

Enfoque genético en el tratamiento rehabilitador de la artrogriposis

Genetic approach related to rehabilitation therapy of arthrogryposis

Dra. Norma E. de León Ojeda^I; Dr. Adonis Estévez Perera^{II}; Dra. Solangel Hernández Tápanes^{III}; Dr. Abel Estévez Perera^{IV}; Dra. Bianka González Méndez^V.

^I Especialista II grado en Genética Clínica. Asistente. Departamento de Genética. Hospital Pediátrico "William Soler". La Habana, Cuba.

^{II} Especialista I grado en Medicina Física y Rehabilitación. Asistente. Servicio Nacional de Reumatología. Hospital Clínico Quirúrgico "Diez de Octubre". La Habana, Cuba.

^{III} Especialista II grado en Medicina Física y Rehabilitación. Asistente. Hospital "Luis de la Puente Uceda". La Habana, Cuba.

^{IV} Especialista I grado en Medicina Física y Rehabilitación. Instructor. Hospital "Julio M. Arestegui. Cárdenas". La Habana, Cuba.

^V Especialista I grado en Medicina Física y Rehabilitación. Policlínico "Luis Pasteur". La Habana, Cuba.

RESUMEN

Introducción: La artrogriposis congénita comprende un grupo heterogéneo de entidades clínicas que, a la luz de los conocimientos moleculares aportados por la genética y los signos clínicos presentes desde el nacimiento, merecen un enfoque transdisciplinario que mejora la evaluación clínica y el tratamiento rehabilitador de los pacientes. 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. **Objetivo:** Integrar los conocimientos existentes sobre artrogriposis congénita. **Métodos:** Se realizó un estudio exploratorio de la literatura publicada y se organizó el conocimiento existente acerca de la artrogriposis congénita y las entidades que más frecuentemente la causan, su etiología (intrínseca o extrínseca), los signos clínicos que ayudan a reconocerla, las distales y las múltiples, así como las pautas para el tratamiento

rehabilitador. **Conclusiones:** Resulta esta una propuesta generalizadora del conocimiento sobre el enfoque etiológico en el tratamiento rehabilitador de la artrogriposis.

Palabras clave: artrogriposis, artrogriposis congénita, amioplasia, tratamiento rehabilitador, artrogriposis distal, artrogriposis múltiple congénita.

ABSTRACT

Introduction: Congenital arthrogryposis on the light of molecular and genetic knowledge is a heterogeneous group of clinical entities with clinical distinctive signs at the newborn and child that deserve a transdisciplinary focus to improve clinical evaluation and rehabilitation of all cases. Congenital arthrogryposis is not only multiple congenital arthrogryposis and to know clinical genetic diagnosis contributes to establish a rehabilitation treatment and a prognosis in each case. **Objectives:** To integrate congenital artrogriposis knowledge's. **Methods:** We explored the literature published about this theme and the most frequent causes, intrinsic or extrinsic aetiology, clinical signs to recognize it, distal and multiple and the rehabilitation program to the treatment. **Conclusions:** This is a generalize proposal from aetiological focus to rehabilitation treatment in arthrogryposis.

Key words: Arthrogryposis, congenital arthrogryposis, amyoplasia, rehabilitation therapy, distal arthrogryposis, congenital multiple arthrogryposis.

INTRODUCCIÓN

Los defectos congénitos son anomalías anatómicas o funcionales presentes al nacimiento o posterior a este, y reconocibles al examen clínico.¹ Los defectos congénitos pueden ser aislados o múltiples y de etiología genética y ambiental¹⁻³ La expresión fenotípica de los defectos congénitos de extremidades, en especial la artrogriposis congénita, puede ayudar en el manejo clínico y rehabilitador de los casos.

