

Aspectos ortopédicos de la Analgia Congénita Hipohidráulica. A propósito de dos casos.

Schinca, N.; Alvarez, J.
Comité Uruguayo para el Estudio del Pie.
Montevideo, Uruguay.

Fecha de Recepción: 11/07/10
Fecha de Aprobación: 28/07/10

Resumen

La Analgia congénita hipohidráulica con anhidrosis es una forma autosómica recesiva de neuropatía sensitiva y autonómica.

No solo es una afección poco común sino también difícil de tratar.

Los criterios diagnósticos son ausencia universal de sensibilidad al dolor, anhidrosis, brotes de hiperpirexia desde los primeros días de vida y retardo mental.

Se reportan dos pacientes con Analgia Congénita Hipohidráulica (ACH), una niña de nueve años y un varón de doce. Ambos presentaron fracturas, osteomielitis, deformidades osteoarticulares y artropatía de Charcot.

El objetivo de nuestro trabajo fue mostrar las dificultades diagnósticas y terapéuticas de la analgia congénita hipohidráulica.

Summary

Hypohidrotic congenital analgesia with anhidrosis is an autosomal recessive form of sensory and autonomic neuropathy, not only uncommon, but also difficult to treat.

Diagnostic criteria are: universal absence of sensitivity to pain, anhidrosis, bouts of hyperpyrexia from the first days of life, and mental retardation.

We report two patients with Hypohidrotic congenital analgesia (HCA): a nine-year old girl and a twelve-year old boy. Both presented fractures, osteomyelitis, osteoarticular deformities and Charcot arthropathy.

The purpose of our work was to present the diagnostic and therapeutic difficulties of Hypohidrotic congenital analgesia.

PALABRAS CLAVE KEY WORD

Analgia congénita hipohidráulica.
Congenital insensitivity to pain with anhidrosis.
Analgia congénita hipohidráulica.

