

Artropatía ocrónica. Diagnóstico incidental en una cirugía electiva de artroplastia total de cadera. Caso clínico y revisión de la literatura.

Famada E¹, Lizano J¹, Companys R¹, Escala JS¹, Marques F¹

¹Hospital del Mar, Parc de Salut Mar, Barcelona

Introducción

La alcaptonuria es un trastorno metabólico autosómico recesivo poco frecuente. Fue descrito en 1902 por Archibald Garrod y se debe a una mutación localizada en el cromosoma 3, entre las regiones 3q21 y q23, que codifican el gen de la enzima homogentisato 1,2-dioxigenasa (HGD). [1] Esta mutación en el gen HGD causa una acumulación en los tejidos ricos en colágeno de ácido homogentísico produciendo ocronosis. Esta alteración genética infrecuente condiciona alteraciones en las personas. Es por esto que presentamos un caso de un diagnóstico incidental de una paciente con artropatía ocrónica con la ayuda de herramientas de búsqueda de imagen como Google Lens con posterior análisis y revisión de la bibliografía hasta el momento actual. [2-3]

Caso clínico

Se presenta el caso de una mujer de 72 años que fue intervenida de una artroplastia total de cadera electiva por coxartrosis (Figura 1). Intraoperatoriamente se visualizó en el cartílago de la cabeza femoral una pigmentación negra (Figura 2) mandando toda la pieza quirúrgica al servicio de anatomía patológica. Mediante la ayuda de la búsqueda por imagen de Google Lens (Figura 3) se estableció un diagnóstico de sospecha que se confirmó al ampliar la anamnesis y la exploración física. La paciente presentaba pigmentación de la esclerótica ocular (Figura 4) y de los cartílagos auriculares. Para confirmar el diagnóstico se obtuvo una muestra de orina de 24 horas para la detección de ácido homogentísico que resultó positiva. Tanto la clínica como las pruebas complementarias (ácido homogentísico en orina y biopsia con depósitos de material basófilo-negruczo en la tinción de hematoxilina eosina) salieron positivos apuntando a un diagnóstico de sospecha claro de artropatía ocrónica por déficit de la enzima HGD a la espera del test genético de confirmación. (Figura 5). Posteriormente, la paciente fue derivada al servicio de endocrinología a la unidad específica de defectos congénitos del metabolismo en un centro externo para seguimiento, tratamiento con vitamina C i nitisona y educación de medidas dietéticas para evitar productos ricos en tirosina.

