

Caso clínico

doi: 10.35366/115814

Artroplastía total de cadera bilateral en paciente de 15 años con displasia progresiva pseudorreumatoide. Reporte de caso y revisión bibliográfica

Bilateral total hip arthroplasty in a 15-year-old patient with progressive pseudorheumatoid dysplasia. Case report and literature review

Garabano G,^{*,‡} Jaime A,^{*} Alonso MI,^{*} Pesciallo CA^{*}

Hospital Británico de Buenos Aires, Argentina.

RESUMEN. La displasia progresiva pseudorreumatoide (DPP) es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva, de muy baja prevalencia. Se caracteriza por la afección de múltiples articulaciones, generando artrosis y deformidades progresivas desde muy temprana edad, que afectan considerablemente la calidad de vida de los pacientes. Su diagnóstico sólo se confirma por análisis genéticos y aún no se dispone de tratamiento farmacológico específico. Ante la afectación de la cadera, una opción de tratamiento está representada por la artroplastía. En este reporte de caso, presentamos un joven de 15 años, con coxartrosis bilateral secundaria a DPP, al cual se le realizó una artroplastía total de cadera bilateral, en dos tiempos. Destacamos las características propias de esta extraña entidad, los hallazgos intraoperatorios, sus resultados funcionales y el impacto en la calidad de vida.

Palabras clave: displasia progresiva pseudorreumatoide, artroplastía total de cadera, adolescente.

ABSTRACT. Progressive pseudorheumatoid dysplasia (PPD) is an autosomal recessive hereditary disease of very low prevalence. It is characterized by the affection of multiple joints, generating arthrosis and progressive deformities from a very young age, which significantly affect the quality of life of patients. Its diagnosis is only confirmed by genetic testing, and no specific pharmacological treatment is still available. In the case of hip involvement, one treatment option is arthroplasty. In this case report, we present a 15-year-old boy with bilateral coxarthrosis secondary to PPD who underwent bilateral total hip arthroplasty in two stages. We highlight the characteristics of this rare entity, the intraoperative findings, the functional outcomes, and the impact on quality of life.

Keywords: progressive pseudorheumatoid dysplasia, total hip arthroplasty, adolescent.

Abreviaturas:

ATC = artroplastía total de cadera.

DPP = displasia progresiva pseudorreumatoide.

EVA = escala visual analógica.

HHS = puntuación de cadera de Harris.

Introducción

La displasia progresiva pseudorreumatoide (DPP) es una enfermedad genética de herencia autosómica recesiva, caracterizada por una degeneración progresiva del cartílago,

* Servicio de Ortopedia y Traumatología del Hospital Británico de Buenos Aires, Argentina.

‡ ORCID: 0000-0001-5936-0607

Correspondencia:

Germán Garabano M.D.

Perdriel 75 (C1280 AEB), Buenos Aires, Argentina.

E-mail: ggarabano@gmail.com; ggarabano@hbritanico.com.ar

Recibido: 02-12-2023. Aceptado: 09-01-2024.

Citar como: Garabano G, Jaime A, Alonso MI, Pesciallo CA. Artroplastía total de cadera bilateral en paciente de 15 años con displasia progresiva pseudorreumatoide. Reporte de caso y revisión bibliográfica. Acta Ortop Mex. 2024; 38(3): 188-192. <https://dx.doi.org/10.35366/115814>



que afecta múltiples articulaciones.^{1,2,3,4} Presenta una muy baja prevalencia (1/1'000.000) y se origina por una mutación en el gen WISP3 que juega un rol fundamental en la proliferación y diferenciación de condrocitos.^{2,3,4,5} Se manifiesta clínicamente en pacientes de tres a ocho años, con poliartralgias, rigidez y deformidad articular que afecta especialmente rodillas, caderas, manos y columna.^{1,3,4,5,6,7} Los cambios esqueléticos progresan con la edad, siendo responsables de la baja estatura, cifoescoliosis, deformidad y rigidez articular, pobre calidad ósea y camptodactilia que se asocian a una alta morbilidad.^{2,3,6,7}