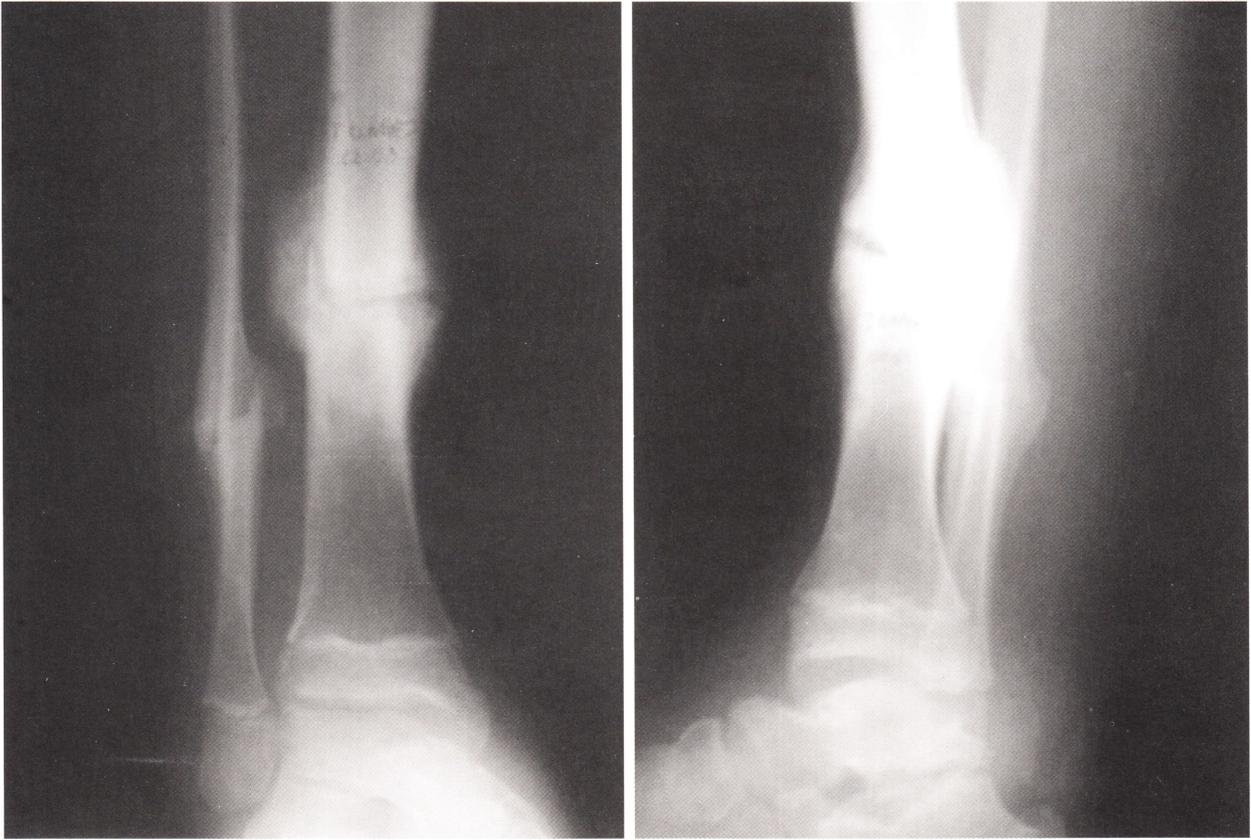


Fig. 1A y 2B | Paciente al ingreso, osteotomía en vías de consolidación. Astrágalo deformado.

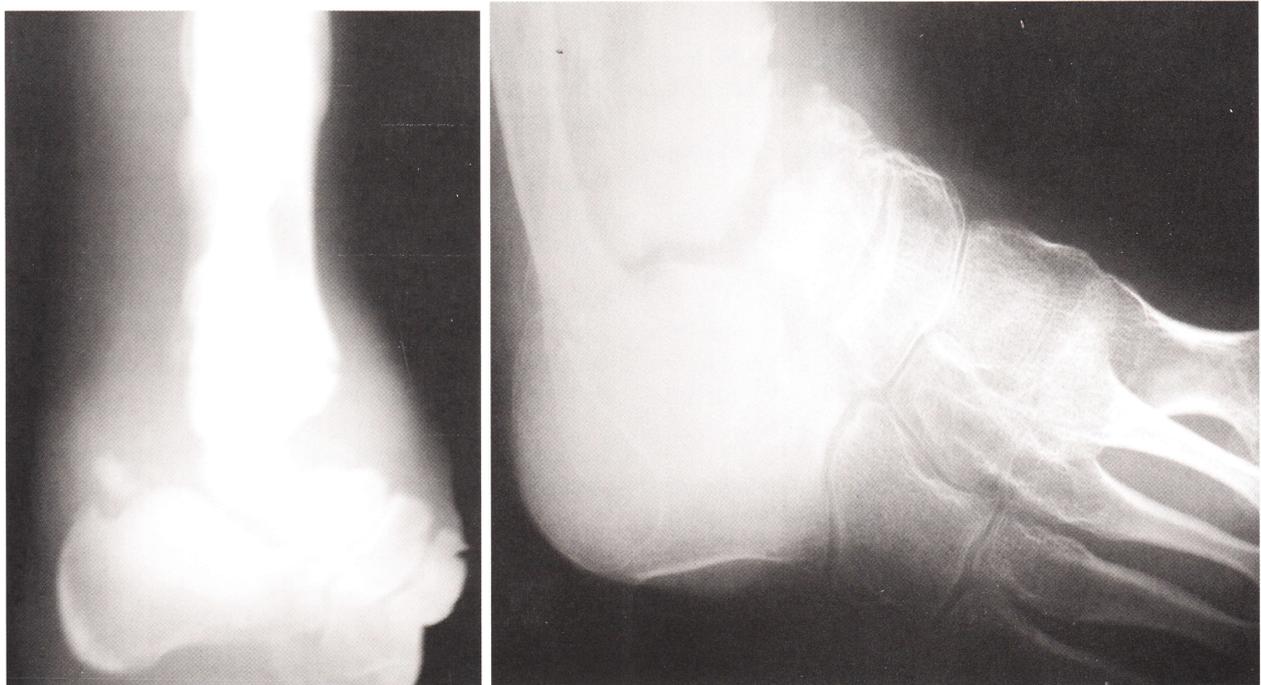


Fig. 2A y 2B | Estado actual de la lesión.

