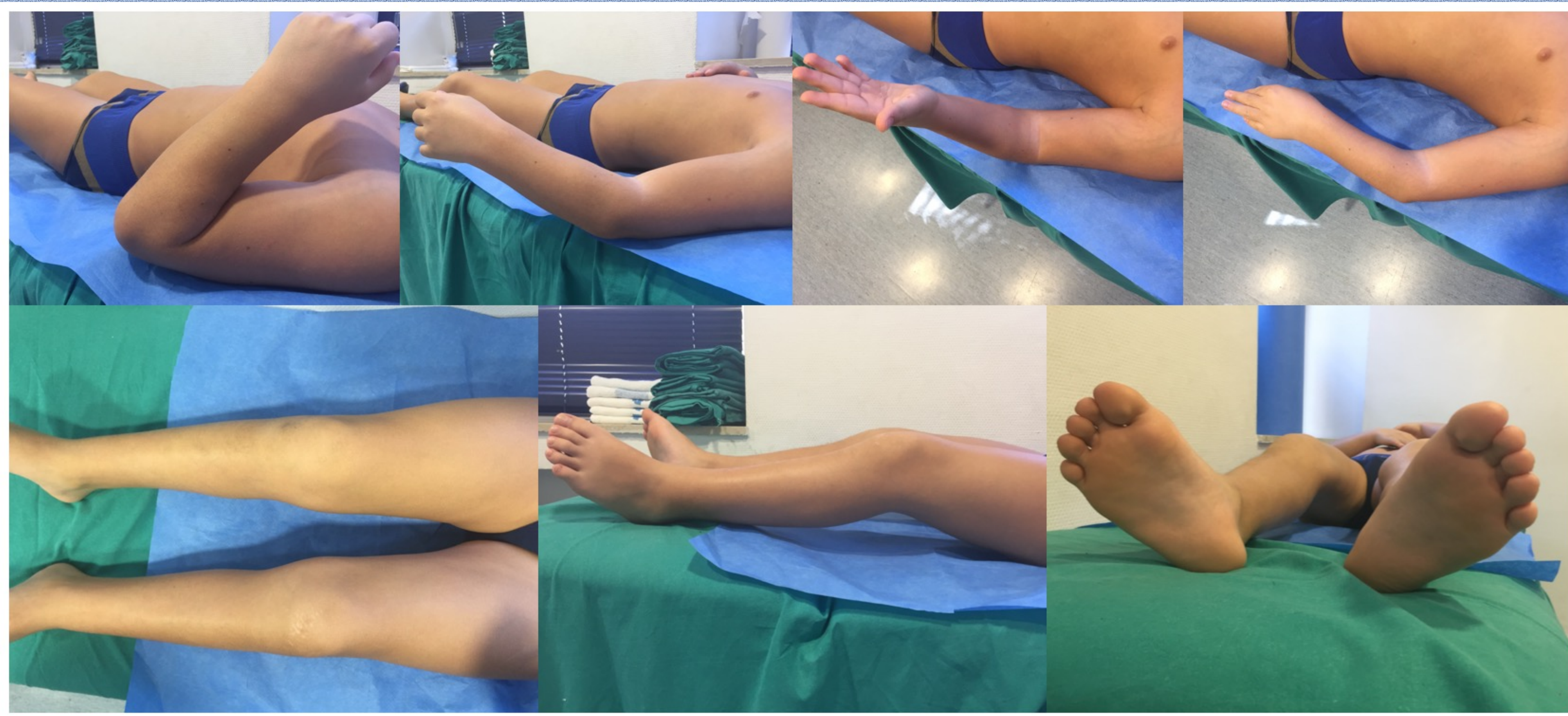


Figura 1. Fotos clínicas del paciente.

En la fila superior observamos el balance articular del codo izquierdo, siendo similar en el lado contralateral.

En la fila inferior observamos los miembros inferiores con buen eje, un flexo de rodilla que es capaz de corregir hasta lograr extensión activa completa.