El conocimiento de la compleja formación embriológica de las extremidades y articulaciones permite estudiar la génesis de sus defectos. Las extremidades en su modelo de desarrollo aparecen como esbozos a los 25-28 días postovulación, las superiores e inferiores respectivamente; a los 40-47 días postovulación los rayos digitales en las superiores e inferiores⁴; a los 52 días se forman los pads (prominencias que al reabsorberse forman las huellas dactilares) en las superiores y se individualizan los dedos en las inferiores, lo cual coincide con el comienzo del movimiento articular que hace aparecer los pliegues de flexión, y ya a los 57 días se ha completado el desarrollo de las extremidades.^{2, 5}

El desarrollo articular comienza luego de las condensaciones precartilaginosas de los huesos a las 5 semanas, a las 7 hay muchos espacios interarticulares y a las 8 existe movimiento de miembros que condiciona la aparición de surcos. El movimiento articular depende de factores extrínsecos, como el espacio y el líquido

amniótico, y de factores intrínsecos, como los músculos, el tejido conectivo y el sistema nervioso. La limitación del movimiento articular condiciona la aparición de la artrogriposis congénita (contracturas congénitas).²

Por la relación de los elementos embriológicos y los hallazgos clínicos en la artrogriposis, y por lo que pueden aportar en el pronóstico rehabilitador para instaurar una terapéutica individualizada, se decidió realizar esta revisión que interrelaciona elementos de la terminología y etiología genética con la terapia rehabilitadora.

CONSIDERACIONES ACERCA DEL CONCEPTO Y SINDROMOGÉNESIS DE LA ARTROGRIPOSIS

Arthro: articulación, *gryp*: curvado⁶

El término *artrogriposis* está definido en diccionarios médicos como: flexión persistente o contractura de una articulación, y el término artrogriposis múltiple congénita como limitación del rango de movimiento articular o contracturas presentes al nacimiento en múltiples articulaciones.⁷

Según términos más actuales el término artrogriposis se refiere a cuando hay más de un área del cuerpo afectada por contracturas congénitas, lo cual es visible en 1/3000 nacidos vivos.^{8, 9, 10}

Sindromogénesis:

Hay cuatro categorías patogenéticas de artrogriposis: miopatías, neuropatías, enfermedades del tejido conectivo y defecto exógeno por limitaciones del espacio intrauterino o presiones extrauterinas.^{2, 11}

En resumen, el término artrogriposis congénita (contractura congénita) es la deformidad articular presente al nacimiento en más de una articulación en diferentes áreas del cuerpo de causa extrínseca o intrínseca.

Las de causa extrínseca pueden ser por: oligoamnios, gemelaridad, miomas y otras que producen un conflicto movimiento- espacio.

Las de causa intrínseca se producen por:

1. anomalías del tejido conectivo como en la displasia diastrófica o el síndrome Larsen, que por la laxitud del tejido conectivo se afecta el movimiento articular.
2. trastornos musculares como las mutaciones en proteínas del aparato contráctil muscular.
3. anomalías neurológicas como las que produce la anencefalia, la holoprosencefalia y la mielomeningocele, entre otras.²

Para distinguir fenotípicamente las de causa extrínseca e intrínseca existen signos clínicos:

- **Extrínsecas:** son asimétricas, tienen pliegues de flexión exagerados y la piel es redundante en las articulaciones, por lo general tienen las orejas grandes.
- **Intrínsecas:** son simétricas, hay ausencia de pliegues de flexión, la piel está pegada a la articulación y con *pterigium* y generalmente tienen el antecedente de polihidramnios.²

ETIOLOGÍA DE LA ARTROGRIPOSIS DE CAUSA INTRÍNSECA

La mayoría de las aberraciones cromosómicas numéricas pueden tener artrogriposis asociadas como la trisomía 18 y la 13, que en su base tienen una lesión primaria en SNC.²

Existen al menos 100 síndromes monogénicos con artrogriposis listados por *McKusick*,¹² entre los que se distinguen dos grupos fundamentales: las distales y las múltiples.