El diagnóstico definitivo se realiza a través de la combinación de manifestaciones clínicas, imágenes, estudios de laboratorio, pero sólo se confirma mediante pruebas genéticas.^{1,2,3,7} Actualmente no existe un tratamiento efectivo para esta rara enfermedad, por lo que resulta importante que estos pacientes reciban atención temprana por un equipo médico multidisciplinario, para intentar controlar la enfermedad y prevenir complicaciones.^{1,2,5,6} En lo que respecta específicamente a la cadera, cuando la afección es avanzada, el reemplazo articular puede ser una opción para el tratamiento.^{1,7,8,9,10}

El propósito de este estudio es presentar el caso de un paciente de 15 años de edad con diagnóstico de coxartrosis bilateral secundaria a DPP, tratado artroplastía total de cadera (ATC) bilateral en dos tiempos, destacando cambios en la función y calidad de vida. Y realizar una revisión bibliográfica del tema.

Caso clínico

Masculino de 15 años de edad con diagnóstico genético de DPP (mutaciones del gen WISP3: c.334G>C (p.Gly112Arg) y c.1004G>A (p.Cys335Tyr) diagnosticadas en el *Center for Molecular Disease* (Laussane, Suiza), a los 11 años de edad.

Consulta a nuestro servicio por coxartroalgia bilateral progresiva de seis años de evolución. Según el relato de sus padres, el paciente comenzó con dolor y ensanchamiento de las articulaciones interfalángicas a los seis años de vida, lo cual motivó diferentes consultas (reumatólogo, neurólogo,

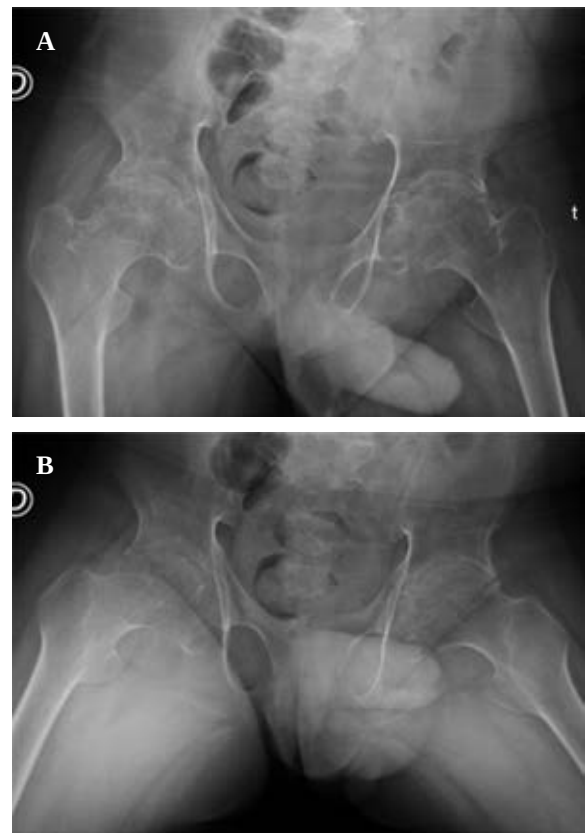


Figura 1: A y B) Radiografías anteroposterior y Lowenstein de ambas caderas. Se aprecia la afección articular bilateral, la pobre calidad ósea y el Dorr tipo C en fémur proximal.

inmunólogo, nutriólogo). Alrededor de los nueve años comenzó a hacerse notorio la afección de la estatura, con un tronco corto, deformidad en varo de las rodillas, dolor de ambas caderas con cojera y limitación de la movilidad en articulaciones interfalángicas. Estas afecciones progresaron al punto que, en los últimos tres años previos a la consulta en nuestro servicio, el paciente se había tornado incapaz de bipedestar y marchar, necesitando de una silla de ruedas. Además, a pesar de su edad, debía ser asistido por un tercero para realizar las actividades básicas de la vida cotidiana (vestirse e higienizarse).

Al momento de la consulta, refería coxartroalgia bilateral intensa —para lo cual se administraba morfina (25 mg/día)— y un cuadro psicológico de angustia asociado a la limitación de tareas habituales para su edad, con marcado aislamiento social causado por las dificultades para la movilización.

