

ARTROGRIPOSI MULTIPLA CONGENITA: EZIOLOGIA, CLASSIFICAZIONE, APPROCCIO DIAGNOSTICO, E ASPETTI GENERALI.

F.Battistella*, F.Giranzani
U.O. Pediatria - Ospedale di Legnano (Mi)
U.O. Ortopedia - Ospedale di Legnano (Mi) *

Introduzione.

Nella sezione di neonatologia della Divisione di Pediatria Medica dell'ospedale di Legnano nel 1997 sono nati due bambini affetti da artrogriposi multipla congenita, una patologia rara, di non facile gestione e di difficile diagnosi differenziale, che richiede una azione coordinata e multidisciplinare tra numerosi specialisti (pediatra, ortopedico, neurologo, radiologo, fisioterapista). L'occasione ha dato spunto a diverse riflessioni sull'iter diagnostico, diagnosi differenziale e gestione terapeutica della patologia.

L'artrogriposi multipla congenita (AMC) è una sindrome caratterizzata da multiple contratture articolari presenti alla nascita in due o più regioni anatomiche. Le contratture solitamente non sono progressive e si presenta con una frequenza di 1:3.000 nati vivi. L'artrogriposi può essere presente in numerose sindromi e difetti di sviluppo. Molto importante è utilizzare il termine artrogriposi per definire una sindrome e non come segno clinico, in tal caso si deve utilizzare la dizione contratture multiple congenite.

Eziologia. La diminuzione dei movimenti fetali (acinesia), determinata da anomalie fetali o materne, è la principale causa dell'AMC. Inoltre vi è una correlazione diretta tra le più precoci acinesie fetali e la gravità della patologia, mentre lo sviluppo delle articolazioni è quasi sempre normale nei primi periodi dell'embriogenesi. Associato alla perdita di movimento, si sviluppa tessuto connettivo attorno alle articolazioni. Patologie neuropatiche possono essere alla base della diminuzione dei movimenti fetali, come ad esempio la degenerazione delle cellule delle corna anteriori. Anche le patologie muscolari e le patologie dei tessuti connettivi possono a loro volta limitare i movimenti fetali. Inoltre la perdita di spazio, come nei gemelli e varie anomalie uterine, possono essere alla base dell'eziologia dell'artrogriposi.

Classificazione. L'AMC può essere suddivisa secondo la definizione di Hall in tre grandi gruppi.

Gruppo 1: contratture localizzate principalmente agli arti. Questa forma è definita la "classica artrogriposi", o amyoplasia, ed è la più comune forma di AMC. Come il termine stesso amyoplasia (a=no, myo=muscolo, plasia=crescita) evidenzia, è caratterizzata da un mancato sviluppo dei muscoli, che sono sostituiti da tessuto fibroso. Le malformazioni e le contratture sono simmetriche. Il quadro clinico è caratterizzato da: spalle intra ruotate ed addotte, gomiti estesi, avambracci pronati, polsi e dita flesse. Quando sono colpiti gli arti inferiori, le ginocchia sono estese e i piedi sono deviati in equino-varo-supinato-addotto. Molte volte è presente un emangioma al centro del volto. L'intelletto è normale. Questi pazienti rispondono bene ai programmi di fisioterapia, raggiungendo buoni livelli funzionali, aiutati da interventi ortopedici.

Gruppo 2: contratture agli arti associate ad anomalie in altre parti del corpo (multiple forme di pterygio).

Gruppo 3: contratture agli arti associate a gravi disfunzioni del sistema nervoso centrale.

L'artrogriposi inoltre, come pubblicato da Hangeman e Willemse, può avere una classificazione su base eziologica. Suddividendola in una forma neuropatica e una forma miopatica.

Approccio diagnostico.

Poiché vi sono molteplici sindromi con contratture multiple congenite, è necessario una attenta valutazione per porre una specifica diagnosi e non formulare una diagnosi basata solamente sull'aspetto macroscopico del neonato, trascurando altre possibili patologie. Quindi sulla base di una revisione della letteratura e sulla nostra esperienza abbiamo creato uno schema (Tab1) che aiuterà gli specialisti di fronte ad un neonato con contratture multiple congenite.

Tab.1

Anamnesi familiare :

-consanguineità; età materna avanzata; membri della famiglia affetti da patologie muscolari o neurologiche.

Anamnesi prenatale:

-esposizione ad agenti teratogeni.

Anamnesi della gravidanza e del parto:

-patologie della madre(diabete, miastenia grave, sclerosi multipla); infezioni(rosolia, enterovirus, coxackie); assunzione di farmaci (curaro, metocarbamolo, phenintoina); assenza o pochissimi movimenti fetali; oligoidroamnios; patologie uterine (utero bicorni, setto intrauterino, fibromi).

