



**INCIDENCIA DE ARTROGRIPOSIS EN EL CENTRO DE REHABILITACION  
INFANTIL TELETON DE PUEBLA, PUEBLA Y REVISION DE LA LITERATURA.**



**DR. EDUARDO HERNANDEZ MORALES**

MEDICO RESIDENTE DE LA ESPECIALIDAD DE TRAUMATOLOGIA Y  
ORTOPEDIA

**DRA. VERONICA BERMUDEZ BALBUENA**

MEDICO TITULAR ADJUNTO DEL CURSO DE TRAUMATOLOGIA Y  
ORTOPEDIA

MEDICO ADSCRITO DEL CRIT SEDE PUEBLA

MEDICO ADSCRITO DEL HUP

**AREA DE ORTOPEDIA Y TRAUMATOLOGIA DEL CENTRO DE  
REHABILITACION INFANTIL TELETON PUEBLA**

**CENTRO DE REHABILITACION INFANTIL DEL SISTEMA DE SALUD DE  
PUEBLA, PUEBLA**

Puebla, Puebla a 30 de Enero de 2014

## **ANTECEDENTES CIENTIFICOS**

### **DEFINICION**

La *Artrogriposis Múltiple Congénita* es un grupo heterogéneo de desórdenes caracterizados por severas contracturas en las articulaciones, disminución de la movilidad, diagnosticadas al nacimiento. Asociadas a anormalidades neurogenicas, miopatías y de tejido conectivo, con una incidencia de 1/3000 nacidos vivos y de etiología variable.

### **CAUSAS**

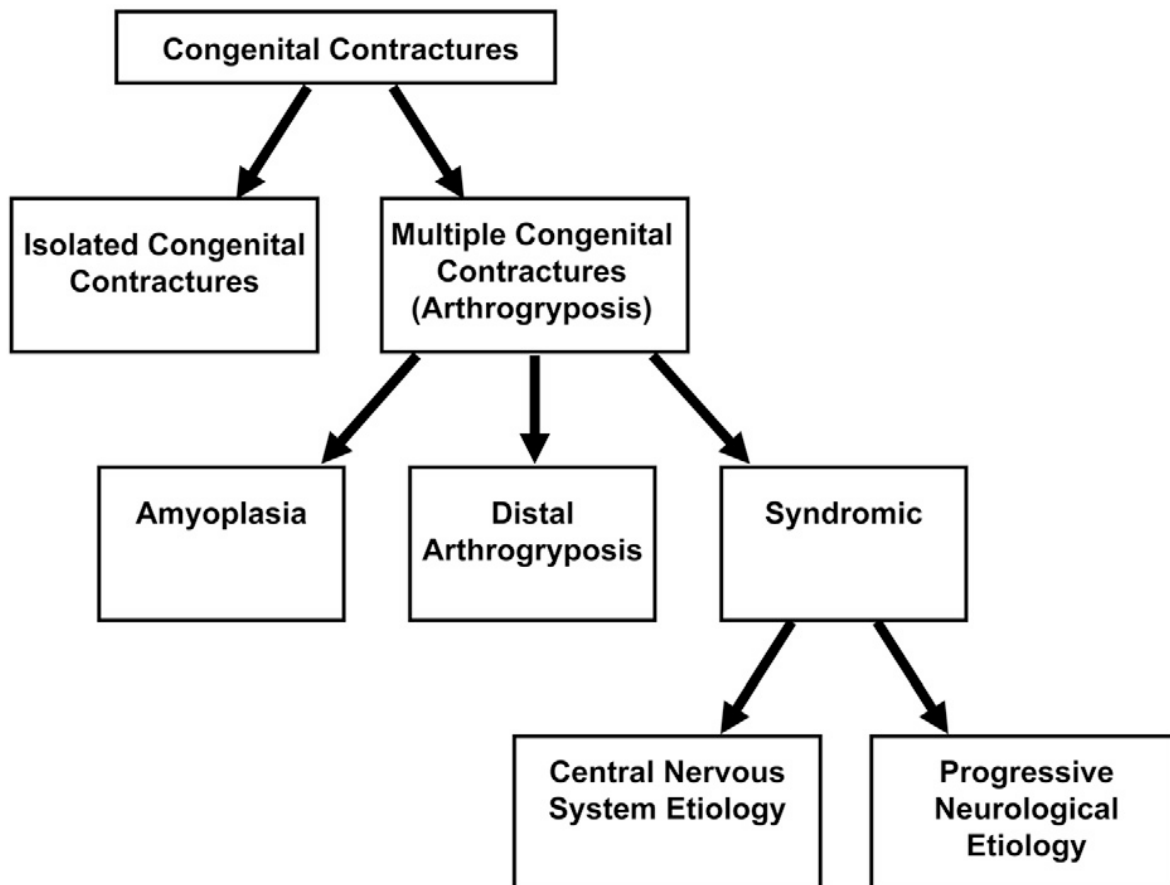
La etiología de la *Artrogriposis Múltiple Congénita* está asociada con muchas diferentes condiciones, la mayoría de las veces desconocidas. Ocurre como un evento esporádico, poco frecuente, pero la proporción de casos tienen un origen genético autosómico dominante, recesivo y ligado al cromosoma X. Al final el camino de estudio nos lleva a la aquinesia fetal por un ambiente intrauterino anormal, algunas causas asociadas pueden ser anormalidades neuropáticas, anormalidades musculares, anormalidades de tejido conectivo, compromiso vascular intrauterino, enfermedades maternas y limitaciones en el espacio intrauterino. Cuando la *Artrogriposis Múltiple Congénita* se debe a hipomotilidad fetal el factor mayormente asociado es el oligohidramnios, limitando la movilidad del feto, especialmente cuando ocurre durante etapas tempranas de la gestación. Lo mismo puede resultar cuando hay deformidades uterinas, tumoraciones intrauterinas como fibromas, algunos casos se han reportado con asociación a leiomiomas.

