

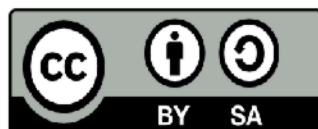
Kanashiro, Doris Virginia

“Tratamiento kinésico en niños con artrogriposis múltiple congénita”

2021

Instituto: Ciencias de la Salud

*Carrera: Licenciatura en Kinesiología y
Fisiatría*



Esta obra está bajo una Licencia Creative Commons Argentina.
Reconocimiento – Compartir igual 4.0
<https://creativecommons.org/licenses/by-sa/4.0/>

Documento descargado de RID - UNAJ Repositorio Institucional Digital de la Universidad Nacional Arturo Jauretche

Cita recomendada:

Kanashiro, D. V. (2021) *Tratamiento kinésico en niños con artrogriposis múltiple congénita* [tesis de grado Universidad Nacional Arturo Jauretche]

Disponible en RID - UNAJ Repositorio Institucional Digital UNAJ <https://biblioteca.unaj.edu.ar/rid-unaj-repositorio-institucional-digital-unaj>



INSTITUTO DE CIENCIAS DE LA SALUD

TESINA

**Presentada para acceder al Título de Grado de la Carrera de
LICENCIATURA EN KINESIOLOGÍA Y FISIATRÍA**

Título:

**“TRATAMIENTO KINÉSICO EN NIÑOS CON ARTROGRIPOSIS
MÚLTIPLE CONGÉNITA”**

Autora: Kanashiro, Doris Virginia

Legajo N°: 19.063

Directora: Lic. Sombra, Victoria

Fecha de Presentación: 25/10/21

Firma de la Autora:

A handwritten signature in black ink, appearing to read 'Doris Kanashiro', written in a cursive style.

Abreviaturas

AD = Artrogriposis Distales

AMC = Artrogriposis Múltiple Congénita

AME = Atrofia muscular espinal

AVD = Actividades de la vida diaria

CIF = Clasificación Internacional del Funcionamiento

FLACC = Escala de Cara, Piernas, Actividad, Grito y Consolabilidad

GMFCS = Sistema de Clasificación de la Función Motora Gruesa

OMS = Organización Mundial de la Salud

ONU = Organización de las Naciones Unidas

PEDI = Inventario de Evaluación Pediátrica de Discapacidad

PODCI = Instrumento de Recopilación de Datos de Resultados Pediátricos

PROMIS = Sistema de Medición de Resultados Informados por el Paciente

ROM = Rango de movimiento

SNC = Sistema nervioso central

SNP = Sistema nervioso periférico

Wee-FIM = Medida de Independencia Funcional Pediátrica

Índice

I.	Introducción	5
II.	Formulación del Problema de Investigación	8
III.	Objetivos	9
	III.1. General	9
	III.2. Específicos	9
IV.	Justificación	9
V.	Marco Teórico	10
	V.1. Definición de AMC	10
	V.2. Incidencia y prevalencia	10
	V.3. Etiología de la AMC	11
	V.3.a. Anomalías neurológicas	11
	V.3.b. Trastornos musculares	13
	V.3.c. Trastornos del tejido conectivo	14
	V.3.d. Compresión fetal debido a la reducción del espacio intrauterino	15
	V.3.e. Compromiso vascular del feto	16
	V.3.f. Exposición materna a infecciones	17
	V.3.g. Enfermedades maternas	17
	V.4. Características genéticas de la AMC	18
	V.5. Fisiopatología de la AMC	19
	V.6. Clasificación de los subtipos de AMC	21
	V.6.a. Clasificación clínica	21
	V.6.b. Clasificación etiológica	23
	V.6.c. Clasificación genética	23
	V.7. Presentaciones clínicas de los subtipos más frecuentes	23
	V.7.a. Amioplastia	23
	V.7.b. Artrogriposis Distales	25

V.8. Impacto de la AMC en el funcionamiento de los niños	26
V.8.a. Deficiencias en las estructuras y las funciones corporales	27
V.8.a.a. Sistema músculo-esquelético	27
V.8.a.b. Sistemas digestivo, respiratorio y nervioso.....	30
V.8.b. Limitaciones en la actividad	31
V.8.b.a. Actividades de la vida diaria	31
V.8.b.b. Sedestación y marcha.....	32
V.8.c. Restricciones en la participación	33
V.9. Equipo Interdisciplinario de Salud	34
V.9.a. Conformación y funciones propias de cada profesional.....	34
V.9.b. Rol del entorno familiar en el tratamiento	35
V.9.c. Objetivo general del equipo interdisciplinario.....	35
VI. Estrategia Metodológica.....	36
VI.1. Criterios de inclusión	37
VI.2. Criterios de exclusión	37
VII. Contexto de Análisis	38
VII.1. El proceso diagnóstico.....	39
VII.1.a. Detección prenatal de AMC	39
VII.1.b. Diagnóstico definitivo del subtipo de AMC	40
VII.2. Tratamiento Kinésico	43
VII.2.a. Herramientas de evaluación del funcionamiento	43
VII.2.b. Beneficios de la atención temprana y la evaluación constante	45
VII.2.c. Abordaje de las deficiencias en las estructuras corporales	45
VII.2.d. Abordaje kinésico de las limitaciones en las actividades	47
VII.2.d.a. Etapa del lactante.....	48
VII.2.d.b. Etapa preescolar	49
VII.2.d.c. Etapa escolar.....	50
VII.2.e. Abordaje kinésico de las restricciones en la participación.....	50
VII.3. Cuidados ortopédicos en los niños con AMC	51

VII.4. Procedimientos quirúrgicos en niños con AMC.....	53
VII.5. Tratamiento del dolor	56
VIII. Resultados	56
VIII.1. Los niños que padecen AMC y sus familias	56
VIII.2. Sobre el abordaje del equipo interdisciplinario de salud en niños con AMC .	56
VIII.3. Respecto del Rol del Kinesiólogo	57
IX. Conclusión.....	58
X. Referencias bibliográficas	60

I. Introducción

La Artrogriposis Múltiple Congénita (en adelante, AMC) no es una enfermedad específica, sino un término que describe la presencia de contracturas articulares que afectan, al menos, dos regiones diferentes. Por lo tanto, la AMC comprende un conjunto heterogéneo de trastornos congénitos, que incluye aproximadamente 400 patologías, de etiología, presentación clínica y gravedad diversas^(1,2). Una contractura articular se define como una limitación del rango de movimiento (en adelante, ROM) tanto activo como pasivo, de una articulación determinada, y se asocia con anomalías estructurales y funcionales de los tejidos periarticulares⁽³⁻⁵⁾.

La característica común de todas las patologías incluidas en la AMC es la presencia de contracturas articulares no progresivas, que fijan las articulaciones en posiciones anormales y se manifiestan desde el nacimiento^(1,3,6). Las contracturas pueden presentarse en flexión o en extensión. Así, una contractura en flexión limita la extensión completa de la articulación afectada. Por el contrario, una contractura en extensión limita el movimiento de flexión⁽¹⁾.

En los miembros superiores e inferiores, la afectación de las articulaciones distales se presenta con mayor frecuencia y severidad que en las articulaciones proximales. La columna vertebral y la articulación temporo-mandibular se alteran con menor frecuencia^(1,3,6,7).

Una contractura congénita aislada, como el pie equino-varo biaducto supinado idiopático (también llamado pie zambo o bot) o la camptodactilia, afecta a una zona específica del cuerpo y representa un hallazgo común, con una incidencia de 1 cada 200 nacidos vivos^(4,8). Por el contrario, la incidencia de la AMC es de 1 cada 3.000/5.100 nacidos vivos, sin predominio de género. La tasa de prevalencia es de 8,5 por cada 100.000 individuos^(3,8-10). La presentación más frecuente de AMC es la Amioplastia, conocida también como “Artrogriposis Clásica”, cuya incidencia es de 1 cada 10.000 nacidos vivos, y representa entre el 25 y el 30% del total de los casos^(3,11,12). La AMC es una de las patologías incluidas en los listados de la Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes⁽¹³⁾ y de Orphanet⁽¹⁴⁾. Este último, es un portal web de información que reúne los conocimientos sobre enfermedades poco frecuentes, y coordina el Grupo Consultivo Temático sobre Enfermedades Raras de la Organización

Mundial de la Salud (en adelante, OMS) a cargo de la revisión de la Clasificación Internacional de Enfermedades. Esta entidad estima que la AMC presenta una prevalencia de 5,7 por cada 100.000 recién nacidos, según datos de Europa⁽¹⁵⁾.

Como ya se expresó, los diferentes subtipos de AMC poseen etiologías muy diversas. No obstante, todas las formas están asociadas a la acinesia fetal. Durante la vida intrauterina los movimientos fetales favorecen el desarrollo normal de las articulaciones. La restricción de estos movimientos genera la síntesis excesiva de tejido conectivo periarticular, lo que conduce a la fibrosis y posterior contractura de las articulaciones afectadas^(4,5,16).

Las causas más frecuentes de acinesia fetal se pueden distinguir en diferentes categorías: las anomalías neurológicas; los trastornos musculares o del tejido conectivo; la compresión fetal por la limitación del espacio intrauterino; la exposición materna a infecciones; el compromiso vascular de la placenta y, consecuentemente, del feto; y por último, las enfermedades maternas como la miastenia gravis, la esclerosis múltiple y la distrofia miotónica^(4,17). A su vez, las patologías correspondientes a las categorías mencionadas precedentemente, pueden ser esporádicas o de origen genético. Se han identificado alrededor de 320 genes cuyas mutaciones causan acinesia fetal debido a que codifican componentes esenciales para el movimiento, por ejemplo, proteínas contráctiles del músculo estriado o componentes del sistema nervioso central (en adelante, SNC) o periférico (en adelante, SNP). Asimismo, se han reconocido diferentes cromosomopatías y trastornos mitocondriales asociados a la AMC^(4,18).

La importancia de que la causa subyacente de la AMC sea esporádica o genética radica en el riesgo de recurrencia familiar. Éste es prácticamente nulo para trastornos de tipo esporádico, como la Amioplastia, pero aumenta cuando está presente una mutación genética, ya que la misma puede transmitirse a la descendencia^(4,19).

La gravedad de las contracturas articulares depende del momento en el cual se inicia la acinesia fetal y de su duración. Así, cuanto más precoz y más prolongada es la restricción del movimiento, más graves resultarán las contracturas^(10,16,17).

La acinesia fetal no sólo conduce a la formación de contracturas articulares, sino también a otras manifestaciones músculo-esqueléticas, como la atrofia por desuso y la

fragilidad ósea, y a anomalías congénitas adicionales que afectan a los sistemas digestivo y respiratorio. Además, según la etiología subyacente, la función cognitiva puede verse afectada^(8,10,19).

Por lo tanto, la gravedad, el pronóstico, el riesgo de recurrencia familiar y los posibles tratamientos dependerán del diagnóstico específico, entre todas las patologías incluidas en la AMC. Es importante mencionar que establecer el diagnóstico en muchos casos es difícil, o hasta incluso imposible de realizar^(6,19).

Según la Clasificación Internacional del Funcionamiento (en adelante, CIF) desarrollada por la OMS y aprobada en el año 2001, “el concepto de funcionamiento se puede considerar como un término global, que hace referencia a todas las Funciones Corporales, Actividades y Participación”⁽²⁰⁾. Las múltiples contracturas articulares, la debilidad muscular y, en algunos casos, la alteración de la función cognitiva, son los principales factores que afectan el funcionamiento de las personas que padecen AMC, ya que de ellos derivan la dificultad o incapacidad para realizar las actividades de la vida diaria (en adelante, AVD), las limitaciones en la movilidad y la necesidad de asistencia^(5,21).

Como ya se mencionó, la AMC afecta todos los dominios del funcionamiento de una persona, por lo cual la Rehabilitación no puede enfocarse únicamente en el tratamiento de las estructuras y las funciones corporales, sino que deben abordarse simultáneamente los dominios de actividad y de participación, para tener un impacto efectivo en la calidad de vida de los niños con AMC^(22,23).

El proceso de Rehabilitación de los pacientes con AMC debe iniciarse en forma temprana, justo después del nacimiento, ya que la corrección de las contracturas articulares presenta los mejores resultados en los primeros meses de vida^(19,22). La primera infancia corresponde al período comprendido entre el desarrollo prenatal y los 8 años de edad. Según la OMS, es la etapa ideal para que los niños con discapacidad reciban la atención interdisciplinaria que favorezca el desarrollo de todo su potencial⁽²⁴⁾.

El tratamiento debe ser realizado por el equipo interdisciplinario de salud, que incluye: médicos, Kinesiólogos, cirujanos, especialistas en ortopedia, terapeutas ocupacionales y psicólogos, entre otros. Además, los padres o cuidadores deben ser incluidos de forma

activa en el tratamiento, debido a que muchas de las pautas de manejo deben cumplirse en el hogar de forma continua. El objetivo principal del equipo es lograr la mayor independencia posible para permitirle al paciente obtener una mejor calidad de vida^(4,22).

La Pregunta de Investigación que guía el presente Trabajo es el siguiente: ¿cuáles son las intervenciones kinésicas adecuadas para mejorar el funcionamiento de los niños que padecen AMC?

II. Formulación del Problema de Investigación

Con el fin de mejorar el funcionamiento de los niños que presentan AMC se debe llevar a cabo un tratamiento complejo, con la integración de múltiples disciplinas y una activa colaboración familiar. De esta manera, se promueve la participación plena en todos los aspectos de la vida familiar y social a lo largo de sus vidas.

El objetivo del Kinesiólogo, dentro del equipo interdisciplinario de salud, es optimizar la calidad de vida de estos pacientes, a través de la corrección de las contracturas articulares, el incremento de la fuerza muscular y la enseñanza de las adaptaciones funcionales que les otorguen mayor independencia para realizar las AVD.

El Rol del Kinesiólogo es imprescindible para el abordaje de los niños con AMC. No obstante, muy pocos estudios han documentado en forma detallada el proceso de Rehabilitación y sus resultados. Actualmente, no existen guías de práctica clínica basadas en la evidencia que brinden pautas para la Rehabilitación de estos pacientes. Esto puede deberse a la heterogeneidad de las patologías incluidas en la AMC y a su baja incidencia y prevalencia en la población, lo que impide obtener un gran número de casos que permitiría generalizar sus resultados^(22,23,25,26). Resulta necesario ampliar los conocimientos sobre las intervenciones kinésicas más adecuadas que otorguen los mayores beneficios terapéuticos en el funcionamiento de estos niños.

III. Objetivos

III.1. General

Explicar el tratamiento kinésico adecuado para promover el mejor funcionamiento en niños con AMC, en el marco de un abordaje interdisciplinario, durante la primera infancia.

III.2. Específicos

- Detallar la afectación del funcionamiento de los niños que padecen AMC.
- Analizar la literatura existente sobre el abordaje del equipo interdisciplinario de salud en niños que padecen AMC, con énfasis en el enfoque del Kinesiólogo, el cirujano y el especialista en ortopedia.
- Precisar los beneficios de la atención temprana y la evaluación constante del funcionamiento en niños que padecen AMC.

IV. Justificación

En el año 2006, la Organización de las Naciones Unidas (en adelante, ONU) a través de la firma de la “Convención sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad” (artículo 1º, párrafo 2), brindó el siguiente concepto:

“Las personas con discapacidad incluyen a aquellas que tengan deficiencias físicas, mentales, intelectuales o sensoriales a largo plazo que, al interactuar con diversas barreras, puedan impedir su participación plena y efectiva en la sociedad, en igualdad de condiciones con las demás”⁽²⁷⁾.

Los niños que padecen AMC presentan diferentes grados de deficiencia física que pueden ocasionar limitaciones diversas, desde un impedimento mínimo para realizar diferentes actividades hasta la total dependencia de terceros para satisfacer sus necesidades básicas, como la alimentación, la higiene y la movilidad. Por lo tanto, son considerados Personas con Discapacidad⁽⁸⁾.

Debido a que la AMC presenta una baja prevalencia e incidencia en la población, los fondos destinados por el Estado a su estudio y a la formación de los profesionales, son insuficientes. Se considera de suma importancia el estudio de la AMC y su divulgación, para fomentar la capacitación del equipo interdisciplinario de salud y con ello, lograr los mayores beneficios para la población de pacientes objeto de esta producción escrita.

V. Marco Teórico

V.1. Definición de AMC

El término Artrogriposis proviene de las palabras griegas “arthron” y “gryposis”, y significa “articulaciones curvadas”. Durante muchos años, fue utilizado como diagnóstico para todos los niños nacidos con múltiples contracturas articulares. Con el tiempo, se han distinguido diversas patologías que presentan este signo clínico; de esta manera, se hizo evidente la necesidad de redefinir a la AMC^(1,2,19).

Actualmente, la AMC es un término descriptivo que indica la presencia de contracturas articulares que afectan a dos o más regiones diferentes. Éstas se caracterizan por ser muy evidentes al momento del nacimiento, incluso pueden detectarse durante el embarazo, no son progresivas y mantienen las articulaciones afectadas en posiciones anormales^(1,2).

Se han descrito aproximadamente 400 trastornos congénitos que presentan múltiples contracturas articulares. La presentación clínica y la gravedad de los pacientes dependen de la etiología de cada uno de ellos; esto se debe a que en muchas patologías, las contracturas se acompañan de un amplio abanico de manifestaciones músculo-esqueléticas, respiratorias, digestivas y neurológicas^(8,10,19).

V.2. Incidencia y prevalencia

La incidencia estimada de la AMC es de 1 cada 3.000 a 5.100 nacidos vivos y su tasa de prevalencia es de 8,5 por cada 100.000 individuos, sin predominio de género. Cabe destacar que estos datos estadísticos corresponden a la totalidad de las patologías comprendidas en la AMC^(3,9).

