

PRESENTACIÓN DE CASO

Artrogrípesis múltiple congénita fetal. Presentación de un caso

Congenital Arthrogryposis Multiplex in Fetality. Case Report

Lilian Rachel Vila Ferrán¹ Tania Bernal Medina² Leydi María Sosa Águila²

¹ Hospital General Universitario Dr. Gustavo Aldereguía Lima, Cienfuegos, Cienfuegos, Cuba

² Hospital Pediátrico Universitario Paquito González Cueto, Cienfuegos, Cienfuegos, Cuba

Cómo citar este artículo:

Vila-Ferrán L, Bernal-Medina T, Sosa-Águila L. Artrogrípesis múltiple congénita fetal. Presentación de un caso.

Medisur [revista en Internet]. 2025 [citado 2026 Feb 4]; 23(0):[aprox. 0 p.]. Disponible en: <https://medisur.sld.cu/index.php/medisur/article/view/52802>

Resumen

La artrogrípesis múltiple congénita es una malformación relativamente poco frecuente que ocurre en 1 de cada 3 000 a 1 en cada 12 000 nacidos vivos. Puede definirse como una displasia articular sistémica, caracterizada por rigidez articular en múltiples localizaciones de forma congénita, debido a hipoplasia de la musculatura. Se describe el caso de una gestante de 33 años de edad, con 23,4 semanas de edad gestacional y diagnóstico ultrasonográfico de artrogrípesis. Se le realizó necropsia clínica previo consentimiento de la pareja al producto de la concepción en el Hospital General Universitario Dr. Gustavo Aldereguía Lima, de Cienfuegos. Se concluyó el caso como artrogrípesis múltiple congénita. Presentó implantación baja de las orejas, escoliosis dorsolumbar y ensanchamiento de la cisura de Silvio. La discusión del caso se apoya en la revisión de la literatura relacionada con el tema, con el fin de aportar a su mejor estudio y conocimiento, pues se trata de una entidad inusual en el medio.

Palabras clave: artrogrípesis, malformaciones congénitas mayores, ultrasonografía prenatal, genética

Abstract

Congenital arthrogryposis multiplex is a relatively rare malformation occurring in 1 in 3,000 to 1 in 12,000 live births. It can be defined as a systemic joint dysplasia, characterized by congenital joint stiffness in multiple locations due to muscle hypoplasia. We describe the case of a 33-year-old pregnant woman with a gestational age of 23.4 weeks and an ultrasound diagnosis of arthrogryposis. A clinical autopsy was performed on the fetus with the consent of her partner at the Dr. Gustavo Aldereguía Lima University General Hospital in Cienfuegos. The case was diagnosed as arthrogryposis multiplex congenita. The patient presented with low-set ears, thoracolumbar scoliosis, and a widened Sylvian fissure. The discussion of the case is based on a review of the relevant literature, with the aim of contributing to its study and understanding, as this is a rare entity in the field.

Key words: arthrogryposis, greater congenital malformations, ultrasonography, prenatal, genetic

Aprobado: 2025-06-27 17:01:52

Correspondencia: Lilian Rachel Vila Ferrán. Hospital General Universitario Dr. Gustavo Aldereguía Lima. Cienfuegos lilian.vila@gal.sld.cu

INTRODUCCIÓN

El término artrogriposis significa articulaciones curvas o encorvadas y proviene del latín y el griego. La artrogriposis múltiple congénita puede definirse como una displasia articular sistémica, caracterizada por rigidez articular no progresiva en múltiples localizaciones de forma congénita, debido a hipoplasia de la musculatura, y que, con cierta frecuencia, se asocia a deformidades de manos y pies, y a otros defectos congénitos e incluyen síndromes bien conocidos.^(1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8) La primera descripción médica ocurrió en 1841, cuando Otto describió un recién nacido con múltiples contracturas congénitas, y se refirió a esta condición como "miodistrofia congénita". La incidencia actual de este trastorno reportada al nacimiento oscila entre 1/3 000 a 1/12 000 nacidos vivos sin distinción de sexo.^(2, 3, 4, 5, 6, 8, 9, 10) De estos, un tercio tendrá solo las extremidades afectadas, otro tercio tendrá las extremidades afectadas más otra área del cuerpo pero inteligencia normal y, el tercio restante tendrá alteraciones en el sistema nervioso central.⁽⁷⁾

La prevalencia de la artrogriposis múltiple congénita es variable, y resulta más frecuente la artrogriposis múltiple clásica (amioplasia), presente entre el 40 y el 50 % de los afectados.^(3, 8)

