

Universidad Inca Garcilaso De La Vega

Facultad de Tecnología Médica

Carrera de Terapia Física y Rehabilitación



TRATAMIENTO FISIOTERAPÉUTICO EN ARTROGRIPOSIS

Trabajo de investigación

Trabajo de Suficiencia Profesional

Para optar por el Título Profesional

GUZMÁN ROJAS, José Luis

Asesor:

MG. Morales Martines, Marx Angels

Lima – Perú

Diciembre - 2017



**TRATAMIENTO FISIOTERAPEUTICO EN
ARTROGRIPOSIS**



DEDICATORIA

Mi tesis la dedico a mi familia por su sacrificio y esfuerzo, por apoyarme en una carrera que sirve para mi futuro y por creer en mi capacidad, aunque haya pasado momentos difíciles siempre han estado brindándome su comprensión.

A mis padres por sus palabras de aliento, los gritos y consejos que me sirvieron para no decaer, seguir adelante y para que siempre sea perseverante y cumpla con mis ideales.

Por último, a mis amigos presentes, quienes sin esperar nada a cambio compartieron su conocimiento, alegrías y tristezas, a todas aquellas personas que durante estos cinco años estuvieron a mi lado apoyándome y lograron que este sueño se haga realidad.

Gracias a todos.



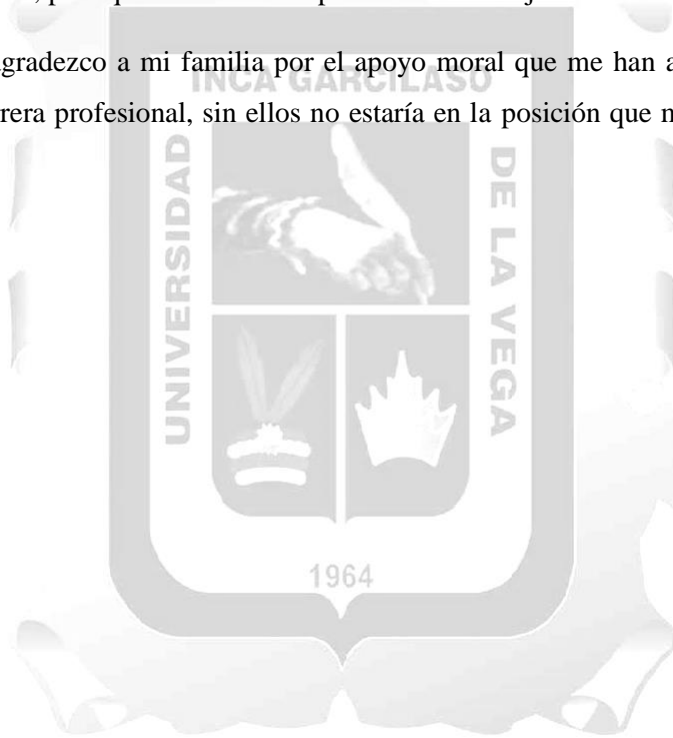
AGREDECIMIENTO

Primeramente agradezco a Dios por darme la oportunidad de culminar mi carrera y seguir avanzando profesionalmente aprovechando todas las oportunidades que me da. Por otro lado, agradezco a la Universidad Inca Garcilaso de la Vega por haberme aceptado ser parte de ella y abierto las puertas de su seno científico para poder estudiar mi carrera, así como también los diferentes docentes que brindaron sus conocimientos y su apoyo para seguir adelante día a día.

Agradezco también a mi asesor de tesis el Mg. Marx Angels Morales Martínez por haberme brindado la oportunidad de recurrir a su capacidad y conocimiento científico, así como también haberme tenido toda la paciencia para guiarme durante el desarrollo de la tesis.

A mi amiga Lesly por ser parte de mi fuente de motivación e inspiración, para superarme cada día y así poder luchar, para que la vida nos depara un futuro mejor.

Y para finalizar, agradezco a mi familia por el apoyo moral que me han aportado para seguir adelante en mi carrera profesional, sin ellos no estaría en la posición que me encuentro en este momento.



RESUMEN

La artrogriposis múltiple congénita es un síndrome clínico caracterizado por la presencia de contracturas y rigidez de varias articulaciones, no progresivas y de aparición en el período prenatal, estando presentes en el momento del nacimiento. Por lo tanto, merecen un enfoque transdisciplinario que mejora la evaluación clínica y el tratamiento rehabilitador de los pacientes, para obtener resultados óptimos. El diagnóstico de artrogriposis congénita no se circunscribe a la artrogriposis múltiple congénita y según la entidad clínico-genética de cada caso existen elementos pronósticos al examen físico que el fisioterapeuta debe conocer que enriquecen el tratamiento del paciente.

Palabras claves: artrogriposis, artrogriposis múltiple congénita, diagnóstico, tratamiento rehabilitador, ortesis.



ABSTRACT

Arthrogyrosis multiplex congenita is a clinical syndrome characterized by the presence of contractures and rigidity of several articulations, not progressive and of appearance in the prenatal period, being present in the birth moment. Thus deserve a transdisciplinary focus to improve clinical evaluation and rehabilitation of all cases. Congenital arthrogyrosis is not only multiple congenital arthrogyrosis and to know clinical genetic diagnosis contributes to establish a rehabilitation treatment and a prognosis in each case.

Keywords: Arthrogyrosis, congenital multiple arthrogyrosis., diagnostic, rehabilitation therapy, orthosis.



TABLA DE CONTENIDO

INTRODUCCIÓN	1
CAPÍTULO I: ARTROGRIPOSIS.....	2
1.1. DEFINICIÓN	2
1.2. FISIOPATOLOGÍA.....	2
1.3. CLASIFICACIÓN	3
1.3.1. Artrogriposis con alteración neurológica	3
1.3.2. Artrogriposis sin alteración neurológica	4
CAPÍTULO II: EPIDEMIOLOGÍA Y ETIOPATOGENIA.....	6
2.1. EPIDEMIOLOGÍA	6
2.2. ETIOPATOGENIA	6
CAPÍTULO III: DIAGNOSTICO Y TRATAMIENTO.....	7
3.1. DIAGNÓSTICO	7
3.1.1. Anamnesis	7
3.1.2 Exploración clínica.....	8
3.1.2. Exploraciones complementarias	10
3.2. TRATAMIENTO FISIOTERAPEUTICO	10
3.2.1. Objetivos generales	10
3.2.2. Bases del tratamiento.....	11
3.2.3. Tratamiento postural.....	11
3.3. TRATAMIENTO QUIRÚRGICO	13
3.3.1. Cirugía de miembros inferiores	14
3.3.2. Cirugía de miembros superiores	15
3.3.3. Columna.....	16
CONCLUSIONES	17
RECOMENDACIONES Y PROYECCIONES.....	18
BIBLIOGRAFÍA	20
ANEXOS	25

ANEXO 1: IMÁGENES 25

ANEXO 2: TABLAS 33



INTRODUCCIÓN

La diversidad de términos que se utiliza para caracterizar esta enfermedad por sus causas tan complejas son: miodistrofia congénita (Otto, 1841); contracturas múltiples con defecto muscular (Magnus, 1903); rigidez articular múltiple congénita (Novi-Josserand, 1906); distrofia muscular congénita (Howard, 1908); artrogriposis múltiple congénita (Stern, 1923); amioplasia congénita (Sheldon, 1992); miodistrofia fetal deformante (Middleton, 1984); miofagismo (Dalmain, 1947); artromiodisplasia congénita (Rossi, 1957) (1).

La artrogriposis puede ser hereditaria en las siguientes formas con diferentes representaciones de riesgo de recurrencia como la autosómico dominante el riesgo de recurrencia para la descendencia es de 50% y en la autosómica recesiva el riesgo de recurrencia para la descendencia es del 25%, en los dos casos los padres son obligatoriamente portadores (2).

La artrogriposis múltiple congénita (AMC) es una afección con diversas etiologías que afecta no sólo articulaciones, músculos y cartílago, sino que involucra dos o más articulaciones en más de una extremidad.¹ Su frecuencia es aproximadamente de uno por 3,000 nacidos vivos. La esperanza de vida es usualmente normal, pero puede estar relacionada con la severidad de la enfermedad y asociarse a malformaciones (2) (3).

El desarrollo articular empieza secundariamente dentro de las condensaciones mesenquimales procesos del hueso cartilaginoso, aproximadamente alrededor de la 5ta semana de gestación. Entre la 7ma y 8va semana de gestación pueden aparecer espacios articulares y movimientos de las extremidades, esenciales para su desarrollo normal (4).

El término artrogriposis, una mezcla de palabras latinas y griegas, significa articulaciones curvas o encorvadas (5) (6) (7). Es una enfermedad neuromuscular congénita rara de origen desconocido. Este se manifiesta desde el nacimiento por la presencia de rigidez articular debido a una inmovilidad fetal, insuficiencias musculares y anomalías cutáneas, entre otras causas.

La enfermedad hace referencia a la existencia de contracturas múltiples congénitas que afectan a dos o más articulaciones diferentes del cuerpo. La artrogriposis no es un diagnóstico específico, sino un signo clínico que se presenta en más de 300 trastornos fetales y neonatales del sistema motor como la amioplasia que es una forma clásica de AMC que afecta las cuatro extremidades y que suele ser esporádica (8).

(9). 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 (10) (11).

