

# La artrogriposis múltiple congénita y sus manifestaciones orales

Viñals Iglesias H., Cepero Campá S., Cahuana Cárdenas A.

## Abstract

Arthrogryposis multiplex congenita is a term applied to a heterogeneous group of a rares and non evolutionary conditions presents at birth. The common characteristics in this entity are the stiffness articular deformities and the scarce or absent muscular development.

The most important oral repercussion is a bilateral alteration of the temporomandibular joint wich can to limit the mouth opening and also to involve odontologics problems.

We review this entity and we contribute our experience with two additional cases.

Key words: Arthrogryposis multiplex congenita. Chilhood. Oral manifestations. Temporomandibular joint.

## Resumen

Artrogriposis múltiple congénita es un término usado para designar a un grupo heterogéneo de alteraciones presentes al nacer, raras y evolutivas. Las características comunes a esta entidad son las rigideces y las deformidades articulares, junto a un escaso o ausente desarrollo muscular.

La repercusión oral más importante es la afectación bilateral de la ATM, que puede limitar la apertura bucal, comportando secundariamente problemas odontológicos.

Revisamos esta anomalía y aportamos nuestra experiencia a propósito de dos casos.

Palabras clave: Artrogriposis múltiple congénita. Infancia. Manifestaciones orales. Articulación temporomandibular.

## Introducción

La artrogriposis múltiple congénita (AMC) es una alteración poco frecuente <sup>1,2,3,4,5</sup> que ocasiona problemas fundamentalmente de índole ortopédico <sup>3,4,6</sup>. Según la definición clásica, se considera a ésta entidad como trastorno congénito de carácter no progresivo, caracterizado por múltiples deformidades rígidas en las articulaciones <sup>1,7</sup>. El término proviene de las partículas griegas "arthron" y "grypos", que literalmente significan articulación incurvada <sup>2,3,4,7</sup>.

En 1.841, Otto describió esta entidad por primera vez <sup>3,4,6,8</sup>. En la Literatura se la conoce por varios nombres como amioplasia congénita, miodistrofia fetal deformante o Síndrome de Guérin Stern <sup>2,4,6,7,9</sup>.

Actualmente, el término AMC es sólo una definición clínica de lo que, probablemente, sea un grupo heterogéneo de alteraciones <sup>4,10,11</sup> cuyas características comunes son las rigideces y las deformidades articulares, con ausencia de desarrollo muscular alrededor de ellas, presentes al nacer y cuya evolución no progresa con la edad <sup>7,9,12</sup>.

La repercusión oral más importante-aunque poco frecuente-, es la alteración bilateral de la articulación temporomandibular (ATM), que puede ocasionar una limitación en la apertura bucal <sup>2,8</sup>. Tal limitación comporta-secundariamente-una serie de problemas odontológicos.

La revisión bibliográfica constata que se han publicado muy pocos casos de AMC con repercusiones orales <sup>1,2,8,13,14</sup> y no hay-hasta la fecha-, ningún caso descrito en nuestro país.

Se presentan un par de casos de AMC, a la vez que aportamos nuestra experiencia en el manejo de estos pacientes.

## Revisión de la literatura

### Etiología y patogenia

Si bien la etiología es desconocida, se han sugerido uno o múltiples factores-genéticos o ambientales-como responsables de esta entidad <sup>1,2,3,8,11</sup>. Los factores sugeridos <sup>7</sup>

como causa de la AMC pudieran ser: 1) Parálisis muscular por miopía o por neuropatía; 2) Bloqueo de la sinapsis neuromuscular; 3) Factores mecánicos: la malposición o las variaciones en la presión hidráulica o mecánica en el feto.

La patogénesis miopática podría deberse a una infección viral<sup>15</sup> o bien a un trastorno metabólico por aumento de la síntesis de colágeno<sup>16</sup>. La posibilidad de una miopía primaria<sup>17</sup>, es motivo de controversia<sup>18</sup>. La mayoría de cambios vistos en biopsias musculares se relacionan con alteraciones neurogénicas<sup>1,2,10</sup>.

