

Artrogriposis múltiple congénita.

Análisis de los pacientes asistidos en el Centro de Rehabilitación Infantil Teletón Uruguay

Natalia Hernández Antúnez*, Claudia González†, Alfredo Cerisola‡, Daniela Casamayou§, Graciela Barros**, Laura De Castellet††, Teresa Camarot‡‡

Centro de Rehabilitación Infantil Teletón Uruguay

Resumen

Introducción: la artrogriposis múltiple congénita (AMC) comprende a un grupo heterogéneo de trastornos congénitos caracterizados por deformidades con contracturas articulares múltiples.

Objetivo: describir las características demográficas, clínicas y funcionales de los pacientes con AMC de tipo amioplasia.

Método: estudio descriptivo retrospectivo mediante la revisión de historias clínicas de pacientes con AMC de tipo amioplasia que ingresaron en un período de cinco años. Como herramienta de evaluación funcional se utilizó la escala WeeFIM.

Resultados: se incluyeron 19 pacientes. Todos recibieron fisioterapia, y aquellos con compromiso de miembros superiores (MMSS) también terapia ocupacional. El 95% usaron algún tipo de órtesis. El 95% fueron tratados con yesos progresivos, de los cuales la mayoría fueron a nivel de miembros inferiores (MMII). A 74% se les realizó cirugía ortopédica. Aquellos con compromiso de MMII fueron sometidos a cirugía en los pies. De los 15 niños (79%) con compromiso de MMII: 10 (67%) tienen marcha comunitaria.

Conclusiones: se analizaron las características de 19 niños. Con respecto a las actividades de la vida diaria (AVD) en niños mayores de 3 años con compromiso de MMSS, casi todos pueden alimentarse por sus propios medios y el vestido de tren superior es la actividad en la que presentan mayor dificultad, para lo cual destacamos la importancia de la terapia ocupacional. A pesar de que una alta proporción tienen comprometidos sus MMII, la mayoría logra una marcha independiente. Para llegar a esta situación todos van a requerir de fisioterapia y la mayoría de tratamientos ortopédicos como yesos seriados y/o cirugías ortopédicas a nivel de MMII.

Palabras clave: ARTROGRIPOSIS
ANOMALÍAS CONGÉNITAS

Key words: ARTHROGRYPOSIS,
CONGENITAL ABNORMALITIES

* Médica especialista en Medicina Física y Rehabilitación. Centro de Rehabilitación Infantil Teletón Uruguay.

† Médica especialista en Medicina Física y Rehabilitación. Centro de Rehabilitación Infantil Teletón Uruguay.

‡ Profesor Agregado de Neuropediatría. Neuropediatra del Centro de Rehabilitación Infantil Teletón Uruguay.

§ Licenciada en Enfermería. Centro de Rehabilitación Infantil Teletón Uruguay.

** Neuropediatra responsable de la Policlínica de Enfermedades Neuromusculares de Niños de la Cátedra de Neuropediatría de la Facultad de Medicina, Centro Hospitalario Pereira Rossell. Neuropediatra del Centro de Rehabilitación Infantil Teletón Uruguay.

†† Profesora Agregada de Medicina Física y Rehabilitación. Directora Técnica del Centro de Rehabilitación Infantil Teletón Uruguay.

‡‡ Profesora Directora de la Cátedra de Medicina Física y Rehabilitación. Hospital de Clínicas, Facultad de Medicina, Universidad de la República. Uruguay.

Correspondencia: Dra. Natalia Hernández. Park way M19, S30, km 22, Ciudad de la Costa. Canelones. Correo electrónico: nha@montevideo.com.uy

Conflicto de intereses: Los autores declaran que no existe conflictos de intereses.