CAPÍTULO I: ARTROGRIPOSIS

1.1. DEFINICIÓN

Según la OMS el término artrogriposis está definido como contractura articular congénita, múltiple y no progresiva en dos o más zonas del cuerpo (12). Según la revista Cubana de Medicina Física y Rehabilitación define a la artrogriposis como: flexión persistente o contractura de una articulación, y el término artrogriposis múltiple congénita (AMC) como limitación del rango de movimiento articular o contracturas presentes al nacimiento en múltiples articulaciones, producto de la acinesia fetal (13) (14).

Adolph Wilhen Otto, realizó la primera descripción médica en 1841, describió a un recién nacido con múltiples contracturas congénitas y se refirió a esa condición como miodistrofia congénita. Sin embargo, en 1892, Redard y Kirmisson en 1893 relataron un mayor número de casos(5) (15).

En 1923, según Stern la AMC puede definirse como una displasia articular sistémica, caracterizada por su rigidez articular en múltiples localizaciones de forma congénita, debido a hipoplasia de la musculatura y que con cierta frecuencia se asocia a deformidades de manos, pies y a otros defectos congénitos (5).

1.2. FISIOPATOLOGÍA

La fisiopatología consiste en engrosamientos y retracciones capsulares, atrofia de fibras musculares e infiltración de tejido adiposo en el músculo. Todo ello lleva a limitaciones articulares importantes que pueden desencadenar en anquilosis articulares con la consiguiente implicación funcional. También se ha observado en algunos casos disminución de neuronas motoras en el asta anterior de la médula (16).

Una articulación se anquilosa en una posición determinada debido a su deterioro irregular en la motilidad. Esta movilidad con deterioro irregular es el resultado de una debilidad muscular segmentaria o hipotonía o de una postura asimétrica sostenida. Esta debilidad muscular segmentaria o hipotonía es debida a un desbalance entre los músculos agonistas y antagonistas. La postura asimétrica sostenida resulta de constricciones en el movimiento debido a reducción en el volumen uterino o cuando bandas gruesas de piel impiden el movimiento (3).

A veces la AMC es causado por un defecto en un solo gen; en estos casos, es posible la herencia autosómica dominante, autosómica recesiva y ligada a X (17).

Tiene causas neurológicas y no neurológicas, las causas neurológicas incluyen: trisomía 13 y 18, síndrome de Smith-Lemli-Opitz, síndrome de Zellweger, síndrome de Walker-Warburg, síndrome de Marden-Walker, lesión de la médula espinal, amioplasia congénita, atrofia muscular

espinal, amiotrofia congénita, atrofia muscular espinal infantil, degeneración neuronal infantil, atrofia muscular espinal infantil focal, síndrome de Moebius, neuropatía congénita transitoria, esclerosis múltiple infantil o materna, distrofia miotónica congénita, miopatía miotubular distrófica congénita y displasia craneocarpotarsal. Por otro lado, las causas no neurológicas son anomalías cartilaginosas y restricción física del movimiento (3).

1.3. CLASIFICACIÓN

Existen diferentes clasificaciones de la artrogriposis, pero hay que valorar si el niño tiene o no afección neurológica. Un examen neurológico normal sugiere que la artrogriposis puede ser del tipo amiotrofia, artrogriposis distal o por reducción de espacio fetal. Un examen neurológico anormal indica que la movilidad del feto intrauterino ha estado disminuida como resultado de la alteración del sistema nervioso central (SNC) o del sistema nervioso periférico (SNP), de la unión neuromuscular, de la placa motora o del propio músculo (18).

Cualquier factor genético o ambiental que disminuya los movimientos fetales puede en un principio causar contracturas congénitas; es importante su identificación, aunque este factor causante permanece desconocido en gran número de casos.

1.3.1. Artrogriposis con alteración neurológica

1.3.1.1. Alteraciones del sistema nervioso periférico

Las contracturas se pueden presentar en caso de bloqueos de la unión neuromuscular en hijos de madres con miastenia grave.

La timectomía materna previa al embarazo o el uso de gammaglobulina durante este son medidas de supresión de la formación de anticuerpos que han demostrado reducir el riesgo de artrogriposis en estos casos.

Las contracturas también están asociadas a miopatías congénitas –miopatía nemalínica (central core) – distrofias miotónicas, distrofias musculares congénitas progresivas y neuropatías periféricas genéticas congénitas. Las formas miopáticas no se suelen acompañar de otros déficits a anomalías (19).

1.3.1.2. Alteraciones del sistema nervioso central

La afectación se localiza en el encéfalo o en la médula espinal. La etiología puede ser muy variada, desde anomalías del desarrollo a alteraciones de la migración neuronal, alteraciones cromosómicas genéticas, dismórficas o infecciosas.

En la mayoría de los casos, las contracturas probablemente se deban a la disminución de la activación de las neuronas medulares. Son conocidos como Patau o trisomía 12 y el de

Edwards o trisomía 18, así como el síndrome de Pena Shokeir, el de Optis y el de Zellweger.

Sin embargo, a veces la enfermedad de base ataca directamente a las neuronas del asta anterior medular, contribuyendo a la hipo-movilidad fetal. Es el caso de las contracturas articulares en la atrofia muscular espinal infantil tipo 1 o síndrome de Werdnig-Hoffman (19).

1.3.2. Artrogriposis sin alteración neurológica

1.3.2.1. Amioplastia

Descrita por Hall e 1983(9), es la artrogriposis clásica, la más frecuente, y supone un tercio del total. En el 84% de los pacientes están afectadas las cuatro extremidades de forma simétrica, aunque existen otras formas raras de presentación, con afección aislada de miembros superiores o inferiores y variantes asimétricas. La amioplastia se refiere a contracturas articulares severas con ausencia o atrofia muscular contigua; la mayoría de los pacientes tienen el coeficiente intelectual normal y deben recibir, desde temprana edad, fisioterapia vigorosa, como el uso de ortesis(18).

La mayoría de los casos son esporádicos, con aumento de la prevalencia en gemelos o situaciones en las cuales el movimiento fetal está disminuido por malformaciones uterinas, oligoamnios o reducción de espacio (bridas amnióticas, miomas, etc.). Debido a las múltiples contracturas requieren intervenciones quirúrgicas que cualquier otro tipo de artrogriposis y en la adultez la mayoría de los pacientes precisan asistencia para realizar actividades rutinarias(18).

Habitualmente el niño adopta una postura de hombros en aducción con rotación interna, codos en extensión, muñecas en flexión palmar con desviación cubital, dedos rígidos y pulgares en palma. En los miembros inferiores, las caderas están en abducción y pueden estar luxadas, las rodillas en extensión o flexión y los pies con graves contracturas en equino varo (figura 1/Anexo 1).

1.3.2.2. Artrogriposis distal

Es un grupo de alteraciones genéticas, diez entidades autosómicas dominantes que afectan principalmente regiones distales de las extremidades sin implicación neurológica. Las mutaciones se han encontrado al menos en 5 genes (TNN1, TNNT3, TPM2, MYH3 y MYH8) que codifican componentes del aparato contráctil y miofibras rápidas (Tabla 1/Anexo 2).

Representa un resumen actualizado de las diferentes variantes descritas en la clasificación de AMC y artrogriposis distal. El tejido conectivo anormal, específicamente el colágeno, puede interferir con el desarrollo normal del hueso, el cartílago y los tendones; esto puede provocar contracturas en las articulaciones y fibrosis (20).

Los criterios mayores para diagnosticarla incluyen; para el miembro superior, camptodactilia o pseudocamptodactilia (figura 2/Anexo1), pliegues de flexión palmar ausentes o hipoplásicos, dedos superpuestos y desviación ulnar de la muñeca. Para miembros inferiores pie equino varo, calcáneo varo y/o metarso varo (21) (18).



CAPÍTULO II: EPIDEMIOLOGÍA Y ETIOPATOGENIA

2.1. EPIDEMIOLOGÍA

En los últimos 30 años se han logrado grandes avances en la distinción específica de los tipos de artrogriposis, el reconocimiento de genes responsables y la comprensión de múltiples vías que pueden conducir a un diagnóstico (22). La AMC es relativamente raro y ocurre aproximadamente 1: 3000-5000 recién nacidos(23) (18); los hombres y mujeres se ven igualmente afectados. El 50 - 60% de los pacientes presentan afección en las cuatro extremidades, por otro lado, el 30 – 40% están afectados en miembros inferiores y en miembros superiores el 10 – 15% (24) (2). Además el 20% de los casos presentan luxación y subluxación de caderas, rótulas y rodillas, mientras que las articulaciones vertebrales y temporo-mandibulares rara vez están involucradas (25) (26) (9).

La expectativa de vida es variable en función de la enfermedad base y así en el primer año de vida mueren el 50% de los niños con artrogriposis que asocian alteraciones del sistema nervioso central (19).

2.2. ETIOPATOGENIA

La etiología todavía no está clara, pero en general cualquier causa que conduce a la reducción de los movimientos fetales puede guiar a contracturas congénitas y en casos graves progresar a deformación (22).