Para realizar el diagnóstico el paciente debe presentar rigidez de dos o más grandes articulaciones, limitación de rangos articulares con predominio del compromiso muscular, ausencia de artropatías o malformaciones articulares y carácter no progresivo.⁽⁷⁾

Con fundamento en la revisión de literatura relacionada con el tema, el presente informe describe un caso de artrogriposis con el fin de aportar a su mejor estudio y conocimiento, al tratarse de una entidad inusual en el medio.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Gestante de 33 años de edad, sin antecedentes patológicos personales de útero bicone. Acudió a consulta porque en la ecografía de las 23,4 semanas se observaron múltiples deformidades en ambos miembros superiores e inferiores, por lo que fue remitida al servicio de genética Médica Provincial. El equipo multidisciplinario planteó el diagnóstico de artrogriposis y brindó asesoramiento genético a los padres. A la edad gestacional de 24 semanas la pareja decidió interrumpir el embarazo. Considerando los aspectos éticos correspondientes, se procedió a realizar necropsia clínica al cuerpo fetal, en el Hospital General Universitario Dr. Gustavo Aldereguía Lima, de Cienfuegos.

Al examen del hábito externo, se constató feto femenino con presencia de contractura en flexión de las articulaciones interfalangicas de los segundos, terceros y cuartos dedos de ambas manos, cabalgamiento del quinto dedo de la mano izquierda sobre el cuarto, rodillas rotadas hacia abajo, pliegues palmares y plantares poco desarrollados. Se observaron ambos pies en flexión plantar y lateralizados hacia el borde externo e implantación baja de las orejas (Fig. 1). Al estudio del hábito interno se evidenció ensanchamiento de la cisura de Silvio (Fig. 2) y escoliosis dorsolumbar (Fig. 3). Las conclusiones anatopatológicas en este caso fueron: artrogriposis múltiple congénita con presencia de pseudocamptodactilia del segundo, tercer y cuarto dedos de ambas manos, clinodactilia del quinto dedo de la mano izquierda, pliegues de flexión hipoplásicos en ambos miembros inferiores y superiores, desviación en flexión de ambas articulaciones de las muñecas, luxación y contractura de ambas rodillas y maléolos, ambos pies equinovaros, implantación baja de las orejas, escoliosis dorsolumbar y ensanchamiento de la cisura de Silvio.



Fig. 1- Contractura en flexión de las articulaciones interfalángicas de los segundos, terceros y cuartos dedos de ambas manos, cabalgamiento del quinto dedo de la mano izquierda sobre el cuarto, rodillas rotadas hacia abajo. Se observan, además, ambos pies en flexión plantar y lateralizados hacia el borde externo e implantación baja de las orejas.



Fig. 2- Ensanchamiento de la cisura de Silvio.



Fig. 3- Escoliosis dorsolumbar

DISCUSIÓN

En la artrogriposis múltiple congénita se han descrito más de 420 genes implicados, mostrando su heterogeneidad genética, sin embargo, en el 30 % de estos casos no se puede establecer la causa etiológica antes del primer mes de vida. La etiopatogenia de la artrogriposis múltiple congénita no está muy clara, pero entre las causas se encuentran: trastornos en el sistema nervioso central, nervio periférico, unión neuromuscular, músculo esquelético y tejido conectivo. Puede haber otras causas relacionadas con alteración del espacio uterino (útero biconvexo, útero septado, oligoamnios, gestaciones múltiples, miomas o malformaciones uterinas), daño vascular útero-placentario, distrofia miotónica, miastenia gravis en la madre,

diabetes gestacional, esclerosis múltiple, infección materna (citomegalovirus, toxoplasmosis, rubéola, varicela, virus Coxsackie y enterovirus y más recientemente el virus Zika), consumo de drogas o medicamentos (cocaína, alcohol, metocarbamol, misoprostol, penicilamina, inhibidores de la enzima convertidora de angiotensina, relajantes musculares y fenitoína) durante la gestación, hipotensión en el estadio de formación del cordón fetal espiral y las células del asta anterior, más susceptibles a hipoxia, que son dañadas en su funcionamiento.^(1, 2, 3, 4, 10) En el caso descrito, solo se recogió el antecedente materno de útero biconvexo.