Al examen físico presentaba una altura de 146 cm, un peso de 52 kg (índice de masa corporal = 24.41), movilidad de caderas dolorosas, contractura en flexión de ambas caderas de 40°, con flexión máxima de 80° y ambas rotaciones bloqueadas. La puntuación de cadera de Harris (HHS) fue de 5 puntos para cada cadera, con un dolor de 10/10 en cadera derecha y 9/10 en la izquierda de acuerdo a la escala visual análoga (EVA) de dolor. Además, presentaba ensanchamiento y rigidez de las articulaciones metacarpo falángicas e in-

Tabla 1: Registro de las puntuaciones del cuestionario SF-36 preoperatorio y a los dos años postoperatorios. N = 100.

	SF-36	
	Preoperatorio	Postoperatorio
Funcionamiento físico	20	95
Limitaciones por salud	25	75
Limitaciones por emociones	33	100
Energía/fatiga	40	75
Bienestar emocional	56	76
Funcionamiento social	50	100
Dolor	35	75
Salud general	25	60

terfalángicas, flexo-extensión de ambas rodillas de 5-100°. Para objetivar la afectación de su calidad de vida, utilizamos el cuestionario de calidad de vida SF-36 (*Tabla 1*).

Radiográficamente presentaba coxartrosis bilateral, con pobre calidad ósea y un fémur proximal tipo Dorr C (*Figura 1*). Además, presentaba camptodactilia, platispondilia, discopatías, disminución de la luz articular y ensanchamiento episario en ambas rodillas (*Figura 2*). El análisis de laboratorio no presentaba alteraciones en marcadores inflamatorios, ni ningún otro tipo de alteración.

Se decidió (conjuntamente con el paciente y sus padres) programar una ATC bilateral en dos tiempos (30 días). Las artroplastías se realizaron en decúbito dorsal mediante abordaje antero-lateral (Hardinge) y anestesia raquídea.

Se implantó un cotilo (Trident, Stryker NJ USA) con tres tornillos, un tallo cementado (Exeter, Stryker), con un par de fricción polietileno-cerámica en cada caso. Durante el intraoperatorio, evidenciamos una coxartrosis productiva con múltiples osteofitos, marcada anquilosis articular con adherencias y fibrosis periarticular; además del aplanamiento y destrucción del cartílago de la cabeza femoral y una notoria disminución de la calidad ósea (*Figura 3*). Estas características generaron que durante ambas cirugías se produjera una fractura subcapital de la cabeza femoral al momento de la luxación, quedando el fragmento de la cabeza dentro del acetábulo. Durante el postoperatorio, como profilaxis anti-trombótica, administramos enoxaparina subcutánea 40 mg/día por cuatro semanas.

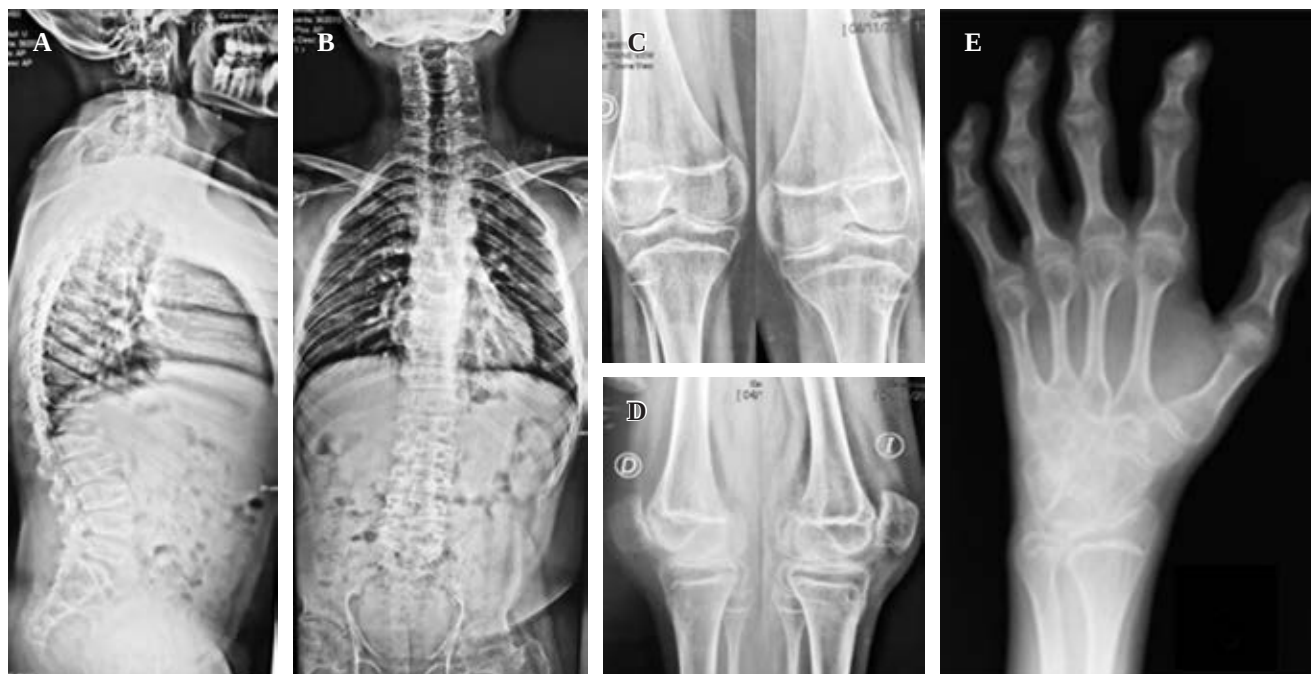


Figura 2: A y B) Espinograma completo anteroposterior y lateral, en el que se observa la platispondilia, la disminución de la altura de los discos intervertebrales y el torso corto. C y D) Radiografías anteroposterior y lateral de ambas rodillas; muestran la disminución de la luz articular, el ensanchamiento epifisario y la pobre calidad ósea. E) Radiografía oblicua de mano; se observa la camptodactilia.

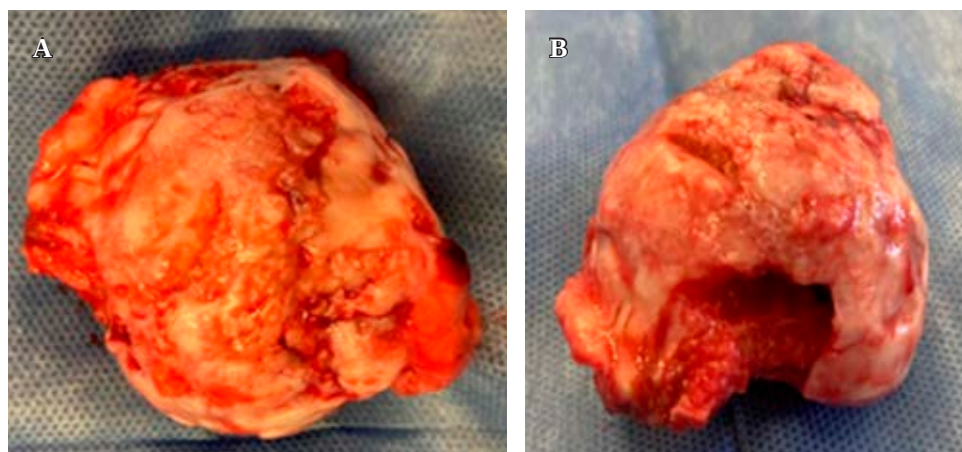


Figura 3:

A y B) Imagen que muestra la afección del cartílago y la deformidad de la cabeza femoral luego de su extracción durante la cirugía.