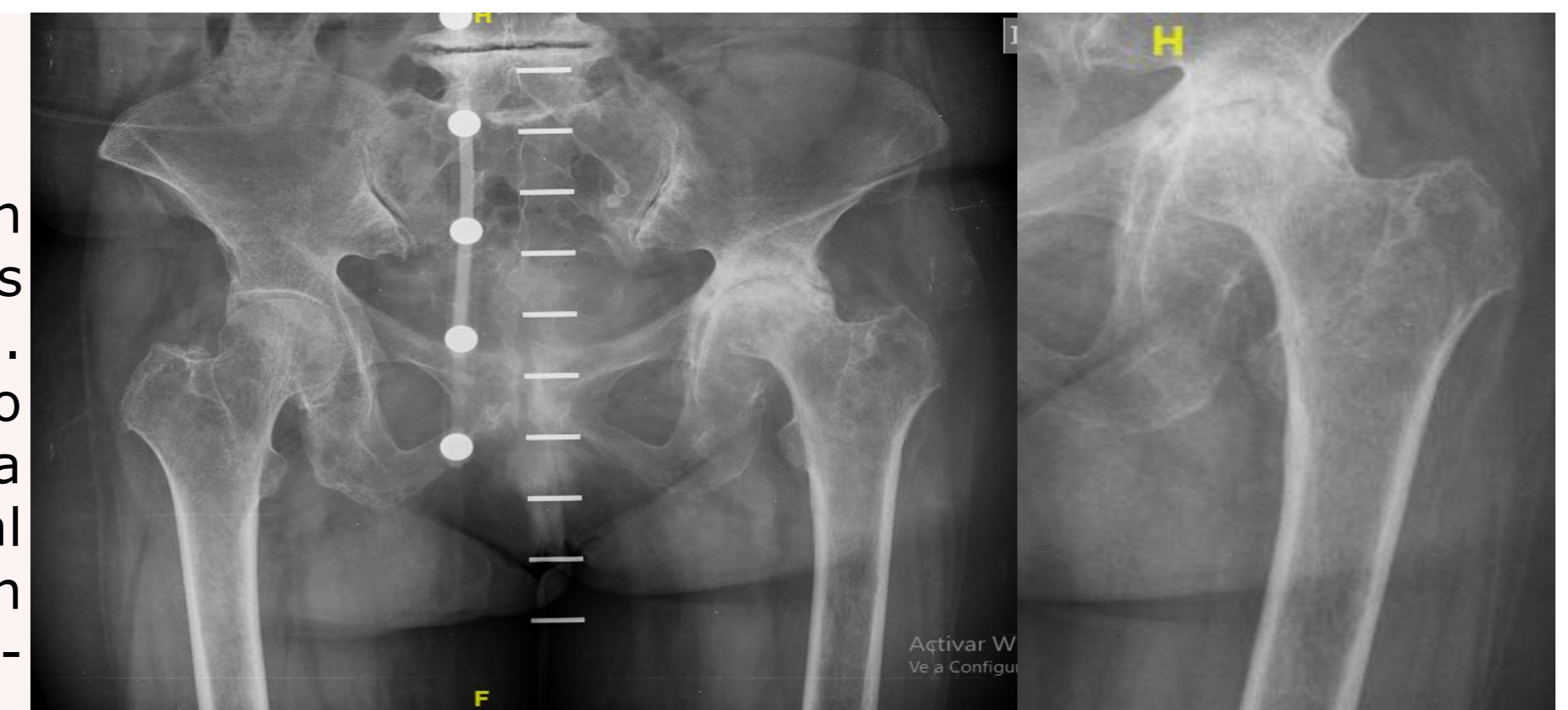


Figura 1 Radiografías anteroposteriores de pelvis y de cadera izquierda que muestran cambios degenerativos avanzados compatibles con coxartrosis bilateral. Se observa disminución significativa del espacio articular, esclerosis subcondral marcada, osteofitos marginales y deformidad de la cabeza femoral, más evidente en la cadera izquierda. Estos hallazgos son características del compromiso articular progresivo asociado a la acumulación de pigmento ocrónico en el cartílago articular.



Figura 2: Cabeza femoral post osteotomía. Se observa marcada pigmentación negra del cartílago articular secundaria en la deposición de ácido homogentísico.

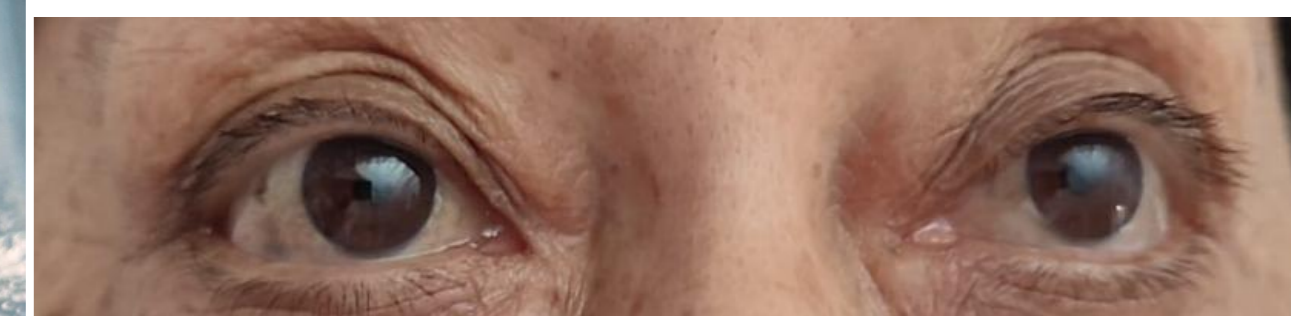


Figura 4 Pigmentación de la esclera bilateral con depósitos negruzcos de ocronosis, característica de la alcaptonuria.

