

# DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO ARTROSCÓPICO DE LA ARTROPATÍA DE HOMBRO POR ALCAPTONURIA: A PROPOSITO DE UN CASO

Alvaro Minuesa Madruga<sup>†</sup>, Ismael Rahmuni Del Pozo<sup>‡</sup>, Daniel Montejo De Garcini Solis<sup>†</sup>, Andrea Paniagua González<sup>‡</sup>, Alvaro Minuesa Asensio<sup>‡</sup>

<sup>†</sup>COMPLEJO HOSPITALARIO UNIVERSITARIO DE TOLEDO

<sup>‡</sup>HOSPITAL FRATERNIDAD-MUPRESA HABANA

## INTRODUCCIÓN

La alcaptonuria es un trastorno autosómico recesivo poco común que resulta de una deficiencia de la actividad de la enzima 1, 2-dioxigenasa del ácido homogentísico (HGD). Las mutaciones en el gen HGD provocan un bloqueo en el metabolismo de la tirosina y la acumulación de ácido homogentísico (HGA) en sangre y tejidos.

Es una entidad rara con una incidencia entre 1:200.000 y 1:1.000.000 y una distribución equitativa entre hombres y mujeres.

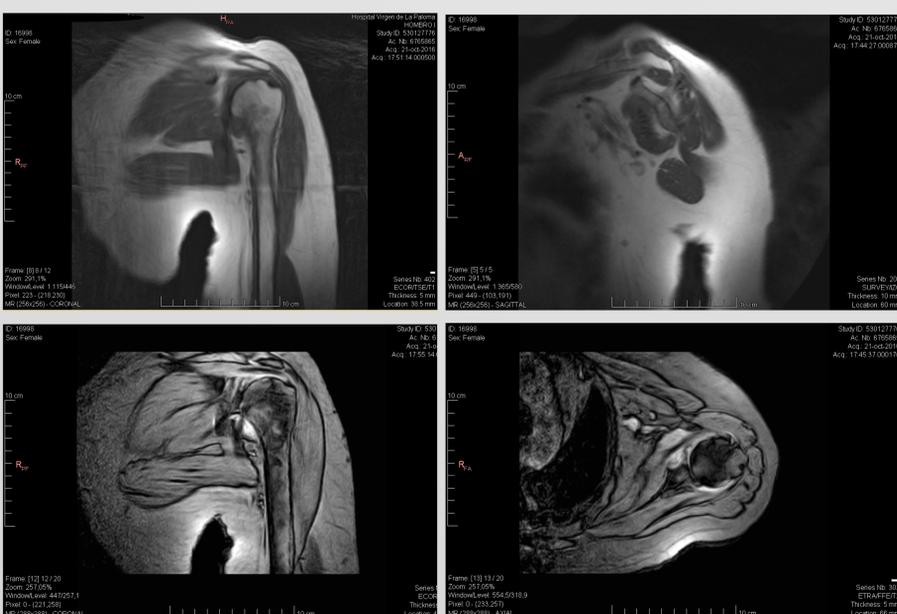
Clínicamente suele manifestarse con una tríada clásica, que incluye *alcaptonuria* (excreción de exceso de HGA en la orina), *ocronosis* (depósito progresivo de pigmento ocrónico oscuro en los tejidos conectivos) y *artropatía ocrónica* (AO). Cursa de forma asintomática hasta la cuarta década de la vida, cuando debuta con síntomas de osteoartritis que afecta a los discos intervertebrales a nivel torácico y lumbar (50% de los individuos afectados). La afectación periférica suele ocurrir unos diez años después, siendo las articulaciones periféricas más comúnmente las rodillas (64%), los hombros (43%) y las caderas (35%).

## OBJETIVO

Se pretende describir un caso de alcaptonuria, con afectación predominante del hombro, cuyo diagnóstico se realizó mediante evaluación artroscópica en un paciente con una tendinopatía crónica del manguito de rotador y cambios artrósicos glenohumerales asociados.

## MATERIAL Y MÉTODOS

Mujer de 56 años, brazo dominante izquierdo, que acude a valoración por dolor insidioso en hombro izquierdo de 6 meses de evolución. No refería antecedentes personales de traumatismo o enfermedad reumatológica. El examen físico demostró una ligera atrofia del relieve del músculo supraespinoso. El rango de movimiento activo del hombro izquierdo fue: flexión de 125°, abducción 80°, rotación interna hasta L5 y rotación externa de 10°. El examen radiográfico mostró cambios degenerativos en la articulación glenohumeral. La RM demostró lesiones en la cabeza humeral, tendinopatía y atrofia severa del supraespinoso sin rotura clara.