La fijación de una articulación anómala es resultado de la inmovilidad de la misma, por debilidad de los músculos relacionados a la articulación, un desbalance entre los músculos agonistas y antagonistas, o una condición que determine una postura sostenida de la articulación. La postura asimétrica sostenida es el resultado de restricción del movimiento debido a un volumen uterino reducido o cuando las estructuras superficiales relacionadas a la articulación impiden su movimiento(27). Aunque la patogénesis concreta de la AMC es ignorada, se considera el resultado de una disminución de la mortalidad fetal en las etapas iniciales de la gestación, lo que origina una regresión de los músculos y retracciones fibrosas periarticulares con la consiguiente limitación en la función de los miembros dañados, y una importante afección de los tegumentos que recubren las articulaciones(28). Estas enfermedades que originan el síndrome “artrogripósico”, pueden presentarse con distintos patrones de herencia, algunas de presentación esporádica, por lo que es fundamental diagnosticarlas.

CAPÍTULO III: DIAGNOSTICO Y TRATAMIENTO

3.1. DIAGNÓSTICO

Aunque las contracturas articulares y las manifestaciones clínicas asociadas varían de un caso a otro el diagnóstico es clínico. Debe ser confirmado por un profesional familiarizado con los subtipos de artrogriposis. Cuando se diagnostica amioplasia, 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 (6). El diagnóstico prenatal de la AMC permite la orientación prenatal exacta sobre la morbimortalidad del feto, e incluye opciones con respecto al tratamiento, manejo médico y la terminación del embarazo, dependiendo de la severidad de la condición (29). La evaluación prenatal de artrogriposis se ha centrado principalmente en la disminución de los movimientos fetales y la presencia de contracturas articulares o deformidades esqueléticas. Estos hallazgos pueden no ser evidentes hasta después de las 16 – 18 semanas de gestación, por lo que el diagnóstico prenatal temprano es difícil. Además, en nuestros días, existen técnicas modernas de ultrasonido y marcadores de ecografía que ayudan a los médicos a la detección prenatal de artrogriposis en cada trimestre de gestación (30). Una vez se produce el nacimiento del niño es necesario un examen exhaustivo de las distintas articulaciones donde se valora las amplitudes de estas. Las pruebas complementarias pueden aportar mucha información.

3.1.1. Anamnesis

La historia prenatal es muy importante en el estudio de AMC. Se debe observar enfermedades maternas como diabetes mellitus, infección del tracto urinario con fiebre y eclampsia. También si hubo un evento de sangrado vaginal durante el primer trimestre del embarazo. La identificación de estos factores no genéticos ambientales y esporádicos es importante para establecer tipos específicos de AMC. Es posible que los factores ambientales hayan contribuido en la etiología del AMC en estos casos. Se ha descrito que las posiciones anormales del feto, la gestación múltiple y las anomalías estructurales del útero pueden producir una limitación de los movimientos de la articulación y, en consecuencia, promover el AMC. La mitad de los pacientes presentes tenían presentación cefálica, mientras que la otra mitad mostraba una de las presentaciones de riesgo consideradas (posición de nalgas, transversal u otra). También se observó un parto múltiple y un caso con anomalías en el útero, que también se consideran factores de riesgo (20) (31) (32).

3.1.2 Exploración clínica

3.1.2.1. Historia

Antecedentes familiares:

- De hiper elasticidad, luxaciones articulares, pies zambos y contracturas congénitas.
- Consanguinidad.
- Edad de madre y padre. La incidencia de algunas alteraciones cromosómicas y mutaciones genéticas aumentan con la mayor edad de los progenitores.
- Madre con distrofia miotónica, miastenia grave o esclerosis múltiple.
- Anomalías uterinas.
- Historia de abortos espontáneos.

Prenatal y perinatal:

- Movimientos fetales disminuidos.
- Infección o fiebre materna.
- Disminución del líquido amniótico.
- Exposición a teratógenos: drogas, alcohol, etc.
- Parto en pelviana (19) (4).

3.1.2.1. Valoración de las contracturas y aparato locomotor

- Localización: proximal y/o distal, simetría.
- Inspección: las extremidades afectadas tienen un aspecto fusiforme o cilíndrico, con tejido subcutáneo fino, y los músculos atróficos e incluso aplásicos, pues la masa muscular ha sido sustituida por tejido fibroadiposo (33) (34). Las articulaciones rígidas parecen más grandes. Los dedos son muy delgados, tienen aspecto céreo y están muy cerca unos de otros. Existe ausencia de pliegues normales y la piel tersa y lustrosa. Frecuentemente se observan pliegues cutáneos adicionales en relación con las contracturas en flexión de rodillas y codos. También se puede observar hoyuelos en codos, caderas, rodillas y muñecas.
- Recorrido articular y gravedad: el recorrido articular pasivo se valora con los goniómetros pediátricos, y el activo con actividades funcionales como llevar la mano a la boca, oreja, cabeza o nuca (35).

- Balance muscular: se cuantifica en 3 grados: palpación, movimiento contra gravedad y evaluación de las actividades motoras gruesas. En la época escolar el niño ya entiende las órdenes verbales y se puede explorar el balance muscular según las escalas de Kendall o Daniels y Worthingham (36). Es característico que en estos niños la fuerza sea normal en el recorrido articular medio, y débil en los últimos grados de movimiento; este hallazgo es importante pues la fuerza en los últimos grados es necesario para mantener el estiramiento de los músculos antagonistas (19).

3.1.2.2. Valoración neurológica

Cuando hay afectación del SNC se puede encontrar alteración de las funciones cerebrales (tono, postura, y retraso psicomotor), así como dismorfias y malformaciones de órganos. Por otro lado, la alteración del SNP, los reflejos osteotendinosos están disminuidos o ausentes, aparecen fasciculaciones y atrofia muscular, pero rara vez se encuentran anomalías de otros órganos (37).

- Tono muscular: los recién nacidos artrogripóticos cuya etiología radica en alteraciones neurológicas presentan habitualmente hipotonía, con actitud típica: piernas en abducción y rotación externa, contactando la superficie lateral de las pantorrillas con la camilla, los brazos extendidos a ambos lados del cuerpo, o los codos en flexión con las manos a lado de la cabeza. El tono muscular pasivo se explora valorando su consistencia, extensibilidad y pasividad (38). Las respuestas a la tracción, a la suspensión ventral y a la suspensión axilar son pruebas con sensibilidad para valorar el tono postural activo.
- Movilidad activa: los movimientos están disminuidos, se observa el pecho hundido o en embudo (pectus excavatum) cuando existe debilidad mantenida de los músculos de la pared torácica y, con frecuencia, luxación de caderas, puesto que para la formación de una cadera normal se requiere la contracción vigorosa de los músculos coaptadores de la cabeza del fémur en el acetábulo a nivel intrauterino (19).
- Sensibilidad: generalmente conservada

3.1.2.3. Desarrollo neuromotor

No existen pruebas específicas del desarrollo evolutivo del niño con artrogriposis, pero lógicamente los niños tiene un retraso en determinadas adquisiciones motoras, así como algunos movimientos que a veces nunca realizan, como gatear, aunque consigan la marcha; en vez de gatear habitualmente se desplazan mediante volteos y culiteos. Las escalas para valoración más utilizadas son: Escala Motora Infantil de Alberta (Alberta Infant Motor Scale, AIMS), Pediatric Evaluation of Disability Inventory (PEDI), las

Escalas de Bayley de Desarrollo Infantil (Bayley Scales o Infant Development, BSID) y las Escalas de Desarrollo Motor Peabody (Peabody Developmental Motor Scales, PDMS). Con respecto al área cognitiva, en los test clásicos suelen tener puntuaciones normales, si no existe alteración neurológica (19).

3.1.2. Exploraciones complementarias

- **Radiografía:** visualizan las alteraciones óseas: fragilidad, fusiones, huesos extras del carpo y tarso o ausentes, estatura desproporcionada, displasias óseas, escoliosis, anquilosis, ausencia de rótulas o sinostosis humeroradiales. Inicialmente las superficies articulares son normales, pero la limitación de la movilidad produce pérdida y deformidad de estas articulaciones. (Figura 2-6/Anexo 1) (Tabla 2/Anexo2)
- **Ultrasonografía:** Puede utilizarse para descubrir la postural fetal anormal, disminución de los movimientos fetales. (Figura 7/Anexo 1)
- **Ecografía:** El diagnóstico prenatal es posible pero no fiable en el 100% de los casos. El ultrasonido se puede efectuar desde la semana 14 de gestación, para detectar malformaciones, posición del feto, las articulaciones, los espacios intra-articulares, (entre una articulación y otra) así como algunas características en el tejido muscular.
- **Electromiografía:** La electromiografía (EMG), tanto en áreas normales como en las afectadas es útil para diferenciar las causas neurogénicas y miopáticas. Las pruebas de medición de velocidad de conducción neural en nervios motores y sensoriales las cuales deben realizarse cuando se sospecha de una neuropatía periférica.
- **Biopsia muscular:** permite diferenciar los trastornos miopáticos de los neuropáticos. Los músculos fuertes normales y los débiles revelan los cambios fibropáticos, aunque muchos tienen husos normales (35) (2) (39).

3.2. TRATAMIENTO FISIOTERAPEUTICO

Estará en correspondencia con el tipo de artrogriposis diagnosticada, defectos congénitos presentes y principales hallazgos clínicos encontrados; mantener como premisa la individualidad, que permita la elaboración de un pronóstico definido, con objetivos fundamentales en lograr la máxima incorporación social del paciente (40).

3.2.1. Objetivos generales

El objetivo fundamental es conseguir el grado máximo de función. Esta función se refleja en la consecución de independencia para la marcha autónoma, para las actividades de la vida diaria (AVD), para el aprendizaje en la escuela y para el control del entorno (19).