Recibido: 4/11/13

Aprobado: 3/10/14

Introducción

Artrogriposis es un término derivado del griego *art-hro*, articulación, y *gryp*, curvado, por lo cual el significado etimológico sería articulación curvada o en gancho. Comprende a un grupo heterogéneo de trastornos congénitos caracterizados por deformidades con contracturas articulares múltiples^(1,2). Para realizar el diagnóstico se deben cumplir los siguientes criterios⁽¹⁾:

- Rigidez de dos o más grandes articulaciones.
- Limitación de rangos articulares con predominio del compromiso muscular.
- Ausencia de artropatías o malformaciones articulares.
- Carácter no progresivo.

Diversos cuadros de deformidades articulares se han descrito como artrogriposis, y es de suma importancia conocer la heterogeneidad del trastorno y diferenciar las diversas contracturas congénitas articulares, ya que cada entidad puede poseer bases genéticas y un curso natural distinto, motivando distintas modalidades de tratamiento^(3,4). La artrogriposis múltiple congénita (AMC) se presenta en 1 cada 3.000 recién nacidos vivos, incluyéndose en este diagnóstico más de 150 trastornos diferentes. Dentro de ellos, el más característico de estos cuadros, la amioptasia, tiene una incidencia de 1 cada 10.000^(1,2,5-7).

La causa de AMC es aún desconocida, pero se presume que hay múltiples factores involucrados.

El 84% de los niños afectados por amioptasia presentan compromiso en los cuatro miembros, el 11% solo en los miembros inferiores y el 5% solo en los miembros superiores⁽⁶⁾.

Clásicamente se describen dos fenotipos en la amioptasia siendo el que más frecuentemente vemos en la clínica aquel que presenta rotación interna de hombros, codos extendidos y muñecas flexionadas con desviación cubital, caderas abducidas y en rotación externa, rodillas flexionadas con pies en equinovaro. Muchos pacientes tienen un hemangioma en la mitad de la cara. Las extremidades son fusiformes o cilíndricas, con un tejido celular subcutáneo muy fino y con ausencia de pliegues articulares. Frecuentemente aparecen umbilicaciones cutáneas que se localizan a nivel de codos, rótulas y muñecas. La mayoría tienen una inteligencia normal^(1-4,8,9).

El diagnóstico es clínico. Debe ser confirmado por un profesional familiarizado con los subtipos de artrogriposis. Cuando se diagnostica amioptasia, los padres deben saber que esta es una condición esporádica

de causa desconocida y nada se podría haber hecho durante el embarazo para prevenir la enfermedad⁽²⁾.

El tratamiento debe ser interdisciplinario, con participación del fisiatra, ortopedista, neuropediatra, terapeuta ocupacional, fisioterapeuta, psicólogo, pedagogos y asistentes sociales⁽²⁾. El objetivo general es lograr la máxima independencia del paciente y los específicos se definen de acuerdo a cuatro etapas vitales: primeros dos años de vida, etapa preescolar, etapa escolar y etapa adulta.

El presente estudio tuvo por objetivo describir las características demográficas, clínicas y funcionales de los pacientes con AMC de tipo amioptasia.

Material y método

Estudio descriptivo, retrospectivo de la población portadora de AMC de tipo amioptasia asistida en el Centro de Rehabilitación Infantil Teletón. Se incluyeron todos los pacientes que cumplieron los criterios diagnósticos de AMC de tipo amioptasia y que ingresaron al centro en un período de cinco años, comprendido entre el 1 de marzo de 2007 y el 28 de febrero de 2012.

Se revisaron las historias clínicas de todos los pacientes durante el período mencionado. Se confeccionó un formulario de registro de datos que incluyó variables sociodemográficas, clínicas, relacionadas con los tratamientos realizados y funcionalidad. Para evaluar la funcionalidad de manera objetiva se utilizó la escala WeeFIM.