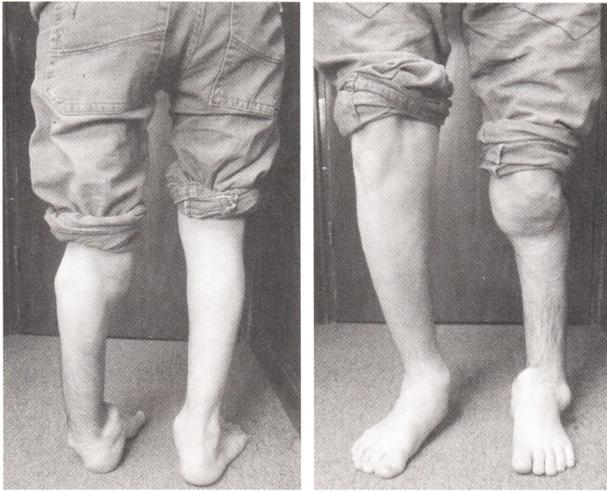


Fig. 3A y 3B | Clínicamente en el momento actual.

Resumo

A Analgesia congênita hipoidrótica com anidrose é uma forma autossômica recessiva de neuropatia sensitiva e autonômica.

Não só é uma afecção pouco comum, também é difícil de tratar.

Os critérios diagnósticos são: ausência universal de sensibilidade a dor, anidrose, sintomas de hiperpirexia desde os primeiros dias de vida e retardo mental.

Foram analisados dois pacientes com Analgesia Congênita Hipoidrótica (ACH), uma menina de nove anos e um menino de doze. Ambos apresentaram fraturas, osteomielite, deformidades osteoarticulares e Artropatia de Charcot.

O objetivo de nosso trabalho foi mostrar as dificuldades diagnósticas e terapêuticas da Analgesia congênita hipoidrótica.

Introducción

La Analgesia congénita hipohidráulica es un trastorno nervioso autonómico recesivo poco común caracterizado por la pérdida de la sensibilidad lo que lleva a injurias indoloras del cuerpo y de las estructuras orales con automutilación.

Presentan además fiebre secundaria a la anhidrosis (pérdida de la sudoración) y retardo mental. ^(3, 5, 7, 8)

Es una afección de la que existen pocos reportes de casos en la literatura.

Tuvimos la oportunidad de tratar dos pacientes con esta

patología en nuestra práctica clínica diaria y dado que se asocia a múltiples lesiones osteoarticulares: fracturas, osteomielitis, artropatía neuropática, creemos de interés reportar dichos casos.

Caso clínico N° 1

Paciente de sexo masculino.

Al momento actual tiene 14 años.

Producto de primera gestación. Embarazo y parto normales. Sin antecedentes familiares a destacar ni antecedentes de consanguinidad en la familia.

De sus antecedentes perinatales inmediatos se destaca:

Ascensos térmicos reiterados sin foco clínico evidente.

Asociado a los mismos notaron que el paciente no sudaba, en los esfuerzos para alimentarse al amamantarlo.

De los antecedentes de la esfera osteoarticular presentó: Deambulación tardía (a los 15 meses).

A los 2 años tuvo un episodio de osteomielitis aguda de tibia proximal izquierda que evolucionó a una etapa supurada drenándose flemón en la rodilla.

Requirió múltiples curas quirúrgicas con evolución tórpida lográndose el control de la infección recién al año.

Esto generó cierre fisario parcial proximal tibial.

A los 5 años presentó fractura de tibia y peroné contralateral, tratado ortopédicamente.

A los ocho años fractura de diáfisis femoral derecha tratada con osteosíntesis mediante enclavijado endomedular.

A los nueve años fractura trocantérica femoral derecha tratada con osteosíntesis, todas con consolidación y buena evolución. A los 15 años se realizó osteotomía tibial por dismetría y desaxación de miembros inferiores secuelar a epifisiodesis post-osteomielitis.

Fue inmovilizado con yeso en el postoperatorio.

Al finalizar dicho tratamiento y deambular, instaló deformación y proceso fluxivo de retropié derecho diagnosticándosele artropatía de Charcot subastragalina. (FIG. 1)

La neuroartropatía fue tratada con yeso de contacto total y férula Crow por 18 meses.