En la patogenia de las neuripatías, también se han descrito influencias virales<sup>2, 19, 20, 21</sup> o la de ciertos alcaloides tóxicos<sup>21, 22</sup>. Otros mecanismos pudieran ser el déficit de determinados nutrientes<sup>23</sup> o bien la generación o la isquemia intrauterina de las células del asta anterior medular<sup>2, 8, 24, 25</sup>. Se han descrito trastornos neurológicos asociados a contracturas congénitas múltiples<sup>2, 11, 26, 27</sup>.

Trabajos experimentales en embriones de pollo tratados con curare o albúmen<sup>7</sup>, muestran el desarrollo de un cuadro muscular a la artrogriposis, vinculando su etiología a un bloqueo en la sinapsis neuromuscular o a un aumento de la presión en el huevo. En 1.970, se corroboró la primera de éstas hipótesis con un caso clínico en humanos<sup>29</sup>.

Factores mecánico-isquémicos como la malposición fetal, las vueltas de cordón, la disminución de la circulación placentaria, los aumentos de presión mecánica (por úteros bicornes, gemelismo, bridas amnióticas...) o bien variaciones en la presión hidráulica (por poli u oligohidramnios), producirían en el feto trastornos artrogripóticos<sup>3, 4, 7, 8, 21, 30, 31, 32, 33</sup>.

Las alteraciones neuromusculares y los factores de índole mecánico probablemente sean las etiologías más plausibles de esta alteración<sup>1, 2, 4</sup>. La implicación genética sería más importante en las etiologías neurogénica y miopática. El entorno intrauterino puede jugar un papel importante en un número no determinado de casos<sup>1</sup>. La disminución en el útero de los movimientos articulares en el 3er. mes de vida fetal cuando se forman las articulaciones puede dar lugar a contracturas congénitas. Por estudios experimentales se sabe lo esencial del movimiento articular intraútero para el normal desarrollo y mantenimiento de tales articulaciones<sup>7</sup>.

## Incidencia y prevalencia

Según un estudio estadístico efectuado en el Hospital de San Juan de Dios de Barcelona en base a 11.000 recién nacidos, la incidencia de la artrogriposis fue del 0,086/

representando el 2,7% del total de malformaciones músculo esqueléticas halladas<sup>3, 4</sup>. En este mismo Centro, se han venido realizando el seguimiento clínico de 60 niños artrogripóticos, observando que la forma más frecuente es la múltiple o completa, mientras que las formas limitadas a miembros superiores o inferiores son menos frecuentes, siendo raras las formas aisladas de miembros superiores<sup>7</sup>.

En base a estos pacientes, actualmente estamos estudiando la prevalencia e incidencia de sus manifestaciones orales.

## Características clínicas generales

En el Symposium de la Societé Francaise de Chirurgie Infantile<sup>35</sup>, se consideró que la artrogriposis podría ser un síndrome clínico caracterizado por:

- Afectar preferentemente a los miembros.
- Ser congénita (por afectación embrionaria o fetal).
- No ser evolutiva dentro de su afectación primitiva (no progresa tras el nacimiento).
- Ser una afectación articular, muscular o neuromuscular y cutánea

Las contracturas articulares y las anomalías clínicas asociadas varían individualmente, sin embargo, hay unas características comunes en esta entidad<sup>4</sup>:

- Las extremidades no tienen rasgos distintivos. Son fusiformes o cilíndricas, con carencia de pliegues y con un tejido subcutáneo delgado.
- Rigidez Articular.
- Luxación de las articulaciones, especialmente de las caderas y ocasionalmente de las rodillas.
- Sensibilidad conservada. Los reflejos tendinosos profundos-ocasionalmente-pueden estar disminuidos o ausentes.

Al ser estas anomalías congénitas y detectadas al nacer, usualmente estos niños se delegan a Servicios de Ortopedia para su tratamiento.

Las deformidades normalmente son simétricas y la severidad de las deformaciones se incrementa distalmente en los miembros<sup>4</sup>. Las articulaciones más corrientes implicadas son las de los pies, rodillas, caderas, hombros y codos<sup>1, 3</sup> (Fig. 1).

Se conocen unas 150 alteraciones en las que las contracturas congénitas son el signo predominante<sup>1, 2, 4, 9, 11, 18, 36, 37</sup>. En un número limitado de casos las alteraciones pueden ser heredables por genes simples, anomalías cromosómicas o de una forma multifactorial. La especulación sobre una base genética o no, requiere individualizar cada diagnóstico<sup>11</sup>.