WeeFIM es un indicador de la gravedad de la discapacidad. Mide lo que el paciente hace realmente, no lo que sería capaz de hacer si las circunstancias fueran diferentes. Ha sido diseñado con una escala de siete niveles que representa las graduaciones de mayor dependencia a independencia y refleja la necesidad de ayuda como resultado de la incapacidad. Esta herramienta permite conocer el nivel de independencia funcional que presenta el paciente en tres áreas:

- Autocuidado: comer, aseo personal, bañarse, vestido de tren superior e inferior, hacer uso del baño, manejo vesical e intestinal.
- Movilidad: transferencia silla-silla de ruedas, transferencia inodoro, transferencia bañera-ducha, locomoción, escaleras.
- Cognición: comprensión, expresión, interacción social, solución de problemas, memoria.

Se excluyeron aquellos casos de artrogriposis con etiología secundaria a otro tipo de patología conocida.

Resultados

Se incluyeron 19 niños: 14 varones (74%) y cinco niñas (26%). Se distribuyeron entre Montevideo (ocho niños (42%), Canelones (seis niños, 31%), Salto (dos niños, 10%), Flores (un niño, 5%), Cerro Largo (un niño, 5%) y San José (un niño, 5%).

Tienen compromiso de los cuatro miembros 11 niños (58%), cinco (26%) tienen solamente de miembros superiores (MMSS) y tres (16%) solo a nivel de miembros inferiores (MMII).

El promedio de edad en la primera consulta al centro fue de cuatro años.

Todos los niños (19, 100%) recibieron tratamiento de fisioterapia, la mayoría antes de los dos meses de vida, y aquellos con compromiso de miembros superiores recibieron también terapia ocupacional.

El 95% usaron algún tipo de órtesis en la evolución de su enfermedad.

Dieciocho niños (95%) fueron tratados con yesos progresivos, de los cuales 12 fueron a nivel de MMII.

A 14 niños (74%) se les realizó cirugía ortopédica. Aquellos con compromiso de MMII fueron sometidos a cirugía ortopédica a nivel de los pies.

Desde el punto de vista funcional se obtuvieron muy buenas puntuaciones en las áreas cognitiva y de la conducta. Los niños de 0 a 3 años (7), en el área motora, de un máximo de 48 puntos, obtuvieron un promedio de 37. Los mayores de 3 años (5), en el área de autocuidado, de un máximo de 56, obtuvieron un promedio de 33. En el área de movilidad, de un máximo de 35 puntos, obtuvieron un promedio de 24 puntos.

Con respecto a las actividades de la vida diaria (AVD) en niños mayores de 3 años con compromiso de MMSS, casi todos pueden alimentarse por sus propios medios y el vestido de tren superior es la actividad en la que presentan mayor dificultad.

De los 15 niños (79%) con compromiso de MMII: 10 (67%) tienen marcha comunitaria y 5 (33%) no marchan. El promedio de edad de adquisición de la marcha fue al año y 9 meses (rango de 1 año y 2 meses a 5 años).

Discusión

Aunque la amioptasia es una entidad relativamente infrecuente, se logró constituir una importante serie de casos en relación con la población pediátrica del Uruguay, al analizar los pacientes ingresados en un Centro de Rehabilitación Infantil del tercer nivel de atención durante un período de cinco años.

El promedio de edad en la primera consulta al centro fue de 4 años. Este aspecto es importante ya que, para obtener mejores resultados, el tratamiento orto-

pédico y fisiátrico debe iniciarse en los primeros días de vida^(5,10).

Lampropulos describió que 46% de los pacientes con amioptasia tenían afectación de sus cuatro miembros, 43% tenían solamente afectados los MMII y 11% restante solamente los MMSS⁽³⁾. En nuestro estudio, 11 niños (58%) tenían compromiso de los cuatro miembros, cinco (26%) compromiso solamente de los MMSS y tres (16%) solamente a nivel de MMII.

A 74% se les realizó cirugía ortopédica, con un promedio de cuatro procedimientos por niño. Todos los niños intervenidos tuvieron alguna cirugía a nivel de MMII y, al igual que en el estudio de Sells⁽¹¹⁾, la zona más intervenida fueron los pies. La gran mayoría (95%) fueron tratados con yesos progresivos, el 63% a nivel de MMII. Con respecto a las órtesis, el 95% usaron algún tipo de órtesis en la evolución de su enfermedad.