El más frecuente de los diagnósticos específicos es la Amioplastia, con una incidencia de 1 cada 10.000 nacidos vivos y representa alrededor del 30% del total de los casos^(11,12,28). A su vez, la forma de presentación más común de la Amioplastia se caracteriza por la afectación de los 4 miembros de manera simétrica, o levemente asimétrica. Con menor asiduidad, puede involucrar sólo a los miembros superiores, sólo a los miembros inferiores o afectar a 3 extremidades, en un 16,8%, 15,2% y 5% de los casos respectivamente^(29,30).

En orden de frecuencia, la Amioplastia es seguida por las denominadas Artrogriposis Distales, de las cuales se identificaron 10 tipos diferentes, y cuyos datos de incidencia y prevalencia son desconocidos^(12,30).

V.3. Etiología de la AMC

Los diferentes subtipos de AMC poseen etiologías diversas; sin embargo, todos se asocian al desarrollo de acinesia durante la vida intrauterina. Por lo tanto, las causas que conducen a la acinesia fetal se pueden dividir en varias categorías que se explicarán en los siguientes párrafos.

V.3.a. Anomalías neurológicas

Las anomalías neurológicas son las causas más frecuentes de acinesia fetal y, por lo tanto, de AMC. Representan entre el 70 y el 80% del total de los casos^(4,31). Están incluidas las anomalías en la estructura o la función del SNC o del SNP, los defectos en la mielinización y los trastornos de la unión neuromuscular^(6,17,31).

Las estructuras del SNC cuyas alteraciones suelen causar acinesia fetal son: el cerebro, el tronco del encéfalo, el cerebelo y la médula espinal. La disgenesia es el proceso patológico que ocurre con mayor asiduidad y provoca la disminución del número de neuronas, así como también defectos en su migración o maduración. En menor medida, se producen lesiones destructivas, generalmente secundarias a eventos isquémicos o infecciosos, o procesos degenerativos, que afectan principalmente la médula espinal. Además, los trastornos en cada una de estas estructuras pueden hallarse aislados o asociados^(6,16,32). Este fenómeno se debe al origen común en la placa neural, de la cual

derivan todas las estructuras nerviosas, y a los procesos comunes de proliferación, migración y diferenciación neuronal; en consecuencia, un defecto temprano en la placa neural genera alteraciones en diversas estructuras⁽³²⁾. De esta manera, las anomalías presentes en el cerebro o en el tronco del encéfalo usualmente se acompañan de alteraciones en las astas anteriores de la médula espinal. Un ejemplo de esto es la hipoplasia pontocerebelosa tipo I (enfermedad autosómica recesiva) que se caracteriza por la degeneración de las neuronas de la protuberancia, del cerebelo y de las astas anteriores de la médula espinal, lo que ocasiona acinesia fetal debido a la hipotonía y debilidad muscular severa, entre otras manifestaciones^(6,33).

Los trastornos disgenéticos que con mayor frecuencia alteran la estructura de la corteza cerebral y causan acinesia fetal son la polimicrogiria y la lisencefalia; generalmente son secundarios a las mutaciones de algunos genes que controlan el desarrollo cortical⁽³³⁾. Aunque también pueden ser causados por infecciones, procesos hipóxicos-isquémicos, intoxicaciones maternas y cromosomopatías, especialmente la trisomía del cromosoma 18 o Síndrome de Edwards^(31,33).

Las astas anteriores de la médula espinal son el sitio de lesión más común en la AMC^(6,31), debido a su vulnerabilidad frente a un compromiso vascular durante el desarrollo fetal^(11,31). En este punto, es importante destacar que la hipótesis sobre la etiología de la Amioplastia sugiere que la hipoperfusión de la médula espinal es la causa de la interrupción de la maduración de las motoneuronas; esto se acompaña de la detención del desarrollo muscular, lo que generaría la acinesia fetal y, por ende, la AMC. No obstante, la investigación sobre la etiología de la Amioplastia continúa y aún no se han hallado mutaciones genéticas en los individuos que la padecen, razón por la cual se cree que su aparición es esporádica^(11,16).

Existe controversia con respecto a los procesos degenerativos que afectan a las motoneuronas de las astas anteriores de la médula espinal. Algunos autores sostienen que la atrofia muscular espinal (en adelante, AME) tipo I o enfermedad de Werdnig-Hoffmann, es una causa frecuente de AMC^(4,32). Sin embargo, otros argumentan que sólo el 10 o 20% de los niños afectados suele presentar contracturas articulares leves y generalmente limitadas a las articulaciones distales de los miembros. Por otro lado, recalcan la existencia de una forma rara de AME, denominada tipo 0, que se caracteriza

por exhibir contracturas articulares graves e hipotonía muscular, con pronóstico ominoso en el período neonatal por insuficiencia respiratoria. Este subtipo de AME no comparte la mutación en el cromosoma 5q, característica de la AME tipo I^(6,34).

Las neuropatías periféricas que causan acinesia fetal son infrecuentes y pueden ser provocadas por trastornos en la mielinización de las raíces anteriores de los nervios espinales o por el crecimiento anormal de las células de Schwann^(4,6,32). En estos casos, las contracturas articulares van a estar acompañadas por alteraciones cognitivas y epilepsia⁽³²⁾.

Los trastornos de la unión neuromuscular relacionados con el desarrollo de la acinesia fetal también son infrecuentes. Se trata del síndrome miasténico congénito y la miastenia neonatal transitoria secundario a la miastenia gravis materna^(6,34). Ésta última será abordada en la categoría que incluye a las enfermedades maternas.

El síndrome miasténico congénito se produce por el desarrollo anormal de los receptores de acetilcolina de la unión neuromuscular, resultado de las mutaciones de los genes que codifican las proteínas que constituyen al receptor colinérgico. Un ejemplo es el síndrome de pterigium múltiple o síndrome de Escobar, que posee un patrón de herencia autosómica recesiva, y se caracteriza por presentar pterigionos, hipotonía, AMC y rasgos faciales atípicos, entre otras manifestaciones^(4,6,34).

V.3.b. Trastornos musculares

Las miopatías que provocan acinesia fetal representan entre el 20 y el 30% de los casos de AMC^(31,34). Las contracturas articulares generadas suelen ser más severas que en las patologías neurológicas⁽⁵⁾.

En un sentido estricto, esta categoría debería incluir únicamente a las miopatías primarias. Sin embargo, algunos autores optan por incorporar en ella a las miopatías secundarias a una patología neurológica, debido a las alteraciones que provocan a nivel muscular. Un ejemplo de esto es la Amioplasi. Si bien la hipótesis sobre su etiología plantea la disgenesia de las motoneuronas de las astas anteriores de la médula espinal como la causa de la acinesia fetal, el reemplazo de fibras musculares por tejido adiposo y fibroso es un hallazgo constante en los pacientes que lo padecen^(32,34). Por esta razón, recibió la siguiente denominación: “ausencia de crecimiento muscular”⁽¹¹⁾.

Algunas de las miopatías que generan acinesia fetal son: la distrofia miotónica congénita, las distrofias musculares congénitas y las miopatías congénitas. Todas ellas se caracterizan por la alteración en la estructura o la función del tejido muscular^(31,34).

La AMC se presenta hasta en el 20% de los recién nacidos que padecen distrofia miotónica congénita, y es más frecuente en esta patología que en el resto de las miopatías. Se trata de un trastorno autosómico dominante, de transmisión materna, que se manifiesta por hipotonía generalizada, diplejía facial y, en los casos más graves, se acompaña de AMC e insuficiencia respiratoria. Además, la miotonía no suele ser evidente en el período neonatal⁽³²⁻³⁴⁾.

Las distrofias musculares congénitas son causadas por mutaciones en los genes que codifican componentes del complejo distrofina-glucoproteína ubicado en el sarcolema de las fibras musculares. Incluyen varios síndromes que presentan hipotonía, afectación del SNC y de las retinas. La AMC se manifiesta en los casos más severos de estos síndromes^(33,34).

Por último, las miopatías congénitas incluyen 3 tipos diferentes, que varían en el patrón de herencia y presentación clínica, de las cuales la más frecuente es la miopatía nemalínica. No obstante, todas generan hipotonía, lo que puede conducir a la acinesia fetal y, consecuentemente, a AMC⁽³⁴⁾.

Las Artrogriposis Distales son 10 enfermedades genéticas, de herencia autosómica dominante, que involucran genes que codifican proteínas contráctiles de las fibras de contracción rápida. Se caracterizan por provocar contracturas en las articulaciones distales de los miembros, anomalías oculares, rasgos faciales característicos y no presentan alteraciones neurológicas^(31,34).

V.3.c. Trastornos del tejido conectivo

Se estima que aproximadamente el 10% de los casos de AMC corresponden a esta categoría⁽⁶⁾. En los trastornos primarios del tejido conectivo se observa el engrosamiento de las cápsulas articulares, lo que conduce a la fijación permanente de las articulaciones afectadas en una posición determinada, acompañado del reemplazo de los músculos por tejido conectivo, todo esto genera acinesia fetal y, por consiguiente, AMC^(4,32). Un ejemplo lo constituye la arcnodactilia contractural congénita, también

denominada Síndrome de Beals, que es un trastorno autosómico dominante, caracterizado por la presencia de AMC, aracnodactilia, miembros largos y delgados, y anomalías en los pabellones auriculares, entre otras manifestaciones^(6,8,32).

La AMC también suele presentarse en las osteocondrodisplasias, entre las cuales se destaca la displasia diastrófica. Se trata de un tipo de enanismo, resultante de la mutación del gen que codifica la proteína transportadora de sulfato, necesario para la conformación de la matriz cartilaginosa. En esta patología los tendones, que poseen una estructura normal, presentan inserciones anormales que llevan a la acinesia fetal⁽⁴⁾.

Otro trastorno del tejido conectivo que provoca acinesia fetal es la dermatopatía restrictiva, en la cual la pérdida de elasticidad de la piel impide severamente los movimientos y, generalmente, presenta un pronóstico ominoso debido a la hipoplasia pulmonar⁽⁴⁾.

V.3.d. Compresión fetal debido a la reducción del espacio intrauterino

La acinesia puede ser originada por una limitación mecánica de los movimientos del feto, secundaria a la reducción del espacio disponible dentro el útero, lo que implica además la compresión sobre el feto en desarrollo. Los factores intrauterinos implicados en este proceso, y que se han notificado como causas de AMC, son: el oligohidramnios, las gestaciones múltiples, las bandas amnióticas y los fibromas intrauterinos^(4,34).

Entre las causas mencionadas precedentemente, algunos autores incorporan a las anomalías estructurales uterinas, también denominadas anomalías mullerianas, tales como el útero bicorne y el tabique uterino o útero septado. Este criterio se basa en el planteamiento de las contracturas articulares como una respuesta a la limitación del espacio intrauterino que generan dichas malformaciones^(4,34). En contraposición, una investigación exhaustiva demostró que en menos del 0,1% de los niños se puede adjudicar la causa de la AMC a las anomalías uterinas. No obstante, sugiere que las limitaciones de los movimientos y la compresión fetal que generan pueden aumentar la severidad de las contracturas en fetos con AMC de otras etiologías. Esto se refleja por los siguientes signos clínicos: mayor gravedad en las contracturas de las articulaciones proximales, con una rápida resolución mediante el tratamiento correspondiente; afectación articular asimétrica marcada que, al resolverse, expone un subtipo

reconocible de AMC, como la Amioplastia; y, finalmente, mayor implicación de la columna vertebral⁽³⁵⁾.

El oligohidramnios implica una disminución del espacio disponible para el feto, lo que provoca acinesia y compresión fetal, y puede ser ocasionado por diversos eventos, tales como: la ruptura prematura de la membrana amniótica, que trae aparejada una fuga crónica de líquido amniótico; la agenesia renal bilateral del feto, también llamado Síndrome de Potter, por lo cual la producción de líquido será escasa; o una amniocentesis temprana, con la consiguiente fuga de fluido^(16,34,36). La ruptura prematura de la membrana amniótica es la causa más frecuente de oligohidramnios de larga duración y, por ende, de AMC dentro de esta categoría⁽³⁶⁾.

Los niños con AMC provocado por oligohidramnios, exhiben ciertas manifestaciones características: rasgos faciales atípicos, dolicocefalia, excesivos pliegues de piel, hoyuelos profundos sobre las articulaciones afectadas y una rápida resolución de las contracturas⁽³⁶⁾.

V.3.e. Compromiso vascular del feto

Esta categoría incluye la exposición materna a teratógenos y los intentos fallidos de interrupción del embarazo. Con respecto a la exposición a agentes teratogénicos, la literatura informa sobre varios medicamentos y sustancias tóxicas, como el alcohol y las drogas, que pueden causar AMC debido a la disminución del flujo sanguíneo hacia el feto, lo que provoca la hipoxia del SNC y la alteración de su desarrollo^(16,34). Entre las drogas mencionadas se encuentran la cocaína y la metanfetamina. Los medicamentos relacionados son: los relajantes musculares, las prostaglandinas y los vasoconstrictores^(8,16,37).

Los intentos fallidos de interrupción del embarazo constituyen una causa infrecuente de AMC, y se producen mediante un acto quirúrgico o un método farmacológico, especialmente con la administración de misoprostol. Si bien el mecanismo que conduce a la AMC no está dilucidado, se considera que tanto el misoprostol como los anestésicos utilizados durante la cirugía, generan hipotensión arterial materna, con la consecuente disminución del flujo sanguíneo hacia el feto. Además, las contracciones uterinas

provocadas por dicha prostaglandina y la manipulación del útero durante el acto quirúrgico, acentúan la hipoxia del feto⁽³⁷⁾.

No ha sido posible identificar un subtipo específico de AMC en los niños nacidos luego de un intento fallido de interrupción del embarazo. Los niños exhibieron afectación articular proximal y distal, asimetría leve, alteraciones cognitivas en la mitad de los casos y ausencia de anomalías estructurales del SNC⁽³⁷⁾.

V.3.f. Exposición materna a infecciones

Se han notificado casos de niños con AMC cuyas madres contrajeron diferentes infecciones durante el embarazo, como toxoplasmosis y citomegalovirus^(4,34). Como se mencionó con anterioridad, las infecciones pueden causar lesiones destructivas en el SNC y colapso del cráneo fetal a consecuencia de la microcefalia, que es un rasgo distintivo de estas infecciones^(6,38).

Recientemente, el virus Zika ha sido implicado en casos de AMC⁽³²⁾. Esto es particularmente importante en nuestro país debido a los brotes ocurridos en 2016 y 2017, en los cuales se reportaron casos de síndrome de Zika congénito⁽³⁹⁾. El cuadro se caracteriza por presentar microcefalia asociada a anomalías estructurales del cerebro, entre ellas polimicrogiria y lisencefalia, compromiso de las motoneuronas de las astas anteriores de la médula espinal, anomalías oculares e hipoacusia. La microcefalia es un signo importante pero en algunos casos puede estar ausente. Se ha notificado que alrededor del 8 o 9% de los niños con síndrome de Zika congénito exhibieron AMC, secundaria al compromiso del SNC y del SNP⁽³⁸⁻⁴⁰⁾.

V.3.g. Enfermedades maternas

La literatura informa sobre algunas enfermedades maternas crónicas que pueden causar AMC, estas son: la distrofia miotónica, la diabetes mellitus, la esclerosis múltiple y la miastenia gravis^(4,8). La primera de ellas ha sido explicada en la categoría de anomalías musculares.

Con respecto a la diabetes mellitus, se cree que la acinesia fetal, que posteriormente conduce a la AMC, es causada por la hiperglucemia que actúa como teratógeno durante el desarrollo temprano del SNC⁽⁸⁾. Por su parte, la esclerosis múltiple parece ser una

causa extremadamente rara de AMC, pero se han notificado algunos casos de niños nacidos con estas condiciones⁽⁶⁾.

Entre el 10 y el 20% de los niños nacidos de madres con miastenia gravis desarrollan esta enfermedad. Los anticuerpos IgG maternos contra los receptores de acetilcolina de la unión neuromuscular atraviesan la placenta y afectan al feto. El daño ocasionado en los receptores fetales puede conducir a la acinesia y, por consiguiente, a la AMC. La gravedad de la miastenia gravis durante el período fetal y neonatal es variable y no se correlaciona con la severidad de la condición materna. Los neonatos se caracterizan por presentar hipotonía generalizada, dificultad en la succión e insuficiencia respiratoria. Generalmente, la afección es transitoria, debido a la degradación de los anticuerpos maternos y se resuelve en pocas semanas^(6,34,41).

V.4. Características genéticas de la AMC

Los estudios genéticos realizados a pacientes con AMC han permitido detectar mutaciones genéticas, anomalías cromosómicas y trastornos mitocondriales responsables de algunos subtipos^(4,18).

Actualmente, más de 320 genes se asocian a la AMC; éstos codifican diferentes proteínas que componen las estructuras indispensables para producir los movimientos. Por lo tanto, las mutaciones se encuentran en genes que codifican proteínas del músculo esquelético y del tejido conectivo; proteínas asociadas al desarrollo y la supervivencia de las neuronas motoras y los nervios periféricos; proteínas constituyentes de los receptores de acetilcolina de la placa neuromuscular y de los canales iónicos^(18,32,42). La mutación de un gen específico puede causar diferentes subtipos de AMC; a su vez, un subtipo particular puede deberse a más de una mutación genética⁽³⁰⁾.

Los patrones de herencia de los genes relacionados con la AMC son: autosómico dominante, autosómico recesivo, recesivo ligado al cromosoma X y herencia mitocondrial^(4,8).