- Reducir las limitaciones físicas y funcionales.
- Estimular el movimiento activo acorde con la edad.
- Mantener el máximo de movilidad de las articulaciones implicadas.
- Independizar en actividades de la vida diaria.
- Apoyo y asesoramiento familiar.
- Lograr la integración social del niño (40).

3.2.2. Bases del tratamiento

- Debe ser intensivo desde la etapa de recién nacido.
- Adecuarse a cada etapa según la edad y las características del niño.
- Puede durar hasta la vida adulta.
- Búsqueda de estrategias mediante el trabajo en equipo para compensar el déficit motor, favorecer el aprendizaje y las actividades de la vida diaria.
- Contar con el apoyo familiar para obtener mejores resultados.
- Uso de ayudas técnicas y sistemas alternativos para la movilidad (40).

3.2.3. Tratamiento postural

Tanto en la artrogriposis distal como en la múltiple congénita, deben mantenerse los diferentes segmentos del cuerpo en diferentes posiciones adecuadas y óptimas, favoreciendo aquellos músculos que ayuden a mejorar sus posturas. En los casos con flexión de caderas se recomienda colocar al niño en decúbito prono para su estiramiento con las rodillas extendidas y favorecer el volteo y el desplazamiento desde sentado desde los primeros años de vida. Por otro lado, cuando los codos están extendidos tienen más posibilidades de moverse, pero se frustran en prono al no poder flexionarlos para el apoyo, además, toleran esta posición con una cuña bajo el pecho o una toalla enrollada, y cuando la abducción de caderas en sentado o decúbito supino sea marcada, se debe colocar cinta de velcro alrededor de los muslos (41). (Figura 8/Anexo 1)

Para el pie equino-varo deben usarse ortesis desde edades tempranas o a la cirugía correctora apoyada con splints, estiramientos y movimientos activos funcionales. La desviación cubital, flexión de muñecas y solapamiento de los dedos, también recibirán tratamiento postural mediante férulas progresivas, según la edad del paciente (41) (42) (43).

3.2.3.1. Estiramientos y movilizaciones

Estas técnicas deben de realizarse en periodos cortos de tiempo y varias veces al día, son vitales para evitar las contracturas articulares, se deben efectuar 3 a 5 veces por día, manteniendo el estiramiento en un rango de 10 a 20 segundos, y son vitales en los dos primeros años de vida; de ahí la importancia del entrenamiento a la familia con técnicas simplificadas aprovechando momentos como el cambio de pañal, baño y al vestirlos (42) (43).

Los estiramientos deben ser suaves, eficaces, prudentes y se estira solo el final de la amplitud articular, evitando los estiramientos agresivos de la cápsula articular y tejidos blandos. Si es necesario se mantiene el estiramiento con una férula o splint. En la edad preescolar se incluye el estiramiento activo en dependencia de lo alcanzado por el niño, capacidades y grado de afectación; deben ser incorporados al juego, baño, vestido, y participar verbalmente en su ejecución. Debe valorarse amplitud del movimiento activo y pasivo, grado de fuerza muscular (escala de Daniels, porque el niño puede colaborar) y grado de resistencia (pues generan resistencia a mitad del arco, no al final, y es al final cuando se necesita que trabaje el músculo para mantener el estiramiento de los antagonistas) (41) (43).

En la adolescencia, ya terminando su crecimiento, a menudo pierde grados de extensión en rodillas y caderas y se debe continuar con los estiramientos como parte de la rutina diaria. En todas las etapas, el uso de la hidroterapia por sus propiedades favorece que la musculatura esté más relajada y el estiramiento pueda ser realizado con mayor facilidad (43).

3.2.3.2. Ortesis

Es importante corregir las deformidades propias de la artrogriposis, para mantener las posturas adecuadas que favorezcan la función y controlen limitaciones articulares. Estas correcciones se pueden realizar mediante la fisioterapia, ortesis posturales, ortesis dinámicas u otros dispositivos (19).

El uso de ortesis está condicionado por el tipo de deformidad presente, la fuerza del niño, la amplitud del movimiento activo, la edad y los objetivos, entre los cuales pudieran estar: actuar sobre las contracturas en flexión de rodillas, muñecas y caderas, facilitar la bipedestación y las actividades en esta posición, mejorar la respuesta a los estiramientos y a los procedimientos quirúrgicos. El uso de las férulas debe ser progresivo, preferentemente en horario nocturno, y de material termoplástico, sobre todo en los primeros meses de edad, con cambios cada 4 ó 6 semanas durante la infancia (42) (44).

Las férulas para la extensión de muñecas no se recomiendan hasta los 4 meses para permitir la integración fisiológica del agarre y la manipulación; si fuese necesario pudiera dejarse solo para

uso nocturno o colocarse en la cara dorsal de la mano conservando el arco palmar y en posición neutra de muñeca con dedos libres para manipular objetos, tanto en la distal como en la múltiple (45). Las ortesis para el día son dorsales, con un arco palmar en posición neutra de desviación radio cubital, lo cual permite al niño tener los dedos libres para usar juguetes. (40)

Las férulas de codo (en flexión) se usan para lograr una adecuada función durante la alimentación, su uso es diurno y las de extensión sobre todo en la noche para llevar las manos al periné (41) (43) (19).

El uso de férulas para las rodillas en la artrogriposis múltiple congénita estará condicionado por la variante en extensión o flexión, buscando como objetivo la estabilidad de las rodillas y compensación de la debilidad muscular; el niño con fuerza insuficiente en sus músculos extensores como glúteo mayor y cuádriceps no podrá mantener la bipedestación independiente, por lo que necesitará una ortesis larga para mantener la rodilla en extensión, que debe ser ligera y de polipropileno para evitar el peso y puede llevar añadida una banda pélvica en caso de mantener las caderas flexionadas, para lograr la extensión de estas durante la bipedestación.

La corrección para lograr un pie plantigrado y facilitar la bipedestación precoz es fundamental. Las férulas de equino como correctoras o para mantener la función lograda con tratamiento quirúrgico son las más utilizadas y siempre de manera progresiva. Es importante la alineación del calcáneo en una posición neutra cuando el niño lleva una ortesis de tobillo para controlar el pie equino varo y pueda generar una dorsiflexión (43) (46).

El uso de ortesis de tronco se usa para una buena alineación de columna, de esta manera evita las desviaciones laterales así como el apoyo simétrico de las nalgas para evitar basculaciones pélvicas que propicien la escoliosis. Los miembros inferiores deben estar alineados.

3.3. TRATAMIENTO QUIRÚRGICO

Es uno de los problemas más difíciles de resolver en el sistema músculo esquelético. Requiere toda la paciencia y habilidad de los cirujanos ortopédicos más experimentados. Los movimientos y estrategias compensatorias han de ser bien evaluados previamente a la cirugía, pues pueden ser anulados tras ella y perder una función conseguida.

El éxito está en elegir el momento adecuado. La cirugía de miembros inferiores debe ser precoz (3-12 meses), mientras que la cirugía de manos se puede demorar hasta edades mayores. A mayor edad, el tratamiento es quirúrgico, ya que la deformidad es rígida por las contracturas de la piel, la capsula articular y los músculos (47) (19).

Después de las intervenciones sobre partes blandas (capsulotomías y alargamientos tendinosos), existe tendencia a formar cantidades excesivas de tejido cicatricial denso alrededor de las articulaciones, por lo que los resultados suelen ser decepcionantes. Las intervenciones óseas (osteotomías y artrodesis) resultan efectivas y la mejoría lograda, mas permanente.

Según Salter, el sentido común ortopédico es imprescindible para planear el tratamiento quirúrgico de estos niños gravemente discapacitados, a fin de conseguir que después de una determinada intervención, el niño mejore y no solo cambie.

3.3.1. Cirugía de miembros inferiores

3.3.1.1. Cirugía del pie

El objetivo es conseguir un pie platigrado y ortetizable en el momento adecuado; la cirugía de pie zambo se debe realizar cuando el niño tenga intención y capacidad para acceder a la bipedestación, de esta manera puede autoelongarse el tendón de Aquiles al hacer el apoyo plantar.

Los yesos seriados, durante los primeros 3 meses, a menudo fallan en la corrección de la deformidad, habitualmente necesitan una liberación extensa posteromedial y lateral, seguida de un periodo prolongado de nuevo yesos u ortesis. La recurrencias es frecuentes en los niños en crecimiento, por lo tanto pueden requerir intervenciones en acortamientos de la columna o talectomía. Cuando se ha llegado a la madurez esquelética, si se persis la deformidad se puede corregir con triple atrodesis.

En un niño mayor, que no ha recibido previamente tratamientos quirúrgicos, se puede hacer una intervención combinada de tejidos blandos y óseos.

3.3.1.2. Cirugía de rodilla

El objetivo del tratamiento es una rodilla útil para la deambulación, ya que es más sencillo caminar con una rodilla en extensión o incluso en hiperectension, que en flexo. Las deformidades de rodilla deben corregirse antes de tratar las caderas luxadas, para facilitar la reducción de éstas. El momento ideal de la cirugía es cuando el paciente inicia la deambulación.

Una contractura media de menos de 20° no interfiere con la deambulación funcional y se puede tratar con estiramientos pasivos y férulas. Una contractura moderada (20-30°) necesita liberación de tejidos blandos (alargamiento de los isquiotibiales mediales y laterales) o sección de éstos, si están muy fibrosados se deben hacer capsulotomía posterior seguida de una ORTP. Las contracturas graves (>60°) pueden necesitar osteotomía femoral, además de liberación de tejidos

blandos. En niños mayores, con graves deformidades en flexión, puede estar indicada incluso la desarticulación de rodilla.

