

## Rehabilitación infantil

J. Cip, H. Lengnick, K. Studer, H. Klima

# Artrogriposis múltiple congénita (AMC): terapia conservadora con tratamiento ortésico

Arthrogryposis Multiplex Congenita (AMC) –  
Conservative Treatment with an Orthosis

La artrogriposis múltiple congénita (AMC) es una enfermedad neuromuscular poco habitual con múltiples contracturas articulares presentes ya en el nacimiento. La musculatura esquelética no está debidamente desarrollada y está intercalada con tejido conectivo. Su severidad es variable, pudiendo afectar exclusivamente a los pies, a todas las extremidades o incluso al tronco. En la mayoría de los casos, los niños presentan un desarrollo mental e intelectual normal. La terapia es, en un principio, de tipo conservador y da comienzo en una primera infancia con fisioterapia y ejercicios de estiramiento diarios realizados en casa por los padres. Durante el primer año de vida se colocan por la noche férulas de yeso correctivas. A partir del primer año de vida se emplean órtesis adaptadas a la extremidad superior e inferior y dotadas de articulaciones terapéuticas. Estas últimas deben controlarse radiológicamente con el fin de descartar efectos de palanca patológicos. Las órtesis deben permanecer colocadas un mínimo de 6 a 24 horas para lograr un efecto terapéutico. En el caso de que una terapia conservadora no resultara suficiente, será preciso considerar correcciones quirúrgicas complejas óseas o de tejidos blandos planificadas de modo individualizado. También en la fase postoperatoria, el tratamiento ortésico es decisivo para la conservación de la posición corregida mediante la cirugía. Por lo general, una vez concluida la fase de crecimiento, es posible renunciar a un tratamiento ortésico corrector.

**Palabras clave:** artrogriposis múltiple congénita (AMC), terapia, tratamiento ortésico

Arthrogryposis multiplex congenita (AMC) is a rare neuromuscular disease associated with multiple joint con-

tractures that are already present at birth. The skeletal muscles are poorly developed and are interspersed with connective tissue. There are varying levels of severity – it may affect only the feet, all limbs, or involve the trunk. The affected children usually have normal intelligence and mental development. Treatment is initially conservative and is begun in early infancy with physiotherapy and daily stretching exercises at home by the parents. In the first year of life, plaster redressing splints are applied at night. After the first year of life, orthoses with Quengel hinges are fitted for both the upper and the lower limbs. These Quengel hinges must be checked by X-rays to rule out pathological lever action. The orthoses must be worn at least 6 out of 24 hours to achieve a therapeutic effect. If conservative treatment is not sufficient, complex surgical correction of the soft tissue or bones should be considered and must be planned on a case-by-case basis. Postoperative treatment with an orthotic device is also crucial for maintaining the surgically corrected position. After the end of growth, corrective orthoses are usually no longer needed.

**Key words:** arthrogryposis multiplex congenita (AMC), treatment, orthosis fitting

## Introducción

La artrogriposis múltiple congénita (AMC), también denominada simplemente artrogriposis, es una enfermedad neuromuscular caracterizada por múltiples contracturas congénitas que afectan a varias articulaciones (al menos 2 articulaciones afectadas) [1, 2]. El nombre procede de la combinación de las voces griegas „arthron“ (esp.: articulación) y „gryposis“ (esp.: curvado) [2]. Esta enfermedad tiene una incidencia de un caso por cada 3.000–5.000 nacimientos

[2, 3], afectando por igual a ambos sexos [2]. Aquí, la musculatura esquelética a menudo no está debidamente desarrollada, está rígida, intercalada a modo de tejido conectivo o totalmente cubierta por tejido conectivo tenso. Esto limita el crecimiento longitudinal de la musculatura y del tejido conectivo. La severidad de la enfermedad puede ser muy variable y darse en diferentes niveles de gravedad. La artrogriposis es una de las pocas enfermedades del sistema neurológico que pueden provocar contracturas en diferentes articulaciones ya desde el nacimiento. Puede afectar solo a determinadas articulaciones, principalmente en las piernas, o incluso a todas las extremidades. También el tronco o la columna vertebral pueden desarrollar escoliosis estructurales agudas sumamente difíciles de corregir mediante terapia conservadora y que, a menudo, solo pueden tratarse quirúrgicamente. Por lo general, las contracturas propias de la artrogriposis se presentan en posición simétrica. Además de las graves limitaciones corporales que sufren en parte los pacientes, los afectados de una AMC presentan por lo general un desarrollo mental e intelectual conforme a su edad y solo en casos aislados están limitados, por lo general en combinación con enfermedades sindromáticas [4].