El riesgo de recurrencia familiar depende del patrón de herencia del gen mutado. De esta manera, los subtipos cuya herencia es autosómica dominante, como las AD, y

autosómica recesiva presentan un 50% y un 25% de riesgo de recurrencia respectivamente, sin distinción de género. En los subtipos de AMC causados por la mutación de un gen recesivo ligado al cromosoma X, el riesgo de recurrencia depende del género y del progenitor que transmita la mutación. Los hijos de una mujer portadora tienen el 50% de riesgo de recurrencia. En cambio, para que una niña presente AMC, ambos progenitores deben poseer la mutación^(4,8). Si bien las mutaciones genéticas que causan AMC suelen ser heredadas, también pueden ocurrir mutaciones de novo^(4,30).

La trisomía del cromosoma 18, conocido como Síndrome de Edwards, afecta al SNC y es la cromosomopatía que presenta AMC con mayor frecuencia. Asimismo, se han notificado casos de trisomías en los cromosomas 13 y 21⁽³³⁾.

En contraposición, otros subtipos de AMC son considerados esporádicos debido a que no se han hallado genes involucrados, el más reconocido de ellos es la Amioplastia. Esta presunción es respaldada por dos peculiaridades: por un lado, es frecuente la presencia de gemelos monocigóticos discordantes entre los niños con Amioplastia, es decir, sólo uno de los gemelos resulta afectado; por otro lado, se han reportado numerosos casos de personas con Amioplastia en cuyos hijos no se detectaron anomalías congénitas. Por lo tanto, el riesgo de recurrencia familiar es considerado prácticamente nulo para la Amioplastia^(11,30).

V.5. Fisiopatología de la AMC

Las diversas etiologías de todas las patologías que presentan AMC convergen en un mismo mecanismo fisiopatológico, la acinesia fetal. Para comprender de qué manera la ausencia de movimiento conduce al establecimiento de las contracturas articulares características de la AMC, se deben considerar ciertos procesos que ocurren durante la vida intrauterina^(8,43).

En el desarrollo normal de las articulaciones es indispensable el movimiento fetal; a su vez, éste requiere una correcta formación del tejido muscular, con su correspondiente inervación, y el espacio intrauterino suficiente para ser ejecutado^(8,43). Las articulaciones comienzan a formarse durante la séptima semana de gestación, por medio de la aparición de espacios articulares en los miembros en desarrollo. El perfeccionamiento

de la morfología articular se produce a lo largo de la vida intrauterina, promovido por el movimiento fetal que comienza en la octava semana gestacional^(16,34).

En la mayoría de los subtipos de AMC el desarrollo de las articulaciones es normal durante el período embrionario. Por lo tanto, las contracturas articulares no son consideradas malformaciones, sino deformaciones generadas en las semanas posteriores.

La contractura de determinada articulación se instaura cuando la acinesia fetal repercute sobre las siguientes estructuras: el tejido conectivo periarticular, los músculos encargados de movilizarla y las superficies articulares. El depósito excesivo de fibras con el consiguiente engrosamiento de la cápsula articular, es la respuesta del tejido conectivo periarticular a la ausencia de movimiento. Por su parte, el tejido muscular en desuso puede atrofiarse o ser reemplazado por tejido adiposo y fibroso. Si la acinesia se prolonga en el tiempo provoca modificaciones en las superficies articulares; éstas se aplanan, sus bordes se acentúan y pierden congruencia. Todos estos factores contribuyen aún más a la acinesia fetal, y son los responsables de las frecuentes recidivas de las contracturas articulares posteriores a los tratamientos^(17,19).

La inmovilidad del feto también puede acarrear una serie de anomalías extraarticulares, conocida como Secuencia de Deformación de la Acinesia Fetal, que incluye: retraso del crecimiento intrauterino; cordón umbilical corto; micrognatia; puente nasal prominente; aplanamiento de la punta nasal; hipertelorismo ocular; paladar hendido y por último, trastornos de la deglución que resultan en polihidramnios y un desarrollo intestinal deficiente. En los casos más graves y prolongados de acinesia fetal, estas manifestaciones se acompañan de hipoplasia pulmonar, lo que deriva en la muerte del feto por insuficiencia respiratoria, y representa el subtipo letal de AMC conocido como Síndrome de Pena-Shokeir^(17,19).

La gravedad de las contracturas articulares depende de la duración y el momento de inicio de la acinesia fetal. Se requiere una duración mínima de tres semanas para ocasionar contracturas en el primer y segundo trimestre de gestación, la misma aumenta a un mes en el tercer trimestre. De esta manera, cuanto más temprana y prolongada sea la inmovilidad, más severas serán las contracturas⁽⁸⁾.

La distribución de las contracturas articulares también obedece al momento de inicio de la acinesia, y se relaciona con los patrones de desarrollo del movimiento fetal, que tienen una progresión cráneo-caudal y próximo-distal. Si se inicia en la octava semana de gestación, estarán afectados tanto los miembros superiores e inferiores como la articulación temporo-mandibular; en la novena y décima semana, se verán involucrados todos los miembros o sólo los superiores; y a partir de la décima primera semana, se encontrarán perjudicados solamente los miembros inferiores. Las articulaciones distales se verán comprometidas con mayor frecuencia y severidad que las proximales. Cabe destacar que una vez instauradas las contracturas en la AMC, éstas no progresan hacia articulaciones indemnes^(8,44).

Por último, las contracturas articulares pueden presentarse en posición de flexión o de extensión. Esto está determinado por el desequilibrio de las fuerzas musculares alrededor de la articulación afectada. Así, la contractura se produce en la dirección en la cual la preservación de la fuerza muscular es mayor^(5,6).

V.6. Clasificación de los subtipos de AMC

En la actualidad existen aproximadamente 400 patologías reconocidas como subtipos de AMC; éstas difieren en su etiología, presentación clínica, gravedad y pronóstico. Al tratarse de un conjunto tan heterogéneo de entidades, resulta difícil establecer un único sistema de clasificación que facilite la determinación del diagnóstico específico y oriente los posibles tratamientos. En su lugar, se utilizan varios sistemas de clasificación que se exponen a continuación^(30,45).

V.6.a. Clasificación clínica

Si bien todos los subtipos de AMC exhiben contracturas articulares como signos característicos, el resto de sus cuadros clínicos presentan una extensa gama de manifestaciones en diversos sistemas orgánicos, como el sistema músculo-esquelético, el gastrointestinal, el respiratorio y el neurológico. En muchos casos, dichas manifestaciones contribuyen a efectuar el diagnóstico de una patología específica.

El enfoque clínico, mediante un examen físico exhaustivo, permite incluir al niño que padece AMC en alguna de las siguientes categorías:

- Grupo 1: pacientes con afectación del sistema músculo-esquelético, principalmente de los miembros. El subtipo más representativo es la Amioplastia.
- Grupo 2: pacientes con afectación del sistema músculo-esquelético y otros sistemas de órganos. Corresponden a este grupo muchas de las AD.
- Grupo 3: pacientes con afectación grave del sistema músculo-esquelético, disfunción del SNC y/o letalidad. Este grupo presenta las condiciones más severas, incluye las formas letales y aquellas que implican alteraciones cognitivas^(19,30,45).

Afectación músculo-esquelética	Afectación músculo-esquelética y otros sistemas	Afectación músculo-esquelética, disfunción del SNC y/o letalidad
Amioplastia Artrogriposis distal tipo 1 Displasia mesomélica Síndrome de Bruck Síndrome de Poland	Artrogriposis distal tipo 2 A o Síndrome de Freeman-Sheldon Artrogriposis distal tipo 2 B o Síndrome de Sheldon-Hall Artrogriposis distal tipo 3 o Síndrome de Gordon Artrogriposis distal tipo 4 Artrogriposis distal tipo 5 Artrogriposis distal tipo 6 Artrogriposis distal tipo 7 Artrogriposis distal tipo 9, aracnodactilia contractural congénita o Síndrome de Beals Displasia diastrófica Miopatía nemalínica Síndrome de Larsen Síndrome de Möebius Síndrome de pterigium múltiple no letal o Síndrome de Escobar Síndrome de pterigium poplíteo	Dermopatía restrictiva Displasia campomélica Distrofia miotónica Distrofia muscular congénita de Fukuyama Distrofia muscular congénita por déficit de merosina Miopatía centronuclear Osteogénesis imperfecta Síndrome acrocalloso Síndrome de Bartsocas-Papas Síndrome de Bowen-Conradi Síndrome de contractura letal congénita tipo I Síndrome de contractura letal congénita tipo II Síndrome de Dandy-Walker Síndrome de Eagle-Barret Síndrome de glicoproteínas deficientes en carbohidratos Síndrome de Pena-Shokeir Síndrome de Potter Síndrome de pterigium múltiple letal Síndrome de Zellweger

Cuadro 1: Clasificación clínica de los subtipos de AMC. Extraído de Hall JG, Vincent A. *Arthrogryposis*. En: *Neuromuscular Disorders of Infancy, Childhood, and Adolescence*. Elsevier; 2015. p. 96-114

V.6.b. Clasificación etiológica

Las diferentes patologías que presentan AMC se clasifican en dos categorías en base a las causas de la acinesia fetal. Por consiguiente, se pueden distinguir los subtipos secundarios a trastornos intrínsecos del feto y aquellos de origen extrínseco. La primera categoría incluye los trastornos neurológicos, los musculares y del tejido conectivo, que se producen en el feto en desarrollo y generan la ausencia de movimiento. La segunda categoría comprende las exposiciones, las enfermedades y otros factores maternos que conducen a la acinesia.

Este sistema de clasificación intenta identificar el tejido y la alteración que da inicio a la acinesia fetal. Por ejemplo, la falla en el desarrollo de la corteza cerebral o el oligohidramnios debido a la ruptura prematura de la membrana amniótica. En muchas ocasiones, la causa exacta de la acinesia es muy difícil de determinar^(30,46).

V.6.c. Clasificación genética

El conocimiento sobre los genes, cuyas mutaciones causan AMC, permite clasificar los subtipos en genéticos y no genéticos. La mayoría corresponden a la primera categoría, y el avance de las investigaciones sobre el genoma humano puede incorporar aún más patologías a la misma.

Como se mencionó con anterioridad, el riesgo de recurrencia familiar depende del patrón de herencia de cada subtipo. Por ende, es imprescindible contar con los conocimientos suficientes de cada patología para brindar un correcto asesoramiento genético a las familias que consideren futuros embarazos^(30,45).

V.7. Presentaciones clínicas de los subtipos más frecuentes

V.7.a. Amioplastia

La Amioplastia es el subtipo más frecuente de AMC, y representa alrededor de la tercera parte del total de los casos^(11,12).

La presentación clínica más habitual involucra en forma simétrica o levemente asimétrica, a los cuatro miembros. No obstante, también puede afectar en forma aislada a los miembros superiores, a los miembros inferiores o a tres miembros, representando el 16, el 15 y el 5% de los casos, respectivamente^(29,30).

Las contracturas articulares presentes en la Amioplastia generan una apariencia característica muy evidente en el neonato. Las posiciones típicas de los miembros superiores son las siguientes: los hombros se encuentran en aducción y rotación interna; los codos en extensión con los antebrazos pronados; las muñecas en flexión y desviación cubital; las articulaciones metacarpofalángicas suelen encontrarse en extensión; las articulaciones interfalángicas flexionadas; y por último, los pulgares en flexión y aducción^(11,12). Excepcionalmente, pueden hallarse contracturas en flexión en los codos; esto se debe a la incapacidad de los músculos, parcialmente sustituidos por tejido fibroso y adiposo, de acompañar el crecimiento óseo. Esta particularidad ocurre en los casos más severos, en los cuales el desarrollo muscular es escaso^(8,11).

En los miembros inferiores se observan las caderas en flexión, abducción y rotación externa, o pueden hallarse luxadas; las rodillas se presentan con mayor frecuencia en flexión y, finalmente, pies zambos severos.

Otras características físicas de los niños que padecen Amioplastia son: la forma tubular de los miembros, que ocasiona una apariencia fusiforme en las articulaciones; la presencia de hoyuelos sobre algunas articulaciones y la falta de pliegues de flexión, que expresan la ausencia de movimientos.

El compromiso vascular que causa la disgenesia de las neuronas del asta anterior de la médula espinal, y por ende, la acinesia fetal, puede causar una serie de anomalías adicionales tales como: gastrosquisis por deficiencia de la musculatura abdominal; atresia intestinal; ausencia parcial de dedos en las manos y/o pies, sin anillos de constricción; y por último, un hemangioma ubicado en la glabella. Estos defectos representan hallazgos poco frecuentes y su manifestación incrementa la gravedad de la presentación clínica.

Además, pueden hallarse las siguientes complicaciones: hiperextensión de la columna vertebral; escoliosis; oligohidramnios; restricción del crecimiento intrauterino que se

atribuye al escaso desarrollo muscular; micrognatia leve; y finalmente, fracturas de huesos largos en el período perinatal, debido a la osteopenia ocasionada por la acinesia fetal.

Cabe destacar que las funciones cognitivas se encuentran conservadas, al igual que la sensibilidad; en cambio, los reflejos osteotendinosos se hallan disminuidos o ausentes. El diagnóstico es fundamentalmente clínico y se basa en la apariencia característica descrita precedentemente^(11,12).

V.7.b. Artrogriposis Distales

Todas las AD presentan contracturas articulares que afectan los segmentos distales de los miembros; éstas se acompañan de una amplia gama de anomalías. Inusualmente, las contracturas pueden involucrar a las articulaciones proximales. Se distinguen diez tipos de AD, uno de los cuales presenta dos subtipos; por consiguiente, se reconocen 11 patologías diferentes. Los tipos 1, 2A Y 2B representan las formas más frecuentes de AD^(12,30).

La AD tipo 1 exhibe una posición característica de las manos que implica la desviación cubital de los dedos (a partir de las articulaciones metacarpofalángicas) superposición y camptodactilia. Los pliegues de flexión poco visibles o ausentes, denotan la falta de movimiento. En los miembros inferiores, la contractura observada con mayor frecuencia es el pie zambo bilateral. Ocasionalmente, pueden hallarse contracturas en las caderas, las rodillas y/o los codos^(8,12,30).

La AD tipo 2A, conocida como Síndrome de Freeman-Sheldon, se caracteriza por ocasionar en los niños una apariencia facial particular que recibe el nombre de “cara silbante”; esto se debe a la presencia de una boca pequeña y fruncida, y al movimiento limitado, secundario a la fibrosis de los músculos faciales. Estos rasgos típicos se acompañan de ptosis palpebral; inclinación antimongólica de las hendiduras palpebrales; un hoyuelo en forma de “H” en el mentón; y finalmente, microglosia. Las contracturas en las articulaciones distales de los miembros son similares a las expuestas en la AD tipo 1. Asimismo, los niños presentan escoliosis y baja estatura^(6,8,12,30).

El Síndrome de Sheldon-Hall, o AD tipo 2B, representa una forma intermedia entre los tipos precedentes, debido a la atenuación de las manifestaciones faciales. Éstas incluyen

surcos nasogenianos y mentón prominentes, boca pequeña y forma triangular de la cara. En los miembros superiores se observan contracturas articulares similares a los tipos ya descritos; en cambio, en los miembros inferiores la contractura más usual es el astrágalo vertical^(12,30).

La AD tipo 3, denominada Síndrome de Gordon, se distingue por la baja estatura y la presencia de palatosquisis en los niños que la padecen^(6,8,18).

La AD tipo 5 causa anomalías oculares tales como: ptosis palpebral, estrabismo y movimientos oculares reducidos. En algunos casos, los músculos del tórax se encuentran afectados, lo que puede derivar en enfermedad pulmonar restrictiva e hipertensión pulmonar^(6,18,30).

La AD tipo 7, conocida como Síndrome de trismo-pseudocamptodactilia, se caracteriza por los signos que motivan su denominación; éstos se acompañan de contracturas en flexión de las muñecas, extensión de las articulaciones metacarpofalángicas, flexión de las rodillas y baja estatura.

La AD tipo 8, o Síndrome de pterigium múltiple autosómico dominante, presenta pterigiones en el cuello, las axilas y los huecos poplíteos. Otras manifestaciones son la baja estatura, la escoliosis y la camptodactilia.

El Síndrome de Beals, también denominado aracnodactilia contractural congénita o AD tipo 9, se distingue por la presencia de aracnodactilia, miembros largos y delgados, y contracturas articulares en flexión, especialmente en codos, rodillas y dedos.

Finalmente, en los tipos 4, 6 y 10 las particularidades son la escoliosis severa, la deficiencia auditiva y las contracturas en flexión plantar respectivamente^(6,18).

V.8. Impacto de la AMC en el funcionamiento de los niños

Según lo expresa la CIF, el funcionamiento abarca tres dominios vinculados al ámbito de la salud, que interactúan entre sí: las estructuras y las funciones corporales, la actividad y la participación. A su vez, el concepto de Discapacidad comprende las deficiencias en las estructuras y las funciones corporales, las limitaciones en la ejecución de actividades y las restricciones en la participación.

La AMC impacta sobre el funcionamiento de los niños que lo padecen, y ocasiona Discapacidad. El modelo CIF orienta la evaluación de todos los dominios del funcionamiento, lo que facilita una descripción completa del estado de salud, a partir del cual se plantean los objetivos de tratamiento. Por lo tanto, el proceso de Rehabilitación debe diseñar intervenciones con repercusión en todos los dominios, para obtener un efecto beneficioso sobre el funcionamiento y optimizar la calidad de vida de los niños⁽²⁰⁾.

V.8.a. Deficiencias en las estructuras y las funciones corporales

V.8.a.a. Sistema músculo-esquelético

Las manifestaciones músculo-esqueléticas características de los niños con AMC son las contracturas articulares y la debilidad muscular. Las primeras limitan el ROM activo y pasivo de las articulaciones afectadas. Éstas se mantienen en una posición fija, que está determinada por el desequilibrio de las fuerzas musculares que actúan sobre ellas. De esta manera, cada articulación adopta la posición impuesta por el grupo muscular que conserva la mayor fuerza^(5,6).