### **INCIDENCIA**

La *Artrogriposis Múltiple Congénita* es un desorden muy poco frecuente o raro, generalmente resulta en la muerte prenatal, algunos niños sobreviven a esta condición, representado el 8.5 de cada 100 000 nacidos vivos, con una diferencia de sexo de 1,2 predominando el sexo femenino. El 37% de los casos se refiere a *Artrogriposis Múltiple Congénita* Aislada. El 12% presenta un síndrome asociado. Y el 51% restante presenta anormalidades mayores.

Las contracturas congénitas pueden ser divididas en dos grandes grupos, las contracturas aisladas y las contracturas múltiples. La contractura congénita aislada solo afecta a un grupo muscular determinado, la más común de estas es el pie equino, presentándose en uno de cada 500 recién nacidos vivos.

La artrogriposis múltiple congénita es un grupo de desórdenes musculoesqueléticos de muy rara aparición, caracterizada por contracturas articulares múltiples en miembros superiores e inferiores, la artrogriposis en realidad no tiene un diagnóstico específico si no que se encuentra basado en los hallazgos clínicos característicos durante la exploración física y se encuentra asociada a más de 300 patologías congénitas. La presentación de la artrogriposis puede llegar a presentarse en 1 de cada 3000 recién nacidos vivos. (1)



La primera descripción de esta condición física congénita fue descrita por Howard en 1907 siendo esta descripción histopatológica.

Para poder inicial el estudio, realizar una clasificación de la artrogriposis es necesario realizar un examen de la función neurológica completa de cada paciente con el fin de realizar el diagnóstico diferencial entre Amioplastia y artrogriposis, tomando en cuenta que esta se considera como un tipo de artrogriposis con las siguientes características clínicas: hombros en rotación interna y aducción, codos extendidos, las muñecas se encuentran flexionadas y con desviación cubital, las caderas generalmente se encuentran luxadas, las rodillas extendidas y los pies con severo equino varo. Asociada a su vez a hemangiomas en la región facial, anomalías abdominales como gastrosquisis. Estos pacientes presentan una inteligencia normal. Algunas variantes de presentación son presentaciones asimétricas o solo de una extremidad superior o solo una extremidad inferior. Se ha descrito cerca de 135 pacientes con amioplastia. Se denota un considerable aumento de la prevalencia en gemelos y en condiciones que disminuyan la movilidad de las extremidades inferiores in útero tales como útero bicorne, oligohidramnios o sufrimiento intrauterino.

La **Artrogriposis distal** es un grupo de alteraciones autosómicas dominantes que abarcan principalmente las extremidades inferiores. Está caracterizada por presentar contracturas congénitas en una o dos áreas del cuerpo, sin alteración muscular o neurológica primaria. 10 tipos diferentes de artrogriposis han sido descritas y clasificadas de acuerdo a las características y diferencias entre sí.