Según Merlo, los niños con AMC presentan un retraso en adquirir la sedestación autónoma. La mayoría suele hacerlo a los 15 meses y, respecto a la adquisición de la marcha, encuentra que la mayoría suele empezar a caminar a los 2 o 3 años⁽⁵⁾. Forín relata que según su experiencia, hay numerosos niños afectados por una amioptasia que no tienen posibilidad de alcanzar la deambulación y que el pronóstico de esta es difícil de establecer, elaborándose a medida que progresa la maduración neurológica del niño⁽⁶⁾. Sells informa que 85% de los 38 niños de una serie personal, afectados por amioptasia, obtuvieron deambulación funcional tras cirugía en torno a los 5 años de edad⁽¹¹⁾.

En nuestro estudio la edad promedio de adquirir la sedestación fue a los 10 meses.

De los 15 niños (79%) con compromiso de MMII, 10 (67%) tienen marcha comunitaria y cinco (33%) no marchan. El promedio de edad de adquisición de la marcha fue al año y nueve meses. Todos los niños que caminan requirieron cirugías ortopédicas a nivel de MMII. La mayoría de los niños que caminan lo hacen sin necesidad de usar alguna ayuda técnica —excepto órtesis— y el tipo de marcha es comunitaria.

Conclusiones

Se analizaron las características clínicas de 19 niños con amioptasia atendidos en un período de cinco años en el Centro de Rehabilitación Infantil Teletón, Uruguay.

Con respecto a las AVD en niños mayores de 3 años con compromiso de MMSS, casi todos pueden alimentarse por sus propios medios y el vestido de tren superior es la actividad en la que presentan mayor dificultad, para lo cual destacamos la importancia de la terapia ocupacional. A pesar de que una alta propor-

ción de pacientes con amioplasia tienen comprometidos sus MMII, la mayoría logra una marcha independiente, sin necesidad de usar alguna ayuda técnica—excepto órtesis— y el tipo de marcha es comunitaria. Para llegar a esta situación todos van a requerir de fisioterapia y la mayoría de tratamientos ortopédicos como yesos seriados y/o cirugías ortopédicas a nivel de MMII. Esta información puede ser de utilidad cuando se conversa con los padres de un recién nacido o lactante sobre el pronóstico a largo plazo. Por último, recordar que los niños con amioplasia, en su gran mayoría tienen un buen nivel cognitivo, por lo que deben concurrir a escuelas comunes donde puedan desarrollar mejor su potencial intelectual y social.

Agradecimientos

Los autores desean agradecer a todo el equipo del Centro Teletón por su apoyo y colaboración para la realización de este estudio.

Abstract

Introduction: arthrogryposis multiplex congenita includes a series of heterogeneous disorders characterized by multiple joint contractures.

Objective: to describe demographic, clinical and functional characteristics of patients with amyoplasia type AMC.

Method: retrospective descriptive study conducted by reviewing the medical histories of patients with amyoplasia type AMC, who were admitted during a 5 year period. The WeeFim scale was used as an instrument to measure functional independence.

Results: 19 patients were included. They all received physiotherapy and those whose upper limbs were compromised also received occupational therapy. Ninety five percent used some kind of orthosis. Also, 95% were treated with serial casting, the majority of which were used in the lower limbs. Seventy four percent of patients underwent orthopedic surgery. Those patients whose lower limbs were compromised were also operated on their feet. Ten (67%) out of 15 (79%) children whose lower limbs are compromised evidenced community ambulation.

Conclusions: the characteristics of 19 children were analysed. As to the AVD in children over three years old with upper limb compromise, almost all of them may eat on their own, and getting dressed above their waist is the activity they find the hardest. Thus, we point out the importance of occupational therapy. In spite of the fact that a large number of children have their lower limbs compromised, most of them achieve community ambulation. In order to do so, they need physiotherapy and most orthopedic treatments such

as serial casting and/or orthopedic surgeries in the lower limbs.