Existen presentaciones clínicas típicas de los niños con AMC. No obstante, las diferentes contracturas articulares pueden combinarse de formas muy variadas, hasta incluso resultar en una afectación asimétrica⁽⁴⁷⁾.

La mayoría de los niños presenta contracturas en aducción y rotación interna de los hombros, con una marcada limitación de los movimientos restantes y debilidad del deltoides. Una contractura leve, que no excede los 30° de rotación interna, permite que las manos alcancen la línea media y favorece las actividades bimanuales. Por el contrario, una contractura severa ubica el eje de movimiento del codo en el plano sagital, lo que imposibilita dichas actividades⁽⁴⁸⁻⁵¹⁾.

La contractura en extensión en el codo denota cierta preservación de la fuerza del tríceps, acompañada de una marcada debilidad de los músculos flexores. Una particularidad de esta articulación es que, usualmente, puede conservar el ROM de la flexión pasiva, lo que resulta útil al realizar actividades, aún en ausencia de la flexión activa. La contractura en flexión es menos frecuente, se asocia a presentaciones más severas y a la debilidad del tríceps^(4,48,52).

El ROM activo y pasivo del antebrazo se halla limitado, y el déficit funcional de los músculos supinadores y pronadores determina la posición neutra de este segmento. No obstante, algunos autores mencionan la contractura en pronación como un hallazgo habitual, y esto puede atribuirse a la posición que adopta el miembro en su totalidad a causa de la rotación interna del hombro^(6,48).

Casi todos los niños que padecen AMC presentan limitaciones en el ROM, tanto activo como pasivo, de la articulación radio-carpiana. La contractura más usual es en posición de flexión y desviación cubital; sin embargo, en algunos subtipos, como ciertas AD, se presenta en extensión. Generalmente, los músculos extensores radiales corto y largo son deficientes, lo que limita la extensión activa de la muñeca^(4,48,53).

Las contracturas articulares del pulgar presentes en la Amioplastia difieren de las exhibidas en las AD y otros subtipos. En la Amioplastia, la articulación trapecio-metacarpiana se encuentra en flexión, mientras que las articulaciones metacarpofalángica e interfalángica se fijan en extensión. De esta manera, el pulgar se aduce al segundo dedo, sin colocarse en la palma de la mano, y ocasiona el estrechamiento del primer espacio interóseo^(4,48,54). Por el contrario, los restantes subtipos suelen presentar el denominado pulgar aducto; éste implica una contractura en extensión de la articulación trapecio-metacarpiana, acompañada de flexión en las otras articulaciones. El primer espacio interóseo se estrecha, los tejidos blandos se retraen y el pulgar se posiciona sobre la palma de la mano^(48,55,56).

Generalmente, las articulaciones metacarpo-falángicas del resto de los dedos se encuentran en extensión. En ciertas AD se produce una desviación cubital en estas articulaciones, especialmente cuando la muñeca se fija en extensión. La camptodactilia es muy habitual y tiende a ser severa; se acompaña de una debilidad muscular significativa que impide el movimiento activo de los dedos^(4,48).

Las contracturas leves en la cadera abarcan un único plano de movimiento; en cambio, las severas son multiplanares, habitualmente en flexión, abducción y rotación externa. Esto se debe a la preservación de la fuerza muscular del psoasíliaco, el recto femoral y el sartorio, y a la debilidad de los músculos extensores de la cadera^(4,49,57). Entre el 15 y el 30% de los niños con afectación de las caderas presentan luxaciones uni o bilaterales. Éstas son teratológicas, se producen en etapas tempranas del desarrollo, y generan

cambios en la morfología de las estructuras articulares, tales como: epífisis femorales hipoplásicas, cabezas femorales que carecen de forma esférica, acetábulos pequeños, poco profundos y ocupados por tejido fibroso^(58,59).

En las rodillas son más frecuentes las contracturas en flexión, y se pueden clasificar de la siguiente manera: leves, aquellas que no exceden los 20° de flexión; moderadas, las que se mantienen entre los 20 y los 40°; severas, entre 40 y 60°. Por último, son muy severas las que superan los 60° de flexión. Estas contracturas son secundarias al acortamiento de los músculos isquiotibiales y a la debilidad del cuádriceps. Además, en algunos subtipos de AMC, como el Síndrome de Escobar y la AD tipo 8, pueden desarrollarse pterigiones en los huecos poplíteos que expresan la gravedad de la acinesia fetal^(4,60,61).

Las contracturas en extensión de las rodillas se clasifican, según la relación entre las superficies articulares de la tibia y el fémur, del siguiente modo: extensión completa de la rodilla; hiperextensión con deformidad en recurvatum; subluxación anterior de la tibia; y finalmente, luxación anterior. Estas contracturas se deben a la pérdida de elasticidad del cuádriceps, a la unión de su tendón al área suprapatelar del fémur, y a la retracción de la cápsula y de los tejidos periarticulares^(47,61,62).

En el pie, las contracturas articulares más usuales son el pie zambo, el astrágalo vertical congénito y el pie equino-cavo. Este último es considerado una variante del pie zambo, es poco frecuente, y se distingue por sus componentes principales que son el equino y el cavo del mediopié. Asimismo, exhibe un pliegue cutáneo plantar que atraviesa de medial a lateral el mediopié; en los dedos se observan contracturas en flexión. El pie zambo se presenta en el 78 al 90% de los niños con AMC, y se establece tempranamente durante la gestación, por lo cual la flexibilidad de los tejidos blandos periarticulares es muy limitada y hay un gran desequilibrio de las fuerzas musculares. Estos factores determinan la marcada resistencia al tratamiento y la tendencia a las recidivas que caracterizan a esta contractura^(47,61,63). Finalmente, el astrágalo vertical congénito se presenta en las AD y en los subtipos más severos de AMC, rara vez en la Amioplastia.

Entre el 30 y el 67% de los niños que padecen AMC desarrollan escoliosis, con ausencia de malformaciones vertebrales. Usualmente, se observan curvaturas torácicas o

toracolumbares de progresión rápida. Están presentes al momento del nacimiento y evidencian la posición intrauterina del feto; no obstante, su diagnóstico puede realizarse tardíamente a medida que progresan. Otra anomalía de la columna vertebral es la hiperextensión; involucra principalmente a la región cervical en niños con Amioplastia⁽⁶⁴⁻⁶⁶⁾.

Por último, en los casos más severos de AMC y algunas AD, se observa micrognatia, trismo secundario a la contractura de la articulación temporo-mandibular, palatosquisis y plagiocefalia, entre otras manifestaciones craneofaciales⁽⁴⁾.

V.8.a.b. Sistemas digestivo, respiratorio y nervioso

Algunos niños con AMC presentan trismo y limitación de la movilidad orofacial, secundarios a la contractura de la articulación temporo-mandibular. Estas alteraciones, junto con la micrognatia y la palatosquisis, no sólo son responsables del deterioro de la capacidad de succión y la disfagia, sino también de los posibles trastornos del habla que pueden desarrollar estos pacientes. Estas deficiencias son menos habituales en la Amioplastia; en cambio, son comunes en otros subtipos, como en el Síndrome de Escobar y en la AD tipo 2A o Síndrome de Freeman-Sheldon^(6,21,67,68).

La disfagia, la gastrosquisis y la atresia intestinal ocasionan un retraso en el desarrollo del tracto gastrointestinal, que se manifiesta por medio de los siguientes trastornos: peristaltismo descoordinado, déficit de crecimiento en longitud del intestino, demora en la maduración de las secreciones gastrointestinales y polihidramnios. Todas estas alteraciones generan trastornos en la alimentación de los niños que padecen AMC. Tanto la gastrosquisis como la atresia intestinal son anomalías que suelen encontrarse en la Amioplastia y se atribuyen al compromiso vascular implicado en su etiología^(8,11).

En algunos subtipos de AMC, principalmente en las formas más severas, la debilidad del diafragma y de los músculos intercostales provoca la disminución de los movimientos respiratorios, lo que a su vez origina la hipoplasia pulmonar. Ésta implica un reducido tamaño pulmonar, escaso desarrollo alveolar y retardo en la maduración del líquido surfactante⁽⁸⁾.

Además, la escoliosis que se establece en algunos niños con AMC puede derivar en la disminución del volumen pulmonar y la restricción del movimiento de las costillas, con

la consiguiente limitación a la expansión del tórax. Por lo tanto, en estos pacientes la función respiratoria se encuentra deteriorada y se corresponde con patrones ventilatorios restrictivos⁽⁶⁹⁾.

Los subtipos más severos, con afectación de múltiples sistemas orgánicos, presentan anomalías del SNC, pueden acompañarse de discapacidad intelectual de gravedad variable, y representan entre el 25 y el 30% del total de los casos de AMC. Los signos dismórficos faciales, las convulsiones, la microcefalia, la disminución del estado de alerta y el retraso global del desarrollo del niño, pueden ser signos tempranos de afectación del SNC.

Finalmente, pueden hallarse trastornos visuales y auditivos en algunos subtipos de AMC, como en el Síndrome de Zika congénito y en las AD tipo 5 y 6^(33,70).

V.8.b. Limitaciones en la actividad

V.8.b.a. Actividades de la vida diaria

Los movimientos de exploración general, de alcance y de manipulación de objetos que los niños normalmente realizan durante los primeros meses de vida son los precursores de las futuras AVD, que incluyen la alimentación, la higiene personal y la capacidad de vestirse de forma independiente. Además, proporcionan información sobre los objetos y sus usos, lo que estimula el aprendizaje háptico y el desarrollo cognitivo. La adquisición de estas habilidades requiere el ROM suficiente y la fuerza muscular adecuada de los miembros superiores^(22,71-73).

En los niños con AMC, las contracturas articulares y la debilidad muscular grave que impide el movimiento de los miembros superiores en contra de la gravedad, son los responsables de las limitaciones en la ejecución de las AVD y la necesidad de asistencia de parte de terceros. No obstante, estos niños desarrollan mecanismos adaptativos que intentan compensar dichas limitaciones^(72,74).

La contractura típica en aducción y rotación interna de los hombros no sólo limita las actividades bimanuales e impide que la mano alcance la boca, sino también orienta las manos de manera tal que sólo contactan por medio de los dorsos, lo que obliga a cruzar los miembros para lograr el agarre de un objeto^(49,50,75).

Las actividades que requieren el acercamiento de la mano a la boca, como la alimentación y la higiene oral, se encuentran drásticamente impedidas debido a las contracturas en extensión de los codos. Sin embargo, los niños que conservan al menos 90° de flexión pasiva, pueden emplear maniobras compensatorias para ejecutar dichas actividades. Estas maniobras pueden ser el balanceo de los miembros, el empuje contra una mesa u otra superficie, y la flexión cervical^(56,71,76).

La postura que adoptan las manos, a causa de las contracturas típicas de los hombros y los codos, obstaculiza su visualización; por lo tanto, limita la coordinación visomanual necesaria para alcanzar y manipular objetos^(56,73,75).

El escaso desarrollo de las habilidades motoras finas es consecuencia de las contracturas articulares y la debilidad muscular de las muñecas y las manos. La contractura en flexión y desviación cubital de las muñecas sitúa a los dedos en una posición divergente cuando se aproximan las manos a la línea media, lo que contribuye al empleo de agarres cruzados para ejecutar las actividades bimanuales^(56,71,73,77).

Resulta importante señalar que los niños con Amioplusia, con compromiso de todas las articulaciones de los miembros superiores, presentan más impedimentos en la ejecución de las diferentes AVD en comparación con los niños que padecen algún tipo de AD. Por lo tanto, un mayor número de articulaciones afectadas incrementa las limitaciones en las actividades⁽⁷⁷⁾.

V.8.b.b. Sedestación y marcha

La sedestación es un hito motor crítico para el desarrollo de los niños, dado que libera a los miembros superiores para las actividades manuales y permite la interacción con el entorno. Se requiere un mínimo de 90° de flexión en las caderas y el adecuado control postural de la columna vertebral, para lograr la sedestación en el suelo; a su vez, para utilizar un asiento en forma cómoda, es necesario alcanzar los 90° de flexión en las rodillas. Las contracturas en flexión, abducción y rotación externa de las caderas impiden el posicionamiento de los miembros inferiores y dificultan la adquisición de esta habilidad, al igual que las contracturas en extensión de las rodillas^(22,58,62).

El potencial para lograr la marcha independiente en los niños con AMC depende de los siguientes factores: la gravedad de las contracturas de las caderas y las rodillas, la

presencia de pies plantígrados estables e indoloros, y la fuerza muscular de los miembros inferiores, principalmente de los extensores de la cadera y la rodilla^(57,60,78). Las contracturas en flexión de las caderas y las rodillas, que aún pueden ser compatibles con la marcha, son de 30° y entre 15 y 20°, respectivamente. Por otro lado, las contracturas en extensión de las rodillas facilitan esta actividad; no obstante, obstaculizan el uso de las escaleras y de superficies inclinadas^(60,62,78,79).

El patrón de marcha que exhiben los niños con AMC involucra la inclinación lateral excesiva de la columna vertebral y la elevación de la pelvis, como consecuencia de la disminución del ROM de flexión de la cadera y la debilidad de los músculos flexores. Este tipo de marcha resulta poco económico en términos de costos energéticos, lo que reduce la distancia que pueden recorrer antes de producir fatiga muscular^(80,81).

V.8.c. Restricciones en la participación

En la infancia, la participación en las diferentes situaciones vitales que se pueden experimentar en múltiples entornos, como el hogar, la escuela y la comunidad, es indispensable para lograr un correcto desarrollo cognitivo, social, emocional y físico⁽⁸²⁾.

Las limitaciones en las actividades que involucran la motricidad fina, como la escritura y el manejo de dispositivos electrónicos, pueden afectar la participación de los niños con AMC en el ámbito escolar⁽²²⁾.

Las barreras arquitectónicas, tanto del hogar como comunitarias, se identifican como obstáculos que restringen la participación del niño con AMC, especialmente para aquellos que presentan limitaciones en la ejecución de la marcha. Además, dichas barreras suponen un incremento en el riesgo de caídas; con respecto a esto, es importante mencionar que los niños con afectación de los miembros superiores no desarrollan adecuadamente las reacciones de protección necesarias ante estos eventos^(22,82).

La escasez de actividades en la comunidad que puedan adaptarse a las limitaciones de estos niños, actúa como una barrera que impide su libre participación⁽⁸²⁾.

Por último, la participación en la primera infancia no sólo implica interacciones con los padres y/o cuidadores y el resto de la familia, sino también con otros niños y adultos,

especialmente en los ámbitos escolar y comunitario. La gravedad de las deficiencias físicas que padecen los niños con AMC puede impactar negativamente en el establecimiento de dichas interacciones y, por consiguiente, afectar su desarrollo cognitivo, social y emocional^(22,71).

V.9. Equipo Interdisciplinario de Salud

V.9.a. Conformación y funciones propias de cada profesional

La AMC se caracteriza por un amplio espectro de presentaciones clínicas y por su complejidad, dado que puede involucrar a múltiples sistemas orgánicos. En consecuencia, el equipo interdisciplinario de salud se conforma por un vasto abanico de profesionales, que deben trabajar en forma coordinada y consensuada para promover el óptimo funcionamiento de los niños. Las disciplinas incluidas son: Kinesiología, terapia ocupacional, cirugía ortopédica, ortésica, neurología, psicología, genética y otras, según las necesidades de atención específicas de cada niño. De esta manera, se incorporan la oftalmología, la otorrinolaringología y la logopedia, en caso de hallarse trastornos en la visión, la audición y el habla^(33,83).

Entre las funciones del Kinesiólogo se encuentran: la evaluación funcional; la promoción y el seguimiento del correcto desarrollo motor; la colaboración en la planificación de los procedimientos quirúrgicos; y finalmente, la ejecución de terapias pre y postoperatorias^(33,48).

El Terapeuta Ocupacional se encarga de la evaluación y rehabilitación de las AVD, y de la prescripción de ortesis y equipos o elementos de ayuda para facilitar dichas actividades^(33,84).

El Ortesista elabora las ortesis destinadas a la corrección y el mantenimiento de la alineación de los miembros, evitar las recidivas y promover la ejecución de actividades, especialmente la marcha⁽⁸³⁾.

La función del Cirujano Ortopédico es evaluar las deficiencias en las estructuras corporales y su funcionalidad, en base a lo cual planifica y realiza los procedimientos

quirúrgicos pertinentes, con la precaución de no interferir con alguna función existente o potencial que el niño posea^(83,84).

El Genetista es el responsable de determinar las posibles condiciones genéticas subyacentes que causan AMC en un niño, y brinda asesoramiento a las familias en caso de considerar futuros embarazos⁽⁸³⁾.

El Neurólogo evalúa la posible afectación del SNC y del SNP, detecta las anomalías, aborda los síntomas, y promueve el correcto desarrollo neurológico del niño con AMC^(33,83).

El Psicólogo interviene en la evaluación cognitiva y, en caso de discapacidad intelectual, planifica la escolarización y el apoyo psicosocial adecuado para cada niño⁽³³⁾.

V.9.b. Rol del entorno familiar en el tratamiento

Los padres y/o cuidadores de los niños con AMC deben mantener un rol activo en el proceso de Rehabilitación. La constancia de los adultos para llevar a cabo los programas de trabajo en el hogar, conlleva importantes beneficios terapéuticos para los niños⁽⁸⁵⁾.

El intercambio continuo de información entre la familia y el equipo interdisciplinario, ayuda a identificar las habilidades existentes, las limitaciones y las necesidades del niño en cada etapa de la infancia. Esto no sólo contribuye a la planificación del abordaje más adecuado, sino también promueve la adhesión al tratamiento, que depende completamente de la motivación de los adultos^(23,83).