TABLE 1 Current Labels and OMIM Numbers for the Distal Arthrogryposis Syndromes*		
Syndrome	New Label	OMIM Number
Distal arthrogryposis type 1	DA1	108120
Distal arthrogryposis type 2A (Freeman-Sheldon syndrome)	DA2A	193700
Distal arthrogryposis type 2B (Sheldon-Hall syndrome)	DA2B	601680
Distal arthrogryposis type 3 (Gordon syndrome)	DA3	114300
Distal arthrogryposis type 4 (scoliosis)	DA4	609128
Distal arthrogryposis type 5 (ophthalmoplegia, ptosis)	DA5	108145
Distal arthrogryposis type 6 (sensorineural hearing loss)	DA6	108200
Distal arthrogryposis type 7 (trismus-pseudocamptodactyly)	DA7	158300
Distal arthrogryposis type 8 (autosomal dominant multiple pterygium syndrome)	DA8	178110
Distal arthrogryposis type 9 (congenital contractural arachnodactyly)	DA9	121050
Distal arthrogryposis type 10 (congenital plantar contractures)	DA10	187370

\*OMIM = Online Mendelian Inheritance in Man.

### ***Artrogriposis Distal tipo I (DA1).***

Es la forma típica de presentación de artrogriposis, está caracterizada principalmente por camptodactilia, pie equino varo desde leve hasta severo, así como también es común que se presente hipoplasia o ausencia de componentes interfalángicos, que van desde simple hipoplasia de la articulación interfalángica del quinto dedo hasta una desviación grave de la muñeca. Las caderas y los hombros se afectan en menor frecuencia.

### ***Artrogriposis Distal tipo 2 (DA2)***

Esta entidad es fenotípicamente similar a la patología llamada Síndrome de Freeman Sheldon (FSS) además de las contracturas en pies y manos el FSS es caracterizado por anomalías orofaríngeas, escoliosis y una facies característica que incluye una cavidad oral muy pequeña (con frecuencia al nacimiento con unos milímetros solamente), labios partidos en sentido longitudinal, prolongación del surco nasogeniano, mejor conocida como facies de silbido. Las contracturas congénitas observadas en la DA2 son muy similares a las presentadas en la DA1, pero hay una variante en la cual se encuentra al paciente con la hendidura palpebral pequeña, el surco nasogeniano prolongado y un orificio oral muy pequeño, se denomina DA2B o Síndrome de Sheldon Hall, siendo el Síndrome de Freeman Sheldon la DA2A, forma de presentación más común de la artrogriposis distal.

### ***Artrogriposis Distal tipo 3,4 y 6 (DA3, DA4, DA6)***

Son variantes de presentación de la artrogriposis muy raras, DA3 o Síndrome de Gordon tiene las características comunes de la artrogriposis distal así como talla baja y paladar hendido.

### ***Artrogriposis Distal Tipo 5 (DA5)***

Es el único tipo de artrogriposis que además de presentar las contracturas musculoesqueléticas distales también presenta anomalías oculares, incluyendo ptosis palpebral, restricción en los movimientos de los músculos extra oculares. Se han presentado casos con hipertensión pulmonar debido a la enfermedad pulmonar restrictiva, esto como resultado de anomalías de presentación temprana en los músculos torácicos.

### ***Artrogriposis Distal tipo 7 (DA7)***

Denominada también Síndrome de trismus-pseudocamptodactilia (PTS) es una variante muy poco común de artrogriposis, caracterizada por la incapacidad de abrir la cavidad oral (trismus), además de la pseudocamptodactilia y talla baja.

## **BASES MOLECULARES DE LA ARTROGRIPOSIS**

La mutación en estos cinco genes (TNNI2, TNNT3, TPM2, MYH3, y MYH8) ellos codifican los componentes del aparato de contracción de intercambio rápido de las mi fibras distales, causando artrogriposis distal. FSS y SHS son causados por la mutación en el gen embrionario que codifica la miosina en el MYH3, explicando casi el 90% de los casos de FSS y casi el 40% de los caso de SHS haciendo de la mutación del MYH3 la causa conocida más común de Artrogriposis distal. Sin embargo en SHS también se puede presentar una mutación en la codificación de Troponina 1 (TNN12) y la troponina T (TNNT3). Recientemente en familias con SHS, se ha encontrado una mutación en la codificación de la tropomiosina a cargo del gen TPM2.

## **CONDICIONES GENERALES**

El desarrollo de las guías clínicas de diagnóstico y tratamiento de la *Artrogriposis Múltiple Congénita*, están encaminadas a entender la historia natural de la enfermedad, así como el desarrollo de la enfermedad, el único estudio publicado relacionado demuestra que el desarrollo del paciente está directamente relacionado al soporte familiar, el cuidado ofrecido por los padres, la personalidad del paciente, la educación y los indicios tempranos de independencia. El primer objetivo de los padres de un paciente con AMC es la deambulación, ya que se relaciona directamente como un signo de independencia, esto ocasiona que se presente mayor atención a las extremidades inferiores más que a las superiores. El tratamiento inicial de cualquier contractura articular distal al nacimiento consiste en favorecer los rangos de movimientos con movilización activa pasiva de las articulaciones afectadas. Si la posición de la articulación no es aceptable el siguiente paso es el manejo de los tejidos blandos, en este momento consideraremos las transposiciones tendinosas aunque suelen estar destinadas al fracaso ya que gran cantidad de músculos son disfuncionales. Las osteotomías son el último recurso empleado para permitir un mejor cuidado del paciente con AMC por los padres o cuidadores, pero esto se reserva hasta alcanzar la madurez esquelética, de lo contrario las deformidades serán recidivantes por el crecimiento óseo.