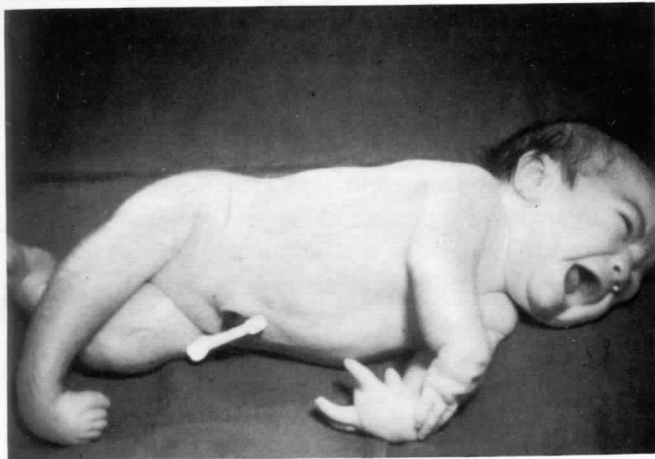


Fig. 1

### Manifestaciones orales

La manifestación oral más notable de la AMC es la limitación de la apertura bucal por ausencia de translación condilar. Se cree que la afectación de la ATM ocurre en un 25% de los casos<sup>1</sup>. Este trastorno puede comportar una alteración funcional tanto en la nutrición como en la masticación, en la deglución o en el habla.

El estudio de estos pacientes deberá incluir ortopantomografías, radiografías frontales y en algún caso pudiera requerirse artrografías o artroscopias de la ATM. En las radiografías panorámicas observaremos en ocasiones la presencia de unas apófisis coronoides largas, delgadas y puntiagudas<sup>1</sup>. Las radiografías lateral y frontal nos permitirán valorar la dimensión y posición mandibular así como contracturas musculares<sup>8</sup>. En las tomografías puede observarse la presencia de unos cóndilos rudimentarios y unas cavidades glenoideas aplanadas<sup>1</sup>. La biopsia articular de los pocos casos de artrogrípisis tratada con cirugía<sup>1,8</sup>, se reveló la presencia de un cartílago articular adelgazado, con múltiples áreas vasculares. Electromiográficamente, en ocasiones se detecta una hiperactividad de los grupos musculares suprahioides así como una hipoactividad de los músculos temporales y pterigoideos externos<sup>2</sup>.

La limitación de la apertura bucal junto con las deformidades articulares de las extremidades superiores dificultan una higiene oral correcta. Es por ello que, secundariamente-sospecharemos una mayor incidencia de caries y problemas periodontales<sup>3</sup>.

Algunas alteraciones que eventualmente pueden asociarse a la AMC son la presencia de craniosinóstosis, hipertelorismo, microftalmia, micrognatia, paladar arqueado, fisura palatina, glosoptisis y maloclu-

sión entre otras. Usualmente, la morfología y cronología dentaria son normales<sup>1,2,4,8,36</sup>.

### Tratamiento

El tratamiento de las articulaciones temporomandibulares artrogrípóticas podría realizarse mediante:

- Fuerzas de estiramiento aplicadas a los músculos masticatorios hipoplásticos y ligamentos periarticulares<sup>2,38</sup>.
- Coronoidectomías bilaterales para aliviar la interferencia mecánica y la tensión de los músculos temporales hipoplásticos o atróficos<sup>2,39</sup>.
- Excisión de los ligamentos periarticulares de la ATM junto a una intensa fisioterapia postquirúrgica<sup>2</sup>.
- Artroplasias y condilectomías, eventualmente<sup>8</sup>.

### Caso clínico nº 1

OMC es un varón de 10 años al que se le detectó una severa patología articular tras su nacimiento diagnosticada de AMC. Se controla en el Servicio de Ortopedia Infantil de nuestro Hospital y nos fue remitido para tratamiento odontológico.

Como antecedentes de interés sabemos que el niño es fruto de un embarazo con oligohidramnios. Al nacer presentaba una contractura bilateral de rodillas y caderas junto a pies zambos. Hasta la fecha se le han practicado seis intervenciones ortopédicas.