Persiste sin consolidar con gran inestabilidad y varo progresivo de retropié por lo que se planifica osteosíntesis con autoinjerto. (FIG 2AB -3AB)

Cabe destacar que a los cinco años se evidenció además de

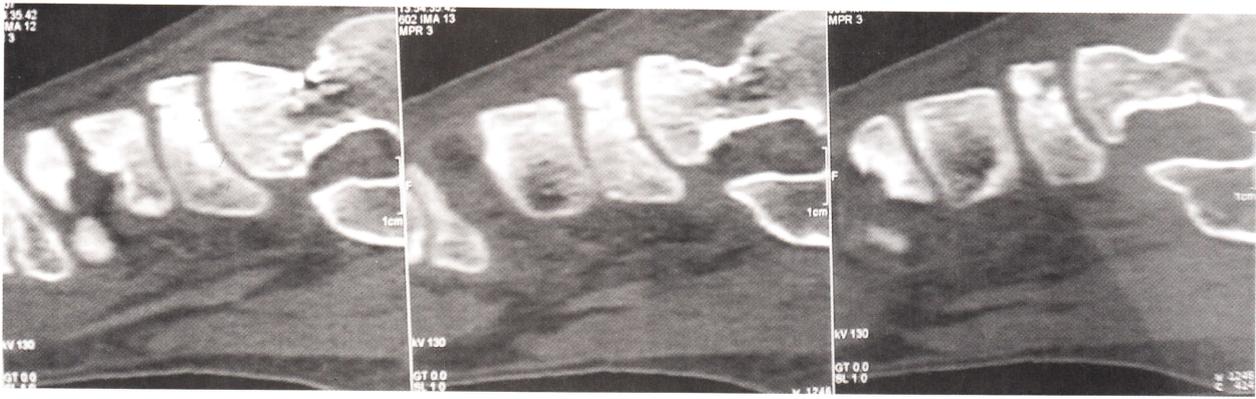


Fig. 4 | TAC muestra fractura sin desplazamiento de escafoides.

Anhidrosis e hipotonía, retardo mental.

Tenia además múltiples heridas en la mucosa de la cavidad oral y la lengua producida por mordidas indoloras lo que llevó a secuelas morfológicas de la misma.

También presentó un episodio de mal perforante plantar en el pie derecho que fue tratado con yeso de contacto total y tratamiento antibiótico curándose.

Se llegó entonces al diagnóstico de Analgia congénita hipohidrotica.

Caso clínico N° 2

Paciente de sexo femenino.

Al momento del reporte presenta 12 años.

Producto de segunda gestación, con parto de término normal.



Fig. 5A | Paciente 2 con Fractura base 1 Met. y Necrosis avascular de escafoides.



Fig. 5B | 2 meses después con abundante callo.

Sin antecedentes familiares ni antecedentes de consanguinidad en la familia.

De los antecedentes perinatales inmediatos se destaca:
Neumonía aguda a los cinco días de nacida que evolucionó satisfactoriamente con tratamiento antibiótico.

Cuadros febriles a repetición sin foco clínico aparente en los primeros seis meses de vida. Los mismos tenían las mismas características que en el paciente del Caso N° 1.

La niña no sudaba y era necesario refrescarla para disminuir la temperatura corporal.

En el primer año de vida se diagnosticó displasia ectodérmica hipohidrótica.

A este diagnóstico se agregaron luego hallazgos de la esfera neurológica como hipoestesias distales de miembros inferiores, hipotonía y retardo mental.

Se objetivaron signos de automutilación con arrancamiento de uñas de pies vinculado a su hipoestesia.

La anhidrosis, sumado a la ausencia de sensibilidad al dolor y retardo mental llevó a diagnosticar Analgia congénita hipohidrótica.

De la esfera osteoarticular se destaca:

A los 5 años fractura de base de primer metatarsiano izquierdo tratado ortopédicamente evolucionando con epifisiodesis y acortamiento del rayo.

Osteonecrosis aséptica de escafoides tarsiano. (FIG. 4-AB y 5)

A los 8 años traumatismo por atricción de pie derecho.