V.9.c. Objetivo general del equipo interdisciplinario

El objetivo general del abordaje interdisciplinario del niño con AMC es que logre la mayor independencia posible, mediante la optimización y el mantenimiento de todos los dominios del funcionamiento, lo que a su vez le permitirá gozar de una mejor calidad de vida^(4,22).

Para ello, cada paciente es evaluado por las diversas disciplinas; luego los hallazgos obtenidos deben ser compartidos y analizados en conjunto, con el fin de elaborar un plan de tratamiento y seguimiento coordinados. La cooperación entre los profesionales

de la salud, donde cada uno aporta al resto sus habilidades, conocimientos y experiencia, da como resultado un abordaje integral, enriquecedor y efectivo para el beneficio del paciente⁽⁸³⁾.

VI. Estrategia Metodológica

El tipo de Tesina realizada es un informe de Investigación. La producción escrita se realizó a partir de la búsqueda bibliográfica en libros y artículos científicos, publicados en el período comprendido entre 2012 y 2021 en las siguientes Bases de datos: PubMed, Lilacs, Medline, BVS, Bireme y ResearchGate.

Para la búsqueda mencionada, se utilizaron las Palabras clave que se encuentran en la siguiente Tabla:

Nro.	Palabras Clave	MeSH	DeCS
1	Artrogriposis Múltiple Congénita	Arthrogryposis	Artrogriposis
2	Anomalías Congénitas	Congenital Abnormalities	Anomalías Congénitas
3	Manifestaciones Clínicas	Signs and Symptoms	Signos y Síntomas
4	Rehabilitación	Rehabilitation	Rehabilitación
5	Actividades de la Vida Diaria	Activities of Daily Living	Actividades Cotidianas
6	Rango de Movimiento Articular	Range of Motion, Articular	Rango del Movimiento Articular
7	Desarrollo Infantil	Child Development	Desarrollo Infantil
8	Equipo Interdisciplinario	Patient Care Team	Grupo de Atención al Paciente

Tabla 1: Palabras Clave utilizadas para la búsqueda bibliográfica, con sus correspondientes etiquetas DeCS y MeSH.

La estrategia de búsqueda consistió en la combinación de las distintas Palabras clave, por medio de la utilización del operador booleano “AND”, como se exhibe en la Tabla 2.

Nro.	Conector	Nro.
1	AND	2
1	AND	3
1	AND	4
1	AND	5
1	AND	6
1	AND	7
1	AND	8

Tabla 2: combinaciones de los términos expuestos en el Cuadro 2.

VI.1. Criterios de inclusión

Para el análisis del material bibliográfico obtenido, se establecieron los siguientes criterios de inclusión: la antigüedad del material no debe superar los 10 años desde su publicación; los artículos deben estar completos; las intervenciones deben estar centradas en la primera infancia; se consideran todos los subtipos de AMC; y por último, los ensayos deben ser efectuados en humanos.

VI.2. Criterios de exclusión

La exclusión del material bibliográfico se efectuó según los siguientes criterios: material que supera los 10 años de antigüedad; artículos incompletos o duplicados; intervenciones no dirigidas a algún subtipo de AMC.

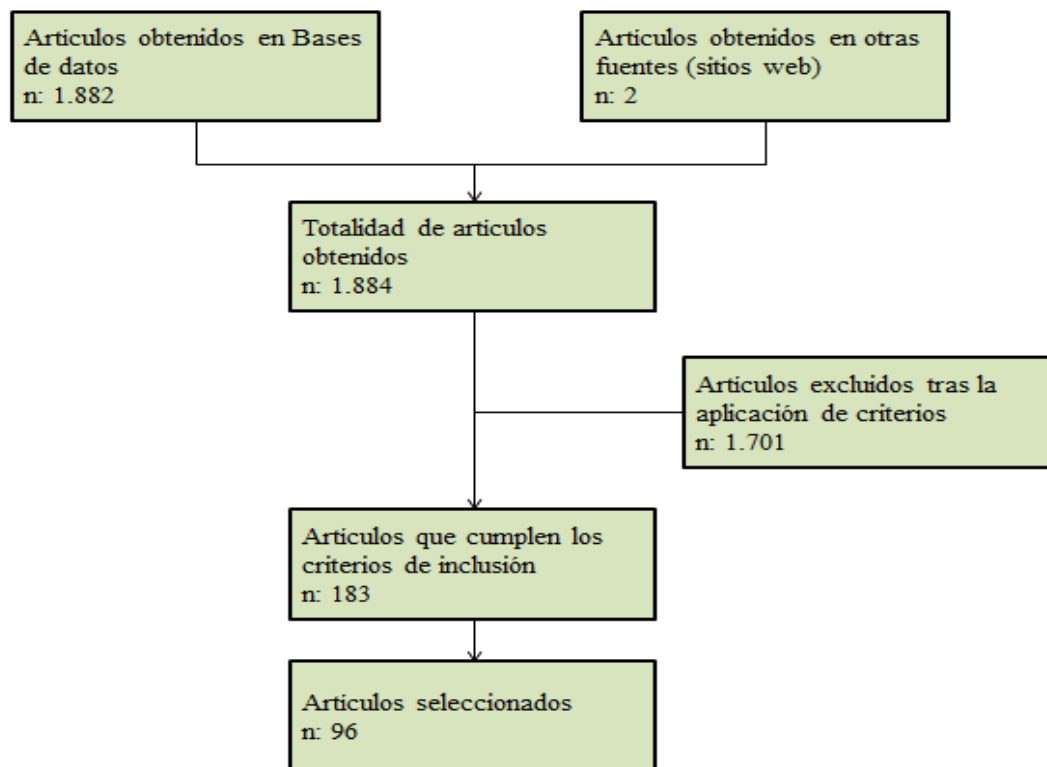


Figura 1: diagrama de flujo correspondiente a la búsqueda bibliográfica y la selección de artículos pertinentes a la presente producción escrita.

VII. Contexto de Análisis

En el presente apartado se expondrá el abordaje interdisciplinario de los niños que padecen AMC, con énfasis en lo que se conoce como la tríada terapéutica, que involucra a los Kinesiólogos, los Ortesistas y los Cirujanos Ortopédicos. Con el objetivo de desarrollar la información en forma coherente, y con fines prácticos, la disposición de los temas a tratar respeta el orden habitual de intervención de los diferentes profesionales de la salud. Por lo cual, se describirá en primera instancia el proceso diagnóstico; en segunda instancia, el tratamiento kinésico; en tercera instancia, la implementación de las ortesis; y en cuarta instancia, los procedimientos quirúrgicos recomendados en la actualidad. Cabe resaltar que las intervenciones de todas las disciplinas deben estar adecuadamente consensuadas y coordinadas a lo largo de toda la infancia.

Además, se expondrán los beneficios de la atención temprana y la evaluación constante del funcionamiento en niños que padecen AMC.

VII.1. El proceso diagnóstico

El proceso diagnóstico puede distinguirse en la detección prenatal y el diagnóstico definitivo del subtipo específico de AMC que padece un niño.

VII.1.a. Detección prenatal de AMC

El ultrasonido prenatal permite detectar las contracturas articulares a partir de la semana 16 o 18 de la gestación; además, evidencia la posición de las articulaciones, la calidad y la cantidad de los movimientos fetales, la hipoplasia pulmonar y las anomalías de otros órganos⁽⁸⁶⁾. A pesar de su gran utilidad, se ha informado que aproximadamente el 25% de los casos de AMC se identifica antes de las 24 semanas de gestación, los casos restantes pueden identificarse tardíamente e incluso en el momento del parto^(44,86).

La recomendación actual consiste en una evaluación exhaustiva de todas las articulaciones, la mandíbula y la columna vertebral, en caso de hallar algún tipo de contractura articular o una luxación durante una ecografía. Asimismo, la ausencia de movimiento fetal durante 13 minutos, obliga a duplicar el tiempo de observación, ya que se considera la pausa máxima entre movimientos consecutivos a las 20 semanas de edad gestacional. No existe una duración establecida para el estudio ecográfico completo; no obstante, se estima que son necesarios entre 30 y 40 minutos para realizar una evaluación completa de los movimientos fetales^(86,87).

Otros signos indirectos de AMC que pueden detectarse por medio del ultrasonido, son los siguientes: polihidramnios, micrognatia, retrognatia, hipoplasia pulmonar y aumento de la translucencia nucal; estos últimos son indicadores de gravedad y se correlacionan con los subtipos letales de AMC⁽⁸⁶⁾.

La detección prenatal de AMC obliga a extremar la vigilancia durante el embarazo. El hallazgo de hiperextensión cervical debe conducir a la indicación de un parto por cesárea, para disminuir el riesgo de daño a la médula espinal en el proceso de parto⁽⁶⁵⁾. Asimismo, puede indicarse un parto en forma prematura una vez ocurrida la maduración

pulmonar. El objetivo es disminuir la duración de la acinesia fetal, y con ello la gravedad de las contracturas, e iniciar tempranamente el proceso de Rehabilitación⁽⁸⁶⁾.

VII.1.b. Diagnóstico definitivo del subtipo de AMC

El proceso implementado para determinar un diagnóstico definitivo puede ser muy complejo, debido a los numerosos y diversos subtipos existentes. No obstante, mediante una evaluación clínica exhaustiva y estudios complementarios, es posible definirlo⁽⁷⁰⁾.

La importancia de diagnosticar el subtipo específico reside en las siguientes características, que diferirán en cada uno de ellos: el riesgo de recurrencia familiar, el pronóstico (que es desfavorable si está involucrado el SNC), la probabilidad de sufrir recidivas (muy habitual en la Amioplastia) y finalmente, la planificación correcta del tratamiento^(6,12).

El inicio de la evaluación clínica consta de la anamnesis dirigida a los padres y/o cuidadores con el objetivo de recolectar datos, tales como: infecciones contraídas durante el embarazo, enfermedades maternas, consumo de medicamentos, entre otros. Además, se debe indagar sobre los antecedentes familiares con respecto a la presencia de algún subtipo de AMC, o alguna contractura aislada, que constituyen indicios de una posible transmisión genética. Toda esta información contribuye a la determinación de la etiología de la AMC y, por lo tanto, al diagnóstico del subtipo específico^(19,33,70).

Anamnesis		
	Posible etiología	Datos más relevantes
Historial del embarazo	Enfermedades maternas	Miastenia Gravis, Distrofia Miotónica, Esclerosis Múltiple
	Infecciones	Zika, Toxoplasmosis
	Compromiso vascular del feto	Misoprostol, relajantes musculares, vasoconstrictores, alcohol, drogas
	Complicaciones	Oligohidramnios, anomalías uterinas

Cuadro 2: resumen de los datos más sobresalientes que deben obtenerse en la anamnesis.

La evaluación clínica es minuciosa y aborda todo el cuerpo. Los datos obtenidos mediante la observación y las diferentes pruebas y mediciones se deben registrar en forma detallada.

Evaluación clínica		
Contracturas articulares	Características	Información a detallar
	Distribución	Totalidad de las articulaciones afectadas
	Posición articular	Descripción de la posición articular en reposo
	Luxaciones	Distribución de las luxaciones
	ROM	Medición activa y pasiva de todas las articulaciones
Otras anomalias	Región corporal	Posibles hallazgos
	Miembros superiores e inferiores	Ausencia de pliegues de flexión, hoyuelos sobre las articulaciones afectadas, ausencia de dedos, anquilosis, pterigión
	Facie	Hemangioma, asimetría facial, dismorfismo
	Cráneo-facie	Palatosquisis, micrognatia, retrognatia, trismo, plagiocefalia, microcefalia
	Columna vertebral	Hiperextensión, escoliosis, cifosis
Abdomen	Gastrosquisis, atresia intestinal	
Examen muscular y neurológico	Evaluar	
	Fuerza muscular	
	Trofismo	
	Tono muscular	
	Sensibilidad	
	Reflejos primitivos	
	Reflejos tendinosos profundos	

Cuadro 3: datos que deben ser obtenidos, mediante la evaluación clínica, y registrados^(19,33,70).

La respuesta al proceso de Rehabilitación ayuda a definir el diagnóstico definitivo. Las AD y la AMC, secundaria a oligohidramnios, suelen tener una buena respuesta en los primeros años de vida; en cambio, la Amioplastia habitualmente requiere intervenciones más prolongadas, agresivas y tiende a recidivar^(8,70).

Durante la evaluación clínica es conveniente obtener fotografías y videos de las articulaciones afectadas; posteriormente, este material puede ser usado en el seguimiento del paciente. Se recomienda recopilar este material cada dos o tres meses, durante los dos primeros años^(33,85).

La evaluación clínica no sólo contribuye a determinar un diagnóstico definitivo, sino también a precisar el estado de salud del niño, previo al inicio del proceso de Rehabilitación. Estos datos serán importantes durante el seguimiento y la evaluación de la efectividad del tratamiento⁽⁸⁵⁾.

Los estudios complementarios indicados con mayor asiduidad son los siguientes: la hibridación genómica comparativa, la secuenciación completa del exoma, el examen de creatina-fosfoquinasa sérica y la resonancia magnética nuclear.

La hibridación genómica comparativa permite detectar deleciones y duplicaciones cromosómicas. El ADN se puede obtener mediante una amniocentesis durante el embarazo, o de una muestra de sangre del niño, luego del nacimiento. Este estudio se indica en niños con discapacidad intelectual o ante la afectación de múltiples sistemas orgánicos^(19,70).

La secuenciación completa del exoma es utilizada para identificar trastornos en un solo gen que no pueden ser detectados por el estudio anterior. El ADN se obtiene de una muestra de sangre del niño.

El examen de creatina-fosfoquinasa sérica es útil para distinguir los trastornos neuromusculares. Los niveles altos indican la presencia de algún tipo de distrofia muscular, y los niveles intermedios pueden adjudicarse a las miopatías, algunas AD y a la AMC de causa neurológica⁽⁷⁰⁾.

La resonancia magnética nuclear se emplea para detectar anomalías estructurales en el cerebro, evaluar los volúmenes pulmonares y los tejidos blandos. Es especialmente

valiosa antes de los procedimientos quirúrgicos de transferencias musculares, ya que permite evaluar las características del músculo que se desea utilizar^(56,70).

VII.2. Tratamiento Kinésico

VII.2.a. Herramientas de evaluación del funcionamiento

Durante la evaluación física del niño con AMC, el Kinesiólogo dispone de diferentes herramientas que le permiten valorar el estado de salud del paciente. En función de los datos registrados, se establecen los objetivos que permiten mejorar su funcionamiento y, posteriormente, se diseña un plan de tratamiento acorde a dichos objetivos⁽⁸⁵⁾.

La fuerza muscular y el ROM son los parámetros que se deben valorar para obtener un registro de la condición de las estructuras músculo-esqueléticas del paciente. En los lactantes, la fuerza muscular se evalúa mediante la observación de los movimientos espontáneos de los miembros ejecutados contra la gravedad, y la palpación de las contracciones musculares^(48,52,85). En niños mayores, que son capaces de seguir instrucciones, se utilizan la prueba muscular manual o la escala del Medical Research Council; éstas comprenden 5 grados, desde el grado 0, que corresponde a la ausencia de contracción muscular, hasta el grado 5, que implica el movimiento activo contra una resistencia manual máxima, aplicada por el Kinesiólogo^(25,85).

La medición de la posición de reposo y los ROM activo y pasivo de las articulaciones afectadas se cuantifican mediante la goniometría. Además, el ROM funcional puede evaluarse mediante los movimientos implicados en las AVD, como la aproximación de la mano a la boca, a la cabeza y a la región perineal^(52,85).

El Sistema de Clasificación de la Función Motora Gruesa (en adelante, GMFCS) y la Medida de Independencia Funcional Pediátrica (en adelante, Wee-FIM) son herramientas diseñadas para evaluar el nivel de funcionalidad en niños que padecen otras patologías. No obstante, en niños con AMC, contribuyen a valorar las capacidades y limitaciones en la ejecución de diferentes actividades, tales como la sedestación, las transferencias y la movilidad, en el caso del GMFCS; el autocuidado, la comunicación y la cognición, mediante la Wee-FIM^(82,88).

Para obtener información del impacto de la AMC en todos los dominios del funcionamiento, se utilizan instrumentos destinados a valorar la calidad de vida relacionada con la salud. Los más implementados para los niños con AMC son: el Instrumento de Recopilación de Datos de Resultados Pediátricos (en adelante, PODCI), el Inventario de Evaluación Pediátrica de Discapacidad (en adelante, PEDI) y el Sistema de Medición de Resultados Informados por el Paciente (en adelante, PROMIS).

Estos instrumentos de recolección de datos consisten en cuestionarios autoadministrados dirigidos a los padres y/o cuidadores. Los resultados informados por los mismos, en representación de los niños con AMC, favorecen la descripción y la comprensión del funcionamiento del paciente, y su percepción con respecto a la efectividad del tratamiento. Por ende, constituyen importantes herramientas para evaluar al niño durante todo el proceso de Rehabilitación, y colaboran en la decisión de implementar modificaciones en las intervenciones terapéuticas^(56,61,77,79).

El cuestionario PEDI evalúa el desempeño de los niños, desde los 6 meses a los 7 años de edad, en los aspectos del autocuidado, la movilidad y la función social⁽⁷⁹⁾.

El cuestionario PODCI se destina a los padres de niños de 2 a 10 años, y se compone de 6 dominios a evaluar, éstos son: función de los miembros superiores; transferencias y movilidad; participación deportiva; dolor y comodidad; función global; y por último, felicidad con la condición física.

Por su parte, el cuestionario PROMIS comprende múltiples dominios, entre los que se destacan: la función física, la movilidad, la interferencia del dolor, la depresión, la ansiedad y las relaciones con los compañeros. El mismo está diseñado para evaluar a los niños a partir de los 5 años de edad⁽⁷⁷⁾.