El mecanismo patológico de las contracturas articulares congénitas implica la ausencia de movimientos fetales alrededor de la octava

semana de gestación. La aquinesia disminuye la distensibilidad articular, con anomalías en la posición de las extremidades y contracturas que afectan, principalmente, al hombro, codo, mano, muñeca, cadera, rodilla y pie, con disminución de los pliegues en las zonas de flexión y de las regiones palmo-plantares.^(1, 6, 9)

Esta patología posee varios subtipos: *amioplasia*, *artrogrirosis distal* (como el de este informe) y *artrogrirosis autosómicas recesivas*.⁽⁵⁾

Las contracturas múltiples congénitas están presentes siempre que exista ausencia de movimientos fetales normales (aquinesia fetal). Entre el 50 y 60 % de los individuos presentan las cuatro articulaciones afectadas, el 30-40 % solamente las piernas, y el 10-15 % solamente los brazos. La articulación temporomandibular y la columna vertebral pueden estar involucradas y las caderas luxadas frecuentemente.⁽²⁾ En este caso, las cuatro extremidades se vieron afectadas, así como la columna vertebral en la región dorsolumbar.

La piel que recubre las articulaciones usualmente presenta hoyuelos. La disminución de los movimientos produce alrededor de la articulación, un incremento del tejido conectivo, fibrosis y debilidad muscular lo que limita aún más los movimientos. Con el incremento de la inmovilización, en la medida que pasa el tiempo, las contracturas se vuelven más severas. Por lo tanto, mientras más temprano comience la inmovilización intraútero, más severa serán las contracturas al nacimiento.^(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 equinovaro. 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 resultar normales los estudios radiológicos, a excepción de las articulaciones que estén subluxadas. Estas deformidades pueden causar discapacidad física grave.⁽³⁾

Clínicamente, todas estas manifestaciones se pueden clasificar en tres subgrupos: compromiso

de las extremidades solamente; compromiso de las extremidades junto a otras áreas del cuerpo; y compromiso de las extremidades y el SNC.^(2, 6) El caso presentado no encaja en uno en particular, puesto que mezcla componentes de los tres.

Deben considerarse como diagnósticos diferenciales el Síndrome de Bruck, que se manifiesta con fragilidad ósea (fracturas múltiples y recurrentes, contracturas articulares congénitas con o sin pterigium, escoliosis y osteoporosis, puede haber o no escleras azules y, por lo general, no tienen dentinogénesis imperfecta o hipoacusia); el Síndrome de Larsen, caracterizado por la asociación de múltiples dislocaciones articulares congénitas, incluidas la cadera, rodillas y codos y dismorfias faciales características, como abombamiento frontal, puente nasal deprimido, hipertelorismo y facies plana, deformidades en la mano y alteraciones espinales; con el Síndrome de pterigium múltiple tipo Escobar, que se distingue por facies sin expresión, paladar alto, boca pequeña, retrognatia y paladar hendido; y con el Síndrome de Marden Walker tipificado por facies tipo máscara, blefarofimosis, boca pequeña, micrognatia, paladar alto o hendido, pabellones auriculares de baja implantación, múltiples contracturas articulares congénitas, masa muscular disminuida, talla baja, retraso psicomotor severo y anomalías renales, cardiovasculares o cerebrales.⁽⁶⁾

La artrogrirosis se diagnostica con mayor frecuencia después del nacimiento y cuando se hace intraútero suele ser después de las 14 semanas.⁽²⁾ Se caracteriza por contracturas (pueden no estar presentes tempranamente en la vida fetal, y solo desarrollarse en el tercer trimestre, dependiendo de la causa de estas), mal posición de las articulaciones, disminución de los movimientos fetales y alteraciones encefálicas, sobre todo del cuerpo calloso y el cerebro.^(1, 2)

El diagnóstico es posible al realizar los ultrasonidos en un feto que tiene posiciones viciosas y que no se mueve.⁽³⁾

También se recomienda la realización de pruebas de diagnóstico genético como cariotipo, hibridación fluorescente *in situ* (FISH) para estudio de cromosomopatías comunes, microarreglos y secuencia completa de exoma fetal, para evitar pasar por alto condiciones genéticas asociadas a las anomalías estructurales documentadas mediante

ultrasonido prenatal.⁽⁹⁾ En el medio descrito no están disponibles estos recursos, por lo que el diagnóstico definitivo se realizó durante la necropsia clínica.

Un grupo multidisciplinario debe llevar a cabo el manejo y tratamiento de estos enfermos después de la primera semana de vida con el objeto de dar la mayor funcionalidad posible a las articulaciones afectadas por medio de fisioterapia vigorosa y uso de ortesis para evitar la recurrencia de las deformidades. A medida que el niño crece, se decide si realizar o no intervenciones quirúrgicas individualizadas.^(3, 5, 6, 10)

Ante la sospecha prenatal de esta patología se debe evaluar el caso integralmente y realizar estudios ultrasonográficos exhaustivos, con el fin de brindar toda la información posible a los padres, lograr una adecuada preparación para su abordaje, sea cual sea la decisión de la pareja, y en general, mejorar la calidad de la atención en salud.