La exploración de la ATM no reveló dolor articular ni en reposos ni en los movimientos funcionales. Los desplazamientos en lateralidad estaban disminuidos, pero desviaba la mandíbula en la apertura y en el cierre. La inspección odontológica se vió dificultada debido a una restricción importante de la apertura máxima que la ciframos en 18 mm. (Fig. 2). Presentaba caries en dentición permanente, sobremordida, desviación de la línea media hacia la izquierda, micrognatia y paladar arqueado (Fig. 3).

Las tomografías articulares en oclusión céntrica y máxima apertura, mostraron la grave hipomovilidad de ambas articulaciones. Las cavidades glenoideas estaban aplanadas y los cóndilos hipoplásticos y afacetados (Fig. de 4 a 7).

Dada la gran dificultad en la apertura bucal se tuvieron que tratar las caries y exodonciar dos molares irrecuperables bajo anestesia general.

Actualmente, sigue un tratamiento miofuncional para intentar rehabilitar sus articulaciones.



Fig. 2

### Caso clínico nº 2

RGG es un varón de 11 años con malformaciones congénitas en su cuatro extremidades. Presenta contracturas en codos, articulaciones de las manos, caderas, rodillas y pies. Se constata además una trofia muscular generaliza. Se han intervenido sus articulaciones en numerosas ocasiones, lo que permite una deambulación y un funcionalismo de extremidades superiores aceptable.

Como en el caso anterior, la exploración odontológica se vió dificultada debido a la gran limitación de la apertura bucal de unos 22 mm. La restricción oral es bien tolerada, lo que le permite una adecuada masticación y fonación. La presencia de caries en dentición permanente también se tuvo que tratar BAG. El paciente se mantiene con Kinesioterapia y tratamiento miofuncional de sus ATM.

### Discusión

La anquilosis de la ATM con frecuencia es debida a traumatismos, a infecciones o a ambas. Puede ser uni o

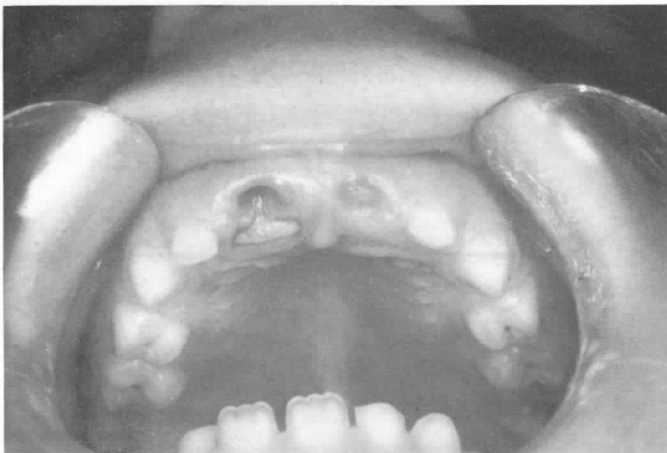


Fig. 3

bilateral, intra o extracapsular y a su vez fibrosa u ósea<sup>5,39,40,41</sup>. la anquilosis de la ATM artrogripótica es usualmente bilateral, extracapsular, debida a una contractura de los ligamentos y a la presencia de unos músculos cortos y tensos. Las articulaciones embrionarias artrogripóticas tienen todos los componentes de una articulación normal. El defecto se produce durante el desarrollo de los ligamentos y músculos vinculados a la articulación. Las superficies articulares, la cápsula y el menisco sufren un fallo en el desarrollo normal debido a una restricción del movimiento<sup>2,4,7</sup>.

Los niños artrogripóticos que hemos visto, mantienen una buena función masticatoria a expensas de una rotación condilar y probablemente gracias a cierta elasticidad ósea y ligamentosa y a una movilidad de las suturas craneales<sup>2</sup>.