Resumo

Introdução: a artrogripose múltipla congênita compreende um grupo heterogêneo de transtornos congênitos caracterizados por deformações com contraturas articulares múltiplas.

Objetivo: descrever as características demográficas, clínicas e funcionais dos pacientes com AMC do tipo Amioplasia.

Método: estudo descritivo retrospectivo, realizado pela revisão dos prontuários de pacientes com AMC do tipo amioplasia que ingressaram em um período de cinco anos. A escala de Wee fin foi utilizada como ferramenta de avaliação funcional.

Resultados: foram incluídos 19 pacientes. Todos receberam tratamento fisioterápico; os que apresentavam compromisso de membros superiores também foram submetidos à terapia ocupacional. 95% usaram algum tipo de órtese. 95% foram tratados com gessos progressivos, a maioria nos membros inferiores. 74% foram submetidos à cirurgia ortopédica. Os que apresentavam compromisso de membros inferiores foram submetidos à cirurgia nos pés. Das 15 crianças (79%) com compromisso de MMII: 10 (67%) têm marcha comunitária.

Conclusões: foram analisadas as características de 19 crianças. Com relação às AVD, as crianças com mais de três anos com compromisso de MMSS, quase todas podem alimentar-se sozinhas e vestir o trem superior sendo esta a atividade que apresenta maior dificuldade, razão pela qual destacamos a importância da terapia ocupacional. Apesar de que uma alta proporção têm os MMII comprometidos, a maioria apresenta marcha independente. Para chegar a esta situação todos necessitarão fisioterapia e a maioria tratamentos ortopédicos como gessos seriados e/ou cirurgias ortopédicas de membros inferiores.

Bibliografía

1. Cuevas G, Cognian C. Artrogriposis múltiple congénita. En: Blanco M. Enfermedades invalidantes de la infancia: enfoque integral de rehabilitación. Santiago de Chile: Teletón, 2006:128-33.
2. Hall JG, Aldinger KA, Tanaka KI. Amyoplasia revisited. *Am J Med Genet A* 2014; 164A(3):700-30.
3. Macías Merlo L, Fagoaga Mata J. Fisioterapia en pediatría. Madrid: McGraw-Hill/Interamericana, 2002:235-51.
4. Forin V. Artrogriposis. *EMC Apar Locomot* 2010; 43(2):1-9.
5. Hoff JM, Loane M, Gilhus NE, Rasmussen S, Daltveit AK. Arthrogryposis multiplexa congenita: an epidemiologic

- study of nearly 9 million births in 24 EUROCAT registers. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol* 2011; 159(2):347-50.
6. **Lamprópulos M, Puigdevall M.** Artrogrifosis múltiple congénita. *Rev Asoc Argent Ortop Traumatol* 2004; 69(1):79-87. Disponible en: http://www.aaot.org.ar/revista/2004/n1_vol69/art13.pdf. [Consulta: mayo 2012].
 7. **Bamshad M, Van Heest AE, Pleasure D.** Arthrogyrosis: a review and update. *J Bone Joint Surg Am* 2009; 91(Suppl 4):40-6.
 8. **Tachdjian M.** Ortopedia clínica pediátrica: diagnóstico y tratamiento. Buenos Aires: Panamericana, 1999:449-51.
 9. **Gordon N.** Arthrogyrosis multiplex congenita. *Brain Dev* 1998; 20(7):507-11.
 10. **De Olivera MC, Teixeira E, Sauron FN, Santos L Silva Borges.** Terapia ocupacional na reabilitação física. São Paulo: Roca, 2003: 471-281.
 11. **Sells JM, Jaffe KM, Hall JG.** Amyoplasia, the most common type of arthrogyrosis: the potential for good outcome. *Pediatrics* 1996; 97(2):225-31.