Conflicto de intereses:

Los autores declaran que no existen conflictos de intereses.

Contribución de los autores:

Conceptualización: Lilian Rachel Vila Ferrán

Investigación: Lilian Rachel Vila Ferrán, Tania Bernal Medina, Leydi María Sosa Águila

Metodología: Lilian Rachel Vila Ferrán, Leydi María Sosa Águila

Visualización: Lilian Rachel Vila Ferrán, Tania Bernal Medina

Redacción-borrador original: Lilian Rachel Vila Ferrán

Redacción- revisión y edición: Lilian Rachel Vila Ferrán, Tania Bernal Medina, Leydi María Sosa Águila

Financiación:

Hospital General Universitario Dr. Gustavo Aldereguía Lima. Cienfuegos. Cuba

Hospital Pediátrico Universitario Paquito González Cueto. Cienfuegos. Cuba

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Sandoval MD, Gutiérrez SL, Jaimes SM. Caracterización ecográfica y anatomo-patológica de pacientes con artrogriposis múltiple congénita. Serie de casos. *Ginecol Obstet Méx*[Internet]. 2020[citado 02/03/2025];88(4):[aprox. 10p]. Disponible en: http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0300-90412020000400002&lng=es
2. Martínez VI, Reyes BK, Martínez NY, Bernal MG. Diagnóstico prenatal de artrogriposis múltiple congénita. *Rev Cubana Pediatr*[Internet]. 2013[citado 02/03/2025];85(1):[aprox. 4p]. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312013000100014
3. Santana HE, Peña HA. Artrogriposis múltiple congénita. Caso clínico. *Rev Med Electrón*[Internet]. 2022[citado 11/03/2025];44(1):[aprox. 7p]. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/rme/v44n1/1684-1824-rme-44-01-220.pdf>
4. Guzmán LA, Treviño MO, Soria LJ, Saldivar RD, López RJ. Tratamiento y desenlace obstétrico de una paciente con artrogriposis múltiple congénita. *Ginecol Obstet Méx*[Internet]. 2019[citado 02/03/2025];87(4):[aprox. 6p]. Disponible en: https://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0300-90412019000400006
5. Hoyos SV, Castrillón PS, Ortiz OI, Henao BJ. Artrogriposis en un hospital de alta complejidad de Pereira, Colombia. *Risaralda*[Internet]. 2014[citado 02/03/2025];20(2):[aprox. 7p]. Disponible en: http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0122-06672014000200009&lng=en
6. Álvarez QP, Yokoyama RE. Abordaje clínico y diagnóstico de la artrogriposis. *Acta Pediatr Mex*[Internet]. 2019[citado 02/03/2025];40(1):[aprox. 4p]. Disponible en: <https://www.medicgraphic.com/pdfs/actpedmex/apm-2019/apm191g.pdf>
7. Antúnez HN, González C, Cerisola A, Casamayor D, Barros G, Castellet L. Artrogriposis múltiple congénita: análisis de los pacientes asistidos en el Centro de Rehabilitación Infantil Teletón Uruguay. *Rev Méd Urug*[Internet]. 2015[citado 02/03/2025];31(1):[aprox. 8p]. Disponible en: http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312015000100001&lng=es

[ttext&pid=S1688-03902015000100004&lng=es](https://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1688-03902015000100004&lng=es)

8. García CH. Artrrogriposis Múltiple Congénita en gemelo. Rev Méd (Col Méd Cir Guat) [Internet]. 2023 [citado 23/03/2025];163(1):[aprox. 6p]. Disponible en: <https://revistamedicagt.org/index.php/RevMedGuatemala/article/view/628>

9. Annicchiarico LW, Peña PL, Miranda QJ. Diagnóstico prenatal, síndrome Freeman-Sheldon mediante ultrasonido y estudio genético. Reporte de caso. Rev Colomb Obstet Ginecol [Internet]. 2023 [citado 02/03/2025];74(4):[aprox. 8p]. Disponible en:

http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-7434202300400310&lng=en

10. Romero CP, Sandoval TL, Jaramillo MC, Claici A, Montaña JL. Congenital hyperextension deformity of the knees due to arthrogryposis multiplex congenita? Case report [Internet]. 2020 [citado 02/03/2025];6(2):[aprox. 5p]. Disponible en: <https://revistas.unal.edu.co/index.php/care/article/view/83824>

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS