

Caso clínico

Artritis en una paciente con síndrome de Down

Lluís Rosselló-Aubach¹, Montse Conde-Seijas¹, Carlos González-Rodríguez², Francesc Pallisó-Folch²

Unidades de Reumatología¹ y Traumatología² del Servicio del Aparato Locomotor del Hospital de Santa Maria de Lleida.

Correspondencia:

Dr. Lluís Rosselló Aubach

Hospital de Santa Maria

Servei de Reumatologia i de l'Aparell Locomotor

Rovira Roure, 44

25198 Lleida.

Resumen

Presentamos el caso de una paciente de 35 años con poliartritis de larga evolución y con síndrome de Down. Ambos cuadros comparten un signo clínico y radiológico: la presencia de subluxación atlantoaxoidea, aunque probablemente por diferente causa.

Nuestra discusión gira en torno a la asociación entre ambos procesos, muy poco habitual, y en torno a las dificultades terapéuticas.

Palabras clave: Síndrome de Down. Artritis reumatoide.

Arthritis in a patient with Down syndrome

Abstract

We present the case of a 35-year-old patient with long-standing polyarthritis and Down syndrome. Both of these conditions share a clinical and radiological sign in common, namely, atlantoaxial subluxation, though probably due to different causes.

We discuss this rare combination of both conditions as well as challenges for treatment.

Keywords: Down syndrome. Rheumatoid arthritis.

Introducción

Son varios los problemas musculoesqueléticos que se han documentado en personas con síndrome de Down (SD). Junto a varias anomalías del desarrollo, como la hiper movilidad o las malformaciones raquídeas (1), se ha asociado con el síndrome cierta tendencia a presentar artrosis, sobre todo de caderas (2);

alteraciones de la columna cervical, como la inestabilidad atlantoaxoidea (3); e hiperuricemia y artropatía gotosa (4). Presentamos aquí el caso de una persona con SD y poliartritis reumatoide (PR), una asociación mucho menos frecuente y de la que tan sólo se han descrito casos aislados como el que aportamos.

Caso clínico

Paciente, mujer de 35 años de edad, con antecedentes personales de alergia a la penicilina y de infecciones amigdalares de repetición. Trabajadora en un taller en régimen no institucionalizado. Los antecedentes familiares son anodinos.

Acude a consultas externas de reumatología derivada de traumatología para estudio de dolor poliarticular.

Se queja de dolor en el hombro izquierdo de mucho tiempo de evolución atribuida, aunque no demostrada, a una antigua caída. También manifiesta dolor, si bien menor, en manos, rodillas, caderas y raquis cervical, con limitación progresiva en movilidad de las distintas articulaciones. Camina en valgo de rodillas y caderas. En el pasado ha seguido tratamiento con distintos antiálgicos y antiinflamatorios, así como rehabilitación funcional, sin ninguna mejora.

Exploración: hábito obeso con índice de masa corporal de 28,3, rasgos fenotípicos de SD, asimetría en tamaño de glándulas mamarias. Auscultación cardíaca: rítmica, sin ruidos añadidos y respiratoria, con murmullo vesicular conservado. Abdomen: blando, depresible, sin visceromegalias. El aparato locomotor muestra abundante sintomatología en los hombros; dolor y limitación de cualquier movimiento. Manos: signos de sinovitis metacarpofalángicas (MCF) bilaterales con dolor y limitación de flexoextensión de dedos y dolor a la presión de las articula-

ciones interfalángicas proximales (IFP), con desviación cubital de meñiques y deformidad en cuello de cisne de 3° y 4° dedos de ambas manos (Figura 1). Muñecas: dolor a la presión y a la movilidad en flexoextensión y pronosupinación. Caderas: dolor a las rotaciones y abducción forzada bilateral. Pies: dolor a la presión de las articulaciones interfalángicas distales (IFD) y de las metatarsofalángicas (MTF). Columna cervical: dolor a los movimientos en flexoextensión forzada, lateralizaciones y rotaciones tanto derecha como izquierda.

Analítica: Hemograma: Hemoglobina 11,9 g/dL, CHCM 30,9 g/dL, Fórmula leucocitaria y resto de hemograma normales. Urato: 6,5 mg/dL, Proteína C Reactiva 24 (0,01-6), VSG 71 (1-20). Tirotropina 11,94 μ m/L (0,27-5). Factor reumatoideo (FR) 7,9 IU/mL (0,1-18). Anticuerpos antinucleares (ANA) y anti-ENA negativos; Anticuerpo anticitrulinado (CCP) normal. Complemento C3 y C4 normales. Anticuerpo antimicrosomal TPO 187,7 U/mL (0-35). Resto de analítica normal.

Radiología: Manos: osteoporosis yuxtaarticular, disminución del espacio articular, geodas, destrucción y subluxación de IFP. Erosiones evolucionadas a cabezas de metacarpianos, lado radial y cubital. Geodas en carpo (Figura 2). Erosiones y disminución del espacio articular en cabeza humeral bilateral (Figura 3). Subluxación atlantoaxoidea anterior a la radiología de columna cervical en flexión (Figura 4). La paciente fue diagnosticada de artritis reumatoidea seronegativa y recibió tratamiento con antipalúdicos de síntesis (hidroxicloroquina 200 mg/día) y Deza-cor 7,5 mg/día, con mejora clínica y analítica.

Discusión

El síndrome de Down (SD) es debido a la presencia de un tercer cromosoma 21, y esta alteración ge-



Fig 1. Signos de sinovitis MCF, desviación cubital de meñiques.



Fig 2. Osteoporosis yuxtaarticular, disminución de espacios articulares en MCF, geodas en huesos del carpo y cabezas de MCF, destrucción y subluxación cubital de 5ª IFP.



Fig 3. Erosiones y pérdida del espacio articular hombro derecho.



Fig 4. Subluxación atlantoaxoidea anterior de 3 mm.

nética comporta una expresión fenotípica muy variada, con distintos problemas sistémicos, entre los que destacan los que afectan al aparato locomotor.

La paciente que presentamos tenía SD y, desde hacía probablemente varios años, según las características clínicas y radiológicas, una poliartritis reumatoidea (PR). Pese a tener el factor reumatoide y los anticuerpos anticitrulinados negativos, cumplía 5 de los 7 criterios de la «American College of Rheumatology» para el diagnóstico de la enfermedad (5). De hecho, en las pocas series publicadas de artritis asociada a SD, el FR siempre es negativo (6). Sin embargo, sí que se ha visto que los recientemente descubiertos anticuerpos antipéptido citrulinados, que son los más específicos de la artritis reumatoide y que muchas veces sirven para etiquetar como PR a los pacientes FR negativos, tienen mayor prevalencia entre personas con SD, aunque sin estar asociados a manifestaciones clínicas de la enfermedad (7).

Sobre la poca relación entre ambas enfermedades, nos remitimos también a un artículo publicado por Padmakumar et al (8), quienes, durante un período de 22 años en la región inglesa de Mersey, sólo identificaron a tres niñas y un niño con SD y artritis. Todos tuvieron un inicio oligoarticular que progresó posteriormente a poliartritis y afectación preferente de las interfalángicas proximales de las manos; uno de ellos tenía los anticuerpos antinucleares positivos.

Más curiosa es quizás la asociación entre SD y PR con la subluxación atlantoaxioidea. En el SD, esta inestabilidad atlantooccipital se da entre el 21 y el 63% de los casos (9) y, aunque no se conoce bien la causa, parece relacionada con la hiperlaxitud de los ligamentos transversales del atlas (que deberían mantener la apófisis odontoides del axis a nivel del arco anterior del atlas), si bien pocas veces da problemas neurológicos. En la PR, la misma anomalía se da entre un 22 y un 33% de las ocasiones (10), y en este caso es bien sabido que la causa es la inflamación de la sinovial que hay entre la cara posterior de la odontoides y el ligamento transversal, que se ve lesionado por el tejido de granulación y favorece la subluxación atlantoaxioidea anterior. En este caso, sí que suele dar clínica de dolor y limitación de movilidad de la columna cervical, y con frecuencia requiere cirugía reparadora. La paciente que presentamos tenía clínica de dolor y rigidez en la movilidad de la columna cervical, con imagen radiológica de subluxación atlantoaxioidea anterior, si bien no nos atrevemos a decidir a cuál de las dos patologías se debía. Tal vez una resonancia magnética habría ayudado a diferenciarlas, pero no se pudo hacer por negativa familiar.

El tratamiento de la PR o el SD no está descrito y nos parece delicado, dado el riesgo que puede suponer el uso de algunas de las terapias habituales, y teniendo en cuenta que es probable que la paciente deba tratarse durante toda la vida. Hemos empezado

tratándola con antipalúdicos de síntesis y corticoides orales, si bien no creemos que sea el mejor tratamiento a largo plazo, habida cuenta de los efectos secundarios posibles de ambas medicaciones, sobre todo respecto a la agudeza visual, en forma de patología retiniana o aparición de cataratas, ya de por sí frecuentes en las personas con SD. Es probable que, si progresa la enfermedad, nos decidamos por otros fármacos antirreumáticos de acción lenta, como el metotrexato (valorando el riesgo de leucemia) o la leflunomida, pese a que no hemos encontrado ningún caso publicado hasta la fecha. También es posible que nos planteemos el uso de alguno de los fármacos antifactor de necrosis tumoral, que tan bien van para la artritis reumatoide.

Bibliografía

1. Livingstone B, Hirst P. Orthopaedic disorders in school children with Down's syndrome with special reference to the incidence of joint laxity. *Clin Orthop Relat Res* 1986; 207: 74-6.
2. Kioschos M, Shaw ED, Beals RK. Total hip arthroplasty in patients with Down's syndrome. *J Bone Joint Surg Br* 1999; 81: 436-9.
3. Frot M, Huffer WE, Sze CI, Badesch D, Cajade-Law AG, Kleinschmidt-DeMasters BK. Cervical spine abnormalities in Down Syndrome. *Clin Neuropathol* 1999; 18: 250-9.
4. Chen YC, Wang PW, Pan TL, Wallace CG, Chen CJ. Proteomic analysis of Down's syndrome patients with gout. *Clin Chim Acta* 2006; 369: 89-94.
5. American College of Rheumatology Subcommittee on Rheumatoid arthritis guidelines. Guidelines for the management of rheumatoid arthritis. 2002 update. *Arthritis Rheum* 2002; 46: 328-46.
6. Dacre JE, Huskisson EC. Arthritis in Down syndrome. *Ann Rheum Diseases* 1988; 47: 254-55.
7. Nisihara RM, Skare TL, Silva MB, Messias-Reason IT, Oliveira NP, et al. High positivity of anti CCP antibodies in patients with Down syndrome. *Clin Rheumatol* 2007; 26: 2031-5.
8. Padmakumar B, Evans Jones LG, Sills JA. Is arthritis more common in children with Down syndrome?. *Rheumatology* 2002; 41: 1191-3.
9. Frost M, Huffer WE, Sze CI, Badesch D, Cajade-Law AG, Kleinschmidt-De Masters BK. Cervical spine abnormalities in Down Syndrome. *Clin Neuropathol* 1999; 18: 250-9.
10. Sharp JT. Scoring radiographic abnormalities in rheumatoid arthritis. *Radiol Clin North Am* 1996; 34: 233-41.