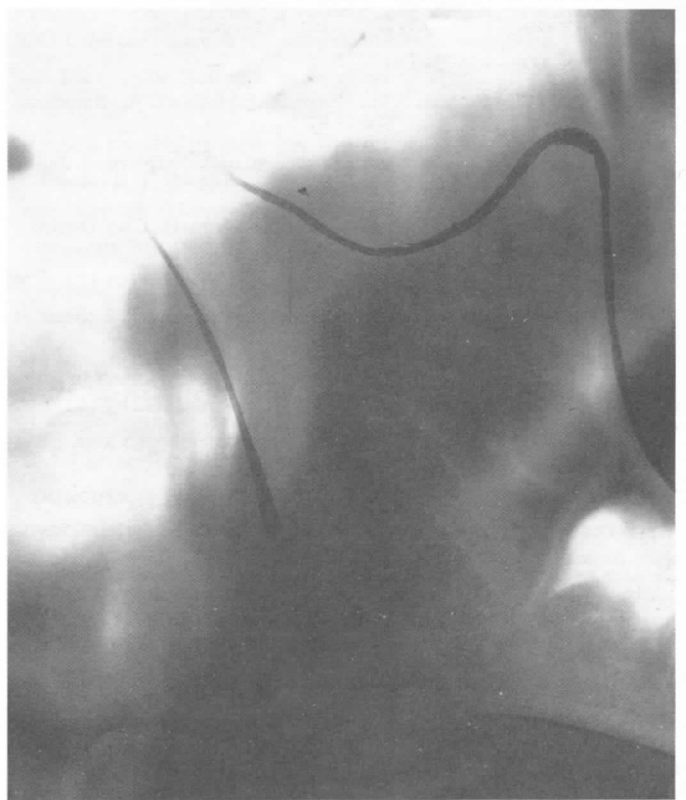
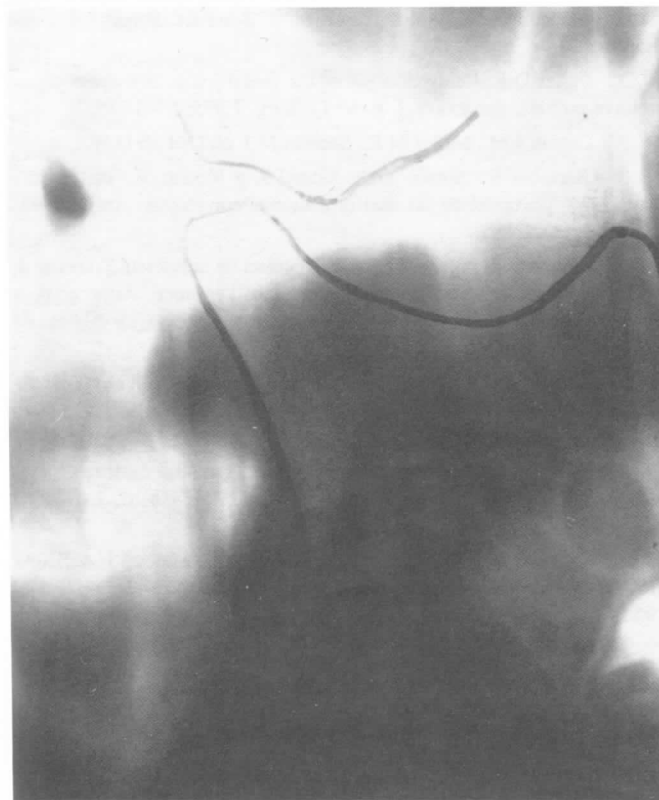
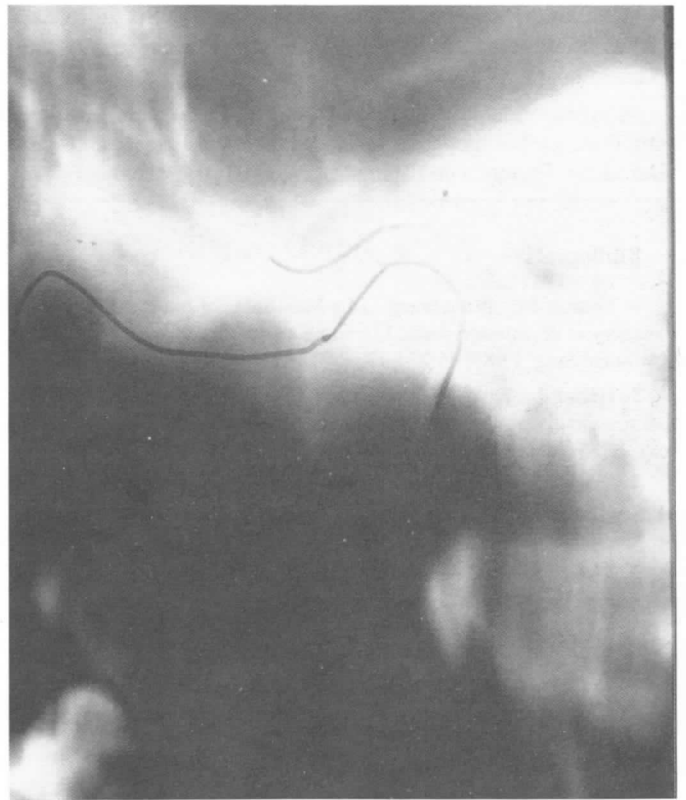
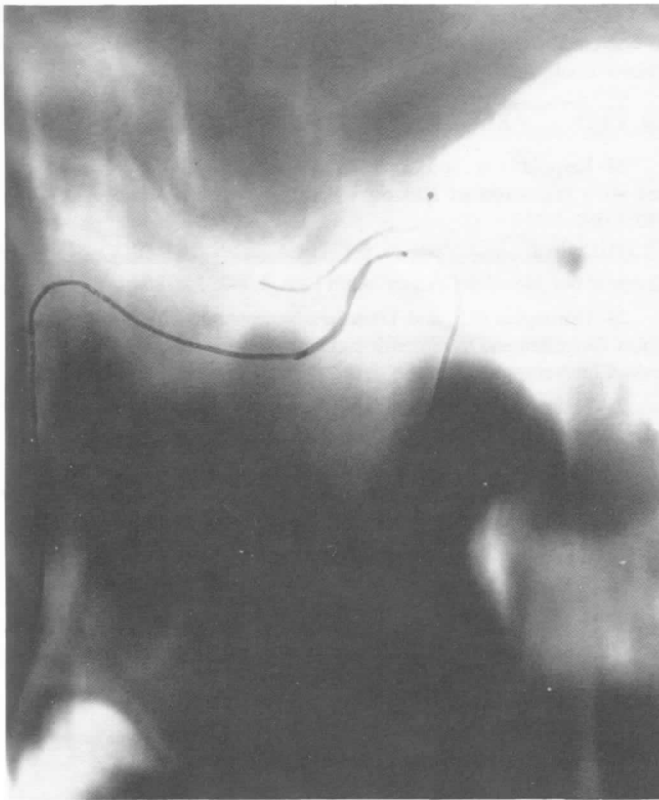
La intervención quirúrgica de las ATM artrogripóticas en edades tempranas posiblemente ofrezca un escaso beneficio al paciente. La aparición de una mayor anquilosis postoperatoria<sup>14</sup>, podría comportar una deformidad dentofacial que agravaría el cuadro. En los dos únicos casos quirúrgicos publicados<sup>1,8</sup>, la intervención fue tardía. Es por ello que seguiremos estrechamente a nuestros pacientes con un tratamiento no cruento. Si la alteración articular comprometiese el crecimiento facial y mandibular, podríamos plantearnos-a posteriori-un alargamiento de la rama y/o cuerpo mandibular.

