

MESA REDONDA

TEMA :

**MIODISPLASIAS**

COORDINADOR :

Dr. DOMINGO VAZQUEZ ROLFI

## ARTROGRIFOSIS MULTIPLE CONGENITA O AMIODISPLASIA CONGENITA

Sinonimia: artromiodisplasia, rigidez articular  
múltiple congénita, miodistrofia fetal deformante

Dra. SELVA RUIZ DE MARELLA

La primera descripción de la artrogrifosis múltiple congénita fue hecha por Otto en 1841 como rigideces múltiples y deformaciones articulares, presentes al nacimiento. Rosenkriatz, en 1905, la denomina "artrogrifosis" cuyo significado es "articulación incurvada".

Observaciones posteriores, demostraron que su expresión en la articulación era en realidad *secundaria a una lesión primitiva muscular*.

Sheldom, en 1932, la denomina *amiodisplasia*, considerando la enfermedad consecuencia de la ausencia de grupos musculares.

Es Midleton quien establece su anatomía patológica destacando *la deficiencia en la formación de las fibras musculares*, llamándola miodisplasia congénita deforme.

El término artrogrifosis ha quedado hasta hoy, pero es con el nombre de amiodisplasia congénita que la encontramos en las últimas publicaciones.

### CARACTERES CLINICOS

Al lado del cuadro clínico con carácter generalizado, nos encontramos con la gran variabilidad en sus manifestaciones.

No existe una constante que permita dar una descripción de la enfermedad que se repita en los casos estudiados en cuanto a la deformación, la distribución topográfica y la gravedad.

En la forma clásica, generalizada, el cuadro es completo al nacimiento, pero en otros casos pueden manifestarse en distintas edades, aun en la edad adulta (caso de Bruce Lemon, de dedos y muñeca en un hombre adulto).

## CUADRO CLINICO

Afecta a las extremidades. En las formas generalizadas los cuatro miembros toman el aspecto de atróficos, con aparente engrosamiento de las articulaciones que están generalmente rígidas e hipomóviles. A veces la movilización sólo puede hacerse pasivamente, y otras, por el contrario, es amplia y de aspecto paralítico.

La actitud de las extremidades puede hacerse en flexión o en extensión, con desaparición de los pliegues.

Las actitudes más comúnmente adoptadas son, para los miembros superiores, la rotación interna con codos extendidos y pronación distal; manos con desviación cubital, dedos hacia las palmas.

Los miembros inferiores, pueden tener flexión de caderas, hiperextensión de rodillas, hipoplasia o ausencia de rótula, y pie en equinovarus generalmente. Escoliosis a menudo presente y escapula elevada. También puede adoptar una forma localizada a los dos miembros inferiores o a un solo miembro y dentro de él a uno de los segmentos: cadera, rodilla o pie. Se encuentran luxaciones o subluxaciones de algunas articulaciones.

En otros casos, al lado de las alteraciones articulares se encuentran deformaciones de los segmentos interarticulares, sobre todo previa, incurvaciones de sentido y ángulo variable.

El intelecto está frecuentemente conservado. Las reacciones eléctricas son débiles o ausentes, pero no hay reacción de degeneración.

Generalmente no se pueden obtener los reflejos tendinosos.

Se han descrito casos familiares, aunque no está bien demostrado el carácter familiar de la enfermedad.

Se han encontrado por estudio electroforético, alteraciones de las proteínas del suero. Elevación de la tasa de alfa globulina y descenso leve de los valores de la gammaglobulina.

En resumen del cuadro clínico, vemos que la fórmula de la enfermedad es variable, y es su falta de uniformidad en el sentido de la deformación, la gravedad y la topografía lo que la caracteriza.

Otro carácter en su aspecto clínico, a destacar, es la frecuencia del pie bot y de la luxación de cadera.

La primera sorprende a quienes han estudiado el tema. En la estadística de Hiram Kite, en 54 casos, solamente 4 tenían el pie normal. La estadística que presenta Silberman, de 61 casos el 64 % tienen pie zambo y 18 casos con luxación de cadera.

## ANATOMIA PATOLOGICA

### MACROSCOPICAMENTE

Los músculos del segmento afectado varían de aspecto y tamaño de manera considerable, como lo han estudiado Adams, Denni Brown y Pearson.

Algunos presentan: color, tamaño y estructura normal, mientras que otros están enormemente reducidos al tamaño de un tercio o un sexto, hasta llegar en algunos casos a un desarrollo mínimo y prácticamente no existen, siendo reemplazados por grasa o tejido conjuntivo.

En el esqueleto no se encuentran lesiones, en las investigaciones de las primeras edades, posteriormente se ven lesiones óseas secundarias, detención del crecimiento y deformaciones.

### MODIFICACIONES HISTOLOGICAS

La más importante es la *disminución del tamaño de la fibra muscular* y su *número* oscila entre 3 y 5 micras de ancho (4,5 ó 7,5 micras es lo normal). El *aspecto* de la fibra es irregular, de forma no poligonal, sino ovalada o redonda, está claramente asociada.

La estriación longitudinal y transversal pueden estar conservadas, pero en otros casos se encuentran hialinizadas.

Hay infiltración grasa y fibrosa del músculo.

El tejido intersticial está hipertrofiado.

Algunos músculos pueden estar atrasados en su etapa de desarrollo, unos cuyas fibras corresponden a la 13ª semana, otros a la 16ª.