## **PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA**

Conocer la incidencia de Artrogriposis Múltiple congénita en la población del Centro de Rehabilitación Infantil Teletón de Puebla, Puebla.

¿Cuál es la incidencia de artrogriposis en la población del Centro de Rehabilitación Infantil Teletón de Puebla, Puebla?

## **JUSTIFICACIÓN**

El estudio se realizará con el fin de documentar en la literatura mexicana la incidencia de Artrogriposis congénita, ya que actualmente no se cuentan con estadísticas claras a cerca de lo que representa esta condición en la morbi mortalidad infantil, como resultado de un subdiagnostico. Aprovechando la alta concentración de pacientes que se tienen en el Centro de Rehabilitación Infantil Teletón sede Puebla, se aportara una muestra de pacientes que formen una idea general de la presentación de la Artrogriposis en México.



## **OBJETIVOS**

Objetivo General: Reportar la incidencia de Artrogriposis múltiple congénita en el Centro de Rehabilitación Infantil Teletón sede Puebla de enero de 2013 a Septiembre de 2013, así como realizar revisión de la literatura y que el presente trabajo cumpla el requisito para la titulación del médico residente en Traumatología y Ortopedia Eduardo Hernández Morales.

Objetivo Específico: Publicar y servir como referencia en las estadísticas actuales en México referente a la incidencia de Artrogriposis múltiple congénita.

## **HIPOTESIS**

La Artrogriposis múltiple congénita es una patología con una alta incidencia en nuestro país que se ha podido conjuntar en el CRIT y que requiere ser reportada, ya que en México no se cuenta con datos formales publicados.

## **SUJETOS MATERIAL Y METODOS**

Se revisaron expedientes electrónicos de pacientes activos y dados de alta a partir del 1 de Enero de 2013 al 1 de septiembre de 2013, se incluyeron todos los pacientes con artrogriposis activos y dados de alta en el periodo del 1 de enero de 2013 al 1 de septiembre de 2013.

### **TIPO DE ESTUDIO**

Observacional, Transversal, Descriptivo, abierto.

### **GRUPOS DE ESTUDIO**

Pacientes con diagnóstico de Artrogriposis Múltiple Congénita activos en el CRIT Puebla.

### **CRITERIOS DE INCLUSION**

Pacientes con diagnóstico de Artrogriposis múltiple congénita

Pacientes de 0 a 18 años

Pacientes de ambos sexos

Pacientes activos al Centro de Rehabilitación Infantil Teletón Sede Puebla

Pacientes que hayan firmado el consentimiento informado para la utilización de sus datos personales en el estudio.

### **CRITERIOS DE EXCLUSION**

Pacientes con diagnóstico de Patología Neurológica congénita

Pacientes que no hayan firmado el consentimiento informado para la utilización de sus datos personales.

## **CRITERIOS DE ELIMINACION**

Pacientes que violen el reglamento interno del CRIT sede Puebla

Pacientes de los cuales no se cuente con expediente clínico completo

Paciente que no reúnan los requisitos solicitados en la hoja de recolección de datos.

Pacientes que no acepten participar en el estudio.

**TAMAÑO DE LA MUESTRA** (DESVIACION ESTANDAR) 27 pacientes \*\*

## **DEFINICION DE LAS VARIABLES**

<b>VARIABLE</b>	<b>ESCALA</b>	<b>MEDICION</b>
SEXO	CUALITATIVA	DICOTOMICA (FEMENINO Y MASCULINO)
EDAD	CUANTITATIVA	AÑOS

## **ANALLISIS DE DATOS**

Se recolectaran datos en base al expediente clínico electrónico de cada paciente consultado en el centro de rehabilitación infantil teletón sede puebla de Enero de 2013 a septiembre de 2013, en el servicio de consulta externa Ortopedia Pediátrica, mediante el uso de una hoja de recolección de datos que cursen con el diagnostico de artrogriposis múltiple congénita.

El médico tratante a cargo de la consulta de Ortopedia pediátrica será el responsable de la captación, diagnóstico y clasificación del paciente con Artrogriposis múltiple congénita, así como el vaciamiento de sus datos en la hoja específica de recolección.