La etiología de la enfermedad incluye múltiples factores y aún no ha podido aclararse de un modo definitivo [5]. En la literatura se describen factores de lo más diversos y heterogéneos. La enfermedad puede deberse, además de a causas neugénicas, también a causas miogénicas. Se ha hablado tanto de mutaciones en el genoma como de factores teratogénicos (infecciones, medicamentos, etc.). A menudo, la artrogriposis se asocia asimismo a enfermedades sindromáticas.

En el caso de la AMC, en aproximadamente el 50 al 60 % de los casos están afectadas todas las extremidades, en

cerca del 10 al 15 % solo los brazos, y en prácticamente el 40 % de los casos solo la extremidad inferior [2]. En las piernas pueden encontrarse, entre otros, pies equinovaros muy contracturados que, por lo general, solo pueden corregirse hasta un determinado grado con el método convencional de Ponseti y que, en la mayoría de los casos, precisan de forma adicional de una liberación de la cápsula articular mediante cirugía para la corrección hacia la posición neutra [6]. Las articulaciones de las rodillas muestran, generalmente, una contractura en extensión con una amplitud de movimiento claramente limitada y una flexión normalmente inferior a 20°. También las articulaciones de cadera afectadas presentan una amplitud de movimiento reducida inferior a 40° y, por lo general, una contractura en flexión.

En la extremidad superior, las personas afectadas de AMC muestran normalmente contracturas agudas en las articulaciones de los hombros (en especial, contractura en rotación interna) o en los codos (en especial, rigidez en extensión con una flexión de solo 20°). La muñeca presenta a menudo deformación en flexión, desviación ulnar y pronación. Los dedos también pueden verse afectados, encontrándose por lo general en extensión y en desviación ulnar.

## Terapia

Para la terapia de niños adolecidos de artrogriposis múltiple congénita resulta decisivo comenzar el tratamiento de forma temprana en una primera infancia [5, 7]. Aquí se aplican, en principio, enfoques de tratamiento prioritariamente conservadores. El objetivo consiste tanto en evitar una progresión de las contracturas articulares como en conservar la funcionalidad. Conforme a la severidad de la enfermedad, los pacientes deben poder ser capaces más tarde de superar por sí mismos las principales actividades diarias o de compensarlas con el resto de funciones conservadas (p. ej., vestirse, cuidar su higiene personal, comer). Lograr ser autónomos es de suma importancia para el desarrollo de la autoestima en los niños.

El tratamiento temprano para la conservación de la función de la extremidad superior tiene una especial importancia en pacientes de AMC ya que estos niños no presentan, por lo general, limitaciones intelectuales, por lo que sus exigencias en cuanto a la función de manos y brazos son elevadas [4]. Para la extremidad superior, en una temprana infancia deben seguirse diariamente tratamientos fisioterapéuticos o realizarse ejercicios de estiramiento en casa. Se prescriben, entre otros, terapias de movimiento



*Fig. 1 Control radiológico de la articulación terapéutica en el codo.*

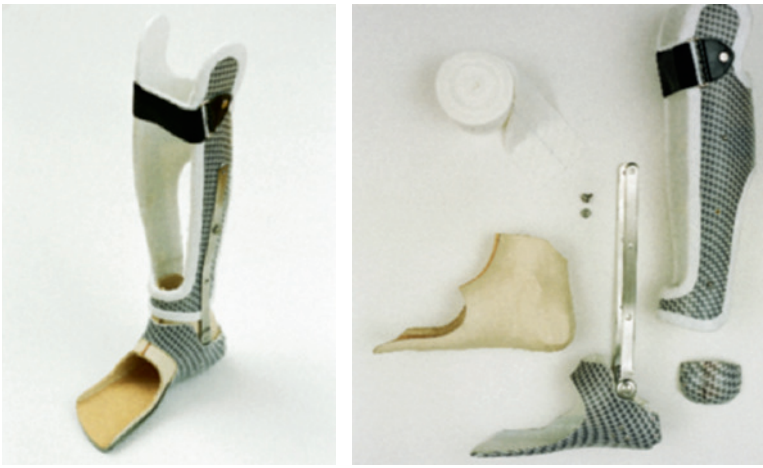
y ejercicios correctivos. Los padres deben integrarse en los tratamientos fisioterapéuticos y ergoterapéuticos e instruirse debidamente para poder realizar en casa los tratamientos regulares. Además, durante las primeras semanas de vida se colocan férulas de yeso en la posición de corrección para conservar la posición y la movilidad de las articulaciones a tratar y para corregir posibles contracturas presentes. Este enfoque de tratamiento está dirigido, ante todo, a niños durante su primer año de vida. Para niños a partir de su primer año se utilizan órtesis nocturnas dotadas de articulaciones terapéuticas para lograr la corrección de posición deseada en la articulación afectada. También aquí es de suma importancia un tratamiento ergoterapéutico y fisioterapéutico regular.