La paciente no refiere dolor, pero el gran complejo secundario alarma a la familia por lo que motiva la consulta y se le diagnostica fractura de escafoides multifragmentaria sin desplazamiento. (FIG. 6)

Fue tratado con ortesis por tres años, la fractura no consolidó, se desplazó motivando subluxación con valgo progresivo y colapso del pie. (FIG. 7 A-B, 8)

■ Discusión

La Analgia congénita hipohidrótica es un desorden poco común del sistema nervioso periférico.

Se ve con bastante frecuencia en padres con consanguinidad. Fath⁽¹⁾ presenta un artículo en el que de 10 hijos de una



Fig. 6 | 5 años después con fractura consolidada, quedó con discreto acortamiento del metatarsiano y escafoides reabsorbido.



Fig. 7A y 7B | Estado clínico actual Tobillo tumefacto pie plano derecho.

familia de Kuwait, 5 de ellos tenían esta enfermedad, los padres eran normales pero eran primos hermanos.

El cuadro clínico es muy típico y se caracteriza por inexplicables episodios de hiperpirexia que comienzan en los primeros días o semanas de vida sin patología infecciosa que los explique y que son más frecuentes en tiempo cálido, estos episodios pueden llevar a la muerte en 20% de los niños afectados. ⁽⁶⁾

No tienen la capacidad de sudar para disminuir la temperatura corporal, la piel es seca y caliente.

No tienen sensibilidad al dolor por lo tanto pueden tener lesiones en lengua y mejillas por mordedura indolora así como autoflagelación con arrancamiento de dientes y de uñas.

Son frecuentes las osteitis principalmente en dedos de mano y pies y también osteomielitis como presentó uno de nuestros pacientes. Pueden presentar también severos problemas oftalmológicos úlceras corneanas debidos a lesiones por cuerpos extraños en los ojos.

Debido a la pérdida de sensibilidad, no hay dolor, las fracturas, luxaciones o articulaciones de Charcot pueden producirse desde épocas tempranas de la vida y se hacen más frecuentes cuando el niño crece y se moviliza más, pudiendo estar afectada cualquier parte del cuerpo pero principalmente los miembros inferiores como ocurrió en nuestros dos pacientes, pero también hay casos descritos en miembros superiores. ⁽⁴⁾

El médico debe estar atento a la presencia de tumefacción y calor sobre todo metafisaria porque muy frecuentemente se ven decolamientos pero también hay fracturas diafisarias como las de nuestros pacientes.

El hueso en esta enfermedad es de características normales por lo que con la adecuada inmovilización se logra en general la consolidación.

Como vimos en diáfisis de tibia y peroné (paciente 1) así como el decolamiento de base de primer metatarsiano (paciente 2)



Fig.8 | Necrosis casi completa de escafoides, pie plano.

las fracturas consolidaron con yeso sin problemas.

En los decolamientos puede haber cierres del cartílago fisario que lleven a acortamientos y/ o a desaxaciones.

De todas maneras estos pacientes como no tienen dolor que los limite en sus movimientos en general se hace dificultosa la consolidación con yeso porque los destruyen rápidamente, por eso es recomendable siempre que sea posible hacer inmovilización rígida con osteosíntesis como se realizó en el paciente 1 en las dos fracturas de fémur que presentó.

Hay un caso descrito de pseudoartrosis hipertrófica de cúbito que consolidó luego de osteosíntesis con placa. ⁽⁴⁾

Pueden producirse también luxaciones hay un caso de luxación patológica recidivante de ambas caderas. ⁽²⁾ Otra de las características es la aparición de necrosis aséptica como en nuestra paciente N° 2 que presentó necrosis aséptica de escafoides tarsiano.

Como las fracturas y osteomielitis presentan poco problema del punto de vista diagnóstico y terapéutico los autores han focalizado el mayor problema en la artropatía neuropática. ⁽⁹⁾

En el inicio la articulación tumefacta y caliente puede confundirse con una osteomielitis, pero rápidamente se comienza a fracturar y desintegrar y en pocas semanas puede haber una destrucción total que haga muy difícil el tratamiento lo que lleva a empeorar el pronóstico funcional.