Finalmente, el dolor puede valorarse de forma directa o indirecta. La primera corresponde a la Escala de Cara, Piernas, Actividad, Grito y Consolabilidad (en adelante, FLACC), diseñada para medir el dolor en niños preverbales, desde los 2 meses a los 4 años de edad, y en niños mayores que carecen de capacidad lingüística. Los cuestionarios PODCI y PROMIS permiten evaluar el dolor de manera indirecta y contribuyen a comprender cómo los niños experimentan el dolor^(52,89).

VII.2.b. Beneficios de la atención temprana y la evaluación constante

El periodo comprendido por los primeros 3 o 4 meses de vida representa una ventana de oportunidad terapéutica para la atención de los niños con AMC; esto se debe a que el tejido conectivo es más complaciente y la mineralización ósea aún no ha finalizado, lo que los hace más susceptibles a las correcciones aplicadas^(19,29,56).

Se ha informado que el tejido conectivo periarticular ofrece una mejor respuesta a las intervenciones kinésicas tempranas; por su parte, las presiones generadas sobre las superficies articulares durante los ejercicios contribuyen a corregir las modificaciones causadas por la acinesia fetal. Además, la movilización temprana es indispensable para evitar una mayor atrofia por desuso^(22,29,62). Todos los progresos obtenidos durante este periodo ayudan a reducir la cantidad de cirugías que normalmente requieren los niños a lo largo de la infancia^(6,90).

La evaluación permanente de los niños con AMC permite detectar cambios en el funcionamiento, ya sean progresos, ausencia de respuesta al tratamiento o recidivas. Los datos obtenidos han de ser compartidos y analizados con el equipo interdisciplinario y, en caso de ser necesario, se planifican modificaciones en las intervenciones que promuevan el mejor funcionamiento del paciente^(22,25).

VII.2.c. Abordaje de las deficiencias en las estructuras corporales

El Rol del Kinesiólogo dentro del equipo interdisciplinario y guiado por el modelo de la CIF se centra en la optimización del ROM, el incremento de la fuerza muscular, la facilitación en la ejecución de las AVD y la promoción de la participación del niño con AMC en múltiples entornos sociales^(57,61).

El tratamiento kinésico en el recién nacido comienza, invariablemente, con la resolución de las contracturas articulares. Para ello, se realizan movilizaciones pasivas suaves y maniobras de estiramiento. Estas últimas se realizan en la dirección en la cual se encuentra limitado el movimiento; de esta manera, cuando se manipula una contractura en extensión el estiramiento de los tejidos se mantiene en la posición de flexión de esa articulación. Del mismo modo, en una contractura en flexión se busca elongar el tejido conectivo periarticular y los músculos en sentido de la extensión. Se recomienda

emplear estiramientos de baja carga y duración prolongada para evitar las molestias que puedan reducir la cooperación del paciente^(5,22,48,85).

En el caso de los niños con hiperextensión cervical, el Kinesiólogo debe realizar estiramientos suaves para aumentar la movilidad de este segmento de la columna, y obtener una posición más fisiológica de la cabeza^(22,65).

Los ejercicios de estiramiento se deben instaurar como parte de la rutina diaria en el hogar. Por tal motivo, resulta esencial la enseñanza a los padres y/o cuidadores de un programa que deben llegar a cabo para potenciar los resultados. El mismo consta de 3 a 5 series por día, con 3 a 5 repeticiones cada una; la posición de estiramiento máximo debe mantenerse durante 20 a 30 segundos. Los ejercicios se pueden incorporar durante las actividades cotidianas, como los cambios de pañal o el aseo^(5,85).

Como se ha mencionado con anterioridad, es importante determinar el diagnóstico del subtipo específico que padece el niño, debido a que el plan de tratamiento dependerá de las particularidades y la afectación generadas por cada patología. La displasia diastrófica representa una contraindicación para la realización de los ejercicios de estiramiento, esto se debe al alto riesgo de daño que presenta el cartílago articular, lo que puede desencadenar la calcificación y la anquilosis de la articulación afectada^(8,12,19).

El posicionamiento del niño resulta un método muy conveniente para integrar el estiramiento en las rutinas habituales del hogar. Para los niños con contracturas en flexión de las caderas, la posición de decúbito prono mantiene el estiramiento de los músculos flexores. Si las contracturas son multiplanares, e involucran la abducción y la rotación externa, se utilizan correas alrededor de los muslos para colocar las caderas en una posición más neutra. Además, en estos casos es útil colocar rollos de tela, o elementos similares, a lo largo de las caras laterales de los muslos mientras el niño permanece en sedestación.

La capacidad de mover activamente los diferentes segmentos corporales, en contra de la gravedad, es indispensable para promover el correcto desarrollo psicomotor del niño con AMC. Con este propósito, el fortalecimiento muscular se logra a través del juego y el posicionamiento^(5,85).

Durante los primeros meses de vida, posicionar al lactante en decúbito prono estimula el desarrollo del control cefálico y postural de la columna vertebral, que posteriormente posibilita los movimientos complejos de todos los miembros. El Kinesiólogo y los padres pueden incentivar el juego en dicha posición en una variedad de contextos, como en el suelo, sujetado en el aire o sobre sus padres. El objetivo de brindarle al niño diferentes experiencias es incrementar la información sensorial y, al mismo tiempo, la fuerza los músculos antigravitatorios^(22,61,72).

Las intervenciones kinésicas destinadas al fortalecimiento muscular de los miembros se centran en actividades lúdicas y en la práctica de habilidades motoras, por ello serán desarrolladas junto con el abordaje kinésico de las limitaciones en las actividades.

Generalmente, las contracturas articulares y la debilidad muscular responden positivamente al tratamiento kinésico intensivo, sumado al uso de aparatos ortopédicos, durante el primer año de vida. Estos progresos ayudan a potenciar las capacidades del niño en la ejecución de las AVD y la participación, que representan aspectos que adquieren cada vez más relevancia a medida que crece, debido a la necesidad de ganar independencia en forma progresiva. Posteriormente, se da inicio a las múltiples cirugías ortopédicas que suelen requerir estos niños. No obstante, el mantenimiento de los progresos obtenidos y la reducción del riesgo de recidivas implican la intervención constante del Kinesiólogo durante toda la infancia^(22,48,56).

VII.2.d. Abordaje kinésico de las limitaciones en las actividades

El tratamiento kinésico debe adecuarse a las diferentes etapas del desarrollo psicomotor del niño, por esta razón se dividirá la primera infancia en tres períodos sucesivos: la etapa del lactante, que corresponde a los 2 primeros años de vida; la etapa preescolar, desde los 2 a los 6 años; y finalmente, la etapa escolar, desde los 7 a los 10 años. Cabe destacar que la progresión del tratamiento debe ser individualizado, y dependerá de las limitaciones existentes y de las habilidades que el niño desarrolle a lo largo de la infancia. Con el objetivo de promover la ejecución de actividades y la participación de los niños con AMC, el Kinesiólogo debe guiar y estimular la adquisición de las habilidades motoras gruesas y finas necesarias para la independencia⁽²²⁾.

VII.2.d.a. Etapa del lactante

En esta etapa se recomiendan las intervenciones de posicionamiento con la utilización de un nido, que consiste en una tela enrollada que se moldea en forma de óvalo, rodea todo el cuerpo y sirve al niño de soporte suave. La posición de decúbito lateral en un nido facilita la llegada de las manos a la línea media y, por ende, promueve las actividades bimanuales, la aproximación de la mano a la boca y la coordinación visomanual. En los niños con AMC, cuyas deficiencias físicas generan importantes limitaciones en los movimientos, es esencial proveer una vasta cantidad de información propioceptiva que no podrían obtener por sí mismos. Por lo tanto, el empleo de todos los decúbitos es un método que favorece el desarrollo motor de estos niños⁽⁷²⁾.

El juego y el uso de juguetes constituyen las herramientas terapéuticas más adecuadas durante la infancia. Para ello, el Kinesiólogo y los padres deben hallar los juguetes que resulten más atractivos y apropiados para estimular los movimientos generales de los miembros, los movimientos de alcance y de manipulación de objetos⁽²²⁾.

Los juguetes que ofrecen una retroalimentación agradable (sonido, luces u otras acciones) en respuesta a los movimientos activos de los miembros, incentivan la repetición de los movimientos. Estas actividades lúdicas se deben realizar en todos los decúbitos y en sedestación⁽⁷²⁾.

El apoyo del antebrazo sobre una mesa, una bandeja u otras superficies, es un mecanismo compensatorio que el Kinesiólogo puede enseñarle al niño, con el objetivo de favorecer la flexión pasiva del codo y la ejecución de actividades que involucren el acercamiento de la mano a la boca⁽²²⁾.

La manipulación manual de los juguetes conlleva la práctica de los movimientos finos. Los guantes con velcro, u otros adhesivos, son elementos que subsanan la limitada capacidad de agarre que presentan los niños con AMC, ayudan a mantener el contacto con los objetos por períodos más prolongados, lo que promueve los movimientos de las manos y el aprendizaje háptico⁽⁷²⁾.

Alrededor del séptimo u octavo mes de vida deben estimularse las habilidades de transición, desde el decúbito a la sedestación. Las deficiencias de los miembros superiores obstaculizan esta actividad, debido a la incapacidad de utilizarlas como

sostén. Sin embargo, las contracturas en flexión de las muñecas posibilitan el apoyo a través del dorso de la mano y facilitan la transferencia. Además, los niños pueden utilizar la fuerza de los músculos del core y el control cefálico para mantener la postura erguida^(22,90).

Hacia el final del primer año es necesario que el Kinesiólogo fomente la adquisición de la bipedestación. Para tal propósito, se utilizan bipedestadores, con la precaución de mantener la alineación más adecuada posible en los miembros inferiores mediante el uso de ortesis. En esta posición, el balanceo corporal que implica la transferencia de peso de un miembro inferior al otro debe ser practicado. Los beneficios que brinda la bipedestación son los siguientes: el estiramiento ejercido sobre los tejidos blandos de los miembros inferiores debido al mantenimiento de esta postura; la práctica de la correcta alineación corporal y del control postural; y la estimulación del inicio de la marcha^(22,85).

VII.2.d.b. Etapa preescolar

El juego de manipulación de juguetes es esencial para desarrollar la motricidad fina, necesaria para muchas AVD. Por lo cual, la práctica de estas actividades debe potenciarse con el uso de una gran variedad de objetos. La habilidad para alimentarse en forma independiente se desarrolla durante esta etapa, y se facilita mediante la adaptación de herramientas, como asas o mangos modificados, que le brindan al paciente la oportunidad de realizar esta actividad sin asistencia⁽²²⁾.

En los niños con AMC, la adquisición de la marcha suele ocurrir entre los 2 años y medio y los 5 años. El Kinesiólogo debe evaluar la necesidad de implementar aparatos ortopédicos y dispositivos de asistencia que favorezcan dicha actividad. Estos últimos, colaboran con el mantenimiento del equilibrio durante la bipedestación y la marcha, lo que reduce el riesgo de caídas. En los casos de afectación severa de los miembros superiores, los dispositivos no podrán ser utilizados^(4,22,85,91).

Además, es fundamental entrenar la marcha en diferentes superficies, planos inclinados y, de ser posible, en escaleras. Esto capacita a los niños para los desafíos que encontrarán en los ámbitos escolar y comunitario.

VII.2.d.c. Etapa escolar

El tratamiento kinésico en esta etapa hace énfasis en la práctica de los mecanismos compensatorios necesarios para alcanzar la máxima independencia posible en las AVD, especialmente aquellas relacionadas con la alimentación y la higiene personal, que son indispensables para desenvolverse en el ámbito escolar.

Las intervenciones kinésicas dirigidas a entrenar la marcha se centran en mejorar la resistencia, la adaptación a diferentes superficies y la prevención de caídas⁽²²⁾.

VII.2.e. Abordaje kinésico de las restricciones en la participación

La posibilidad de mover los miembros sin impedimentos le proporciona al niño la oportunidad de interactuar con su entorno, y promueve el óptimo desarrollo cognitivo, físico, social y emocional. Ésto se halla limitado en los niños que padecen AMC.

Según la gravedad de la afectación de los miembros inferiores, la movilidad de los niños con AMC puede variar desde la marcha independiente, sin dispositivos de asistencia, hasta el requerimiento de una silla de ruedas para poder trasladarse. En los casos más severos, la silla de ruedas posibilita la movilidad en múltiples entornos, evita las caídas, genera menos fatiga y facilita la participación e interacción social.

La relación con sus pares, en actividades escolares, de ocio o deportivas, debe ser fomentada por la familia y el equipo interdisciplinario. Asimismo, la práctica de actividad física no sólo ayuda a los niños a establecer interacciones sociales, sino también trae aparejados beneficios físicos, tales como: mejorar la capacidad aeróbica, evitar la obesidad, reducir el riesgo de enfermedades cardíacas, incrementar la fuerza muscular y, finalmente, reducir el estrés.

Es posible que en una situación determinada las deficiencias físicas del niño no representen un impedimento para realizar una actividad; no obstante, son las barreras ambientales las que restringen su participación. Por ello, es necesario que el Kinesiólogo impulse la eliminación de dichas barreras, y la adaptación de los ambientes que el niño frecuenta con mayor asiduidad^(22,82,85).

VII.3. Cuidados ortopédicos en los niños con AMC

Las intervenciones kinésicas destinadas a incrementar el ROM en las articulaciones afectadas se acompañan del uso de ortesis y de yesos en serie. En la actualidad, se prefiere la implementación de ortesis, debido a la ventaja terapéutica que supone su retiro para realizar los programas de ejercicios y estiramientos, y permitir la higiene⁽⁸⁸⁾.

Las ortesis se utilizan con los siguientes objetivos: estabilizar las articulaciones y facilitar la marcha; mantener la posición articular de estiramiento para aumentar el ROM; evitar las recidivas mediante el uso nocturno durante el crecimiento; y por último, proporcionar una posición más funcional para ejecutar las actividades. Además, son primordiales para inmovilizar el segmento luego de los procedimientos quirúrgicos^(80,91).

Las ortesis se suelen indicar en los niños con AMC entre los 3 y los 6 meses de edad, y su modificación se realiza cada 4 a 6 semanas para adecuarse al crecimiento corporal y al progreso en el ROM^(48,85).

Se recomienda utilizar las ortesis de miembros superiores durante la noche y la siesta, lo que permite el movimiento sin limitaciones durante el día, con el objetivo de mejorar el fortalecimiento muscular y la adquisición de habilidades necesarias para las AVD^(48,84).

Con respecto a los miembros inferiores, las ortesis destinadas a favorecer la marcha requieren la indicación del dispositivo más adecuado, lo que depende del grado de debilidad muscular y la necesidad de estabilización articular.

Ortesis	Fuerza muscular	Estabilización articular
Ortesis de rodilla-tobillo-pie con mecanismo de bloqueo de rodilla	Cuádriceps menor o igual a 3	Rodilla y tobillo en todos los planos
Ortesis de rodilla-tobillo-pie sin bloqueo de rodilla	Cuádriceps 4 o 5	Rodilla en planos frontal y transversal, tobillo en todos los planos. Permite la flexión de rodilla
Ortesis de tobillo-pie	Flexores plantares y dorsales menor o igual a 3	Tobillo y pie en todos los planos
Ortesis con articulación de tobillo con resorte de fibra de carbono	Flexores plantares menor o igual a 3	Pie

Cuadro 4: ortesis más habituales para facilitar la marcha en niños con AMC. Fuerza muscular evaluada mediante prueba muscular manual, con escala de 0 a 5^(80,91).

Por lo general, el uso de yesos en serie se reserva para tratar los pies zambos en niños con AMC, mediante el método Ponseti. En contracturas severas, con flexión plantar superior a 40°, se realiza una tenotomía del tendón de Aquiles previo al primer yeso. En casos leves, se realiza ante la ausencia de corrección o en recidivas. Los cambios de yeso se efectúan cada 1 semana, mientras que el último se mantiene durante 3 semanas. La cantidad aproximada de yesos utilizados en cada serie es de 8, y se recomienda repetir la serie para tratar las recidivas^(63,92).

Las ortesis de abducción del pie, comúnmente utilizadas en el método Ponseti, demostraron ser menos efectivas en niños con AMC, debido a las contracturas de las caderas y las rodillas que dificultan la colocación de dicha ortesis. Por lo tanto, se prefiere la utilización de las ortesis de tobillo-pie modificadas, con almohadillas para corregir el varo del retropie y el aducto del antepié, y correas que favorecen la flexión dorsal. El cumplimiento estricto del uso de éstas es fundamental para la mayor efectividad del tratamiento. El propósito es mantener la corrección obtenida mediante los yesos durante el período de crecimiento. Para ello, se recomienda su uso durante 23

horas diarias por 3 meses, y luego en las horas de descanso hasta los 5 años de edad^(49,63,92).

Por último, el yeso espinal Metha se emplea en niños menores de 5 años con curvas lordóticas que superan los 30° Cobb. Los propósitos de su uso son: detener la progresión de la curva; permitir el desarrollo de un tórax simétrico y así evitar el deterioro de la función respiratoria; y finalmente, reducir la probabilidad de una intervención quirúrgica⁽⁶⁴⁾.

VII.4. Procedimientos quirúrgicos en niños con AMC

La mayoría de los niños que padecen AMC requieren múltiples cirugías para lograr la resolución de las contracturas articulares, y se estiman entre 7 y 10 procedimientos quirúrgicos a lo largo de la infancia. Cada uno de ellos debe ser seguido por un protocolo terapéutico que consiste en un tiempo de inmovilización, seguido por el inicio progresivo de la movilización del segmento. Por lo tanto, toda intervención quirúrgica necesita del trabajo coordinado del Cirujano Ortopédico, el Ortesista y el Kinesiólogo^(22,49).