Artrogriposis distales: se sugiere que son causadas por mutaciones en genes que codifican para proteínas del aparato contráctil, específicamente de las miofibrillas de movimiento rápido.¹⁰

Existen criterios diagnósticos mayores en extremidades superiores e inferiores y menores para la clasificación de las artrogriposis distales.^{2,910}

CRITERIOS DIAGNÓSTICOS	EXTREMIDADES SUPERIORES	EXTREMIDADES INFERIORES
MAYORES	<ol style="list-style-type: none"> 1. Desviación ulnar 2. Camptodactilia 3. Pliegues de flexión hipoplásicos o ausentes 4. Cabalgamiento de dedos 	<ol style="list-style-type: none"> 1. Pie varoequino 2. calcáneo valgo 3. talo vertical 4. metatarso varo
MENORES	<ol style="list-style-type: none"> 1. Cara triangular 2. Fisuras parpebrales antimongoloides 3. Lóbulo de la oreja adherido 4. Boca pequeña 5. Mandíbula pequeña 6. Paladar alto 7. Pterigium cervical 8. Baja talla 	

Para el diagnóstico de la artrogriposis distal tipo 1 deben estar presentes dos signos mayores y para la distal tipo 2 al menos 2 mayores y dos menores.¹⁰

Clasificación de las artrogriposis distales: ⁹

- Tipo 1 dismorfia digito talar (OMIM 108120): tiene una herencia autosómica dominante con expresividad variable. Clínicamente afecta partes distales de manos y pies con cabalgamiento de dedos, desviación ulnar y camptodactilia. Limitación de la abducción del pulgar y limitación de la flexión de la muñeca. La talla e inteligencia normales.^{10, 12} La CPK está elevada,¹³ mejora espontáneamente con la edad. Solo el 20% queda con limitaciones articulares, responde bien a la fisioterapia.^{10, 12} Es la más frecuente de las distales. No tienen discapacidad intelectual.
- Tipo 2 A Síndrome Freeman Sheldom (OMIM 193700): tiene herencia autosómica dominante con expresividad variable.¹² Clínicamente tienen baja talla, fisuras parpebrales antimongoloides, boca silbante, barbilla en H con hoyuelo, contractura en flexión de los dedos con desviación ulnar metacarpofalángica, hallux valgo, contractura de rodillas y caderas, pie varoequino, talo vertical, escoliosis, pectus excavatum y rigidez muscular. La inteligencia es normal en la mayoría de los casos aunque se reportan casos con discapacidad intelectual.^{9, 14} Por lo general requieren de intervenciones quirúrgicas para liberar los dedos de las contracturas y el pie varoequino.¹⁵ Se reportan complicaciones respiratorias y dificultad en la intubación (laringomalacia) y contracturas musculares con el empleo de halotano durante la anestesia.¹⁶
- Tipo 2 B con heterogeneidad genética (OMIM 601680): hay varios genes asignados en la génesis de esta entidad como TNNT3 ubicado en el Locus 11p15.5, que codifica para la proteína Troponina T3 y el TNNI2 para la proteína troponina I 2; ambas unidas a la troponina C y a la tropomiosina participan en la contracción muscular calcio dependiente.¹² Los hallazgos faciales son: cara triangular, boca y barbilla pequeñas y pliegues nasolabiales prominentes. Pueden tener *pterygium coli* y limitación de movimientos cervicales. Afecta partes distales de manos y pies con talo vertical y pie varoequino y tienen camptodactilia severa y cabalgamiento de los dedos.^{9,12} Por lo general las contracturas de los dedos requieren intervención quirúrgica.¹⁷
- Tipo 3 Síndrome Gordon (OMIM 114300): Autosómica Dominante con penetrancia reducida en las mujeres. Clínicamente tienen paladar hendido submucoso, úvula bífida, baja talla, trastornos de la audición, hombros estrechos y cuello corto. Contractura de las articulaciones interfalángicas proximales, limitación a la pronación y supinación de los antebrazos y luxación de rótula frecuente.^{9,12}
- Tipo 4 autosómica dominante (OMIM 609128): al examen físico estos casos presentan escoliosis severa, pueden tener discapacidad intelectual, tortícolis congénita, contractura de articulaciones interfalángicas proximales sin desviación ulnar, contractura en flexión de los codos y las extremidades inferiores generalmente son normales. La escoliosis es usualmente progresiva en la niñez y que requiere de intervención quirúrgica.⁹
- Tipo 5 con heterogeneidad (OMIM 108145): presentan ptosis, oftalmoplejía, pigmentación macular y electroretinograma patológico, limitación de la motilidad ocular, dientes cónicos y baja talla. El patrón clínico de las contracturas toma las articulaciones interfalángicas proximales y distales con ausencia de pliegues de flexión y oposición del pulgar difícil. Tienen restricción de la dorsiflexión de las muñecas y de la supinación de antebrazos. El pie es varoequino con talo vertical. Está descrita en estos casos enfermedad pulmonar restrictiva.^{12, 18}
- Tipo 6 con sordera sensorineural: Sordera sensorineural. Talla, inteligencia y facies normal. Ausencia de pliegues de flexión interfalángicos con desviación ulnar de los dedos y limitada la flexión y extensión de los dedos.