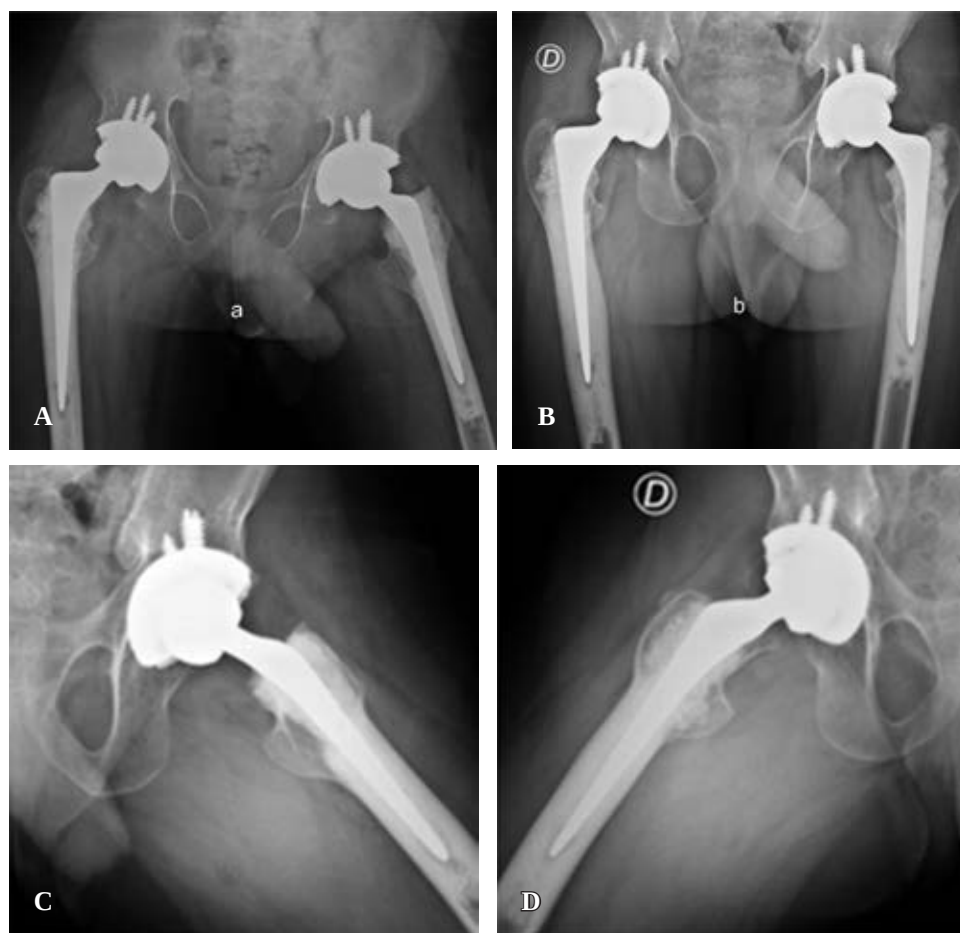


Figura 4:

A) Radiografía anteroposterior de ambas caderas en el postoperatorio inmediato luego de la artroplastía total de cadera (ATC) izquierda y un mes de la derecha. **B-D)** Radiografías anteroposterior y lateral de ambas caderas a los dos años postoperatorios, sin signos de demarcación o aflojamiento.

La rehabilitación en ambos casos consistió en ejercicios isométricos y sedestación en cama a las primeras 24 horas y bipedestación y marcha desde el segundo día postoperatorio con ayuda de andador. Destacamos que, después de la primera artroplastía, la rehabilitación fue dificultosa por dolor, demorando la bipedestación y marcha con asistencia de dos kinesiólogos hasta el séptimo día postoperatorio. El postoperatorio de la segunda artroplastía, resultó menos doloroso, pero fue dificultosa la marcha con asistencia hasta el quinto día postoperatorio. Los controles postoperatorios se realizaron a las tres y seis semanas, a los tres, seis, 12 y 24 meses.

Luego de cada cirugía, necesitó terapia kinésica con ejercicios isométricos, fortalecimiento muscular y rehabilitación de marcha con andador, progresando a bastón y finalmente sin asistencia.

El estudio anatomopatológico de ambas cabezas femorales informó tejido condral hipertrófico con focos de neoformación y sinovitis crónica hipertrófica, lo que sugiere desorden primario del cartílago articular.

En el último control postoperatorio (26 meses de la ATC derecha y 25 de la izquierda), el paciente realizaba marcha sin asistencia y sin dolor, necesitando de un bastón eventualmente para largas caminatas. La puntuación de la EVA de dolor de ambas caderas fue de 0 y el HHS fue de 72 para la cadera derecha y 74 para la izquierda. El paciente refirió

estar muy satisfecho con el procedimiento, fundamentalmente por la ausencia de dolor y por haber recuperado la independencia para actividades de la vida cotidiana. Refiriendo, además, que esto le permitió retomar la asistencia a diferentes actividades y reuniones sociales. Estos cambios en la calidad de vida del paciente se denotan en las puntuaciones del SF-36 registrado en el último control (*Tabla 1*). En el último análisis radiográfico, observamos los componentes protésicos en correcta posición, sin radiolucencias ni otros signos de aflojamiento protésico (*Figura 4*).