Se recomienda retrasar los procedimientos quirúrgicos hasta los 12 meses de edad, ya que es tiempo durante el cual los tratamientos conservadores proporcionan sus mejores resultados. Posteriormente, si la contractura articular persiste, se consideran las opciones quirúrgicas; de lo contrario, se indica un retraso adicional para continuar con el abordaje menos invasivo⁽⁵⁶⁾.

Los profesionales de la salud deben intentar minimizar la cantidad de cirugías; esto implica no sólo menos ingresos hospitalarios y tiempos de recuperación, sino también menos interrupciones en el desarrollo del niño con AMC⁽⁶¹⁾.

Los siguientes cuadros exponen los procedimientos quirúrgicos más habituales para estos pacientes.

Procedimientos quirúrgicos de miembro superior				
Procedimiento quirúrgico	Indicaciones	Contraindicaciones	Edad	Tratamiento postoperatorio
Osteotomía de desrotación humeral	Rotación interna del hombro que limita las actividades bimanuales			Inmovilización durante 3 semanas. Luego, se inicia la movilización pasiva suave. Evitar la carga de peso hasta la consolidación ósea, confirmada por radiografía, aproximadamente 2 meses.
Capsulotomía posterior y alargamiento del tendón del tríceps	Contractura en extensión del codo que impide obtener 90° de flexión pasiva		Entre 12 y 24 meses	Inmovilización con yeso en posición de máxima flexión, durante 3-4 semanas. Luego, se mantiene una ortesis permanente por 4 semanas, excepto durante ejercicios e higiene, y se inician las movilizaciones pasivas y activas de flexo- extensión.
Transferencia muscular	Flexión activa del codo limitada, con preservación de 90° de flexión pasiva	Flexión pasiva menor a 90°	Niño capaz de seguir instrucciones, apróx. 5 años	Inmovilización con ortesis en 90° de flexión, por 4-6 semanas. Luego, inicia las movilizaciones pasivas y activas en un plano indiferente a la gravedad, se progresa a ejercicios contra la gravedad. Vigilancia estricta de posibles contracturas en extensión, se alternan ortesis de flexión y de extensión durante el sueño.
Osteotomía en cuña del carpo, con transferencia del tendón del extensor cubital del carpo	Contractura en flexión y desviación cubital de la muñeca que impide alcanzar la posición neutra	Uso del dorso de la muñeca como soporte de peso; contractura en flexión que se requiere para acercar la mano a la boca e higiene perineal	Niño capaz de seguir instrucciones	Inmovilización con yeso en posición de máxima extensión durante 4-6 semanas. Luego, se inicia la movilización activa y pasiva. Ortesis de uso nocturno hasta la madurez esquelética.
Osteotomía de extensión en la base del primer metacarpiano, con colgajo de piel y liberación de tejidos blandos del primer espacio interóseo	Articulación trapecio-metacarpiana en flexión y aducción, imposibilidad de realizar oposición del pulgar y agarres funcionales	Pulgar en posición inadecuada pero funcional; debilidad de los flexores corto y largo del pulgar	Mayor de 18 meses	Inmovilización con yeso, con muñeca en extensión y desviación radial, durante 4-6 semanas. Confirmar consolidación con radiografía. Luego, se coloca ortesis de pulgar permanente durante 4 semanas, excepto para la movilización pasiva y activa e higiene.
Condrodesis en extensión de la articulación metacarpo-falángica del pulgar, con colgajo de piel y liberación de tejidos blandos del primer espacio interóseo	Contracturas en extensión de la articulación trapecio-metacarpiana y flexión de la metacarpo-falángica, con el pulgar posicionado en la palma de la mano	Falta de osificación de la epífisis de la falange proximal del pulgar, para evitar daños a la fisis		Inmovilización con yeso durante 4-6 semanas. Luego, uso de ortesis permanente durante 2 semanas, excepto durante la higiene y los ejercicios activos. Inmovilización nocturna por 6 semanas adicionales.

Cuadro 5: procedimientos quirúrgicos más habituales para tratar los miembros superiores de los niños con AMC^(49,50,54-56,75,76,93-95).

Procedimientos quirúrgicos de miembro inferior				
Osteotomía de reorientación femoral proximal	Contracturas de cadera multiplanares que impiden la sedestación estable y/o la marcha	Contractura uniplanar		Inmovilización con yeso bilateral conectado por una barra durante 10-12 semanas. Luego, utilización ortesis bilateral a tiempo completo, excepto para higiene y movilización activa y pasiva progresiva, durante 12 semanas.
Reducción abierta	Luxación de cadera unilateral		Entre 8 y 12 meses	Inmovilización con yeso en posición de 90° de flexión de cadera y ligera rotación interna, durante 3 meses.
Capsulotomía posterior de la rodilla	Contractura en flexión de rodilla superior a 20-40°, con limitación de la marcha		Entre 6 y 8 meses	Inmovilización con ortesis durante 3-4 semanas, se debe evitar la posición de extensión máxima debido al riesgo de lesión por estiramiento del paquete vasculo-nervioso poplíteo. Luego, se comienza con los ejercicios de extensión pasiva y activa en forma progresiva.
Tenotomía del tendón de Aquiles	Pie zambo severo		Entre 3 y 4 meses	Tratamiento postoperatorio combinado con el método Ponseti

Cuadro 6: procedimientos quirúrgicos de miembros inferiores más frecuentes en los niños con AMC^(58-60,96).

Una consideración importante en las transferencias musculares para obtener la flexión activa del codo, es la posibilidad de generar contracturas en flexión residuales. Por lo cual, si el niño depende de las contracturas en extensión para utilizar los dispositivos de asistencia para la marcha, dichas cirugías están contraindicadas^(51,56).

Finalmente, con respecto a la reducción abierta de las luxaciones bilaterales se recomienda realizarlas sólo en niños con poca limitación en el ROM de las caderas y leve afectación de los miembros superiores, ya que presentan un buen potencial para alcanzar la marcha independiente⁽⁵⁹⁾.

VII.5. Tratamiento del dolor

El dolor crónico es poco habitual en niños con AMC, y generalmente se debe a las intervenciones quirúrgicas repetidas. El tratamiento del dolor se basa en la administración de gabapentina, que es considerado seguro y efectivo para su uso en niños. Se ha informado la disminución de los valores de la escala FLACC, con el consecuente incremento de la tolerancia al tratamiento kinésico intenso.

Otras técnicas de manejo del dolor, especialmente el tipo postoperatorio, son los bloqueos nerviosos periféricos, que pueden ser axilares, infraclaviculares, epidurales lumbares, del nervio femoral y del nervio ciático⁽⁸⁹⁾.

VIII. Resultados

VIII.1. Los niños que padecen AMC y sus familias

El grado de deficiencia física que presentan los niños con AMC depende del subtipo específico que padezcan. De esta manera, las limitaciones pueden variar desde un impedimento mínimo para realizar las AVD, hasta la total dependencia de terceros para satisfacer sus necesidades básicas. No obstante, todos requieren una atención interdisciplinaria temprana que permita mejorar su calidad de vida.

Los padres y/cuidadores deben asumir un rol activo en el proceso de Rehabilitación, con el cumplimiento estricto de los programas de estiramientos y ejercicios en el hogar. Para ello es conveniente incluir estas tareas durante las actividades cotidianas, como el aseo y los cambios de ropa o de pañal. Además, la comunicación constante y el intercambio de información entre la familia y el equipo interdisciplinario ayuda a adecuar el tratamiento a las necesidades del niño.

VIII.2. Sobre el abordaje del equipo interdisciplinario de salud en niños con AMC

La búsqueda bibliográfica realizada no proporcionó artículos que desarrollen el abordaje del equipo interdisciplinario de salud en niños que padecen AMC. En cambio, se halló una vasta cantidad de artículos referidos a las intervenciones quirúrgicas habitualmente utilizadas en estos pacientes, en los cuales se describe en forma detallada

el procedimiento realizado por el Cirujano Ortopédico, acompañado de una escasa información respecto del proceso de Rehabilitación postoperatorio.

Si bien muchos autores mencionan la relevancia del trabajo coordinado entre los profesionales de la salud para el tratamiento de estos pacientes, no hay artículos que desarrollen ampliamente el tema.

VIII.3. Respecto del Rol del Kinesiólogo

En la actualidad, los Kinesiólogos carecen de guías de práctica clínica basadas en la mejor evidencia disponible para tratar a los niños con AMC. La información sobre el tratamiento kinésico de estos pacientes se obtuvo de artículos de revisión descriptivos y de revisiones de alcance.

No se hallaron ensayos clínicos aleatorizados que incluyan a esta población de pacientes y que permitan valorar la eficacia de las terapias implementadas. Los reportes de casos aportan pocos datos respecto de la frecuencia, la duración y los métodos terapéuticos utilizados. Una excepción a esto es el artículo de Azbell y Dannemiller, en el cual se expone el razonamiento clínico, sustentado en el modelo de la CIF, para guiar la evaluación y tratamiento kinésico posterior. Este último, y su coordinación con la intervención del Terapeuta Ocupacional, se encuentran detallados. No obstante, los resultados obtenidos en este tipo de estudios no se pueden generalizar para la toda la población de niños con AMC, debido a su bajo nivel de evidencia científica.

Por otro lado, no existen herramientas de evaluación específicas para los niños con AMC, que permitan valorar el estado de todos los dominios del funcionamiento. En su lugar se emplean instrumentos diseñados y validados para evaluar otras patologías. Por esta razón el Kinesiólogo debe hacer uso de múltiples técnicas de medición y escalas, para obtener datos suficientes que le permitan no sólo plantear un tratamiento que promueva el mejor funcionamiento de estos pacientes, sino también controlar el progreso y estimar objetivamente su efectividad.

El tratamiento kinésico durante la infancia puede resumirse en 3 etapas: en la primera de ellas se hace énfasis en el incremento del ROM y la fuerza muscular, a través de los ejercicios pasivos de estiramiento, el posicionamiento del niño y el juego. La segunda

etapa se centra en la adquisición y el dominio de las habilidades motoras, que son necesarias para realizar las AVD en forma independiente. Es la etapa en la cual se prepara al niño para la escolarización, por tal motivo trabajar enérgicamente en dominar la motricidad fina y la marcha resulta imperante. La tercera etapa está focalizada en la promoción de la participación. Para ello es esencial implementar todas las adaptaciones que le proporcionen independencia, como los mecanismos compensatorios de los miembros superiores, los dispositivos de asistencia y las ortesis que posibilitan la marcha.

Si bien en cada etapa predomina un dominio del funcionamiento, los esfuerzos por mantener un ROM funcional y la fuerza muscular deben perdurar en cada una de ellas.

IX. Conclusión

En el abordaje interdisciplinario del niño que padece AMC toman gran relevancia los profesionales de tres disciplinas de la salud, estas son la Kinesiología, la Ortésica y la Cirugía Ortopédica. Esto es debido a que la mayoría de las deficiencias se producen en el sistema músculo-esquelético. Los objetivos del equipo son promover la mayor independencia posible en las AVD y fomentar la participación escolar y comunitaria, lo que a su vez mejora la calidad de vida de estos pacientes.

Debido a la rareza y la complejidad que implica la AMC, es imprescindible el trabajo coordinado de todos los profesionales que componen el equipo; el intercambio permanente de conocimientos y experiencias de diversas disciplinas resultan en la optimización del tratamiento, lo que trae aparejado mayores beneficios terapéuticos para los niños.

El Rol del Kinesiólogo, dentro del equipo interdisciplinario y guiado por el modelo de la CIF, se centra en la optimización del ROM, el incremento de la fuerza muscular, la facilitación en la ejecución de las AVD y la promoción de la participación del niño con AMC en múltiples entornos sociales. La importancia de participar en actividades físicas debe ser fomentada no sólo por los beneficios físicos que genera, sino también por ser un medio para establecer relaciones interpersonales con sus pares.

Por último, al tratarse en muchos casos de niños que aún no han adquirido la capacidad de verbalización, es crucial la comunicación constante con los padres para reconocer las necesidades y limitaciones que presentan, y así adecuar el tratamiento en beneficio de su calidad de vida.

X. Referencias bibliográficas

1. Dahan-Oliel N, Cachecho S, Barnes D, Bedard T, Davison AM, Dieterich K, et al. International multidisciplinary collaboration toward an annotated definition of arthrogryposis multiplex congenita. *Am J Med Genet.* septiembre de 2019;181(3):288-99. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31282072/>

2. Cachecho S, Elfassy C, Hamdy R, Rosenbaum P, Dahan-Oliel N. Arthrogryposis multiplex congenita definition: Update using an international consensus-based approach. *Am J Med Genet.* septiembre de 2019;181(3):280-7. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31452331/>

3. Valdés-Flores M, Casas-Avila L, Hernández-Zamora E, Kofman S, Hidalgo-Bravo A. Characterization of a group unrelated patients with arthrogryposis multiplex congenita. *Jornal de Pediatria.* enero de 2016;92(1):58-64. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26453511/>

4. Kowalczyk B, Felús J. Arthrogryposis: an update on clinical aspects, etiology, and treatment strategies. *aoms.* 2016;1:10-24. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26925114/>

5. Skalsky AJ, McDonald CM. Prevention and Management of Limb Contractures in Neuromuscular Diseases. *Physical Medicine and Rehabilitation Clinics of North America.* agosto de 2012;23(3):675-87. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/22938881/>

6. Ghosh PS, Volpe JJ. Arthrogryposis Multiplex Congenita. En: *Volpe's Neurology of the Newborn* [Internet]. Elsevier; 2018. p. 874-886.e4. Disponible en:

<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/B9780323428767000314>

7. Rac MWF, McKinney J, Gandhi M. Arthrogryposis. *American Journal of Obstetrics and Gynecology.* diciembre de 2019;221(6):B7-9. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31787162/>

8. Hall JG. Arthrogryposes (Multiple Congenital Contractures). En: *Emery and Rimoin's Principles and Practice of Medical Genetics* [Internet]. Elsevier; 2013. p. 1-101. Disponible en:

<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/B9780123838346001683>

9. Hoff JM, Loane M, Gilhus NE, Rasmussen S, Daltveit AK. Arthrogryposis multiplexa congenita: an epidemiologic study of nearly 9 million births in 24

EUROCAT registers. *European Journal of Obstetrics & Gynecology and Reproductive Biology*. diciembre de 2011;159(2):347-50. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/22005589/>

10. Ferguson J, Wainwright A. Arthrogryposis. *Orthopaedics and Trauma*. 2013; 27(3):171–180. Disponible en:

<https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S187713271300021>

11. Hall JG, Aldinger KA, Tanaka KI. Amyoplasia revisited. *Am J Med Genet*. marzo de 2014;164(3):700-30. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24459070/>

12. Kimber E. AMC: amyoplasia and distal arthrogryposis. *J Child Orthop*. diciembre de 2015;9(6):427-32. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26537820/>

13. Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes. Informe: las enfermedades poco frecuentes en Argentina. 2018. Disponible en:

<http://fadepof.org.ar/>

14. Orphanet. Lista de enfermedades raras y sus sinónimos. 2017. Disponible en:

https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/ES/Lista_de_enfermedades_raras_por_orden_alfabetico.pdf

15. Orphanet. Prevalencia de las enfermedades raras: Datos bibliográficos. Enero 2020; Número 2. Disponible en:

http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/ES/Prevalencia_de_las_enfermedades_raras_por_prevalencia_decreciente_o_casos.pdf

16. Nowlan NC. Biomechanics of foetal movement. *European Cells and Materials*. 2015; 29:1-21. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25552425/>

17. Hall JG. Arthrogryposis (multiple congenital contractures): Diagnostic approach to etiology, classification, genetics, and general principles. *European Journal of Medical Genetics*. agosto de 2014;57(8):464-72. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24704792/>

18. Ma L, Yu X. Arthrogryposis multiplex congenita: classification, diagnosis, perioperative care, and anesthesia. *Front Med*. marzo de 2017;11(1):48-52. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28213879/>

19. Hall JG, Vincent A. Arthrogryposis. En: *Neuromuscular Disorders of Infancy, Childhood, and Adolescence* [Internet]. Elsevier; 2015. p. 96-114. Disponible en:

<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/B978012417044500007X>

20. Cuenot M. Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud. *EMC - Kinesiterapia - Medicina Física*. febrero de 2018;39(1):1-6. Disponible en:

https://apps.who.int/iris/bitstream/handle/10665/43360/9241545445_spa.pdf?sequence=1

21. Dai S, Dieterich K, Jaeger M, Wuyam B, Jouk P-S, Pérennou D. Disability in adults with arthrogryposis is severe, partly invisible, and varies by genotype. *Neurology*. 1 de mayo de 2018;90(18):e1596-604. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29626181/>

22. Wagner LV, Cherry JS, Sawatzky BJ, Fařara A, Elfassy C, Eriksson M, et al. Rehabilitation across the lifespan for individuals with arthrogryposis. *Am J Med Genet*. septiembre de 2019;181(3):385-92. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31397084/>

23. Elfassy C, Darsaklis VB, Snider L, Gagnon C, Hamdy R, Dahan-Oliel N. Rehabilitation needs of youth with arthrogryposis multiplex congenita: Perspectives from key stakeholders. *Disability and Rehabilitation*. 11 de febrero de 2019;1-7. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30741031/>

24. El desarrollo del niño en la primera infancia y la discapacidad: Un documento de debate. 2013. Disponible en:

https://apps.who.int/iris/bitstream/handle/10665/78590/9789243504063_spa.pdf?sequence=1&isAllowed=y

25. Gagnon M, Caporuscio K, Veilleux L, Hamdy R, Dahan-Oliel N. Muscle and joint function in children living with arthrogryposis multiplex congenita: A scoping review. *Am J Med Genet*. septiembre de 2019;181(3):410-26. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31318155/>