Los trastornos del habla no son relevantes en nuestros pacientes, aunque en otros casos podría contemplarse un tratamiento logopédico. En los cuadros sin implicación del SNC -como en los casos presentados- el riesgo de retraso mental es igual al del resto de la población.

Los tratamientos odontológicos pueden requerir anestesia general, planteando problemas de intubación, dada la restricción en la apertura bucal. Por ello, precisamos extremar las medidas de higiene oral y controlar estrictamente el aporte de Flúor. En estos pacientes es aconsejable el uso de cepillos eléctricos irrigadores orales.

El tratamiento de la AMC es multidisciplinario<sup>42</sup>, requiriendo la intervención de pediatras, cirujanos ortopédicos, fisioterapeutas, psicólogos, logopedas, odontólogos y de otros profesionales que trabajando en equipo pueden mejorar la calidad de vida de estos niños. Debemos anticiparnos a los problemas, realizar tratamientos precoces y minimizar las secuelas.

Dra. H. Viñals Iglesias: profesora asociada. Universidad de Barcelona. Postgrado Servicio de Ortodoncia y Odontopediatría. Hospital de San Juan de Dios de Barcelona; Dr. S. Cepero Campá: Médico adjunto del Servicio de Ortopedia y Traumatología. Hospital de San Juan de Dios de Barcelona; Dr.