Valutazione del neonato:

- A. Descrizione delle posizioni a riposo del neonato: quale arto o articolazione è affetta da contrattura, prossimale versus distale; se le contratture sono in flessione o in estensione; range articolare; entità della contrattura(fissa vs. movimenti passivi); anchilosi articolare o contrattura dei tessuti molli.
- B. Malformazioni e deformità associate:
 - genitali(criptorchidismo)
 - arti e scheletro(pterigio, sinostosi radio-ulnare, scoliosi grave)
 - cranio(microcefalia, asimmetria)
 - facies(asimmetrica, naso schiacciato, emangioma al centro del volto)
 - mandibola(trisma, micrognazia)
 - occhi(piccoli, opacità corneale, ptosi, strabismo)
 - dermatoglifi(assenti, anomali)
 - ernia inguinale o ombelicale
 - palatoschisi
 - deficit del sistema nervoso centrale

Indagini strumentali:

- A. radiografie per valutare le anomalie ossee(fusioni ossee)
- B. CT encefalo
- C. ecografia per valutare anomalie viscerali, o muscolari
- D. EMG e conduzione nervosa nelle aree patologiche e non patologiche
- E. biopsia muscolare nelle aree patologiche e non patologiche, in occasione del primo intervento chirurgico

Esami di laboratorio:

- A. mappa cromosomica, se vi sono altre malformazioni associate alle contratture
- B. culture virali, anticorpi specifici
- C. CPK
- D. livelli di IgM

Evoluzione:

- A. crescita degli arti affetti
- B. progressione delle contratture
- C. sviluppo di forza muscolare in relazione alle dimensioni degli arti
- D. sviluppo intellettuale
- E. risposta alla fisioterapia

- F. risposta al casting
- G. terapia chirurgica ortopedica

Casi Clinici.

1° caso- Jessica B. nata alla 39° settimana di gestazione da parto eutocico. La prima visita rilevava anomalie a carico degli arti superiori ed inferiori: gomiti estesi, polsi deviati ulnarmente e dita flesse, ginocchio sinistro sub-lussato posteriormente, ginocchio destro contratto in estensione, piede torto di notevole grado bilaterale; emangioma centrale facciale. Iniziava in seconda giornata la collaborazione dell'ortopedico che evidenziava inoltre anche lussate bilateralmente e programmava, in accordo con i pediatri, l'iter diagnostico basato su esami radiografici, test cromosomico, ecografia anche , esami di laboratorio come da Tab1. L'anamnesi ostetrica evidenzia solamente una assenza quasi totale dei movimenti fetali, ed una età avanzata della madre(41 anni). In base al quadro clinico e strumentale veniva posta diagnosi di artrogriposi multipla congenita di tipo 1. La terapia ortopedica iniziata in quinta giornata dall'ortopedico si è basata su casting e gessetti per i piedi torti, in collaborazione con i fisioterapisti. Al controllo attuale del sesto mese si evidenzia una netta diminuzione della rigidità del ginocchio destro, la permanenza della sub-lussazione del ginocchio sinistro, un miglioramento clinico dei piedi torti, ma da sottoporre ad intervento chirurgico (release completo dell'articolazione sottoastragale) che è stato programmato nel settimo mese, quando contemporaneamente verrà eseguita la biopsia muscolare, e un intervento chirurgico al ginocchio sinistro.

2° caso- Lorenzo C. nato alla 39° settimana di gestazione da parto eutocico. Alla nascita presentava anomalie in contrazione degli arti superiori ed inferiori: gomiti estesi, polsi deviati ulnarmente, dita della mano estese, piede torto bilaterale di notevole grado. L'iter diagnostico è stato analogo al precedente caso. L'anamnesi ostetrica evidenziava una scarsità dei movimenti fetali durante la gestazione, ed un'età materna avanzata(42 anni). In base al quadro clinico e strumentale veniva posta diagnosi di artrogriposi multipla congenita di tipo 1. La terapia ortopedica iniziata in terza giornata si è basata su casting e gessetti per i piedi torti, e successivamente è iniziata la collaborazione con i fisioterapisti. Al controllo attuale del settimo mese si evidenzia un miglioramento della rigidità dei gomiti e dei piedi torti. Si è programmato intervento chirurgico per i piedi torti (release completo dell'articolazione sottoastragale) all'ottavo mese.

Conclusioni.

All'interno del grande eterogeneo gruppo dell'artrogriposi multipla congenita, vi sono notevoli varietà di decorso clinico, prognosi terapeutica, ed implicazioni genetiche. Il successo terapeutico ortopedico e l'esatta diagnosi sono inseparabili. Quindi di fronte ad un neonato con contratture multiple congenite non è sufficiente porre diagnosi generica di artrogriposi, ma è necessario utilizzare un attento approccio diagnostico, per poter pianificare una corretta terapia chirurgica.