Discusión

La displasia progresiva pseudorreumatoide se caracteriza por la afectación no inflamatoria de múltiples articulaciones, con destrucción cartilaginosa y artrosis a temprana edad.^{3,4,5,6,7,8} Consecuencia de su baja prevalencia, por lo general su diagnóstico es tardío, sucediendo este cuando el daño articular es avanzado.^{8,9,10,11,12,13} El compromiso espinal con platispondilia al final de la niñez y principio de la adolescencia es generalmente el primer síntoma que se presenta, generando un torso corto y baja estatura.^{2,6,7,9,11} En la cadera, los cambios más frecuentemente descriptos son el estrechamiento de la luz articular, el aplanamiento de la cabeza femoral, la coxa

vara y la degeneración articular.^{3,6,7,14} Esta presentación clínica asociada a historia de deformidad progresiva de las articulaciones, cambios radiográficos y exámenes inmunológicos negativos nos tiene que hacer sospechar en el diagnóstico de DPP. El cual deberá ser confirmado por el correspondiente estudio genético, como en el caso aquí presentado.^{2,6,10,11} Y no debemos confundir esta enfermedad con una artritis idiopática juvenil, de la que se diferenciará fundamentalmente por la ausencia de inflamación articular, las epífisis ensanchadas, la osteoporosis generalizada y la platispondilia.^{5,8}

Cuando ambas caderas se encuentran afectadas, el dolor y la rigidez persistente causan disfunción articular, lo cual, ante la falta de un tratamiento farmacológico efectivo, llevará a los pacientes a la pérdida de su capacidad para deambular y valerse por sí mismos, como en el caso presentado.^{1,2,7,8,10} En estos casos, una alternativa descrita escasamente en la literatura está representada por la ATC.^{6,7,9,10} Analizando la bibliografía al respecto, aun no se ha definido cuándo es el mejor momento para realizarla, dada la corta edad de estos pacientes.¹⁰ Y si bien esto dependerá de cada caso, creemos que no debiera realizarse antes del cierre del cartílago de crecimiento, para evitar discrepancias de longitud.⁸ En el caso presentado, optamos por el reemplazo articular bilateral debido a que el paciente ya presentaba las fisis cerradas.

Entre los escasos reportes en los que se utilizó una ATC como tratamiento encontramos el de Gao y colaboradores.¹⁰ Estos autores publicaron un caso de una paciente de 17 años con DPP con resultados satisfactorios a 12 meses, destacando que la artroplastía les permitió corregir deformidad, restaurar funcionalidad y mejorar el dolor. En coincidencia con nuestro caso, estos autores destacan la pobre calidad ósea, característica que debe ser tenida en cuenta por el cirujano a la hora de realizar el reemplazo articular para evitar complicaciones.¹⁰ Feng y asociados⁶ informaron los resultados de cuatro ATC bilaterales en cuatro pacientes con DPP, con edades comprendidas entre 17 y 29 años. De manera similar a nuestro caso, destacan las mejoras funcionales en el HHS y el SF-36, concluyendo que el tratamiento con artroplastía resultó efectivo. Estos autores destacan que, debido a la presencia de acetábulo displásico, puede que el tamaño de las copas sea pequeño y refieren además una neuralgia del nervio ciático causado por un tornillo acetabular.⁶

Desde nuestro conocimiento, el presente caso representa el paciente de menor edad con DPP tratado con una ATC bilateral reportado en la literatura. En este caso, la ATC le permitió al paciente cesar el consumo de opioides, recuperar la capacidad de marcha y le devolvió la independencia para las actividades cotidianas y sociales, impactando esto en su calidad de vida. Continuaremos con el seguimiento del caso para evaluar sus resultados a largo plazo.

Conclusiones

La displasia progresiva pseudorreumatoide es una enfermedad genética rara que genera múltiples artropatías,

deteriorando profundamente la calidad de vida de los pacientes. Aun en adolescentes, como en el caso presentado, la artroplastía total de cadera impresiona una opción terapéutica efectiva, mejorando el dolor, la función articular y la calidad de vida.