Contracturas de codos y limitación a la dorsiflexión de muñecas. Miembros inferiores con rigidez de los dedos.⁹

- Tipo 7 Síndrome Hecht (OMIM 158300): Es una entidad autosómica dominante con mutaciones en el gen MYH8, situado en el Locus 17p13.1, que codifica para la cadena pesada 8 de la miosina que se expresa en los músculos maseteros y extraoculares.^{9, 12} Clínicamente tienen trismo, acortamiento de los tendones flexores de los dedos (pseudocamptodactilia), pulgares no afectados, dorsiflexión de la muñeca, pie varoequino, metatarso varo, dislocación congénita de caderas, baja talla e inteligencia normal.^{9, 12} Tiene implicaciones anestésicas por la pobre apertura bucal.¹⁹
- Tipo 8 Síndrome pterigium múltiple con heterogeneidad genética (253290, 605203): Presentan al examen físico: pterigium articulares (repliegues de piel) en cuello, axilas, codos o rodillas, facies inexpresiva, ectropion, pliegues epicánticos, blefarofimosis, hipoplasia nasal, oral, nasofaríngea, lingual, cuello corto, sindactilia de todos los dedos de los pies, sinostosis óseas⁹ y estenosis y pólipos anales.¹²
- Tipo 9 Síndrome Beals autosómica dominante (OMIM 121050): También llamado Aracnodactilia contractural congénita,¹² está causado por mutaciones en el gen FBN2 ubicado en el locus 5q 23-31, que codifica para la fiibrilina 2 que se expresa en el tejido conectivo.^{2, 9} Al examen físico las características distintivas son: orejas arrugadas o estrujadas, contracturas en flexión de los dedos, que son largos aracnodactilia), contracturas de codos, rodillas y caderas, cifoescoliosis y osteopenia.^{2, 9} Tienen además cardiopatía congénita sobre todo prolapso valvular mitral con insuficiencia.²

Existen otros casos con artrogriposis distales no descritos pero requieren de validación.⁹

Pronóstico: En las distales, por lo general, las contracturas de las manos, codos, caderas, rodillas y dedos tienden a mejorar. El pie varoequino, talo vertical y escoliosis se tratan convencionalmente, pero por lo general no con óptimos resultados. La mayoría de los pacientes tienen inteligencia normal y son raras las anomalías internas. El pronóstico a largo plazo es bueno.^{9, 20, 21}

Artrogriposis múltiples: son un grupo heterogéneo de entidades congénitas que no solo toman articulaciones distales y no todas son de causa genética.¹²

- Artrogriposis múltiple congénita (amioplasia) (OMIM 108110)
- Artrogriposis múltiple congénita ligada al X recesiva (OMIM 301830)
- Artrogriposis múltiple congénita neurogénica (OMIM 208100)
- Artrogriposis múltiple congénita con facies silbante (OMIM 208155)
- Neuropatía congénita con artrogriposis múltiple (OMIM 162370)
- Síndrome Pena Shokeir tipo I (OMIM 208150)
- COFS (Cerebro/Oculo/Facio/eSquelético) o Pena Shokeir tipo II (OMIM 214150)
- Síndrome Bruck con artrogriposis múltiple y osteogénesis imperfecta

