

LUXACIÓN DE RÓTULA ASOCIADA A HIPOPLASIA BILATERAL CONGÉNITA DE PATELA. DESCRIPCIÓN DE UN CASO CLÍNICO

J.L. Solano Martín; M.L Bertrand García; J. Dalla-Rosa Nogales; A. García-Vaquero Pina.
Hospital Costa del Sol. Marbella, Málaga.

INTRODUCCIÓN

La aplasia o hipoplasia patelar es una condición extremadamente rara que puede presentarse de forma aislada, asociada dentro de una misma familia o como característica principal de un síndrome genético como el síndrome de la uña-rótula, el síndrome de la rótula pequeña o el síndrome de Meier-Gorlin, entre otros. Se han descubierto algunos genes asociados a estas manifestaciones, como la alteración en los genes LMX1B, TBX4 o GMNN y ORC.

OBJETIVO

Describir el caso extremadamente raro de Hipoplasia bilateral patelar aislado en un niño de 9 años en ausencia de alteraciones genéticas

DESCRIPCIÓN DEL CASO

Se trata de un niño de 9 años que acude a urgencias en mayo de 2021 por dolor, deformidad y limitación funcional en la región interna de la rodilla derecha a causa de un traumatismo accidental 4 días antes de la visita. Al examen clínico presentaba la rodilla bloqueada en flexión, compatible con luxación rotuliana, aunque la rótula no estaba presente a la palpación. La prominencia de los cóndilos femorales también eran palpables y dolorosos (imagen 1). Las radiografías mostraron una alteración rotuliana sugestiva de hipoplasia bilateral (imágenes 2 y 3). La extensión completa de la extremidad se logró mediante medialización de la rótula y forzando la extensión, y se inmovilizó con una órtesis en extensión (imagen 4). A las 3 semanas en revisión en consultas, no tenía síntomas, se logró un balance articular completo e indoloro y se toleró la carga completa después de retirar la órtesis. Otras características clínicas que encontramos fueron hiperlaxitud en las articulaciones trapezometacarpianas y carpometacarpianas del pulgar, uñas de aspecto normal y conjuntiva ocular sin alteraciones. El niño estaba en seguimiento por déficit de atención, no constaban antecedentes familiares de interés y la analítica sanguínea general no mostró alteraciones. El paciente fue derivado a Pediatría, donde solicitaron un cariotipo que fue normal para sexo masculino 46 XY.

RESULTADOS

6 meses después, el niño se encuentra asintomático y no ha tenido otro episodio de luxación. Fue diagnosticado de hipoplasia patelar bilateral aislada, hiperlaxitud generalizada y leve pectus excavatum.

CONCLUSIONES.

Este caso muestra la condición extremadamente rara de hipoplasia rotuliana bilateral aislada. El conocimiento de la formación y de las alteraciones genéticas que se producen nos puede ayudar en el manejo del paciente y en descartar otros procesos asociados. No existe literatura suficiente que nos ayude en el manejo adecuado de los pacientes que asocian luxación recidivante y alteración congénita de la rótula.



Imagen 1. Examen físico inicial. Actitud en flexo de rodilla. Prominencia de cóndilos femorales.



Imágenes 2, 3 y 4.
Radiografías laterales y axial de rodilla bilateral mostrando hipoplasia bilateral rotuliana.



Imágenes 5.
Radiografías anteroposterior rodilla bilateral con inmovilización y tras lograr extensión completa.

Bibliografía:

1. Vanlerberghe C, Boutry N, Petit F. Genetics of patella hypoplasia/agenesis. Clin Genet. 2018 Jul;94(1):43-53. doi: 10.1111/cge.13209. Epub 2018 Apr 11. PMID: 29322497. 2.Nomura E, Inoue M, Kobayashi S. Bilateral recurrent patellar dislocation in a patient with isolated patella aplasia-hypoplasia. Arthroscopy. 2007 Oct;23(10):1136.e1-4. doi: 10.1016/j.arthro.2006.07.034. Epub 2007 Jan 5. PMID: 17916489. 3.Bongers EM, van Bokhoven H, Knoers NV, Hamel BC, Woods CG. Evidence for genetic heterogeneity in familial isolated patella aplasia-hypoplasia. Am J Med Genet. 2002 Feb 15;108(1):78-9. doi: 10.1002/ajmg.10198. PMID: 11857555. 4.Bernhang AM, Levine SA. Familial absence of the patella. J Bone Joint Surg Am. 1973 Jul;55(5):1088-90. PMID: 4760095. 5. Braun HS. Familial aplasia or hypoplasia of the patella. Clin Genet. 1978 Apr;13(4):350-2. doi: 10.1111/j.1399-0004.1978.tb01191.x. PMID: 657574. 6.Bongers EM, van Kampen A, van Bokhoven H, Knoers NV. Human syndromes with congenital patellar anomalies and the underlying gene defects. Clin Genet. 2005 Oct;68(4):302-19. doi: 10.1111/j.1399-0004.2005.00508.x. PMID: 16143015. 7. KUTZ ER. Congenital absence of the patellae. J Pediatr. 1949 Jun;34(6):760-2. doi: 10.1016/s0022-3476(49)80344-1. PMID: 18130187. 8. Mangino M, Sanchez O, Torrente I, De Luca A, Capon F, Novelli G, Dallapiccola B. Localization of a gene for familial patella aplasia-hypoplasia (PTLAH) to chromosome 17q21-22. Am J Hum Genet. 1999 Aug;65(2):441-7. doi: 10.1086/302505. PMID: 10417287; PMCID: PMC1377943.