Tal y como se ha mencionado anteriormente, el objetivo de la terapia consiste en lograr la autonomía, especialmente la coordinación mano-boca para la ingesta de alimentos. Asimismo deben posibilitarse otro tipo de actividades diarias, en especial para niños más mayores, como la escritura, pintura, higiene corporal o un primer uso del teclado de un ordenador. Para ello puede resultar también necesario ejercitar un brazo en flexión y el otro en extensión para alcanzar las funciones mencionadas, puesto que en la AMC la movilidad total de una articulación apenas puede mejorar más allá de 20° de excursión articular. Las órtesis para la extremidad superior se fabrican con armazones independientes circulares para el brazo, el antebrazo y la mano. En los puntos de giro de las articulaciones correspondientes, en especial en el codo, se colocan articulaciones terapéuticas Caroli. Las articulaciones Caroli son articulaciones ortésicas ajustables

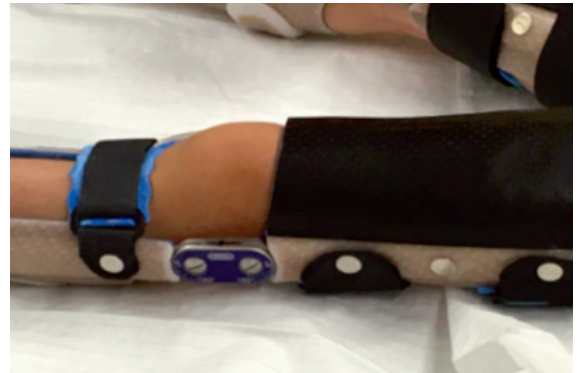
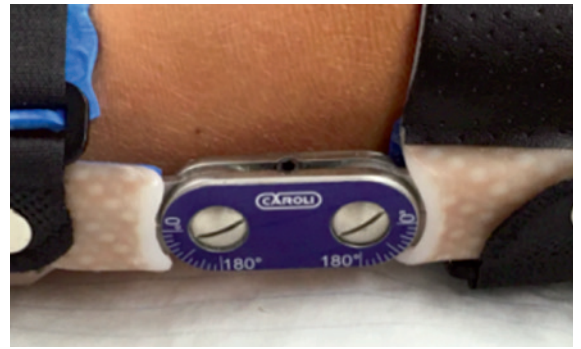
dotadas de una suerte de estructura de rueda dentada para estirar o tratar contracturas articulares. La posición correcta de la articulación ortésica integrada debe comprobarse siempre en radiografía con la órtesis colocada (fig. 1).

En la extremidad inferior las posibilidades terapéuticas son similares, no siendo sin embargo el objetivo aquí lograr funciones específicas, sino permitir la bipedestación y caminar mediante la extensión de caderas, rodillas y pies en posición plantígrada. Durante el primer año de vida, la principales formas de terapia son la fisioterapia diaria o los ejercicios de estiramiento realizados por los padres, así como la colocación durante la noche de férulas correctivas de yeso en posición corregida [7]. A partir del primer año, se emplean en las piernas asimismo órtesis nocturnas con articulaciones terapéuticas. También en este caso es decisivo llevar tanto las férulas como las órtesis un mínimo de 6 a 24 horas (cuanto más tiempo, mejor) con el fin de lograr la corrección deseada [8]. En función de la severidad de la artrogriposis, el objetivo final del tratamiento consiste en alcanzar o en conservar la capacidad de sentarse, ponerse de pie y caminar. También en la extremidad inferior se fabrican las órtesis con armazones independientes para el muslo, la pierna y el pie. Durante la fase de crecimiento, estas últimas reciben una forma circular para contrarrestar las fuerzas elevadas y evitar un deslizamiento (fig. 2). También en las articulaciones de las rodillas se montan prioritariamente articulaciones terapéuticas Caroli, comprobándose su posición radiológicamente (fig. 3). En la radiografía, las articulaciones ortésicas de la rodilla deben situarse en el centro de la epífisis femoral (fig. 4).

La deformidad de pie equinovaro constituye un reto especial en niños con AMC. Al contrario que los éxitos de tratamiento logrados en niños sanos con pies equinovaros, la corrección con yeso según el método de Ponseti en niños con AMC no conduce por lo general a la corrección completa del pie, lo que impide que el tratamiento obtenga el éxito deseado [5]. A menudo tan solo es posible una corrección parcial, siendo necesaria una intervención quirúrgica posterior en los tejidos blandos o en los huesos (p. ej., liberación de la cápsula articular) [6]. Si el tratamiento conservador mediante órtesis o fisioterapia no resultara suficiente, se aplicarían procedimientos quirúrgicos. El objetivo en la extremidad superior es permitir, mediante la intervención quirúrgica, una mejora de las funciones previamente definidas. La intervención quirúrgica en niños con AMC debe adaptarse de forma totalmente individualizada y conforme al proble-

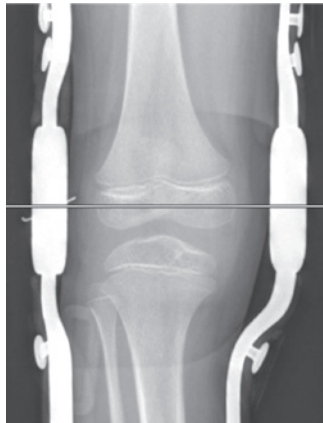


**Fig. 2** Órtesis transtibial con armazón de pie circular y barra articular ortésica.



**Fig. 3** Órtesis transfemoral con armazón circular en el muslo y articulación terapéutica Caroli montada.

**Fig. 4** Control radiológico de la posición de la articulación terapéutica en la articulación de la rodilla. El punto de giro de la articulación terapéutica Caroli debe quedar en el centro de la epífisis femoral distal.



ma existente. Lo importante es efectuar las correcciones quirúrgicas necesarias, a ser posible, antes de los seis años. De este modo es posible adquirir mejor y adaptar los desarrollos motores de la extremidad superior. Las intervenciones en la extremidad superior son mucho menos habituales que en la extremidad inferior. En el caso de contracturas en la articulación del hombro se realizan, por ejemplo, osteotomías desrotadoras subcapitales o supracondilares para mejorar la movilidad de la articulación. En las contracturas del codo se recurre, a menudo, a intervenciones en los tejidos blandos (entre otros, artrólisis, tenoplastia) [9]. Las intervenciones quirúrgicas en la mano son muy poco habituales (p. ej., correcciones del pulgar, distracción articular, resección cuneiforme del carpo). En la extremidad inferior, los objetivos de un tratamiento quirúrgico, como pueden ser la capacidad de bipedestación y de caminar, son más fáciles de lograr puesto que aquí se busca, ante todo, mejorar la posición de la articulación y del pie y no alcanzar necesariamente una mejor función. En el caso de las contracturas en las articulaciones de caderas y rodillas, se emplean tanto artrólisis y tenoplastias (prolongación del tendón extensor y flexor y acortamiento del tendón) como también osteotomías

de transposición (osteotomías desrotadoras, de flexión y de extensión supracondilares y pertrocantéreas) [7]. En los pies, a menudo son necesarias artrólisis con injertos de tendón, distracciones y transposiciones o, más tarde, artrodesis. Las correcciones en la extremidad inferior son en general muy complejas y requieren mucho tiempo, puesto que el objetivo solo se alcanza una vez las caderas, las rodillas y los pies de ambos lados hayan adoptado una posición correcta. En niños con una posible capacidad de caminar afectados de forma bilateral, bien se opera en un primer momento un único lado o bien se corrigen ambos lados en etapas (p. ej., en el caso de los pies, ambos lados).

Tras la intervención quirúrgica, los niños deben movilizarse cuanto antes con el fin de perder la menor fuerza o capacidades posibles. También aquí es imprescindible, tras la intervención, el uso de órtesis para lograr el éxito a largo plazo del tratamiento. El tratamiento postoperatorio supone un reto especial y, una vez más, en la etapa de crecimiento se recurre a armazones circulares. Las órtesis adaptadas deben llevarse en un principio durante 6 a 12 meses 23 horas al día. La duración del tratamiento ortésico postoperatorio y la movilidad posible dentro de la órtesis dependen tanto de

la intervención realizada como también de la severidad de la artrogriposis y de la contractura presente.

## Resumen y conclusión

La terapia de niños adolecidos de artrogriposis es muy extensa. El ortopeda pediátrico inicia el tratamiento durante los primeros días de vida con fisioterapia y ejercicios de estiramiento en casa diarios. Mientras que durante el primer año de vida se adaptan ante todo férulas de yeso, a partir del primer año se emplean órtesis que deben llevarse un mínimo de 6 a 24 horas puesto que, de lo contrario, las contracturas aumentarán durante el crecimiento. Las órtesis en la extremidad superior se fabrican con armazones circulares independientes para el brazo, el antebrazo y la mano. También en la extremidad inferior se utilizan armazones independientes para el muslo y la pierna. Los pies se sujetan con armazones circulares. Sobre las articulaciones se montan articulaciones terapéuticas cuya posición debe comprobarse radiológicamente. El objetivo consiste en conservar la movilidad y la función de la articulación y, así, fomentar la autonomía y la autoestima.

En función de la severidad de la enfermedad, una terapia conservadora puede



no bastar. La corrección quirúrgica necesaria en este caso debe adaptarse individualmente en la zona de la extremidad superior para mejorar determinadas funciones. En la zona de la extremidad inferior, el objetivo prioritario es lograr la flexión de la pierna en la cadera y la rodilla con pie plantigrado. Las intervenciones quirúrgicas se efectúan en los tejidos

blandos o mediante complejas osteotomías de transposición. También durante la fase postoperatoria, el tratamiento ortésico óptimo y continuo durante 6 a 24 horas diarias resulta decisivo para el éxito terapéutico. En la etapa postoperatoria, las órtesis adaptadas deben llevarse un mínimo de 23 horas al día durante al menos 12 meses.

**Para los autores:**

*Dr. Johannes Cip  
Departamento de ortopedia pediátrica  
Hospital Otschweizer Kinderspital St.  
Gallen  
Claudiusstrasse 6, CH-9006 St. Gallen  
johannes.cip@kispsig.ch*

Aportación revisada.

## Bibliografía:

- [1] Kimber E. AMC: amyoplasia and distal arthrogryposis. *J Child Orthop*, 2015; 9 (6): 427-432
- [2] Valdés-Flores M, Casas-Ávila L, Hernández-Zamora E, Kofman-Alfaro SH, Bravo AH. Characterization of a group unrelated patients with arthrogryposis multiplex congenita. *J Pediatr (Rio J)*, 2015; 92 (1): 58-64
- [3] Linnet KM, Balslev T, Møller-Madsen B. [Arthrogryposis multiplex congenita]. *Ugeskr Laeger*, 2015; 177 (33): V12140712
- [4] Dubousset J, Guillaumat M. Long-term outcome for patients with arthrogryposis multiplex congenita. *J Child Orthop*, 2015; 9 (6): 449-458
- [5] Binkiewicz-Glinska A, Sobierajska-Rek A, Bakula S, Wierzba J, Drewek K, Kowalski IM, et al. Arthrogryposis in infancy, multidisciplinary approach: case report. *BMC Pediatr*, 2013; 13:184
- [6] Kowalczyk B, Felus J. Ponseti Casting and Achilles Release Versus Classic Casting and Soft Tissue Releases for the Initial Treatment of Arthrogryposis Clubfeet. *Foot Ankle Int*, 2015; 36: 1072-1077
- [7] Pontén E. Management of the knees in arthrogryposis. *J Child Orthop*, 2015; 9 (6): 465-472
- [8] Bartonek Å. The use of orthoses and gait analysis in children with AMC. *J Child Orthop*, 2015; 9 (6): 437-447
- [9] Lester R. Problems with the upper limb in arthrogryposis. *J Child Orthop*, 2015; 9 (6) 473-476