Amioplasia o artrogriposis múltiple congénita

Es la más frecuente y conocida dentro de este grupo, su etiología es desconocida, es considerada como una secuencia disruptiva posiblemente causada por un accidente vascular intraútero con hipotensión en el estadio de formación del cordón fetal espiral y las células del asta anterior, más susceptibles a hipoxia, son dañadas en su funcionamiento,² Se ha planteado también la insuficiencia placentaria, las infecciones por herpesvirus, la hipertermia materna y el uso de misoprostol entre 8 y 12 semanas de gestación.²⁰

La historia natural de la enfermedad comienza con una disminución de los movimientos fetales, por lo general la presentación es pelviana, y se presentan fracturas secundarias a traumatismos en el parto.^{2, 12}

Clínicamente tiene cuatro signos distintivos: brazos extendidos con flexión de manos y muñecas, hombros rotados internamente, pie varoequino bilateral y contracturas variables de otras articulaciones. La facies es redonda con micrognatia, la nariz es pequeña y se presenta hemangioma capilar en la línea media. Los codos usualmente se encuentran extendidos con las muñecas y manos flexionadas en posición de policía. Presentan contracturas interfalángicas moderadas y metacarpofalángicas severas. Las caderas usualmente flexionadas con rodillas flexionadas o extendidas y pies varoequinos. Ocasionalmente presentan: criptorquidia, hipoplasia de labios menores, tortícolis, escoliosis, hernias, hipoplasia del deltoides y bíceps, y secuencia Moëbius ó Poland. La inteligencia es normal.^{2, 12}

CONSIDERACIONES EN LA EVALUACIÓN DE LOS CASOS CON ARTROGRIPOSIS CONGÉNITA

Al establecer un diagnóstico de artrogriposis congénita, el diagnóstico genético pauta una estrategia de prevención terciaria de las complicaciones y el asesoramiento genético a la familia en riesgo y deben considerarse aspectos como:

Historia:

Prenatal y perinatal de:

- a) disminución de movimientos fetales
- b) disminución de líquido amniótico
- c) aumento del líquido amniótico secundario a la disminución en la deglución en los trastornos neurológicos
- d) parto en pelviana²

Valoración postnatal de:

1. Patrón total de anomalías: Además de realizar el examen físico y evaluar causas extrínsecas o intrínsecas, debe interrogarse acerca de antecedentes familiares, dismorfias (rasgo fenotípico que en número de 3 ó más se asocia en un 20% a un defecto congénito mayor) y malformaciones asociadas que orientan en la etiología genética como síndromes monogénicos o cromosómicos, etc.²

2. Evaluación esquelética: deben realizarse radiografías para precisar si la fijación articular es por una anomalía anatómica o por disminución de movimiento. Generalmente se asocia a displasia congénita de caderas y escoliosis.² Debe medirse la amplitud del movimiento pasivo con el goniómetro, observar los movimientos espontáneos y palpar la contracción muscular, para medir efectividad del tratamiento. Pueden usarse herramientas de valoración del desarrollo motor, pero existen interferencias por la pobreza de movimientos, la falta de fuerza y la limitación articular.²²

3. Evaluación de manos y pies: los pliegues proveen una información histórica de los planos de función articular que han existido. La presencia de estos pliegues de flexión representa que hubo movimiento entre 11 y 12 semanas, lo cual facilita las decisiones respecto a la rehabilitación y mejora su pronóstico.²

4. Hoyuelos: cuando ocurre un contacto directo óseo con la piel que lo cubre, se produce un fallo en el desarrollo del tejido celular subcutáneo y adiposo que lo rodea y causa hoyuelos que marcan el comienzo precoz.² El desarrollo motor debe ser evaluado convenientemente desde el nacimiento, cómo el niño gatea, voltea, rastrea, se desplaza sentado en el suelo, cambia de postura, tolera la bipedestación, se alimenta y cómo va consiguiendo el movimiento funcional, siempre tendrá algún grado de afectación y retardo, con alteraciones de los patrones de movimiento.²²