Figuras de 4 a 7: Tomografías articulares en oclusión céntrica -fotografías de la izquierda- y máxima apertura -fotografías de la derecha- de las ATM izquierda y derecha respectivamente. Obsérvese la falta de desplazamiento condilar.



A. Cahuana Cárdenas: Médico adjunto del Servicio de Ortodoncia y Odontopediatría. Hospital de San Juan de Dios de Barcelona.

Correspondencia: Dra. H. Viñals Iglesias. Servicio de Ortodoncia y Odontopediatría. Hospital de San Juan de Dios de Barcelona. Carretera de Esplugues s/n. 08034-Barcelona.

## Bibliografía

- 1- Epstein J.B. Wittemberg G.J.: Maxillofacial manifestations and management of arthrogryposis: Literature review and case report. *J. Oral Maxillofac Surg.* 1987; 45:274-79.
- 2- Heffez L., Doku H.C. O'Donell J.P.: Arthrogryposis multiplex complex involving the temporomandibular joint. *J. Oral Maxillofacial Surg.* 1985; Jul 43(7): 539-42.
- 3- Sakamoto F.O., Claman L., Klabunde M. et al.: Management of arthrogryposis multiplex congenita. A case report. *J. Periodontol.* 1985; Nov 56(11): 694-8.
- 4- Thompson G.H., Bilenker R.M.: Comprehensive management of arthrogryposis multiplex congenita. *Clin Orthop.* 1985; 194:6-14.
- 5- Zegarelli E.V., Kutscher A.H. Hyman G.A.: *Diagnóstico en Patología Oral.* 2a ed. Ed. Salvat, Barcelona, 1982; pp: 195-96.
- 6- Hughes S., Sweetnam R.: *The basis and practice of Orthopaedics.* Heinemann Medical books. Ltd London, 1980; pp 27-30, 156.
- 7- Cepero Campá S.: *Artrógriposis múltiple congénita. Estudio clínico y experimental.* Tesis Doctoral. Universidad de Barcelona. Barcelona, 1991.
- 8- Hodqson P., Weinberg S., Consky C.: Arthrogryposis multiplex congenita of the temporomandibular joint. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol.* 1988; Mar 65(3): 289-91
- 9- Bennett H.L., Einhorn A.H.: *Pediatría.* Ed Labor S.A., Barcelona 1977; 1:187-88.
- 10- Banker B.Q.: Neurophatologic aspects of arthrogryposis multiplex congenita. *Clint Orthop.*, 1985: 194:30-43.
- 11- Hall J.G.: Genetic aspects of arthrogryposis. *Clin Orthop.*, 1985; 194:44-53.
- 12- Brown L.M., Robinson M.J., Sharrard W.J.W.: The pathophysiology of arthrogryposis multiplex congenita neurológica. *J. Bone Jt Surg.*, 1980, 62-A, 3:291.
- 13-Garfunkel A., Steiner J.E.: Orofacial manifestacions in arthrogryposis: A case report. *J Oral Med.*, 1971; Apr-Jun, 26(2):77-81.
- 14-Lello G.E.: Surgical correction of temporomandibular joint ankylosis. *J. Craniomaxillofac Surg.*, 1990; Jan 18(1):19-26.
- 15- Drachman D.B., Weiner L.P., PRICE D.L., Chase J.: Experimental arthrogryposis multiplex congenita caused by viral myopathy. *Arch. Neurol.* 1976, 33:362.
- 16- Ionasescu V., Zellwag H., Filer L.J.: Increased collagen synthesis in arthrogryposis multiplex congenita. *Arch Neurol.* 1970; 23:128.
- 17- Lebenthal E., Shocket S.B., Adan A. et al.: Arthrogryposis multiplex congenita: Twenty-three cases in Arab Kindred. *Pediatrics.* 1970; 46:891.
- 18- Vanek J., Janda J., Amblerova., Losan F.: Freeman-Sheldon Syndrome: A disorder of congenital myopathic origin?. *J. Med Genet.* 1986; 23(3): 231-6.
- 19- Gregg N.M.: Rubella during pregnancy of the mother with its sequelae of congenital defects in the child. *Med J Aus.* 1945, 1:313.