## **FACULTAD Y ASPECTOS ETICOS**

Se realizara una recolección de datos mediante la utilización de expediente electrónico del paciente con AMC en el CRIT puebla sin afectar en ninguna forma aspectos éticos institucionales y se solicitara por escrito el consentimiento informado para el uso de datos personales.

## **RECURSOS HUMANOS Y FINANCIEROS**

Médico especialista en Ortopedia CRIT puebla y profesor adjunto de la especialidad de Traumatología y Ortopedia del HUP. Dra. Verónica Bermúdez Balbuena

Médico Residente de Tercer Año de Hospital Universitario de Puebla Dr. Eduardo Hernández Morales

## **CRONOGRAMA DE ACTIVIDADES**

Delimitación del tema a estudiar: Enero de 2013

Recuperación, revisión y selección de bibliografía: Febrero 2013

Elaboración de proyecto de investigación: Marzo-Abril 2013

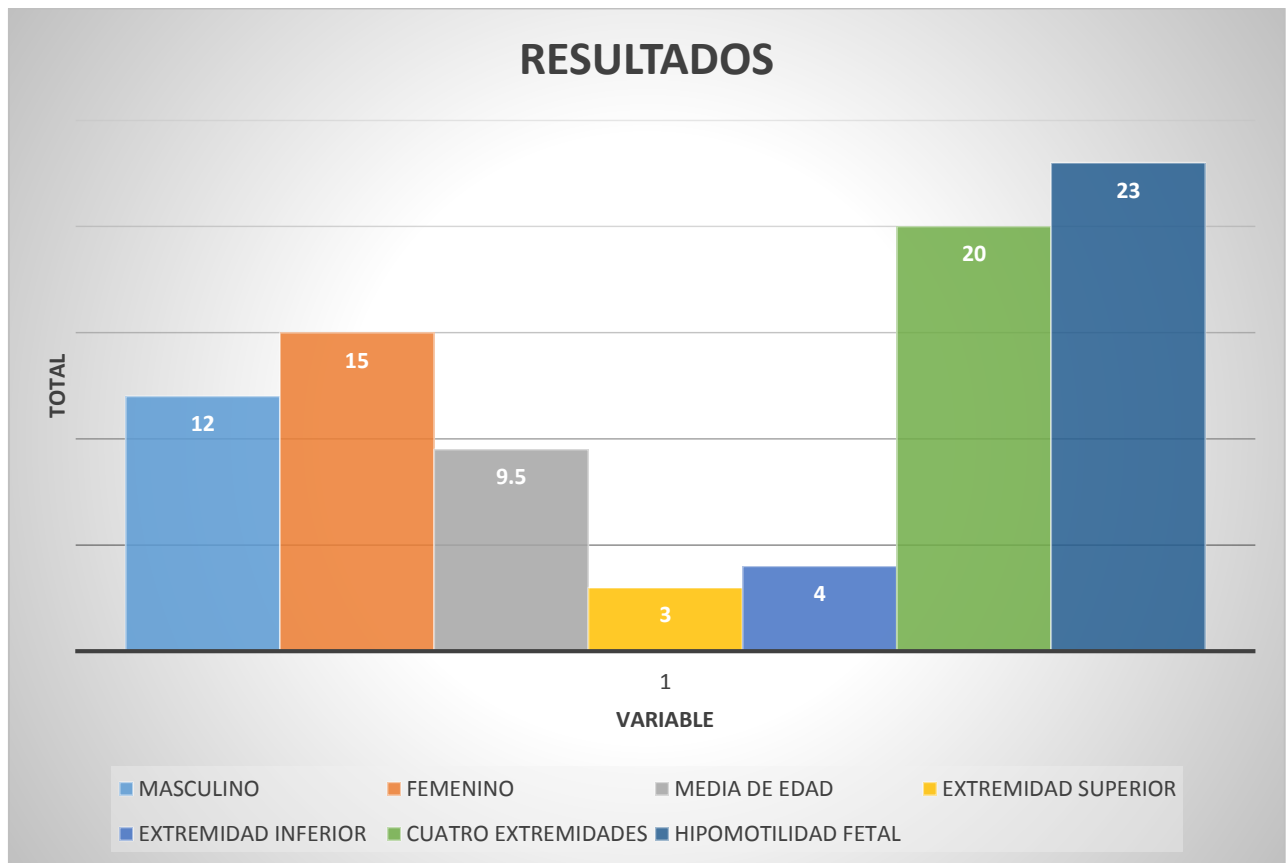
Planteamiento operativo: Octubre 2013

Análisis de resultados: Septiembre de 2013

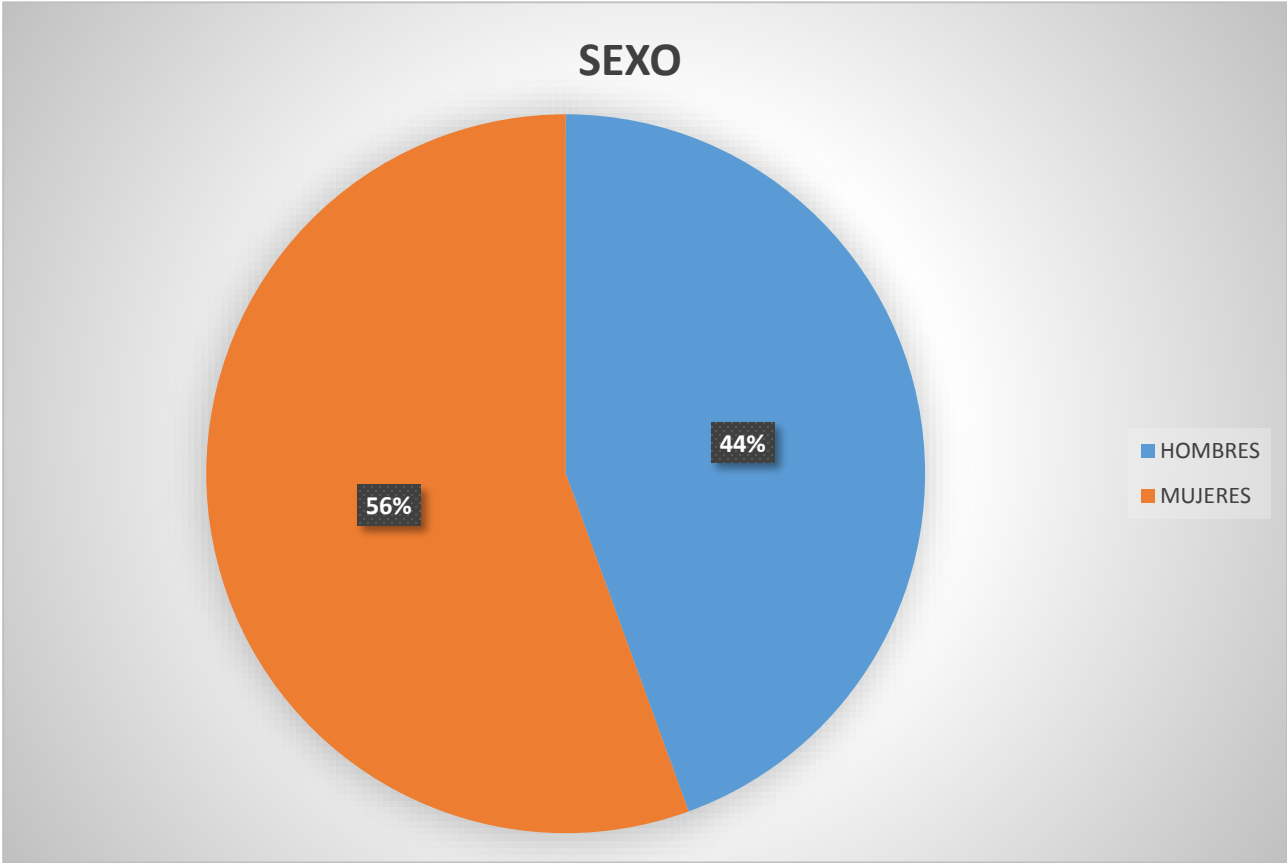
Escritura del trabajo terminado e informes: Noviembre de 2013