5. Asesoramiento neuromuscular: es difícil el acercamiento a la causa neurológica o muscular e interpretar la relación electromiografía/biopsia muscular entre fibrosis o hipoplasia.²

6. Distinción entre intrínseca y extrínseca:²

INTRÍNSECA

Simetría

Polihidramnios

Pterigium articular

Ausencia de pliegues de flexión

Pronóstico depende de la etiología

EXTRÍNSECA

Anomalías posicionales

Orejas grandes

Poca piel

Pliegues de flexión exagerados

Bueno con bajo riesgo de recurrencia

COMPLEMENTARIOS A INDICAR EN LA ARTROGRIPOSIS

Electromiografía: Hallazgos variables.

CPK: Debe ser normal; si se encuentra elevada hay que considerar el Síndrome Froster Isquenius que tiene artrogriposis y puede presentar hipertermia maligna con la administración de anestésicos.

Biopsia de músculo: cambios degenerativos de músculos con fibrosis e infiltración grasa. Degeneración de neuronas motoras en la médula espinal.¹

TRATAMIENTO REHABILITADOR

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 fundamentados en lograr la máxima incorporación social del paciente.

OBJETIVOS GENERALES DEL TRATAMIENTO REHABILITADOR

- 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

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.

TRATAMIENTO POSTURAL

Tanto en la artrogriposis distal como en la múltiple congénita, deben mantenerse los diferentes segmentos del cuerpo en posiciones adecuadas u óptimas, favoreciendo aquellos músculos que ayuden a mejorar 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. Cuando los codos están extendidos tienen más posibilidades de moverse, pero se frustran en prono al no poder flexionarlos para el apoyo, toleran esta posición con una cuña bajo el pecho o una toalla enrollada. Cuando la abducción de caderas en sentado o decúbito supino sea marcada, se debe colocar cinta de velcro alrededor de los muslos.²²

Para el pie varoéquino deben usarse ortesis desde edades tempranas o la cirugía correctora apoyada con splints, estiramientos y movimientos activos funcionales. La desviación cubital, flexión de muñecas y solapamiento de dedos, también recibirán tratamiento postural mediante férulas progresivas, según la edad del paciente^{22, 23 y 24}.

Estiramientos y movilizaciones

Estas técnicas deben realizarse en períodos cortos de tiempo y varias veces al día, son vitales para evitar las contracturas articulares, se deben efectuar 3-5 veces por día, manteniendo el estiramiento por 10-20 seg, y son vitales en los 2 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.^{23, 24}

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).^{22 24}

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.²⁴

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.²⁴

Ortesis

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.^{23, 25}

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.

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.^{22, 24}

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 plantígrado 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.^{24, 26}

Logro de habilidades funcionales e independización

El logro de las habilidades depende del grado de contracturas presentes, el inicio temprano del tratamiento rehabilitador y la participación de la familia como parte integradora del tratamiento.

Se debe animar al niño a que realice los cambios de decúbito, hasta lograrlo de forma independiente; utilizar el juego como vía a través de la cual podemos incidir en aumentar la fuerza muscular y así obtener un esquema referencial de la postura y el movimiento, reforzar actividades motrices y funcionales que hayan sido alcanzadas.

La función de los miembros superiores, sobre todo de la mano, y la flexibilidad del codo son determinantes en la manipulación de objetos, actividades de autoayuda y alimentación; en muchos casos es necesario la búsqueda de estrategias compensadoras que ayuden al niño a ser independiente en las actividades de la vida diaria.^{22, 24}

Las actividades preambulatorias y la bipedestación serán dinámicas y deben empezar antes del año; su práctica durante el primer y segundo año de vida debe ser apoyada a través de materiales adaptados y cirugías correctivas en los casos necesarios.²⁴

En edad preescolar el objetivo es desarrollar al máximo el nivel de independencia en la movilidad, alimentación, vestirse, autoayuda, etc. La función deficiente de los miembros superiores interfiere en las actividades de la vida diaria y en la motricidad fina, que interfieren en el aprendizaje de la escritura, por lo que es necesario adaptar material y ayudas técnicas.²⁴

