

Fisioterapia en artrogriposis múltiple congénita. Caso clínico

Physical therapy in arthrogryposis multiplex congenita.

A clinical case

P. Beetar-Castro. Fisioterapeuta. Licenciada en Fisioterapia. Unidad de Gestión Clínica de Rehabilitación del Hospital Torrecárdenas. Almería. España

Correspondencia:

Piedad Beetar Castro
pi.beetar@gmail.com

Recibido: 24 mayo 2009

Aceptado: 19 mayo 2010

RESUMEN

Introducción: la artrogriposis múltiple congénita (AMC) es una patología poco común y poco tratada en las salas de Fisioterapia infantil. Este estudio muestra el tratamiento fisioterapéutico aplicado y los resultados favorables obtenidos, con el objetivo de orientar en posteriores tratamientos fisioterapéuticos. *Presentación del caso:* se describe la patología y el caso clínico de la AMC en una niña con dos meses de edad remitida al Servicio de Rehabilitación del Hospital Torrecárdenas, siendo el primer caso conocido y tratado en Almería. Inicia tratamiento con limitación severa en flexión de hombro derecho, muñecas en flexión del carpo, reductibles a -45° de extensión en movimiento pasivo y dedos en extensión difícilmente reductibles a la flexión. *Resultados:* en la actualidad, la paciente tiene una marcha totalmente independiente, manipula objetos con destreza y es autónoma en el cuidado personal. Está integrada en su familia, escuela y entorno social. *Conclusiones:* el éxito en el resultado del tratamiento se debe principalmente al inicio precoz de la Fisioterapia y a la aplicación de la hidroterapia al inicio del tratamiento. Las técnicas de fisioterapia aplicadas han permitido obtener como resultado una autonomía total de la paciente en las actividades básicas de la vida diaria (ABVD).

Palabras clave: artrogriposis. Fisioterapia, intervención temprana, caso clínico.

ABSTRACT

Introduction: the arthrogryposis multiple congenital (AMC) is a rare and poorly treated disorder in children's physical therapy room. This study shows the physiotherapy treatment implemented and favourable results obtained, to guide subsequent physical treatments. *Case presentation:* we describe the pathology and the clinical case of the AMC suffered by a girl aged two months, referred to the Rehabilitation Service Hospital Torrecárdenas, becoming the first known case in Almería which was treated. She starts treatment with a severe limitation of the right shoulder flexion, wrist flexion of the carpus, reducible to -45° of passive extension movement, fingers in extension hardly reducible to flexion. *Results:* At the present time, the patient has a completely separate motion, manipulate objects with dexterity and is autonomous in its personal care. She is well integrated in her family, school and social environment. *Conclusions:* the successful outcome of treatment is mainly due to early onset of physiotherapy and the application of hydrotherapy at the beginning of treatment. Physiotherapy techniques used, have yielded results in a total autonomy of the patient on activities of daily living.

Key words: arthrogryposis. Physical therapy, early intervention, clinical case.

INTRODUCCIÓN

La artrogriposis múltiple congénita (AMC) es una enfermedad poco común y es una patología poco tratada en las salas de Fisioterapia infantil, por lo que los tratamientos son poco frecuentes⁽¹⁻²⁾. Este caso clínico muestra el tratamiento fisioterapéutico aplicado y los resultados favorables obtenidos, con el objetivo de orientar a fisioterapeutas en posteriores tratamientos y obtener los mejores resultados posibles.

ARTROGRIPOSIS MÚLTIPLE CONGÉNITA

La AMC es un síndrome no hereditario que está presente desde el nacimiento⁽³⁾. En el momento del parto se descubren fracturas de las extremidades sobre todo en el fémur, debido a la distocia y favorecidas por la rigidez articular⁽⁴⁾. Manifiesta malformación de las cuatro extremidades, con predominio distal y tendencia simétrica. Topográficamente el 45 % de los pacientes está afectado en los cuatro miembros, otro 45 % de los pacientes en los miembros inferiores y el 10 % restante en los miembros superiores. El aspecto del rostro es redondo e inexpressivo con micrognatia y hemangioma facial frontal que se difuminan con el crecimiento. La inteligencia es normal, similar a la media de la población general⁽⁵⁾.

Etiopatogenia

En la embriogénesis, la formación de los músculos tiene lugar bajo el impulso de las fibras nerviosas y las neuronas motoras. La diferenciación de las cavidades articulares y posterior aparición de los movimientos depende del aparato neuromuscular. En la AMC las articulaciones y los músculos están presentes, por consiguiente se deduce que se ha producido secundariamente una regresión de la motricidad⁽⁶⁾. La ausencia de movimientos fetales o acinesia fetal es la base de la AMC. La inmovilidad fetal responde a numerosos síndromes hereditarios con rigidez articular y se acompañan de excesiva o insuficiente cantidad de líquido amniótico⁽⁵⁾. Pueden estar también presentes malformaciones y miomas uterinos. La inmovilidad fetal también podría guardar rela-

ción con una embriopatía presente en el segundo mes de gestación que sería responsable del trastorno neuromuscular o muscular^(7, 8). Se cree que la AMC es el resultado de una infección intrauterina con presencia de hipertermia, probablemente vírica, que da lugar a un fallo en el desarrollo o a una destrucción de las células del asta anterior, presentándose pérdida de tono y movilidad muscular o ausencia de músculos. Las enfermedades maternas como la miastenia gravis, drogas o tóxicos también pueden ser factores desencadenantes de la enfermedad⁽⁹⁾.

Anatomopatología

Las superficies articulares son normales en el momento del parto. La rigidez se debe a la fibrosis ligamentaria y capsular y a la retracción de la musculatura periarticular. Progresivamente, por falta de movimiento, las articulaciones se deforman y pierden esfericidad y por consiguiente se presenta anquilosis en la edad adulta. La posición de la articulación en flexión o en extensión presagia la topografía de la afección muscular (flexión de rodilla = debilidad del cuádriceps)⁽¹⁰⁾. La masa muscular, modificada por la fibrosis, disminuye de volumen y es reemplazada por grasa. Las anomalías en el sistema nervioso central se presentan en el 90 % de los casos. El diámetro de la médula se encuentra más reducido en la columna cervical y lumbar. Se presenta disminución del volumen cerebral, cisuras incompletas y ventrículos laterales ensanchados. Se produce también una disminución del número de células del asta anterior de la médula espinal. Los músculos están endurecidos y son de consistencia fibrosa y aspecto pálido. Al microscopio se observa una degeneración fibrograsa de las fibras musculares⁽¹¹⁾.

CUADRO CLÍNICO

La movilidad activa y pasiva de las articulaciones está reducida, y a veces es nula. La fuerza muscular está disminuida. No existe trastorno sensitivo. Los pliegues de flexión articular están ausentes, mayormente en rodillas, ingles, codos y dedos. La piel está tensa y brillante. Los

sujetos presentan abundancia de grasa subcutánea, lo que, por consiguiente, proporciona un aspecto tubular a los miembros. Se aprecian hoyuelos en la proximidad de las articulaciones, como por ejemplo en la cara anterior de las rodillas, en la cara posterior de los codos, en hombros y muñecas⁽¹²⁾.

Miembros inferiores (figuras 1, 2 y 3)

Se presentan pies en equino varo (irreductible) con actividad muscular débil o nula y la posibilidad de pie convexo (pie talo). Las rodillas se encuentran fijas en flexión, debido al acortamiento de la piel en el hueco poplíteo. El músculo cuádriceps se encuentra débil y algunas veces nulo. En otros casos, se encuentra deformidad en posición de extensión de rodilla o *recurvatum* (llega a aplanar los cóndilos femorales). Cuando el músculo cuádriceps es potente origina una flexión permanente de cadera desde el nacimiento⁽¹²⁾.

Caderas (figuras 4 y 5)

La posición más común en las caderas es en flexión, abducción y rotación externa. De existir luxación de cadera, el miembro está en flexión, aducción y en algunos casos en extensión si la luxación es anterior.

Miembros superiores

La movilidad de los hombros se encuentra reducida, fija en aducción y rotación interna. La antepulsión está ausente. Los codos se encuentran rígidos en flexión o extensión y, a veces, con la luxación de la cabeza radial. En ocasiones, los codos conservan cierta amplitud de movimiento en flexión a pesar de la carencia de músculos flexores activos. Los antebrazos se encuentran en pronación, las muñecas en flexión o extensión y desviación cubital. En la mano, el pulgar queda replegado contra la palma en flexión y aducción. El resto de los dedos se coloca en flexión a nivel de la articulación interfalángica proximal. Podemos encontrar la presencia de dedos rígidos en forma de palillos con función mediocre. El paciente precisa hacer sustitución con la boca o con los

pies para efectuar las ABVD. En algunos casos hay dedos bien diferenciados con pliegues móviles y activos.



FIG. 1. Radiografía antero-posterior de pie equino varo.



FIG. 2. Radiografía lateral de pie equino varo.



FIG. 3. Radiografía lateral de pie equino varo complicado con flexión plantar del antepie.



FIG. 4. Radiografía de pelvis y caderas de un niño de 4 días con luxación congénita de cadera izquierda.



FIG. 5. Radiografía de un niño de 15 meses con luxación de cadera izquierda.

Tronco

Con menor frecuencia se dan casos de escoliosis severas en edades tempranas, por lo general dorsales, con rigidez costal. Las escoliosis dorsolumbares o lumbares determinan una gran curva en C.

DIAGNÓSTICO

El diagnóstico debe realizarse en el período neonatal, en el cual es posible pero no fiable en el 100 % de los casos. Las pruebas complementarias ayudan a establecer el diagnóstico así como el enfoque para el manejo del niño y su tratamiento:

- Las pruebas radiológicas permiten valorar las luxaciones de cadera, las fracturas óseas y las escoliosis.
- Se realizan biopsias musculares en el cuádriceps o en el deltoides.

- Para valorar la actividad muscular así como la afectación a nivel muscular del nervio periférico o en la médula se lleva a cabo un estudio electrofisiológico.
- Estudio genético para identificar síndromes asociados. En un futuro gracias al estudio del genoma humano se podrá determinar el gen responsable de las contracturas articulares.
- Se realiza un electroencefalograma o resonancia magnética si existiera sospecha de una posible afección cerebral.

OBJETIVOS GENERALES DEL TRATAMIENTO FISIOTERAPÉUTICO

Como objetivos generales del tratamiento fisioterapéutico se pueden plantear:

- El alivio del dolor.
- La recuperación del balance articular.
- El mantenimiento del tono muscular.
- La reeducación de la marcha.
- Informar y llegar a un consenso sobre el plan de tratamiento fisioterapéutico con los padres.

El plan de tratamiento fisioterapéutico debe estar continuamente adaptado a la situación del paciente y debe ser modificado en función de ésta. Debe proporcionar al niño un grado máximo de autonomía y funcionalidad. Para los miembros inferiores, debe obtener una deambulación independiente o con ayudas, y para los miembros superiores, la posibilidad de llevar a cabo las ABVD con independencia.

PRINCIPIOS DEL TRATAMIENTO FISIOTERAPÉUTICO

- Desde los primeros días a partir del nacimiento, se deben realizar movilizaciones pasivas suaves con objeto de aumentar el rango articular, opcionalmente pueden realizarse con hidroterapia. Las movilizaciones bruscas pueden conducir a fracturas o a deformaciones articulares a largo plazo por hiperpresión⁽¹³⁾ por lo que deben evitarse.

- El uso de yesos y férulas de corrección debe ser continuo y de acuerdo con el progreso de la movilidad, hasta terminar el período de crecimiento.
- Se colocarán ortesis funcionales y/o férulas nocturnas que mantengan el miembro en posición adecuada.
- Se debe potenciar la musculatura antagonista a la deformidad.
- También se debe facilitar la aparición de los patrones de desarrollo motor normal del niño hasta llegar a la etapa de la marcha, con o sin ayudas.
- Hay que motivar a la familia para estimular su implicación en el tratamiento del paciente, logrando así mejores resultados.
- Como actividad continuada y complementaria al tratamiento se recomienda la natación o un deporte adaptado⁽¹³⁾.

Consideraciones especiales

- Si no hay mejora de la movilidad será conveniente realizar liberaciones articulares mediante tenotomías o capsulotomías.
- La ausencia de musculatura activa, necesaria para la realización de un determinado movimiento, conduce, a pesar de la Fisioterapia, a la pérdida del beneficio obtenido a través de la cirugía, y por consiguiente será preciso realizar una transferencia muscular. Las más utilizadas son en la articulación del codo, la muñeca, los dedos y, excepcionalmente, en la articulación del pie⁽¹⁴⁾.
- Las osteotomías de reorientación fracasan rápidamente en el curso del crecimiento, sobre todo en la rodilla.

El fisioterapeuta debe tener en cuenta que los resultados del tratamiento son más significativos en las pequeñas articulaciones que en las grandes.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Anamnesis

Fecha de nacimiento: 12 de agosto de 1998.
Sexo: mujer
Gestación: 39 semanas

Parto: distócico.
Peso: 3.100 g.
Longitud: 50 cm.
Perímetro cefálico: 39,5 cm.
Apgar: 9/10.
Remitida del Servicio de Rehabilitación del Hospital Materno Infantil de Málaga, con férulas de Jones. En el Servicio de Rehabilitación del Hospital Torrecárdenas se contesta interconsulta el día 25 de septiembre de 1998 y se pauta la colocación de férulas de yeso.

Evaluación de Fisioterapia

Inicia su tratamiento en la sala de Fisioterapia infantil el 5 de octubre de 1998.

Exploración inicial

- Hombros en antepulsión, aducción y rotación interna; muñecas en flexión reductibles a -45° de extensión en movimiento pasivo, dedos en extensión difícilmente reductibles a la flexión.

Exploración final: agosto de 2003

- Hombros: miembro superior derecho flexión activa de 80° , y de 140° en miembro superior izquierdo. En miembro superior derecho se encuentra limitada la abducción respecto al miembro superior izquierdo.
- Codos: buena flexión activa.
- Muñecas: en flexión reductibles a -10° de extensión en movilización pasiva. Consigue activamente la posición neutra de la muñeca. Metacarpofalángicas e interfalángicas en extensión. La paciente consigue activamente flexión de interfalángicas que funcionalmente le permiten asir objetos de poco peso, abrir puertas, coger un lápiz, etc.
- Rodillas: en *recurvatum*.
- Caderas: en ligera abducción y rotación externa. Cadera derecha en ligera flexión.
- Pies: antepie en *aductus*, dedos en espiral, retropies irreductibles debido a astragalectomía realizada en abril

de 2000. Tenotomía bilateral de tendón de Aquiles en noviembre de 2001.

– Marcha funcional con polígono amplio de sustentación, tendencia al apoyo del borde externo de los pies que se corrige con calzado ortopédico con cuñas externas. Durante el periodo de tratamiento, la paciente llevó férulas nocturnas en manos y Dennis-Brown en miembros inferiores para mantener las articulaciones en posición funcional.

Cognitivamente la paciente tuvo un desarrollo normal acorde con su edad cronológica.

Una vez finalizado el tratamiento en el Hospital Torrecárdenas, la paciente fue remitida a la Sala de Terapia Ocupacional del Hospital Materno Infantil de Málaga. El 31 de mayo de 2004 inicia terapia ocupacional en el Hospital Torrecárdenas, tratamiento que finaliza el 28 de julio de 2008.

Tratamiento de Fisioterapia

- Movilización de las articulaciones bajo el agua a una temperatura de 26-28 °C, con ayuda de la madre, beneficiando a la paciente de sus efectos mecánicos, térmicos y psicológicos.
- Ejercicios en colchoneta para el seguimiento del desarrollo motor normal.
- Ejercicios de propiocepción, inicialmente en cadena cinética abierta y posteriormente en cadena cinética cerrada con apoyo bipodal en superficie estable y adaptándolos a las limitaciones de la paciente.
- Trabajo de la dinámica correcta del paso sin ayudas. Adquisición de independencia en escaleras.
- Enseñanza de actividades complementarias al tratamiento.

RESULTADOS

En la actualidad, la paciente de 12 años tiene una marcha totalmente independiente sin ayudas técnicas, manipula objetos de diferente calibre con destreza, maneja bien el ordenador y es autónoma en el cuidado personal. Está integrada en su familia, escuela y entorno social.

Se continúa el seguimiento de la paciente por parte del servicio de rehabilitación a través de consultas periódicas con el médico rehabilitador.

La última revisión en el servicio de rehabilitación de Torrecárdenas fue el 3 de noviembre de 2008.

La última revisión en el Hospital Materno Infantil de Málaga fue en abril de 2009, quedando pendiente una cirugía de los pies al finalizar el periodo de crecimiento.

CONCLUSIONES

El éxito en el resultado del tratamiento se debe principalmente al inicio precoz (periodo neonatal) de la Fisioterapia⁽²⁾. Las técnicas de Fisioterapia aplicadas en este caso permitieron preservar y recuperar la movilidad articular al igual que se ayudó a recuperar el tono muscular y la mejora de la propiocepción, obteniendo como resultado una autonomía total de la paciente en las ABVD.

A pesar de los resultados favorables obtenidos, el estudio está limitado al no contar con registros fisioterapéuticos que recogieran mediciones goniométricas, musculares y funcionales periódicas durante el tratamiento. Esto hace menos objetivable la correlación entre resultados y el tratamiento de Fisioterapia, a tener en cuenta en posteriores estudios. En la revisión bibliográfica para este caso no hubo hallazgos en relación a la aplicación de hidroterapia en pacientes con AMC. En la bibliografía consultada se observó que los pacientes con AMC presentaban disfunción de esófago, debilidad de músculos faciales, paladar hendido y limitación de la apertura mandibular que se corregían con tratamiento quirúrgico y fisioterapéutico⁽¹¹⁾. En relación a la etiología de la enfermedad, en dicha bibliografía se afirmaba que la madre que sufría hipertermia (39°C) en el cuarto mes de gestación, podría causar deformidades en el húmero y fémur del feto⁽⁷⁾. Sin embargo, en este caso ni la madre ni la paciente tratada presentaron ninguna de las alteraciones anteriormente descritas.

Sería recomendable que en futuras investigaciones se comprueben los efectos beneficiosos del tratamiento hidroterapéutico temprano en AMC.

En nuestro caso hemos seguido paso a paso el desarrollo psicomotor de la paciente hasta llegar a alcanzar

los resultados obtenidos, con la ayuda siempre valiosa de los padres y de ella misma por su colaboración, inteligencia y tesón.

BIBLIOGRAFÍA

1. Filipe G. Artrogriposis. En: Enciclopedia Médico Quirúrgica: Aparato locomotor. Tomo 4. París: Elsevier Science; 2.000. p. 1-9.
2. Moreno Arce V, Benavides Medina MT, Blanca García JA, Lubián López SP, Rodríguez López C. Atrofia muscular espinal tipo 0. Una causa de artrogriposis múltiple congénita. *An Pediatr*. 2008; 68(Supl 2): 1-378.
3. Sánchez García MD. Artrogriposis múltiple congénita. [Consultado 8 de mayo 2009]. Disponible en: URL:www.ortoinfo.com
4. Simonian PT, Staheli LT. Periarticular fractures after manipulation for knee contractures in children. *J. Pediatr orthop*. 1995; 15(3): 288-91.
5. Steinberg B, Nelson VS, Feinberg SE, Calhoun C. Incidence of maxillofacial involvement in arthrogryposis multiplex congenital. *J Oral Maxillofac Surg*. 1996; 54(8): 956-9.
6. Herring JA, Banta JV. Arthrogryposis. *J Pediatr orthop*. 1988; 8(3): 353-5.
7. Bender LH, Withrow CA. Arthrogryposis multiplex congenita. *Orthop Nurs*. 1989; 8(5):29-35.
8. Kwan F, Ross K. Arthrogryposis and congenital absence of the anterior cruciate ligament: a case report. *Knee*. 2009; 16(1): 81-2.
9. Martínez-Frías ML, García Mazario MJ, Caldas CF, Conejero Gallego MP, Bermejo E, Rodríguez-Pinilla E. High maternal fever during gestation and severe congenital limb disruptions. *Am J Med Genet*. 2001; 98(2): 201-3.
10. Klatt J, Stevens PM. Guided growth for fixed knee flexion deformity. *J Pediatr Orthop*. 2008; 28(6): 626-31.
11. Bernstein RM. Arthrogryposis and amyoplasia. *J Am Acad Orthop Surg*. 2002; 10(6): 417-24.
12. Axt MW, Niethard FU, Döderlein L, Weber M. Principles of treatment of the upper extremity in arthrogryposis multiplex congenital type I. *J Pediatr Orthop B* 1997; 6(3): 179-85.
13. Katic D, Anticevic D, Jukica M. Medical rehabilitation in arthrogryposis multiplex congenita in the first year of life. *Lijec Vjesn*. 2002; 124(1-2): 23-6.
14. Chomiak J, Dungal P. Restoration of elbow joint flexion using pectoral muscle transfer in patients with arthrogryposis multiplex congenital. Part I: surgical method, rehabilitation and clinical results. *Acta Chir Orthop Traumatol Cech*. 2002; 69(6): 333-43.