## RESULTADOS

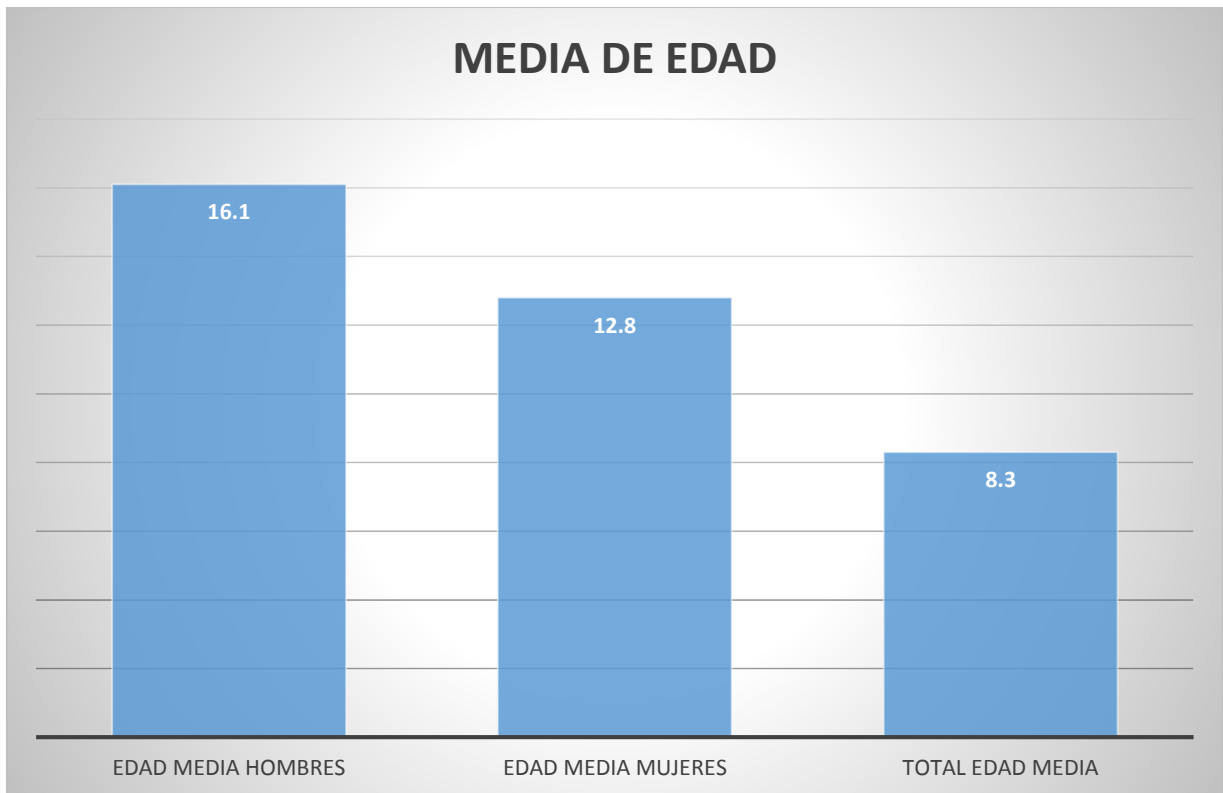
Se encontraron un total de 27 pacientes de los cuales son 12 hombres, 15 mujeres, hombres con un intervalo de edad de entre 0 y 18 años, una media de edad de 16.1 años, mujeres con un intervalo de 1 a 17 años y una media de edad de 12.8 años y una media de edad de ambos grupos 8.3 años. Se encuentra afectación de extremidades superiores 3 pacientes, inferiores 4 pacientes, las cuatro extremidades 20 pacientes y antecedente materno fetal de hipomotilidad de 23 pacientes.