Las deformidades en extensión, en ocasiones de recurvatum e incluso luxaciones anteriores, responden mejor a las terapias físicas que los flexos. Puede estar indicada una cuadricepsoplastia en menores de 6 meses, siempre y cuando tenga al menos 25° de recorrido articular de rodilla.

3.3.1.3. Cirugía de cadera

La cirugía de cadera debería seguir a las del pie y rodilla y su objetivo es facilitar la bipedestación. La marcha es más precaria en pacientes con contracturas en flexión de cadera que en extensión y dichas contracturas en flexión son más difíciles de tratar que las luxaciones. Una contractura media en flexión es aceptable para la deambulaci3n, pero si es mayor de 35°, unilateral o bilateral, se maneja con estiramientos y liberaci3n de tejidos blandos.

Si la luxaci3n de caderas es bilateral, pero las caderas son flexibles e indoloras, la reducci3n est3 cuestionada, ya que se corre el Riesgo de conseguir unas caderas centradas, pero r3gidas, especialmente tras la inmovilizaci3n necesaria post quir3rgica. En caso de luxaci3n unilateral, est3 indicada la reducci3n para prevenci3n de oblicuidad p3lvica y escoliosis, excepto si la cadera es muy r3gida.

3.3.2. Cirugía de miembros superiores

Al evaluar los miembros superiores, se debe considerar globalmente la funci3n de toda la extremidad, m3s que anal3ticamente la de cada articulaci3n. La cirug3a no se debe programar hasta despu3s de los 5-6 a3os.

3.3.2.1. Cirugía de hombros y codos

La funci3n del hombro suele ser aceptable, incluso con intrarotaciones. Solo se intervienen en casos de afecci3n extrema.

Un 65% de los codos est3n en extensi3n y el 35% en flexi3n. Los codos son fundamentales para conseguir unas manos funcionales, por lo que deben tener suficiente movilidad antes de cualquier planteamiento quir3rgico sobre ellas.

El objetivo quir3rgico es conseguir el recorrido articular de flexi3n de codo necesario para comer y en la extensi3n para la higiene perineal. Si el codo est3 en extensi3n se puede lograr una flexi3n pasiva con una capsulotom3a o una motorizaci3n con t3cnica de flexoplast3a de Steindler y

transferencia del tríceps o del pectoral mayor; para conseguir un resultado satisfactorio es necesario que los músculos que se transfieren sean potentes.

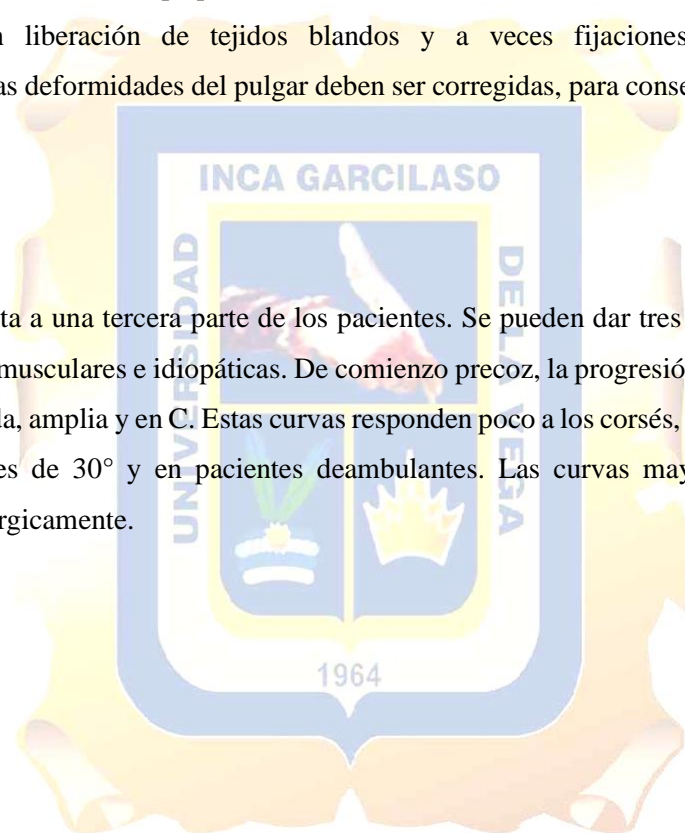
3.3.2.2. Cirugía de manos

En las muñecas la deformidad más frecuente es la flexión con desviación cubital; en grados severos puede tratarse con carppectomía de la hilera proximal, con posterior fusión o sin ella. Una cuña trapeczoide puede mejorar la dorsiflexión. Es aconsejable previamente a la cirugía la ferulización o yeso durante una semana para valorar su manejo en las actividades de la vida diaria.

En los dedos las deformidades pequeñas o medianas se tratan con estiramientos y férulas y las más graves, con liberación de tejidos blandos y a veces fijaciones de articulaciones interfalángicas. Las deformidades del pulgar deben ser corregidas, para conseguir una función de oposición.

3.3.3. Columna

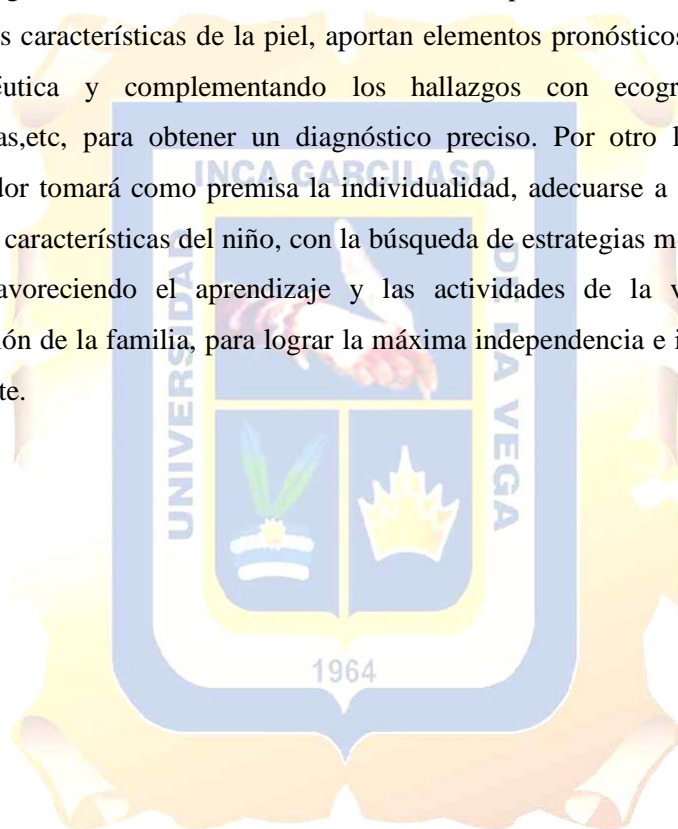
La escoliosis afecta a una tercera parte de los pacientes. Se pueden dar tres modelos de curvas: congénitas, neuromusculares e idiopáticas. De comienzo precoz, la progresión es hacia una curva pronunciada, rígida, amplia y en C. Estas curvas responden poco a los corsés, solo están indicados en curvas menores de 30° y en pacientes deambulantes. Las curvas mayores de 35° deben intervenir quirúrgicamente.



CONCLUSIONES

La artrogriposis es un síndrome con múltiples defectos congénitos con etiología compleja que requiere de interconsulta con el genetista clínico para establecer un diagnóstico. La artrogriposis múltiple congénita es un síndrome clínico no progresivo, aparece en el periodo prenatal, se caracteriza por la rigidez de varias articulaciones y contracturas presentes en el momento del nacimiento. La severidad de la afección es variable y las posibles causas subyacentes son numerosas.

Los hallazgos clínicos como simetría o asimetría, presencia o ausencia pliegues de flexión, las características de la piel, aportan elementos pronósticos para la evaluación fisioterapéutica y complementando los hallazgos con ecografías, radiografías, tomografías, etc, para obtener un diagnóstico preciso. Por otro lado, el tratamiento rehabilitador tomará como premisa la individualidad, adecuarse a cada etapa según la edad y las características del niño, con la búsqueda de estrategias mediante el trabajo en equipo, favoreciendo el aprendizaje y las actividades de la vida diaria, con la participación de la familia, para lograr la máxima independencia e incorporación social del paciente.