26. Dahan-Oliel N, Bedard T, Darsaklis VB, Hall JG, van Bosse HJP, Hamdy RC. Development of a research platform for children with arthrogryposis multiplex congenita: study protocol for a pilot registry. *BMJ Open*. junio de 2018;8(6):e021377. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29961027/>

27. UN. Convención sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad Guía de Formación [Internet]. United Nations; 2014. (Serie de Capacitación Profesional). Disponible en:

http://www.un-ilibrary.org/human-rights-and-refugees/convencion-sobre-los-derechos-de-las-personas-con-discapacidad-guia-de-formacion_e0900aca-es

28. Zlotolow DA. Arthrogyrosis. *Pediatric Hand Therapy*. 2020; 133-146. Disponible en:

<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/B9780323530910000105>

29. Hall JG. Amyoplasia involving only the upper limbs or only involving the lower limbs with review of the relevant differential diagnoses. *Am J Med Genet*. abril de 2014;164(4):859-73. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24459095/>

30. Hall JG, Kimber E, van Bosse HJP. Genetics and Classifications: *Journal of Pediatric Orthopaedics*. 2017;37:S4-8. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28594686/>

31. Wallach E, Walther- Louvier U, Espil-Taris C, Rivier F, Baudou E, Cances C. Arthrogyrosis in children: Etiological assessments and preparation of a protocol for etiological investigations. *Archives de Pédiatrie*. julio de 2018;25(5):322-6. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29914754/>

32. Skaria P, Dahl A, Ahmed A. Arthrogyrosis multiplex congenita *in utero*: radiologic and pathologic findings. *The Journal of Maternal-Fetal & Neonatal Medicine*. febrero de 2019;32(3):502-11. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28954562/>

33. Dieterich K, Kimber E, Hall JG. Central nervous system involvement in arthrogyrosis multiplex congenita: Overview of causes, diagnosis, and care. *Am J Med Genet*. septiembre de 2019;181(3):345-53. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31410997/>

34. Rink BD. Arthrogyrosis: A Review and Approach to Prenatal Diagnosis: *Obstetrical & Gynecological Survey*. junio de 2012;66(6):369-77. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21851751/>

35. Hall JG. Uterine structural anomalies and arthrogryposis-death of an urban legend. *Am J Med Genet.* enero de 2013;161(1):82-8. Disponible en:
<https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.a.35683>
36. Hall JG. Oligohydramnios sequence revisited in relationship to arthrogryposis, with distinctive skin changes. *Am J Med Genet.* noviembre de 2014;164(11):2775-92. Disponible en:
<https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.a.36731>
37. Hall JG. Arthrogryposis (multiple congenital contractures) associated with failed termination of pregnancy. *Am J Med Genet.* septiembre de 2012;158A(9):2214-20. Disponible en:
<https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.a.35531>
38. van der Linden V, Filho ELR, Lins OG, van der Linden A, Aragão M de FVV, Brainer-Lima AM, et al. Congenital Zika syndrome with arthrogryposis: retrospective case series study. *BMJ.* 9 de agosto de 2016;i3899. Disponible en:
https://www.researchgate.net/publication/306023988_Congenital_Zika_syndrome_with_arthrogryposis_Retrospective_case_series_study
39. Síndrome de Zika congénito en la Argentina: presentación de dos casos clínicos. *Arch Argent Pediat* [Internet]. 1 de diciembre de 2019;117(6). Disponible en:
<https://www.sap.org.ar/docs/publicaciones/archivosarg/2019/v117n6a21.pdf>
40. Serpa SC, Melo ACMG, Gomes Lins O, Linden V, Leite Rolim Filho E, Oliveira dos Santos AC. Orthopedic findings in arthrogryposis and congenital Zika syndrome: A case series. *Birth Defects Research.* marzo de 2020;112(5):385-92. . Disponible en:
<https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/bdr2.1641>
41. Midelfart Hoff J, Midelfart A. Maternal myasthenia gravis: a cause for arthrogryposis multiplex congenita. *J Child Orthop.* diciembre de 2015;9(6):433-5. Disponible en:
<https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/es/mdl-26482518>
42. Haliloglu G, Topaloglu H. Arthrogryposis and fetal hypomobility syndrome. En: *Handbook of Clinical Neurology* [Internet]. Elsevier; 2013. p. 1311-9. Disponible en:
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23622356/>

43. Van Heest AE. Arthrogryposis. En: Laub DR, editor. *Congenital Anomalies of the Upper Extremity* [Internet]. Boston, MA: Springer US; 2015. p. 305-15. Disponible en:

https://www.researchgate.net/publication/312812770_Arthrogryposis

44. Filges I, Hall JG. Failure to identify antenatal multiple congenital contractures and fetal akinesia - proposal of guidelines to improve diagnosis: Disorders of fetal movement - proposal of guidelines. *Prenat Diagn.* enero de 2013;33(1):61-74. Disponible en:

<https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/es/mdl-23296716>

45. Hall JG, Kimber E, Dieterich K. Classification of arthrogryposis. *Am J Med Genet.* septiembre de 2019;181(3):300-3. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31271512/>

46. Niles KM, Blaser S, Shannon P, Chitayat D. Fetal arthrogryposis multiplex congenita/fetal akinesia deformation sequence (FADS)—Aetiology, diagnosis, and management. *Prenatal Diagnosis.* agosto de 2019;39(9):720-31. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31218730/>

47. van Bosse HJP, Pontén E, Wada A, Agranovich OE, Kowalczyk B, Lebel E, et al. Treatment of the Lower Extremity Contracture/Deformities: *Journal of Pediatric Orthopaedics.* 2017;37:S16-23. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28594688/>

48. Zlotolow DA. Arthrogryposis. En: *Pediatric Hand Therapy* [Internet]. Elsevier; 2020. p. 133-46. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31787162/>

49. van Bosse HJP. Orthopaedic care of the child with arthrogryposis: a 2020 overview. *Current Opinion in Pediatrics.* febrero de 2020;32(1):76-85. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31743218/>

50. Ramirez RN, Richards CJ, Kozin SH, Zlotolow DA. Combined Elbow Release and Humeral Rotational Osteotomy in Arthrogryposis. *The Journal of Hand Surgery.* noviembre de 2017;42(11):926.e1-926.e9. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28716382/>

51. Zlotolow DA. Arthrogryposis Elbow Extension Contracture. En: Rozbruch SR, Hamdy R, editores. *Limb Lengthening and Reconstruction Surgery Case Atlas* [Internet]. Cham: Springer International Publishing; 2015. p. 1-5. Disponible en:

https://www.researchgate.net/publication/299952634_Arthrogyposis_Elbow_Extension_Contracture

52. Azbell K, Dannemiller L. A Case Report of an Infant With Arthrogyposis: Pediatric Physical Therapy. 2015;27(3):293-301. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25974120/>

53. Oishi SN, Agranovich O, Pajardi GE, Novelli C, Baidurashvili AG, Trofimova SI, et al. Treatment of the Upper Extremity Contracture/Deformities: Journal of Pediatric Orthopaedics. 2017;37:S9-15. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28594687>

54. Zlotolow DA, Tiedeken NC. Reorientation Osteotomy for the Atypical Clasp Thumb in Children With Arthrogyposis: Techniques in Hand & Upper Extremity Surgery. diciembre de 2014;18(4):165-9. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25111762/>

55. Abdel-Ghani H, Mahmoud M, Shaheen A, Abdel-Wahed M. Treatment of congenital clasped thumb in arthrogyposis. J Hand Surg Eur Vol. octubre de 2017;42(8):794-8. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28602132/>

56. Oishi S, Agranovich O, Zlotolow D, Wall L, Stutz C, Pajardi G, et al. Treatment and outcomes of arthrogyposis in the upper extremity. Am J Med Genet. septiembre de 2019;181(3):363-71. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31268234/>

57. Obeidat M, Mustafa, Khriesat. Short-term functional outcome in children with arthrogyposis multiplex congenita after multiple surgeries at an early age. JMDH. agosto de 2012;195. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/22973110/>

58. van Bosse HJP, Saldana RE. Reorientational Proximal Femoral Osteotomies for Arthrogyrotic Hip Contractures: The Journal of Bone and Joint Surgery. enero de 2017;99(1):55-64. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28060234/>

59. Stilli S, Antonioli D, Lampasi M, Donzelli O. Management of hip contractures and dislocations in arthrogyposis. Musculoskelet Surg. junio de 2012;96(1):17-21. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/22278604/>

60. Lampasi M, Antonioli D, Donzelli O. Management of knee deformities in children with arthrogryposis. *Musculoskelet Surg.* diciembre de 2012;96(3):161-9. Disponible en:
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/22875688/>
61. Hamdy RC, Bosse H, Altiok H, Abu-Dalu K, Kotlarsky P, Fafara A, et al. Treatment and outcomes of arthrogryposis in the lower extremity. *Am J Med Genet.* septiembre de 2019;181(3):372-84. Disponible en:
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31479584/>
62. Pontén E. Management of the knees in arthrogryposis. *J Child Orthop.* diciembre de 2015;9(6):465-72. Disponible en:
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26499453/>
63. van Bosse HJP. Challenging clubfeet: the arthrogryptic clubfoot and the complex clubfoot. *J Child Orthop.* junio de 2019;13(3):271-81. Disponible en:
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31312267/>
64. Komolkin I, Ulrich EV, Agranovich OE, van Bosse HJP. Treatment of Scoliosis Associated With Arthrogryposis Multiplex Congenita: *Journal of Pediatric Orthopaedics.* 2017;37:S24-6. Disponible en:
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28594689/>
65. Hall JG. Fetal cervical hyperextension in arthrogryposis. *Am J Med Genet.* septiembre de 2019;181(3):354-62. Disponible en:
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31350810/>
66. Agranovich OE, Komolkin IA. Scoliosis in patients with arthrogryposis: a literature review. *Pediatr Traum Orthop Reconstr Surg.* 9 de octubre de 2017;5(3):93-8. Disponible en:
https://www.researchgate.net/publication/320314370_Scoliosis_in_patients_with_arthrogryposis_A_literature_review
67. Isaacson G, Drum ET. Difficult airway management in children and young adults with arthrogryposis. *World Journal of Otorhinolaryngology - Head and Neck Surgery.* junio de 2018;4(2):122-5. Disponible en:
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30101221/>
68. Trindade JA, Freitas J da S, Menzen L, Laux C, Barbosa L de R, Cardoso MC de AF. Aspectos fonoaudiológicos em um caso de artrogripose de cabeça e pescoço pediátrico. *CoDAS [Internet].* 17 de mayo de 2018;30(2). Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29791621/>

69. Li Y, Sheng F, Xia C, Xu L, Qiu Y, Zhu Z. Risk Factors of Impaired Pulmonary Function in Arthrogryposis Multiplex Congenital Patients With Concomitant Scoliosis: A Comparison With Adolescent Idiopathic Scoliosis. *SPINE*. abril de 2018;43(8):E456-60. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29462068/>

70. Dieterich K, Le Tanno P, Kimber E, Jouk P, Hall J, Giampietro P. The diagnostic workup in a patient with AMC: Overview of the clinical evaluation and paraclinical analyses with review of the literature. *Am J Med Genet*. septiembre de 2019;181(3):337-44. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31368648/>

71. Babik I, Movva N, Baraldi Cunha A, Lobo M. Development of self-feeding behavior in children with typical development and those with arm movement impairments. *Developmental Psychobiology*. 2019;1-13. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31001820/>

72. Lobo MA, Galloway JC, Heathcock JC. Characterization and intervention for upper extremity exploration & reaching behaviors in infancy. *Journal of Hand Therapy*. abril de 2015;28(2):114-25. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25835251/>

73. Babik I, Cunha AB, Lobo MA. Play with objects in children with arthrogryposis: Effects of intervention with the Playskin Lift™ exoskeletal garment. *Am J Med Genet*. septiembre de 2019;181(3):393-403. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31232529/>

74. Steen U, Wekre LL, Vøllestad NK. Physical functioning and activities of daily living in adults with amyoplasia, the most common form of arthrogryposis. A cross-sectional study. *Disability and Rehabilitation*. 6 de noviembre de 2018;40(23):2767-79. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28738752/>

75. Wall LB, Calhoun V, Roberts S, Goldfarb CA. Distal Humerus External Rotation Osteotomy for Hand Position in Arthrogryposis. *The Journal of Hand Surgery*. junio de 2017;42(6):473.e1-473.e7. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28389082/>

76. Lake AL, Oishi SN. Hand therapy following elbow release for passive elbow flexion and long head of the triceps transfer for active elbow flexion in children

with amyoplasia. *Journal of Hand Therapy*. abril de 2015;28(2):222-7. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25846747/>

77. Wall LB, Vuillerman C, Miller PE, Bae DS, Goldfarb CA. Patient-reported Outcomes in Arthrogryposis. *Journal of Pediatric Orthopaedics*. agosto de 2020;40(7):357-60. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32040062/>

78. Bradish C. The hip in arthrogryposis. *J Child Orthop*. diciembre de 2015;9(6):459-63. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26482519/>

79. Eriksson M, Jylli L, Villard L, Kroksmark A-K, Bartonek Å. Health-related quality of life and orthosis use in a Swedish population with arthrogryposis. *Prosthet Orthot Int*. agosto de 2018;42(4):402-9. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29775129/>

80. Eriksson M, Bartonek Å, Pontén E, Gutierrez-Farewik EM. Gait dynamics in the wide spectrum of children with arthrogryposis: a descriptive study. *BMC Musculoskelet Disord*. diciembre de 2015;16(1):384. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26821804/>

81. Böhm H, Dussa CU, Multerer C, Döderlein L. Pathological trunk motion during walking in children with Amyoplasia: Is it caused by muscular weakness or joint contractures? *Research in Developmental Disabilities*. noviembre de 2013;34(11):4286-92. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24140953/>

82. Elfassy C, Cachecho S, Snider L, Dahan-Oliel N. Participation among Children with Arthrogryposis Multiplex Congenita: A Scoping Review. *Physical & Occupational Therapy In Pediatrics*. 16 de abril de 2020;1-28. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32299279/>

83. Villard L, Nordmark-Andersson E, Crowley B, Straub V, Bertoli M. Multidisciplinary Clinics: *Journal of Pediatric Orthopaedics*. 2017;37:S29-30. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28594691/>

84. Lester R. Problems with the upper limb in arthrogryposis. *J Child Orthop*. diciembre de 2015;9(6):473-6. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26482520/>

85. Long T, Holloway J. Musculoskeletal Developmental Disorders. Pathology and Intervention in Musculoskeletal Rehabilitation [Internet]. Elsevier; 2016. p. 1005-38. Disponible en:

<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/B9780323310727000282>

86. Filges I, Tercanli S, Hall JG. Fetal arthrogryposis: Challenges and perspectives for prenatal detection and management. *Am J Med Genet.* septiembre de 2019;181(3):327-36. Disponible en:

<https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.c.31723>

87. Takagi T, Seki A, Takayama S, Mochida J. Evaluation of the first web-space narrowing in congenital anomalies with Z-deformity. *Journal of Plastic, Reconstructive & Aesthetic Surgery.* marzo de 2016;69(3):341-5. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26646401/>

88. Gür G, Erel S, Yakut Y, Aksoy C, Uygur F. One-year follow-up study of serial orthotic treatment in two cases with arthrogryptic syndromes who have bilateral knee flexion contractures. *Prosthet Orthot Int.* junio de 2016;40(3):388-93. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25096948/>

89. Cirillo A, Collins J, Sawatzky B, Hamdy R, Dahan-Oliel N. Pain among children and adults living with arthrogryposis multiplex congenita: A scoping review. *Am J Med Genet.* septiembre de 2019;181(3):436-53. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31347265/>

90. Binkiewicz-Glińska A, Wierzba J, Szurowska E, Ruckeman-Dziurdzińska K, Bakula S, Sokołów M, et al. Arthrogryposis multiplex congenital. *Dev Period Med,* 2016;xx,3:191-196. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27941188/>

91. Eriksson M, Villard L, Bartonek Å. Walking, orthoses and physical effort in a Swedish population with arthrogryposis. *J Child Orthop.* agosto de 2014;8(4):305-12. Disponible en:

<https://link.springer.com/article/10.1007/s11832-014-0597-9>

92. Kowalczyk B, Felus J. Ponseti Casting and Achilles Release Versus Classic Casting and Soft Tissue Releases for the Initial Treatment of Arthrogryptic Clubfeet. *Foot Ankle Int.* septiembre de 2015;36(9):1072-7. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25925945/>

93. Cao J, Stutz C, Beckwith T, Browning A, Mills J, Oishi SN. Elbow Release and Tricepsplasty in Arthrogryptic Patients: A Long-Term Follow-Up Study. *The Journal of Hand Surgery*. junio de 2020;45(6):549.e1-549.e7. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31537399/>

94. Chomiak J, Dungal P, Včelak J. Reconstruction of Elbow Flexion in Arthrogryposis Multiplex Congenita Type I: Results of Transfer of Pectoralis Major Muscle With Follow-up at Skeletal Maturity. *J Pediatr Orthop*. 2014;34(8):9. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25387155/>

95. Zargarbashi R, Nabian MH, Werthel J-D, Valenti P. Is bipolar latissimus dorsi transfer a reliable option to restore elbow flexion in children with arthrogryposis? A review of 13 tendon transfers. *Journal of Shoulder and Elbow Surgery*. noviembre de 2017;26(11):2004-9. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28689830/>

96. Aydin BK, Yilmaz G, Senaran H, Durgut F. Short-term results of early (before 6 months) open reduction of dislocated hips in arthrogryposis multiplex congenita: *Journal of Pediatric Orthopaedics B*. noviembre de 2016;25(6):509-13. Disponible en:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27392301/>