Referencias

1. Torreggiani S, Torcoletti M, Campos-Xavier B, Baldo F, Agostoni C, Superti-Furga A, et al. Progressive pseudorheumatoid dysplasia: a rare childhood disease. *Rheumatol Int.* 2019; 39(3): 441-52.
2. Wang W, Xiao G, Han Q, Ding J, Xie R, Jia J, et al. Progressive pseudorheumatoid dysplasia involving a novel WISP3 mutation and sacroiliac and hip arthritis: a case report and literature review. *Medicine (Baltimore).* 2023; 102(27): e34099.
3. Al Kaissi A, Kenis V, Jemaa LB, Sassi H, Shboul M, Grill F, et al. Skeletal phenotype/genotype in progressive pseudorheumatoid chondrodysplasia. *Clin Rheumatol.* 2020; 39(2): 553-60.
4. Li C, Alemany-Ribes M, Raftery RM, Nwoko U, Warman ML, Craft AM. Directed differentiation of the human pluripotent stem cell into articular cartilage reveals effects caused by absence of WISP3, the gene responsible for progressive pseudorheumatoid arthropathy of childhood. *Ann Rheum Dis.* 2023; 82(12): 1547-57.
5. El Dessouki D, Amr K, Kholoussi N, Rady HM, Temtamy SA, Abdou MMS, et al. Clinical and molecular characterization in a cohort of patients with progressive pseudorheumatoid dysplasia. *Am J Med Genet A.* 2023; 191(9): 2329-36.
6. Feng B, Xiao K, Ren Y, Xia Z, Jin J, Wu Z, et al. Mid-term outcome of total hip arthroplasty in patients with progressive pseudorheumatoid dysplasia. *J Clin Rheumatol.* 2022; 27(4): 156-60.
7. Ekbote AV, Danda D, Kumar S, Danda S, Madhuri V, Gibikote S. A descriptive analysis of 14 cases of progressive-pseudorheumatoid-arthropathy of childhood from south India: review of literature in comparison with juvenile idiopathic arthritis. *Semin Arthritis Rheum.* 2013; 42(6): 582-9.
8. Omar AA, Ahmed S, Rodrigues JC, Kayiza A, Owino L. Progressive pseudorheumatoid dysplasia misdiagnosed as juvenile idiopathic arthritis: a case report. *J Med Case Rep.* 2021; 15(1): 551.
9. Bennani L, Amine B, Ichchou L, Lazrak N, Hajjaj-Hassouni N. Progressive pseudorheumatoid dysplasia: three cases in one family. *Joint Bone Spine.* 2007; 74(4): 393-5.
10. Gao YS, Ding H, Zhang CQ. Total hip arthroplasty in a 17-year-old girl with progressive pseudorheumatoid dysplasia. *J Clin Rheumatol.* 2013; 19(3): 138-41.
11. Ehl S, Uhl M, Berner R, Bonafé L, Superti-Furga A, Kirchhoff A. Clinical, radiographic and genetic diagnosis of progressive pseudorheumatoid dysplasia in a patient with severe polyarthropathy. *Rheumatol Int.* 2004; 24(1): 53-6.
12. Mampaey S, Vanhoenacker F, Boven K, Van Hul W, De Schepper A. Progressive pseudorheumatoid dysplasia. *Eur Radiol.* 2000; 10(11): 1832-5.
13. Giray E, Yagci I, Elcioglu HN. Progressive pseudorheumatoid dysplasia: a presentation of four cases with slow and rapid progression and effects of early rehabilitation program. *Turk J Phys Med Rehabil.* 2019; 65(3): 290-7.
14. Yang X, Song Y, Kong Q. Diagnosis and surgical treatment of progressive pseudorheumatoid dysplasia in an adult with severe spinal disorders and polyarthropathy. *Joint Bone Spine.* 2013; 80(6): 650-2.

Conflicto de intereses: los autores declaran que no tienen conflicto de intereses para declarar.

Consentimiento informado: el consentimiento informado para publicación de este reporte de caso fue firmado y autorizado por los tutores del paciente.