Las fibras alteradas coexisten con fibras normales.

No se encuentran signos inflamatorios ni lesiones neurovasculares. La inervación motora está intacta.

Sistema nervioso: aunque en algunos casos se han encontrado neuronas disminuídas en el cuerno anterior de la médula, no se ha demostrado un origen neurogénico.

Dejamos de lado las teorías patogénicas para ir a la:

### INTERPRETACION DE LOS HECHOS

Es indiscutible que el causante de este cuadro clínico y anatomopatológico es *un defecto del desarrollo embrionario del músculo*, traducido desde el punto de vista histológico, por disminución del número y más a menudo del volumen de las fibras.

¿En qué época del desarrollo se instala la enfermedad?

Si normalmente se encuentran esbozados los músculos a la 4ª semana, a la 10ª se encuentran bien formados aunque con estructura embrionaria aún, y desde la 16ª semana en adelante la única modificación que sufren es el aumento de su volumen, es en las primeras semanas de la vida embrionaria que debemos situar la enfermedad; por otro lado, investigaciones histológicas en la artrogrifosis encuentran en algunos músculos caracteres que corresponden a la 13ª semana.

¿Cómo interpretamos el carácter clínico de la enfermedad en cuanto a su extrema variabilidad?

Si situamos estos hechos musculares de coexistencia de fibras normales con embrionarias, no solamente en un músculo, sino en grupos musculares de diferente topografía, nos permitirá comprender el carácter clínico más importante de la enfermedad, es decir, la variabilidad en la expresión clínica, su intensidad y su distribución topográfica.

Este desequilibrio muscular instalado precozmente en la vida intrauterina, actuando sobre los *sistemas articulares* produciría: movimientos anormales y actitudes viciosas permanentes (en flexión o extensión).

Ahora bien, además del cuadro máximo de la llamada artrogrifosis múltiple congénita, tenemos formas localizadas a los miembros superiores o inferiores, uni o bilateral, caso por ejemplo, en miembro inferior con luxación de cadera, alteraciones de rodilla, pie bot; y nos preguntamos qué diferencia hay en cada uno de estos cuadros como entidades aisladas y cada uno de estos mismos cuadros formando parte de la forma generalizada.

Aún podríamos extender el concepto a formas localizadas a un segmento de miembro como podía ser la rodilla en el "genu recurvatum" congénito, a la luxación congénita anterior de rodilla, a las limitaciones congénitas de la flexión llamadas brevedad congénita o retracción congénita del cuádriceps y por último la luxación permanente de la rótula llamada luxación congénita de la rótula.

Todos estos cuadros clínicos los encontramos descritos en capítulos diferentes, no se establece ninguna relación entre ellos; sin embargo, si se hace intervenir el concepto de grados de una misma causa responsable de cada uno de estos cuadros, resultaría fácil establecer un parentesco.

*En resumen:* La artrogrifosis múltiple congénita es la forma clínica más o menos generalizada y grave de un defecto del desarrollo embrionario de grupos musculares múltiples que conduce a su aplasia más o menos completa y que puede expresarse clínicamente desde los primeros momentos del nacimiento.

El defecto de la embriogénesis muscular de grados menores, y localizado a determinados músculos o grupos musculares, sería

también responsable de un sinnúmero de cuadros clínicos, alteraciones articulares localizadas que habían sido descritas hasta ahora en capítulos diferentes y atribuidos a causas diferentes, y las vemos a veces formando parte del gran cuadro de la artrogrifosis y otras veces aisladamente.

El concepto de grados, *desde el máximo*, que dio motivo a la descripción de la enfermedad clásica *al mínimo*, pasando por una escala de modificaciones cada vez menores, nos abre posibilidades que nacen de un nexo común: el trastorno congénito muscular. Esto tendría no sólo valor doctrinario, sino que se refleja también sobre el diagnóstico y el tratamiento.

## MIODISPLASIAS

### Distintas manifestaciones clínicas

#### Discusión

Dr. VAZQUEZ ROLMI. — El grupo de técnicos del Instituto de Traumatología siempre ha contribuido a los Congresos de Cirugía con un pequeño aporte de trabajo. Este año hemos decidido traer un tema que tal vez para muchos sea un poco raro. Sin embargo, para nosotros es de extraordinaria importancia.

Es de importancia el tema, porque para nosotros ha tenido una primordial consideración — más que para los cirujanos generales — la relación entre el músculo y el hueso. Cuando estos crecen paralelamente y sincrónicamente, no hay alteraciones; cuando crecen en forma asincrónica, aparecen las alteraciones.

Esto ya se sabía de tiempo atrás. La tenotomía, que tenía por objeto corregir la deformidad, que actuaba sobre un músculo contracturado, lo hacía sobre una causa ya establecida, pero no preocupándose de cuál era la causa que había provocado la alteración muscular. Los estudios modernos han llegado a precisar cuál es el origen real.

Esto ha permitido que podamos agrupar una serie de entidades nosológicas, que hemos realizado con la colaboración del Dr. Mendoza. No se trata de realizar una nueva agrupación nosológica, sino reunir un grupo de enfermedades que tienen una similitud etiológica.

Creo que los presentes habrán sacado de las exposiciones realizadas, el concepto que nosotros deseábamos que se tuviera sobre el tema.

Nada más.