Otro problema importante es que a diferencia del Charcot del diabético (el más frecuente), los pacientes con ACH son jóvenes que se movilizan mucho, que además tienen un retraso mental siendo hiperactivos, por lo que es difícil el cumplimiento estricto de las indicaciones y dado que la neuropatía no es sólo distal sino que involucra todo el cuerpo se hace muy difícil lograr la inmovilización correcta.

El paciente N°1 fue diagnosticado en el inicio de la enferme-

dad de Charcot (Etapa 1 de Eichenholtz) se colocaron yesos de contacto total durante 3 meses con buena evolución y luego férula CROW por 16 meses con la que caminaba, corría, subía y bajaba escaleras a gran velocidad por lo que hubo que repararla y renovarla en varias oportunidades. Aun así no se logró una inmovilización adecuada y el pie se fue desplazando en varo, sin lograrse la consolidación.

La paciente N° 2 si bien tuvo una fractura sin desplazamiento de escafoides que podía haber consolidado, en este caso no se logró una buena inmovilización, por lo que la no consolidación llevó a una inestabilidad del pie con la aparición de una artropatía neuropática.

Es la artropatía neuropática la que muchas veces puede llevar a la amputación.⁽⁹⁾

Conclusión

La ACH es una enfermedad que cursa con neuropatía sensitiva y autonómica.

Es congénita autosómica recesiva con manifestaciones clínicas muy características como son:

- Falta de sensibilidad al dolor.
- Anhidrosis
- Hiperpirexias frecuentes
- Retardo mental

Esta asociación no es encontrada en ninguna otra neuropatía.⁽¹⁰⁾

Esta enfermedad puede presentarse con múltiples complicaciones que son habitualmente del área ortopédica.

Para tratarla correctamente es sumamente importante la educación continua brindada por médicos, psicólogos y asistentes sociales, la guía y ayuda de la familia.

El personal escolar debería también estar informado de los riesgos que puede provocar un traumatismo.

El objetivo es que si no tienen un retraso mental importante, aprendan con el tiempo, a no exponerse a actividades peligrosas y ejercicio excesivos, de modo de evitar lesiones que generen incapacidades futuras.

Bibliografía Sugerida

1. Fath M., Hassannein R., James J.I.P. Congenital absence of pain. *J. Bone Joint Surg*, 1983, 65B, 186-188.
2. Hasegaya Y., Ninomiya M., Yamata Y., Hattori T., Osteoarthropathy in congenital insensitivity to pain with anhidrosis. *Clin. Orthop.*, 1990, 258, 232-236.
3. Koster G., Knoch M., Von Villert H.G., Unsuccessful surgical treatment of hip dislocation in congenital sensory neuropathy with anhidrosis. *J. Bone Joint Surg*, 1999, 81B, 102-105.
4. Krettek C., Gluer S. et al, Non-union of the ulna in a ten month old child who had type IV hereditary sensory neuropathy. A case report. *J. Bone Joint Surg.*, 1997, 79-A, 1232-1234.
5. Majare A., Herold H.G., Vardy P.A. Congenital sensory neuropathy with anhidrosis. *Clin. Orthop.*, 1976, 118, 184-187.
6. Roseberg S. Marie S.K. Kliemann S. Congenital insensitivity to pain with anhidrosis. *Paediatric Neurology*, 1994, 11, 50-56.
7. Sztrihai L., Lestringant G., Herpécant J., Frossard P., Masouyé I. Congenital insensitivity to pain with anhidrosis. *Pediatric Neurology* 2001 Vol 25 N. 1: 63-66.
8. Theodorou S., Klimentopoulou A. E. Paplouca E. Congenital insensitivity to pain with anhidrosis report of a case and review of the literature. *Acta Orthopaedica Belgica*, 2000 Vol 66-2: 137-145
9. Tuot D., Greider T. Orthopedic Aspects of Congenital Insensitivity to pain. *Clinical Orthopedic and Related Research* 1983 Number 1- 72: 1-16.
10. Tachdjian M. *Pediatric Orthopedics* Vol.2 1972; 1064-1070 Cap. 5 The neuromuscular system affections of the Peripheral nerves, Development and Degenrative disorders.