En los casos en que la marcha sea inestable y haya reacciones de defensa inadecuadas, se entrena el equilibrio usando cabeza y tronco, cambios de peso mientras avanzan las piernas, marcha lateral, hacia atrás, salvando obstáculos, levantarse del suelo. Algunos niños pueden necesitar ayudas para la movilidad, como un andador, mientras otros niños solo necesitan ortesis de pie. Se insistirá en la marcha autónoma, pero si no se logra, se debe pensar en que necesita trasladarse con el andador para lograr interacción social. El trabajo en equipo con los educadores es vital para resolver y buscar estrategias para las AVD en la escuela, con actividades que favorezcan el aprendizaje, la alimentación y el control de esfínteres.

En la adolescencia seguirá necesitando fisioterapia, terapia ocupacional y material adaptado para la educación. Su independencia le permitirá mayor relación con sus amistades. En los casos que la marcha y las manos sean poco funcionales, el desplazamiento se realizará en silla de ruedas eléctrica, para facilitarle mayor seguridad y menor gasto energético, pero este medio no debe reemplazar nunca la posible deambulación.^{22, 24}

TRATAMIENTO QUIRURGICO

Si a los 6 meses no ha habido mejoría con la fisioterapia debe considerarse la cirugía y dirigirse al mejoramiento de la función del miembro más que a su apariencia y se realiza entre los 3 y 12 meses.²⁰ La cirugía más frecuente en esta entidad es la del pie varoéquino, que incluye la liberación de la cápsula articular y el alargamiento del tendón de Aquiles, realineación del calcáneo y el talón o astragalectomía.^{27 28 29}

Generalmente están luxadas las dos caderas, cuando es una sola se realiza cirugía para evitar oblicuidad pélvica y escoliosis. Para la rodilla se espera a que el niño comience a caminar para corregir quirúrgicamente la flexión, mediante estiramientos de los músculos isquiotibiales medial y lateral con capsulotomía posterior de la articulación.^{24, 30}

En la artrogriposis distal tipo I el tratamiento quirúrgico de la deformidad de los dedos usualmente no es necesario, solo si interfieren en sus actividades de la vida diaria.

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.
- Los hallazgos clínicos como simetría o asimetría, presencia o ausencia de hoyuelos y pliegues de flexión, las características de la piel, aportan elementos pronósticos para la evaluación fisioterapéutica.
- El tratamiento rehabilitador de esta entidad clínica 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.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Rimoin DL, Connor JM, Pyeritz RE, Korf BR. Emery and Rimoin's. Principles and Practice of Medical Genetics 4 th Edition. New York: Churchill Livingstone; 2002.
2. Jones KL. Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation. 6th Ed Montreal: W.S Saunders Company, 2006.
3. Stevenson RE, May JG, Goodman RM. Human Malformations and Related Anomalies. Oxford: Oxford University Press. 1993.
4. Lantigua A. Introducción a la Genética Médica. 1 ed. La Habana: ECIMED.2004.
5. Kucken M, Newell Ac. Fingerprint formation. Journal of Theoretical Biology 2005; 235:71_83.