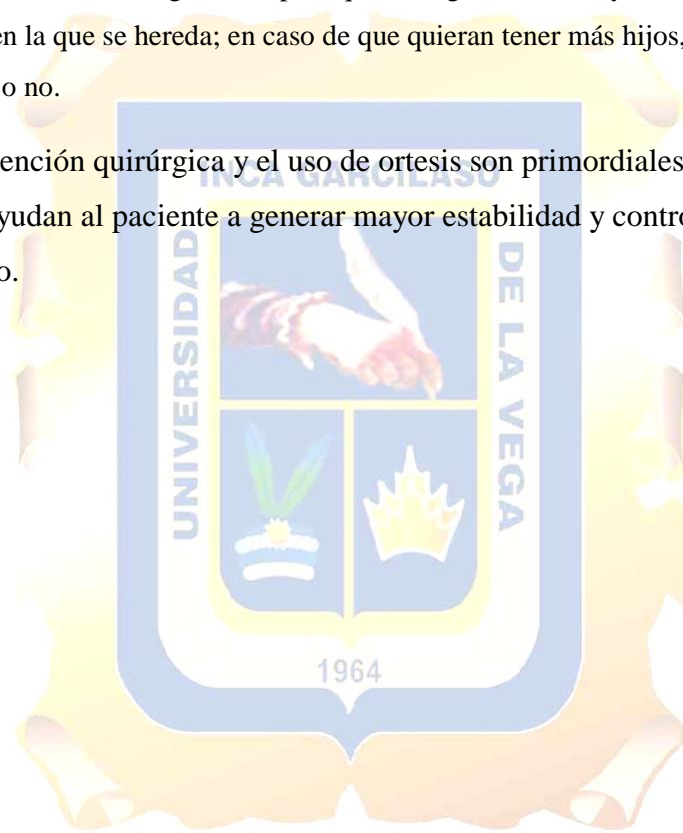


RECOMENDACIONES

Según esta investigación recomiendo que se realicen más estudios, debido a que no se ha encontrado muchos trabajos sobre el tratamiento fisioterapéutico en esta patología que es la artrogriposis. De esta manera, se podría desarrollar un protocolo para mejorar el proceso de crecimiento y maximizar las capacidades del niño en su crecimiento.

Si los padres ya tuvieron un hijo con deformidades y contracturas en las articulaciones, o tienen antecedentes de familiares con el mismo problema, es importante que acudan a consulta con un médico genetista para que se haga un estudio y conozcan los riesgos y la forma en la que se hereda; en caso de que quieran tener más hijos, saber si serán afectados o no.

La intervención quirúrgica y el uso de ortesis son primordiales en esta patología, porque ayudan al paciente a generar mayor estabilidad y control de su cuerpo en el espacio.





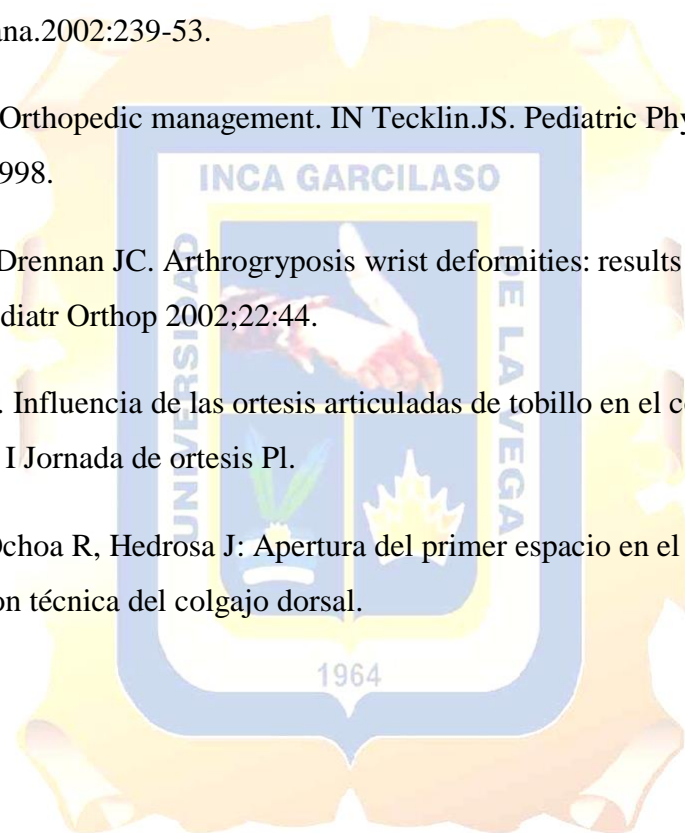
BIBLIOGRAFÍA

1. González S, Aguilera Pacheco O. Artrogriposis múltiple congénita. Rev Cubana Med 1988;27:5-6.
2. Harold C. The distal arthrogryposes: delineation of new entities-review and Referencias nosologic discussion 17 February.
3. Andre KP, Meter La Rowe C. Manifestaciones radiográficas del síndrome de artrogriposis. Radiology 1970; 95: 353-8.
4. Jones KL. Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation. 6th Ed Montreal: W.S Saunders Company, 2006.
5. Hageman G, Ippel EPF, Beemer FA, dePater JM, Lindhout D, Willemse J. The diagnostic management of newborns with congenit.
6. Hall JG, Aldinger KA, Tanaka KI. Amyoplasia revisited. Am J Med Genet A 2014; 164A(3):700-30. .
7. Cuevas G, Cognian C. Artrogriposis múltiple congénita. En: Blanco M. Enfermedades invalidantes de la infancia: enfoque i.
8. Hall H, Reed S, Driscoll E. Amioplasia: a common sporadic condition with congenital contractures. Am J Genet 1983;15:571-90.
9. Hall JG. Arthrogryposis multiplex congenita: etiology, genetics, clasification, diagnostic, approach and general aspects.
10. Forin V. Artrogriposis. EMC Apar Locomot 2010; 43(2):1-9.
11. Macías Merlo L, Fagoaga Mata J. Fisioterapia en pediatría. Madrid: McGraw-Hill/Interamericana, 2002:235-51.
12. Organización Mundial de la Salud. Vigilancia de Anomalías Congénitas: Manual Para Gestores de Programas. OMS/CDC/ICBDSR.

13. On-Line Medical Dictionary. [serial online] 2007 Feb [consultado 2007 Sept 1]. Disponible en <http://cancerweb.ncl.ac.uk/o>.
14. Hall J. Arthrogryposis (multiple congenital contractures): Diagnostic approach to etiology, classification, genetics, an.
15. González Álvarez CR, Infante-Velázquez EJ, Aching Martínez GT. Artrogriposis múltiple congénita: presentación de un caso.
16. Arcas MA, Gálvez DA, León JC, Paniagua SL, Pellicer M. Tratamiento fisioterápico en pediatría. Sevilla: Editorial Mad; 2.
17. Hall JG, Reed SD, Scott CI, Rogers JG, Jones KL, Camarano A. Tres tipos distintos de artrogriposis ligada a X se observa.
18. Bamshad M, Van Heest AE, Pleasure J. Arthrogryposis: a review and update. J Bone Joint Surg Am 2009;91 (suppl 4):40-6.
19. J.A. Conejero Casares M.A Redondo García. Rehabilitación infantil. 2012.^a ed. madrid; 2012.
20. Valdés-Flores Margarita, Casas-Avila Leonora, Hernández-Zamora Edgar, Kofman Susana, Hidalgo-Bravo Alberto. Caracteriza.
21. Online Mendelian inheritance in man (OMIMTM). Disponible en: (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez?db=omim>).
22. Marivis P Rodríguez, Sergio N Ruano, Priscilla L Salinas. Artrogriposis múltiple congénita: presentación de un caso.
23. Zori RT, Gardner J, Zhang J, et al. Newly described form of X-linked arthrogryposis maps to the long arm of the human X c.
24. Swinyard CA, Bleck EE. La etiología de la artrogriposis (contractura congénita múltiple). Clin Orthop Relat Res. 1985; 1.
25. Bevan WP, Hall JG, Bamshad M, Staheli LT, Jaffe KM, Song K. Artrogriposis múltiple congénita (amioplasia): una perspecti.

26. Hodgson P, Weinberg S, Consky C. Arthrogyrosis multiplex congénita de la articulación temporomandibular. *Oral Surg Oral*.
27. Alfonso I ; Papazian O; Paez J C; Grossman J. Arthrogyrosis Multiplex Congenita. *Int Pediatr*. 2000;15(4):197-204.
28. Echavarría Matía I, Jiménez Fernández M, García Jaria E, García Bodega O, Sáez A, López Pison J, et al. Artrogriposis múltiple .
29. Henningsen CG, Smith SL. Arthrogyrosis multiplex congenita. *J Diagn Med Sonography*. 2005; 21 (6): 497-501.
30. Dimitraki M, Tsikouras P, Bouchlariotou S, Dafopoulos A, Konstantou E, et al. Prenatal assessment of arthrogyrosis. *A* .
31. Hall JG. El movimiento en el útero y el uso de extremidades son necesarios para el crecimiento normal: un estudio de ind.
32. Hall JG. Aspectos genéticos de la artrogriposis. *Clin Orthop Relat Res*. 1985; 194: 44-53. .
33. Chen H. Arthrogyrosis multiplex congenita. En: *Atlas of genetic diagnosis and counseling*. Totowa: Human Press, 2006;74-.
34. Gonzáles Viejo MA, Arroyo Aljaro R, Hernández Morcuende MI. Displasias óseas. Artrogriposis. En: Sánchez Blanco I, Ferre.
35. Donohow M, Bleakney DA. Arthrogyrosis multiplex congenita. En: Campbell SK, Vander Linden DW, Palisano RJ, eds. *Physica*.
36. Hislop HJ, Montgomery J. Daniels and Worthingham´s musculature testing: techniques of manual examination. St. Louis: Saunde.
37. Fenichel G. *Clinical pediatric neurology: a sign and symptoms approach*. Philadelphia: WB Saunders, 2001.
38. Espinosa J, Arroyo MO, Martín P, et al. *Guía esencial de rehabilitación infantil*. Buenos Aires: Editorial Médica Panameri.