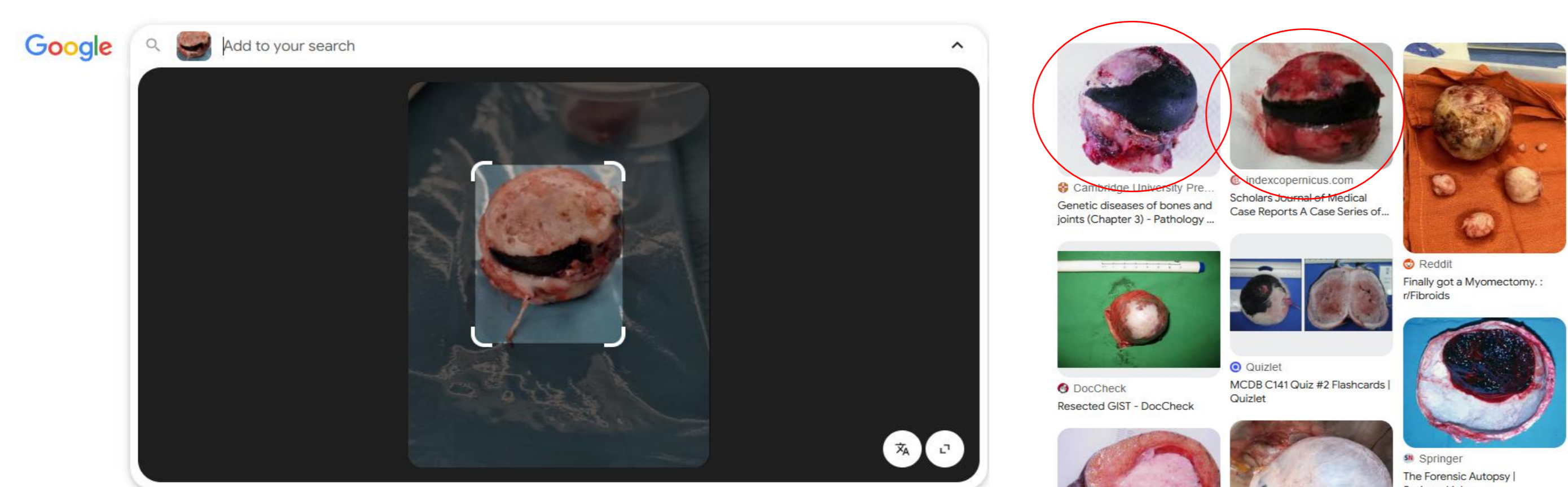


Figura 3. A la izquierda: Búsqueda de la pieza quirúrgica usando un buscador de imagen de la inteligencia artificial de Google Lens. A la derecha: Resultados que sacó el programa. Los dos primeros resultados fueron artículos sobre artropatía ocrónica.