**SEXO**

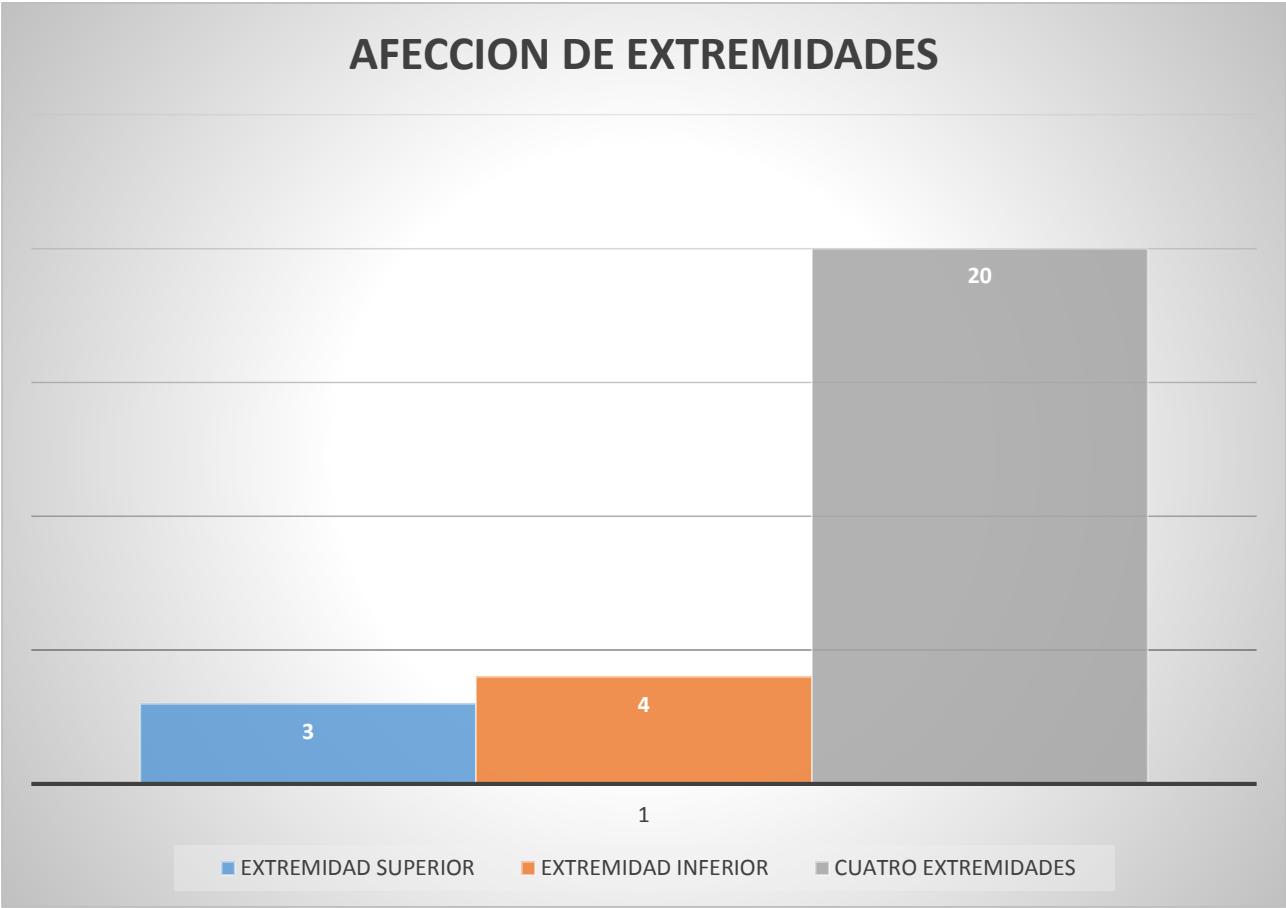


## EDAD





**AFECCION DE EXTREMIDADES**



## CONCLUSIONES

La *Artrogriposis Múltiple Congénita* es una entidad poco frecuente, los reportes de la literatura mexicana son pocos y abarcan muestras pequeñas. Presentamos una población significativa concentrada en el CRIT Puebla representando el 2.4% del total de la población.

## BIBLIOGRAFIA

### Arthrogryposis: A Review and Update

By Michael Bamshad, MD, Ann E. Van Heest, MD, and David Pleasure, MD

Hall JG. Arthrogryposis multiplex congenita: etiology, genetics, classification, diagnostic approach, and general aspects. *J Pediatr Orthop B*. 1997;6:159-66.

2. Hall JG, Reed SD, Greene G. The distal arthrogryposes: delineation of new entities—review and nosologic discussion. *Am J Med Genet*. 1982;11:185-239.

3. Johns Hopkins University. OMIM. Online Mendelian inheritance in man. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez?db=omim>. Accessed 2009 Mar 11.

4. Fahy MJ, Hall JG. A retrospective study of pregnancy complications among 828 cases of arthrogryposis. *Genet Couns*. 1990;1:3-11.

5. Vanpaemel L, Schoenmakers M, van Nesselrooij B, Pruijs H, Helders P. Multiple congenital contractures. *J Pediatr Orthop B*. 1997;6:172-8.

6. Bevan WP, Hall JG, Bamshad M, Staheli LT, Jaffe KM, Song K. Arthrogryposis multiplex congenita (amyoplasia): an orthopaedic perspective. *J Pediatr Orthop*. 2007;27:594-600.

7. Bernstein RM. Arthrogryposis and amyoplasia. *J Am Acad Orthop Surg*. 2002;10:417-24.

8. Hall JG. Don't use the term "amyoplasia" loosely. *Am J Med Genet*. 2002;111:344.

9. Sarwark JF, MacEwen GD, Scott CI Jr. Amyoplasia (a common form of arthrogryposis).

*J Bone Joint Surg Am*. 1990;72:465-9.

10. Sells JM, Jaffe KM, Hall JG. Amyoplasia, the most common type of arthrogryposis:

the potential for good outcome. *Pediatrics*. 1996;97:225-31.

11. Arthrogryposis and congenital absence of the anterior cruciate ligament:

A case report

Kenny Kwan \*, Kenneth Ross

Department of Orthopaedics, Eastbourne District General Hospital, Kings Drive,  
Eastbourne, East Sussex BN21 2UD, UK

**12. Arthrogyrosis and Amyoplasia**

*Robert M. Bernstein, MD, J Am Acad Orthop Surg 2002;10:417-424*