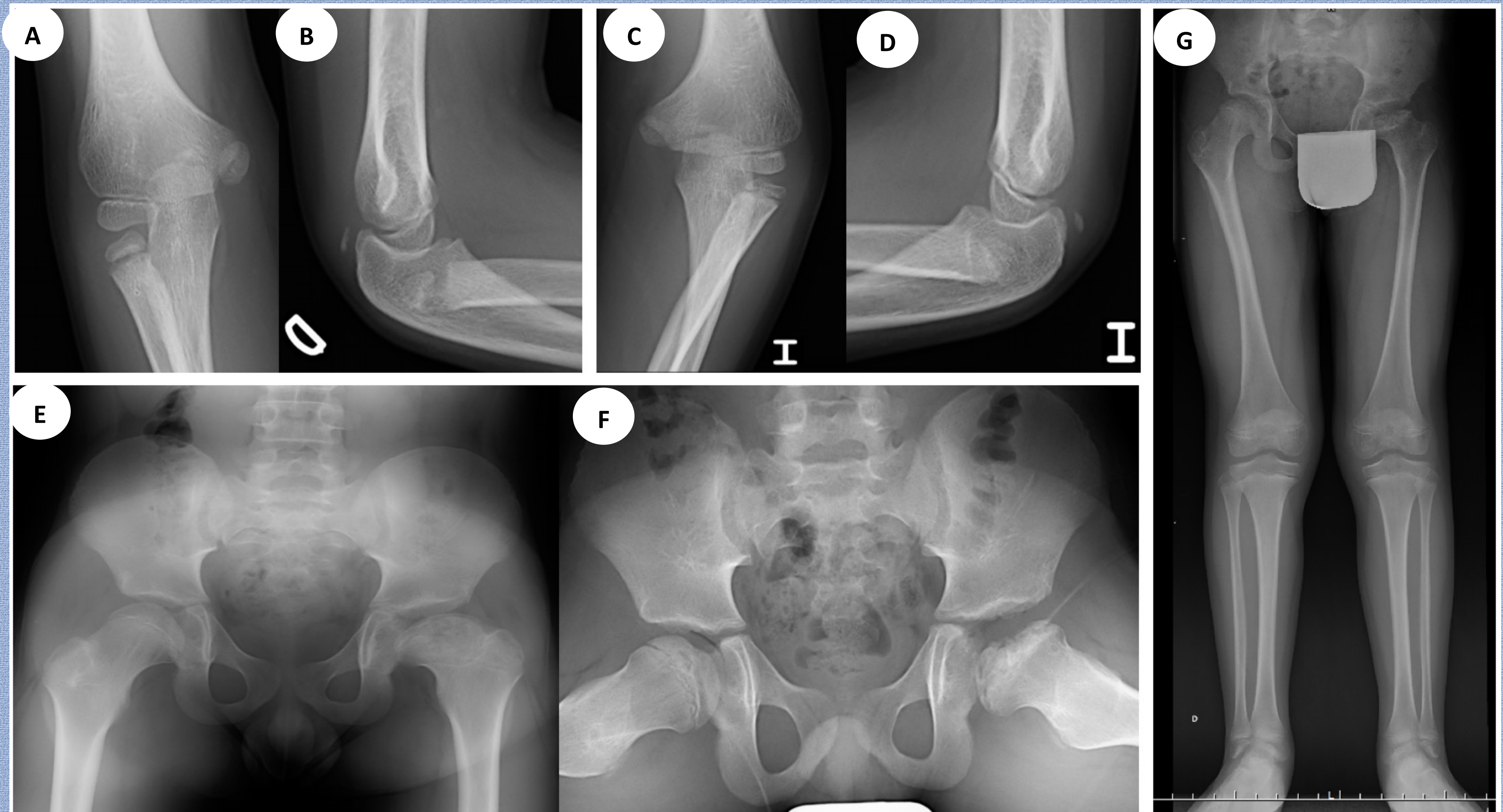
Figura 2. Radiografías simples:

Fotos A y B = luxación cabeza radial derecha;

Fotos C y D = luxación cabeza radial izquierda;

Fotos E y F = enfermedad de Perthes bilateral, Stulberg I derecha y Stulberg III izquierda;

Foto G = telemetría con discrepancia de 9 mm a favor del lado derecho.



- La enfermedad de Perthes raramente forma parte de asociaciones sindrómicas y su asociación con la artrogriposis múltiple congénita no suele formar parte de estas raras asociaciones.
- Revisando la literatura, solo encontramos un cuadro clínico similar al nuestro, pues Alkuraya en 2011 describe 3 pacientes consanguíneos que presentan artrogriposis + Perthes bilateral + parálisis del músculo recto superior. Por tanto, podemos concluir que podemos estar ante un nuevo cuadro de artrogriposis extremadamente raro y poco frecuente.

BIBLIOGRAFÍA

- Ma L, Yu X. Arthrogryposis multiplex congenita: classification, diagnosis, perioperative care, and anesthesia. Front. Med. 2017;11(1):48-52.
- Lobefalo L, Mancini A, et al. A family with autosomal dominant distal arthrogryposis multiplex congénita and Brown síndrome. Ophthalmic Genetics 1999;20(4):233-41
- Alkuraya FS. Arthrogryposis, Perthes disease, and upward gaze palsy: A novel autosomal recessive syndromic form of arthrogryposis. Am J Med Genet Part A 2011;155:297-300.

C O N G R E S O
secOT58

SOCIEDAD ESPAÑOLA DE CIRUGÍA ORTOPÉDICA Y TRAUMATOLOGÍA