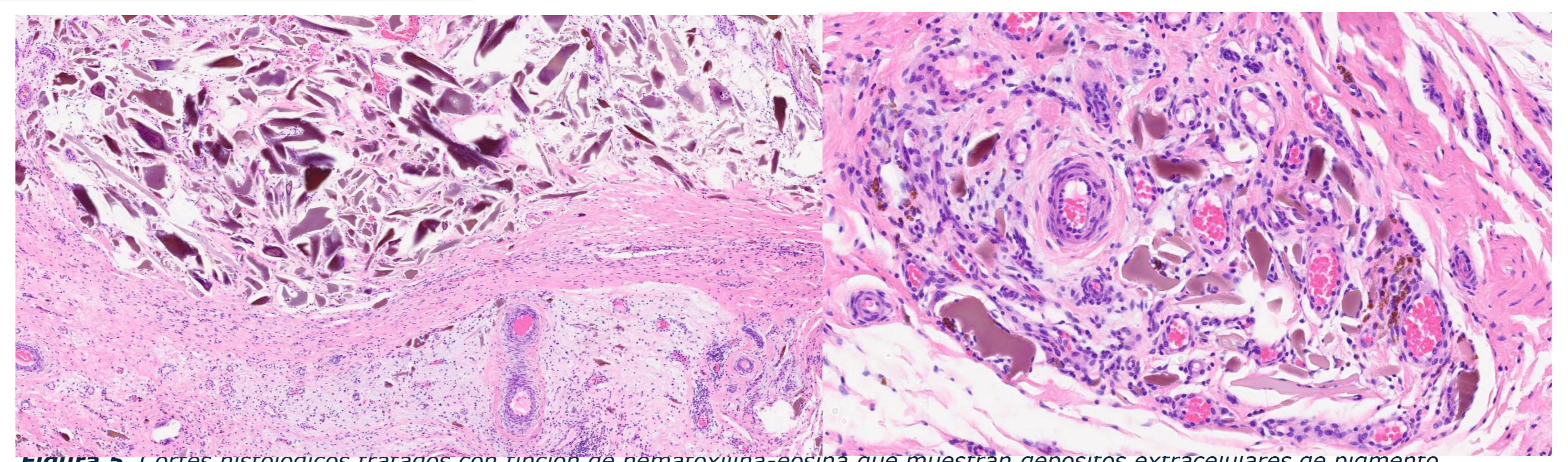


Figura 5. Cortes histológicos tratados con tinción de hematoxilina-eosina que muestran depósitos extracelulares de pigmento ocrónico marrón-negruczo en tejido conectivo, característicos de alcaptonuria. Se observa también fibrosis intersticial e infiltrado inflamatorio crónico leve, junto con calcificaciones distróficas. Estos hallazgos son típicos del proceso de depósito del ácido homogentísico oxidado.

Revisión bibliográfica

Este caso describe el diagnóstico incidental de la alcaptonuria durante una cirugía electiva de una artroplastia total de cadera debido a su manifestación articular, en forma de ocronosis. La alcaptonuria es un error congénito autosómico recesivo poco frecuente (1:1.000.000) del metabolismo de la tirosina y la fenilalanina, causado por la deficiencia de la HGD. Esta deficiencia provoca la acumulación de ácido homogentísico (HGA) en tejidos y fluidos corporales, lo que lleva a manifestaciones multisistémicas, siendo las más características la orina oscura al exponerse al aire, la ocronosis (pigmentación azul-negra en tejidos conectivos) y una artropatía degenerativa severa, especialmente en columna y grandes articulaciones, que suele aparecer a partir de la tercera década de vida. [4-6].

La patogénesis de la artropatía ocrónica implica la acumulación crónica de HGA, que genera estrés oxidativo a través de la producción de radicales libres y especies reactivas de oxígeno, induciendo daño oxidativo en proteínas, lípidos y componentes de la matriz extracelular, especialmente colágeno tipo II. El estrés oxidativo y la acumulación de pigmento ocrónico desencadenan respuestas inflamatorias locales, mediadas por citocinas como la interleucina-6, que agravan la degeneración del cartílago y la muerte condrocitaria (condroptosis). (Figura 6) Además, la alteración de vías celulares como Wnt/ β -catenina contribuye a la disfunción osteoblástica y al daño óseo. [7-9]

El manejo es multidisciplinario y se centra en el control sintomático, la fisioterapia y la intervención quirúrgica cuando es necesario ya que no se ha descrito tratamiento que prevenga la degeneración articular hasta el momento. Tampoco existe evidencia que estos pacientes tengan peores resultados funcionales y de duración de las prótesis implantadas. [10-11]

El tratamiento farmacológico con nitisona, un inhibidor de la 4-hidroxifenilpiruvato dioxigenasa, ha demostrado reducir los niveles de HGA y está para esta indicación, aunque su impacto en la progresión clínica a largo plazo aún se investiga.[12] El seguimiento periódico es esencial para monitorizar complicaciones y ajustar el tratamiento.

Conclusión

La artropatía ocrónica es una condición rara que puede pasar desapercibida en su fase inicial a causa de su presentación asintomática durante la infancia. Dado a su baja incidencia es muy importante sospecharla para poder hacer su diagnóstico ya que se asocia a clínica bastante patognomónica.

Aunque actualmente no existen tratamientos médicos para prevenir la afectación articular, la artroplastia total de cadera sigue siendo el tratamiento de elección, con resultados similares a los de la población general. Un seguimiento adecuado y unas correctas medidas dietéticas pueden mejorar el pronóstico de los pacientes.

También es importante tener en cuenta las herramientas diagnósticas de las que disponemos, buscadores de imagen, inteligencia artificial, entre otros, que nos pueden ayudar al diagnóstico de patologías no tan habituales y que podrían pasar desapercibidas.



Figura 6: Fisiopatología degeneración articular El déficit de HGD hace que se acumule ácido homogentísico ocasionando una reacción de oxidación y pigmentación liberando radicales libres provocando el depósito de el material ocrónico.