- 20- Hamburger, Waugh.: The primary development of the skeleton in nerveless and poorly innervated limb transplants of chick embryos. *Physiol Zool.*, 1940; 13:367.
- 21- Swinyard Ch. A., Blech E.E.: The etiology of arthrogryposis (Multiple congenital contracture). *Clin Orthop.*, 1985; 194:15-29.
- 22- Leipold H.W. and Cook J.E.: Congenital arthrogryposis associated with ingestion of Jimson weed by pregnant sows. *J.A.V.M.*, 162:1.059, 1973.
- 23- Warkany J. and Nelson R.C.: Skeletal Abnormalities induced by maternal nutritional deficiency. *Arch Path.* 1942; 34:375.
- 24- Horoupan D.S. and Yoon J.J.: Neuropathic arthrogryposis multiplex congenita and intrauterine ischemia of anterior horn cells: a hypothesis. *Clin Neurophatol.* 1988, 7(6):285.
- 25- Nishimura H., Okamoto N.: *Sequential atlas of human congenital malformations.* Igaku Shoin Ltd. Tokyo, 1976.
- 26- Charnas L., Trapp B., Griffin J.: Congenital absence of peripheral myelin: Abnormal schwann cell development causes lethal arthrogryposis multiplex congenita. *Neurology.* 1988; 38(6):966.
- 27- Illum N., Reske-Nielsen E., Skoby F., Askjaer S., Bersen A.: Lethal autosomal recessive arthrogryposis multiplex congenita with whistling face and calcifications of the nervous system. *Neuropediatrics.* 1988; 19(4):186.
- 28- Dracman D.B.: Atrophy of skeletal muscle in chicks embryos treated with botulism toxine. *Science.* 1964; 145:719.
- 29- Jago R.H.: Arthrogryposis following treatment of maternal tetanus with muscle relaxants: A case report. *Arch Dis Child.* 1955; 30.
- 30- Browne D.: Congenital deformities of mechanical origine. *Arch Dis Child.* 1955; 30.
- 31- Dunn P.M.: Oligohydramnios due to premature rupture of the membranes and congenital deformities. *J. Bone Jt. Surg.*, 1971; 53-B:555.
- 32- Fuller D.J.: Immobilisation of the foetal joints as a cause of progressive prenatal deformity. *J. Bone Jt. Surg.* 1975; 57-B:115.
- 33- Graham J.M., Miller M.E., Sephan M.J. and Smith D.W.:
- 34- Baraibar R., Simón M.A. Krauel J. y Molina V.: Incidencia y diagnóstico postnatal de las malformaciones congénitas. *An Esp. Ped.*, 1982; 17(11):52.
- 35- Symposium présenté a la 36<sup>e</sup> Réunion de la Société Française de Chirurgie Infantile: L'arthrogrypose pendant l'enfance. Arthrogryposis multiplex congenita. Montpellier, 7-8, décembre, 1979. *Chir Pediatr.* vol 2, 5.
- 36- Cohen S.R., Isaacs H.: Otolaryngological manifestations of arthrogryposis multiplex congenita. *Ann Otol Rhinol Laringol.* 1979; Jul-Aug. 85: 484-90.
- 37- Swift T.R., Ignacio O.J., Dyken P.R.: Neonatal dystrophia myotonica. Electrophysiological studies. *Am J Dis Child.* 1975, Jun 129(6):734-7.
- 38- Palmer P.M., Mc Ewen G.D., Bowen J.R., Matews P.A.: Passive motion therapy for infants with arthrogryposis. *Clin Orthop.* 1985; 194:54-9.
- 39- De Lucas Tomás M.: *Medicina Oral.* Ed. Salvat, Barcelona, 1988; pp 348-9.
- 40- Lynch M.A.: *Burket's Oral Medicine. Diagnosis and treatment.* 8th ed. J.B. L. Lippincott Company, Philadelphia, p.520; 1984.
- 41- Scully C.: *The mouth and perioral tissues. Clinical dentistry in health and disease.* Heinemann Medical books. Oxford, 1989;(2):100-5.
- 42- Hahn G.: Arthrogryposis. Pediatric revieward habitative aspects. *Clin Orthop.*, 1985, 194:104-114.