6. Diccionario medico biológico (histórico y etimológico). [serial online] 2007 Feb [consultado 2007 Sept 1]. Disponible en: <http://www.dicciomed.es>.
7. On-Line Medical Dictionary. [serial online] 2007 Feb [consultado 2007 Sept 1]. Disponible en <http://cancerweb.ncl.ac.uk/omd/> .
8. Lee HS. Amyoplasia congenital of a lower extremity: Report in a premature baby. *Yonsey Med Jo* 2005; 46(4): 567-70.
9. Beals RK. The Distal Arthrogyposes. A New Classification of Peripheral Contractures. *Clinical Orthopaedics and related research* 2006; 436: 203-10.
10. Sung SS, Brassington AME, Grannatt K, Rutherford A, Whitby FG, Krakowiak PA, Jorde LB, Carey JC, Bamshad M. Mutations in Genes Encoding Fast-Twitch Contractile Proteins Cause Distal Arthrogyposis Síndromes *Am J Hum Genet.* 2003; 72(3): 681_90.
11. Llanio R. Síndromes. 1ed. Ciudad de La Habana: ECIMED, 2005.
12. On Line mendelian Inheritance in man. OMIM [serial online] 2008 Feb [consultado 2008 Sept 1]. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?CMD=search&DB=omim>.
13. Daentl, D. L.; Berg, B. O.; Layzer, R. B.; Epstein, C. J. A new familial arthrogyposis without weakness. *Neurology* 1974; 24: 55-60.
14. Jangid S, Khan SA. Freeman Sheldon Syndrome. *Indian Pediatric.* 2005; 42: 717.
15. Kalliainen LK, Drake DB, Edgerton MT, Grzeskiewicz JL, Morgan RF: Surgical management of the hand in Freeman-Sheldon syndrome. *Ann Plast Surg* 2003; 50:456_462.
16. Jones R, Dolcourt JL: Muscle rigidity following halothane anesthesia in two patients with Freeman-Sheldon Syndrome. *Anesthesiology* 1992; 77:599_600.
17. Krakowiak PA, Bohnsack JF, Carey JC, Bamshad M: Clinical analysis of a variant of Freeman-Sheldon syndrome (DA2B). *Am J Med Genet* 1998; 76:93_98.
18. Beals RK, Weleber RG: Distal arthrogyposis 5: A dominant syndrome of peripheral contractures and restrictive limitations of ocular motility. *Am J Med Genet* 2004; 131A:67_70.
19. Mabry CC, Barnett IS, Hutcheson MW, Sorensen HW: Trismus pseudocamptodactyly syndrome: Dutch-Kentucky syndrome. *J Pediatr* 1974; 85: 503_8.
20. Artrogriposis Multiplex Congenita. Dynamed. [serial online] 2008 Oct [consultado 2008 Oct 1]. Disponible en: <http://dynaweb.ebscohost.com/Detail.aspx?id=116578&sid=d5228cf4-8f1b-4ae8-aa5b-48601935ecd6@sessionmgr9> .
21. Parsch K, Pietrzak S. Congenital multiple artrogriposis. *Orthopade.* 2007; 36(3): 281-90.

22. Donohoe. M. Bleakney. DA. Arthrogryposis multiplex congenital. In: Campbell,Sk Physical therapy for children. Saunders, 2000.
23. Shepherd.RB .Physiotherapy in Paediatrics.3red Butterworth Heinemann.1995.
24. Macias Merlo L, Fagoada Mata J. Fisioterapia en Pediatría .McGraw-Hill. Interamericana.2002: 239-53.
25. Stanger, M. Orthopedic management. IN Tecklin.JS. Pediatric Physical Therapy. Lippincott.1998.
26. Macias, ML. Influencia de las ortesis articuladas de tobillo en el control postural. Conferencia I Jornada de ortesis Plantar en Pediatría. Isfyes. Barcelona. 1998.
27. Thompson,G Bilenker,R.Comprehensive management of arthrogryposis multiplex congenital. Clin Orthop Rel Res 1985; 194: 6-14.
28. Álvarez Cambras R, Bernal González M de J, Cabrera Viltres N. La minifijación ósea externa en las malformaciones congénitas. Rev Cub Ortop Traumatol 2000; 14(1-2): 102-7.
29. Shwering L. Surgical correction of the true vertical talus deformity. Oper Orthop Traumatol 2005 Jun; 17(2): 211-31.
30. Sodergard,J Ryoppy.S. The Knee in arthrogryposis multiplex congenital. Journ of Pediat Orthoped.1990; 10: 177- 82.

Recibido: 7 de abril de 2008

Aprobado: 24 de febrero de 2009

Dra. Norma E. de León Ojeda. Departamento de Genética. Hospital Pediátrico William Soler. Ave100 y Perla. Boyeros. CP 10700. E mail: norma.deleon@infomed.sld.cu