39. Lynn TS. Ortopedia pediátrica. Madrid, España; 2003, p. 342-3.
40. Norma E. de León Ojeda y colls. Genetic approach related to rehabilitation therapy of arthrogryposis. Revista Cubana de .
41. Donohoe. M. Bleakney. DA. Arthrogryposis multiplex congenital. In:Campbell,Sk Physical therapy for children. Saunders, 2.
42. Shepherd.RB .Physiotherapy in Paediatrics.3red Butterworth Heinemann.1995.
43. Macias Merlo L, Fagoada Mata J. Fisioterapia en Pediatría .McGraw-Hill. Interamericana.2002:239-53.
44. Stanger, M. Orthopedic management. IN Tecklin.JS. Pediatric Physical Therapy. Lippincott.1998.
45. Smith DW, Drennan JC. Arthrogryposis wrist deformities: results of infantile serial casting. J Pediatr Orthop 2002;22:44.
46. Macias, ML. Influencia de las ortesis articuladas de tobillo en el control postural. Conferencia I Jornada de ortesis Pl.
47. Nualart L, Ochoa R, Hedrosa J: Apertura del primer espacio en el pulgar aducto congénito con técnica del colgajo dorsal.





ANEXOS

ANEXO 1: IMÁGENES

FIGURA 1

Posición anómala de las extremidades. Miembros superiores: hombros en aducción y rotación interna, codos en extensión, muñecas en flexión palmar y desviación cubital, dedos rígidos y pulgares en palma. En los miembros inferiores, las caderas están en abducción y pueden estar luxadas, las rodillas en extensión o flexión y los pies con graves contracturas en equino varo.

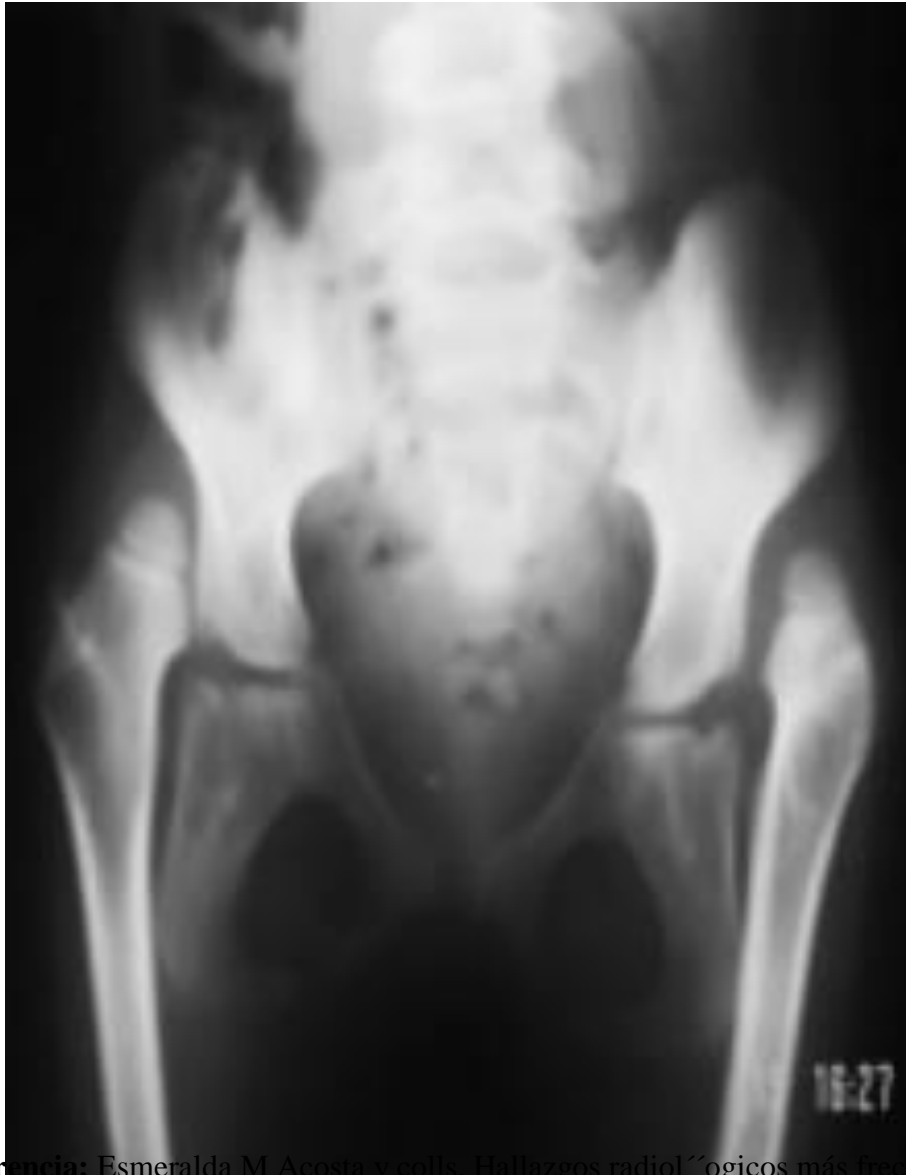


Referencia: <http://pediatricneuro.com/alfonso/esppg162.htm#>

ANEXO 1:

FIGURA 2

Pelvis con deformación de cavidades acetabulares e iliacos deformados y luxación bilateral



Referencia: Esmeralda M Acosta y cols. Hallazgos radiológicos más frecuentes en los pacientes con diagnóstico de artrogriposis en el Hospital Infantil de México Federico Gómez. Anales de Radiología México. 2007;1:37-42.

ANEXO 1

FIGURO 3

Manos con desviación cubital, oposición de pulgares.



Referencia: Esmeralda M Acosta y colls. Hallazgos radiológicos más frecuentes en los pacientes con diagnóstico de artrogriposis en el Hospital Infantil de México Federico Gómez. Anales de Radiología México. 2007;1:37-42.

ANEXO 1

FIGURO 4

Extremidad superior con disminución de la masa muscular, infiltración grasa, así como huesos delgados o gráciles.

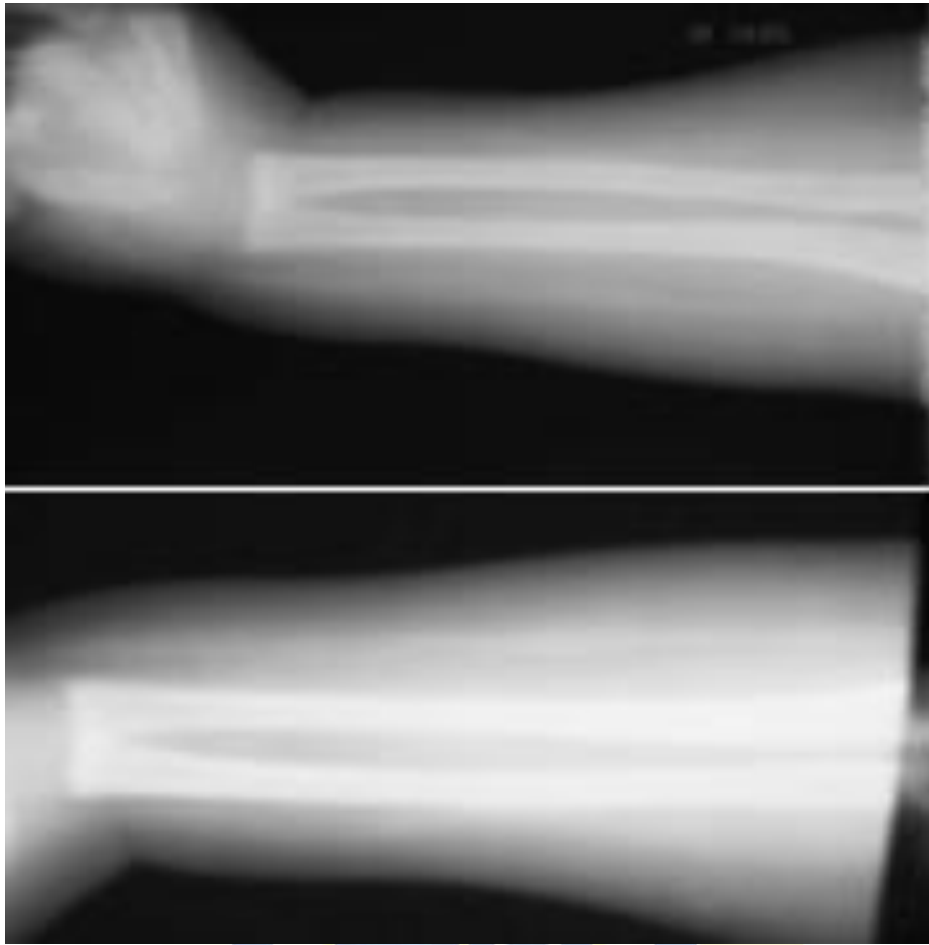


Referencia: Esmeralda M Acosta y colls. Hallazgos radiológicos más frecuentes en los pacientes con diagnóstico de artrogriposis en el Hospital Infantil de México Federico Gómez. Anales de Radiología México. 2007;1:37-42.

ANEXO 1

FIGURO 5

Antebrazos donde se observa una disminución muy importante de la masa muscular e infiltración de tejido subcutáneo.