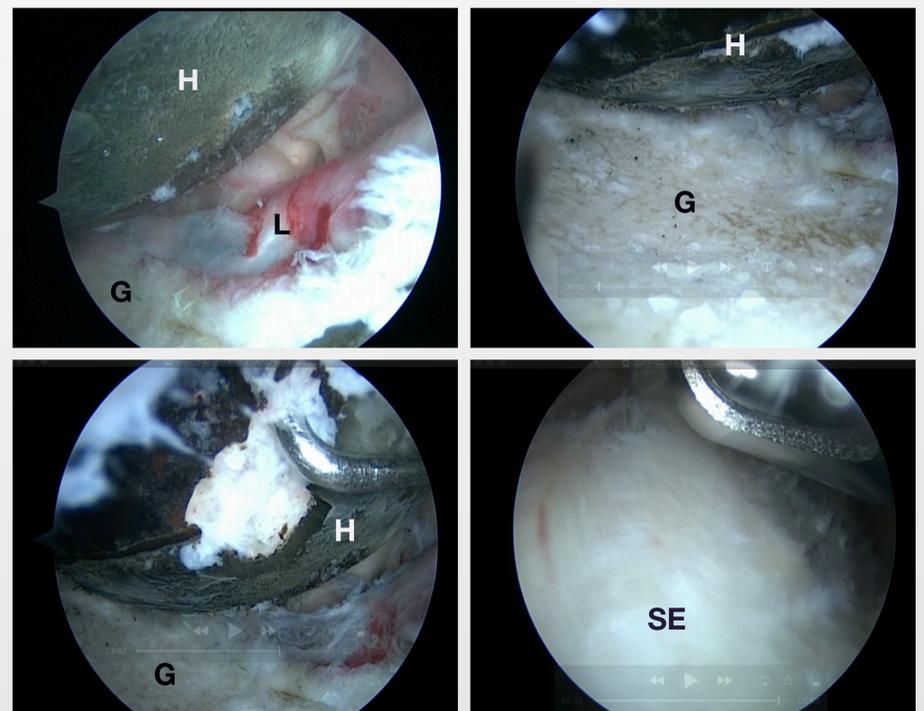


## BIBLIOGRAFÍA

- Castagna A, Giombini A, Vinanti G, Massazza G, Pigozzi F. Arthroscopic treatment of shoulder ochronotic arthropathy: a case report and review of literature. *Knee Surg Sports Traumatol Arthrosc.* 2006;14: 176–181.
- Cervenansky J, Sitaj S, Urbanek T. Alcaptonuria and ochronosis. *J Bone Joint Surg.* 1959; 41A:1169–1182.
- Hamdi N, Cooke TD, Hassan B. Ochrotonic arthropathy: case report and review of the literature. *Int Orthop.* 1999; 23:122–125
- Stetson WB, Morgan SA, Hung NJ, Polinsky S. Knee arthroscopy: a diagnostic and treatment tool for management of ochronotic arthropathy. *Arthrosc Tech.* 2018. 7(11)
- Thacker M, Garcide S, Puri A. Ochrotonic arthropathy: arthroscopic findings in the shoulder and the knee. *Arthroscopy.* 2003; 19(8):E14–E17.

El tratamiento conservador tiene poco o ningún efecto, por lo tanto, se decidió realizar un examen y tratamiento artroscópico.

El examen artroscópico reveló cambios articulares severos del labrum, complejo capsuloligamentoso y PLB. El cartílago de la cabeza humeral presentaba una coloración negruzca oscura, conservando la esfericidad. Se realizó un desbridamiento de las lesiones articulares y de partes blandas. Se tomó una biopsia de tejido blando y cartílago. La exploración subacromial demostró una superficie tendinosa con leves cambios inflamatorios. Los resultados del examen histológico se informaron como no concluyentes.



G Superficie Glenoidea H Cabeza humeral SE Supraespinoso L Labrum

## EVOLUCIÓN

Debido a los hallazgos de la cirugía, se investiga la historia familiar de la paciente que informa de la existencia de un familiar cercano con una enfermedad metabólica rara. El análisis genético de la paciente detectó dos variantes genéticas asociadas a alcaptonuria (c.A1102G: p.M368V y c.C688T: p.P230S). La paciente no presentaba ningún síntoma de patología osteoarticular en ninguna otra articulación en el momento de la realización de la artroscopia.

El postoperatorio curso sin incidencias consiguiéndose, con el desbridamiento de las lesiones articulares, una mejoría muy notable en la clínica de dolor, y una leve mejoría en la movilidad articular.

## CONCLUSIÓN

La imagen artroscópica puede ser de gran ayuda en el diagnóstico y despistaje de enfermedades metabólicas de depósito incluso en patologías de muy escasa incidencia como la alcaptonuria.