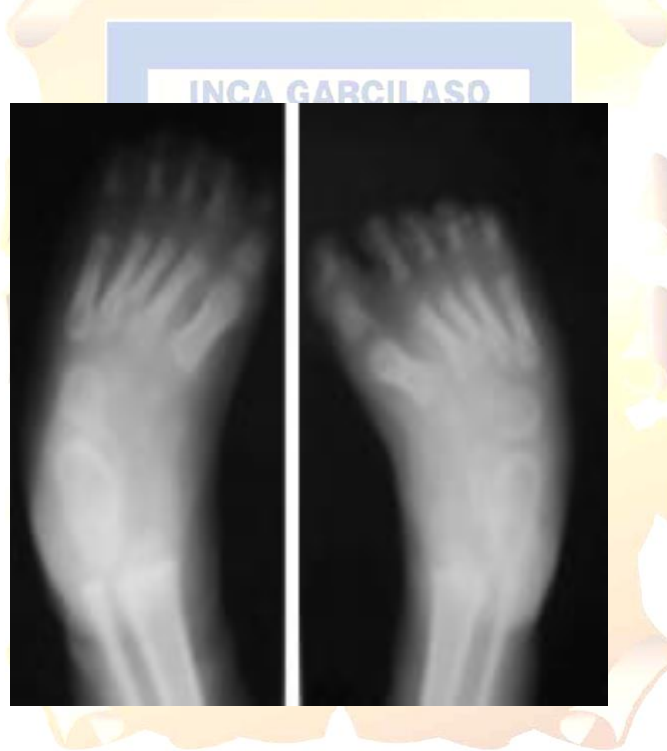


Referencia: Esmeralda M Acosta y colls. Hallazgos radiológicos más frecuentes en los pacientes con diagnóstico de artrogriposis en el Hospital Infantil de México Federico Gómez. Anales de Radiología México. 2007;1:37-42.

ANEXO 1

FIGURO 6

Pie equino-varo con disminución de la masa muscular y aumento de tejido subcutáneo.



Referencia: Esmeralda M Acosta y colls. Hallazgos radiológicos más frecuentes en los pacientes con diagnóstico de artrogriposis en el Hospital Infantil de México Federico Gómez. Anales de Radiología México. 2007;1:37-42.

ANEXO 1

FIGURO 7

Distrofia miotónica tipo 1

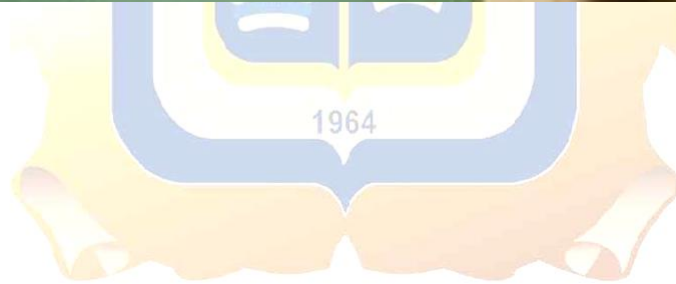


Referencia: <http://diplomadomedico.com/distrofia-miotonica-tipo-i-enfermedad-steinert-embarazo/>

ANEXO 1

FIGURO 8

Terapia con la pelota Bobath para mejorar el control postural



Referencia: <http://terapia-ocupacional-argentina.blogspot.pe/>

ANEXO 2: TABLAS

Algunas variantes diferentes descritas en la clasificación de artrogriposis múltiple congénita y distal.

Presenta una breve revisión de la literatura sobre diferentes variantes de AMC y artrogriposis distal.

AMC, artrogriposis múltiple congénita; DA, artrogriposis distal; FADS, secuencia de deformación de acinesia fetal; COFS, síndrome cerebro -culo-facio-esquelético; BPS, síndrome de Bartsocas-Papas; OMIM, herencia mendeliana en línea en el hombre; NR, no informado.

Símbolo	OMIM	Ubicaciones	Otro nombre clínico	Características clínicas
AMC	108110	NR	AMC, Amioplasia.	Talipes equinovarus. Cara redonda con hemangioma capilar y mandíbula ligeramente pequeña.
AMCX1	301830	Xp11.23-q11.2	AMC X-linked, atrofia muscular espinal	Hipotonía, arreflexia, deformidades en el tórax, rasgos dismórficos faciales y contracturas congénitas de la articulación. Trastorno ligado a X.
AMCN	208100	5q35	AMC, neurogénico	Marcado talipes equinovarus. La relación hombre / mujer fue 2: 1. Artrogriposis neuropática.
-	208155	NR	Síndrome de Illum. Síndrome letal de AMC	AMC con cara de silbido y retraso del desarrollo. Excesiva salivación, inestabilidad de la temperatura, apnea y bradicardia.
-	162370	NR	Neuropatía congénita con AMC	Deformidades severas del pie y atrofia de debilidad distal. Músculos proximales con menos debilidad. Herencia autosómica dominante.

FADS	208150	11p11.2, 4p16.3	Síndrome de Pena-Shokeir.	Cerebro-oculo-facio-esquelético. Retraso de crecimiento intrauterino, hipoplasia pulmonar, paladar hendido y criptorquidia.
COFS	214150	10q11.23	Síndrome de Pena-Shokeir, tipo II	Trastorno neurodegenerativo progresivo autosómico recesivo. Microcefalia, cataratas, retraso mental. Dismorfismo facial
DA1A	108120	9p13.3	Tipo 1AB	Camptodactilia. Talipes equinovarus. Pliegues de dedos hipoplásicos.
DA1B	614335	12q23.2	Tipo 1B	Talipes equinovarus congénito (pie equino varo), astrágalo vertical congénito, camptodactilia y desviación cubital de los dedos.
DA2A	193700	17p13.1	Síndrome de Sheldon de Freeman	Contracciones de manos y pies. "Cara de silbido". Escoliosis.
DA2B	601680	9p13.3, 11p15.5, 17p13.1	Síndrome de Sheldon-Hall	Prominente pliegue nasolabial. Boca pequeña. Fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo.
DA3	114300	18p11.22- p11.21	Síndrome de Gordon	Estatura baja y cuello corto. Paladar hendido
DA4	609128	2q36	Artrogriposis	Escoliosis severa
DA5	108145	18p11.22- p11.21	Tipo 5	Artrogriposis con limitación oculomotora y anomalías electroretinianas. Ptosis y estrabismo. Enfermedad pulmonar.
DA5D	615065	2q37.1	Tipo 5D	Luxación congénita de la cadera Atrofia del cuello corto y del miembro inferior; escoliosis leve a grave. Herencia autosómica recesiva
DA6	108200	NR	Tipo 6	Artrogriposis y sordera neurosensorial.
DA7	158300	17p13.1	Trismo-pseudocamptodactilia	Baja estatura. Mala apertura de la boca.

DA8	265000	2q37.1	Síndrome pterigión múltiple (no letal)	Anomalías espinales congénitas. Astrágalo vertical Dominante autosómico.
BPS	263650	21q22.3	Síndrome pterigión múltiple, tipo aslan (letal)	Maxilar hipoplásico, orejas bajas, sinostosis ósea.
DA9	121050	5q23.3	Síndrome de Beals	Aracnodactilia contractual congénita Dedos Grácil. Habitus marfanoide Orejas arrugadas.
DA10	187370	2q31.3-q32.1	Tipo 10	Contracturas plantares congénitas del tendón del calcáneo. Marcha para caminar con los pies.

Referencia: Valdés-Flores Margarita, Casas-Avila Leonora, Hernández-Zamora Edgar, Kofman Susana, Hidalgo-Bravo Alberto. Characterization of a group unrelated patients with arthrogyrosis multiplex congenita. J. Pediatr. (Rio J.) [Internet]. 2016 Feb [cited 2018 Jan 02]; 92(1): 58-64. Available from: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0021-75572016000100058&lng=en. <http://dx.doi.org/10.1016/j.jped.2015.04.008>.

ANEXO 2:

TABLA 2

Hallazgos radiológicos de artrogriposis.

Datos generales	No	%		
Huesos largos adelgazados	30	81.0		
Disminución de la masa muscular	23	62.16		
Aumento de la grasa subcutánea.	12	32.43		
Osteopenia	10	27.0		
Retardo en la maduración ósea.	6	16.21		
Extremidades superiores	Derecho	Izquierda		
Brazo		2		
Fractura				
Antebrazo				
Hipoplasia del radio.	1			
Hiperextensión del codo	2			
Luxación radiocubital	1			
Manos				
Luxación de falange		1		
Contractura de flexión.		8		
Desviación radial.	3	4		
Ausencia de metacarpianos y falanges		2		
Amputaciones digitales congénitas		2		
Otras anomalías de las manos	4			
Extremidades inferiores	Derecha	Izquierda	Bilateral	
Luxación de cadera.	5	1	10	
Deformidad de cavidad acetabular.		3		
Deformación de iliaco.			2	
Femur				
Fracturas.	2			
Rodillas contractura flexión.			2	
Luxación de rodillas			2	
Pies	Equinovaro	Mecedora	Fusión tarsal Amputación congénita de dedos	
Derecho			2	
Izquierdo			1	
Bilateral	12		4	
Columna	Casos			
Rotoescoliosis dorsal.	8			
Defecto de fusión apofisis espinosa	1			
Anomalías de caja torácica.	1 izquierdo			
Cráneo	2			
Reflujo gastroesofágico	4			
Reflujo faringonasal	2			

Referencia: Esmeralda M Acosta y colls. Hallazgos radiológicos más frecuentes en los pacientes con diagnóstico de artrogriposis en el Hospital Infantil de México Federico Gómez. Anales de Radiología México. 2007;1:37-42.