

DESAFIOS E ESTRATÉGIAS NO DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO DA ARTROGRIPOSE MÚLTIPLA CONGÊNITA: ENFOQUE ULTRASSONOGRÁFICO, CLÍNICO E MULTIDISCIPLINAR – RELATO DE CASO

CHALLENGES AND STRATEGIES IN THE DIAGNOSIS AND TREATMENT OF CONGENITAL MULTIPLE ARTHROGRYPOSIS: ULTRASOUND, CLINICAL AND MULTIDISCIPLINARY APPROACHES – CASE REPORT

MAYARA PLOCHARSKI¹, ALEXANDRA PIRES GROSSI¹, ADRIANE DE ASSIS FISCHER ASTORI¹,
ILANA BARRICHELLO TORRES WENDLER¹, ALEXANDRE BOSSMANN ROMANUS¹, MAURÍCIO SAITO²

RESUMO

INTRODUÇÃO: A artrogripose múltipla congênita (AMC) é uma condição rara caracterizada por contraturas articulares fixas presentes ao nascimento, podendo apresentar uma variedade de manifestações clínicas. O diagnóstico precoce e a intervenção multidisciplinar são cruciais para melhorar a qualidade de vida dos pacientes.

RELATO DE CASO: Relata uma gestante com feto com AMC, destacando os achados clínicos, diagnósticos e tratamentos adotados. No primeiro ultrassom apresentou com translucência nucal aumentada complicando com uma combinação de acinesia fetal, posição anormal dos membros, retardo de crescimento intrauterino e polidrâmnio, nos exames posteriores. Após o nascimento, apresentaram uma série de complicações, incluindo disfunções orofaríngeas, problemas respiratórios e neurológicos, além de deformidades articulares. O tratamento multidisciplinar foi fundamental para minimizar as sequelas e promover o desenvolvimento motor e cognitivo dos pacientes.

DISCUSSÃO: A discussão enfatiza a importância do diagnóstico precoce, da abordagem multidisciplinar e do acompanhamento integral dos pacientes com AMC. São exploradas as diversas manifestações clínicas da condição, os exames complementares utilizados no diagnóstico diferencial e as opções terapêuticas disponíveis, incluindo fisioterapia, uso de órteses e cirurgias corretivas.

CONCLUSÃO: A AMC é uma condição complexa que requer uma abordagem interdisciplinar ao longo de toda a vida do paciente. O diagnóstico precoce e o tratamento adequado podem melhorar significativamente a qualidade de vida e a autonomia dos indivíduos afetados.

PALAVRAS-CHAVE: ROGRIPOSE MÚLTIPLA CONGÊNITA; DIAGNÓSTICO PRECOCE; TRATAMENTO MULTIDISCIPLINAR; QUALIDADE DE VIDA

ABSTRACT

Arthrogryposis multiplex congenital (AMC) is a rare condition characterized by fixed joint contractures present at birth and may present a variety of clinical manifestations. Early diagnosis and multidisciplinary intervention are crucial to improving patients' quality of life. This Case Report is about a pregnant woman with a fetus with AMC, highlighting the clinical findings, diagnoses and treatments adopted. In the first ultrasound, the patient presented with increased nuchal translucency, complicating with a combination of fetal akinesia, abnormal position of the limbs, intrauterine growth retardation and polyhydramnios, in subsequent examinations. After birth, they presented a series of complications, including oropharyngeal dysfunctions, respiratory and neurological problems, as well as joint deformities. Multidisciplinary treatment was essential to minimize sequelae and promote the patients' motor and cognitive development. This discussion emphasizes the importance of early diagnosis, a multidisciplinary approach and comprehensive monitoring of patients with AMC. The various clinical manifestations of the condition, the complementary exams used in the differential diagnosis and the available therapeutic options are explored, including physiotherapy, use of orthoses and corrective surgeries. Therefore, it is noted that AMC is a complex condition that requires an interdisciplinary approach throughout the patient's life. Early diagnosis and appropriate treatment can significantly improve the quality of life and autonomy of affected individuals.

KEYWORDS: ARTHROGRYPOSIS MULTIPLEX CONGENITA; EARLY DIAGNOSIS; MULTIDISCIPLINARY TREATMENT; QUALITY OF LIFE

1. Hospital do Rocio - Campo Largo-PR
2. UNIMEF CONCEPTUS

ENDEREÇO PARA CORRESPONDÊNCIA:
MAYARA PLOCHARSKI
Rua Dr João motter 69 sob 3
Mossungue-bairro - Curitiba, 81210-260
E-mail: mayaraplocharski@hotmail.com

INTRODUÇÃO

A Artrogripose Múltipla Congênita é uma condição caracterizada pela presença, ao nascimento, de contraturas articulares em várias partes do corpo. O termo "artrogripose" (do grego "artro" para articulação e "gryp" para curva) foi cunhado no século passado para descrever condições com múltiplas contraturas congênicas. A Artrogripose Múltipla Congênita (AMC) foi inicialmente descrita por Otto em 1841 como distrofia muscular congênita e posteriormente nomeada por Stern em 1923.¹

A condição é mais uma combinação de sinais do que um diagnóstico único, com a maioria dos casos sendo de origem neurogênica, enquanto outros estão relacionados ao tecido conjuntivo ou a mecanismos mistos. A etiologia é multifatorial e pode incluir distúrbios neuromusculares, do sistema nervoso central, síndromes genéticas e anomalias cromossômicas.¹

Existem mais de 400 condições específicas que podem apresentar contraturas articulares congênicas, com a etiopatogenia da AMC envolvendo fatores genéticos, ambientais e anormalidades durante o desenvolvimento fetal. A redução do movimento fetal, conhecida como hipocinesia/acinesia fetal, está associada à gravidade das contraturas.

A Artrogripose Múltipla Congênita (AMC) está associada à diminuição do movimento fetal, conhecida como hipocinesia/acinesia fetal. Quanto mais precoce o início dessa diminuição de movimento, mais grave tende a ser a condição ao nascimento. A gravidade das contraturas está diretamente relacionada à ausência de movimentação fetal, pois quanto mais cedo e prolongada for essa ausência de movimento, mais severas serão as contraturas presentes no nascimento.

Na maioria dos casos de artrogripose, o desenvolvimento articular durante a embriogênese é normal. No entanto, a diminuição do movimento fetal está associada a alguns fatores que contribuem para as contraturas presentes no nascimento. Estes incluem:

1. Aumento do tecido conjuntivo ao redor das articulações (colagenose), limitando ainda mais o movimento articular e aumentando as contraturas.²

2. Desuso e atrofia muscular dos músculos associados à articulação.

3. Superfícies articulares anormais, como bordas quadradas em vez de arredondadas, aumentando o risco de pequenas fraturas das superfícies articulares com esforços para mobilizar as articulações.

Essa condição destaca a importância do movimento embrionário e fetal para o desenvolvimento normal das articulações. Além das contraturas articulares, a AMC pode apresentar uma série de sinais e sintomas, como pele fina, atrofia muscular, membros ligeiramente encurtados, assimetria facial, entre outros.

A etiologia da AMC não é totalmente esclarecida e vários fatores estão associados ao seu desenvolvimento, como o uso de medicamentos durante a gestação, infecções, traumas, entre outros. O diagnóstico é essencialmente clínico e existem diferentes classificações para a artrogripose, que podem incluir desde a classificação baseada no padrão de envolvimento das

articulações até classificações mais detalhadas que consideram subtipos clínicos específicos.³

Alguns autores propõem uma classificação em quatro grupos básicos:

- 1) Artrogripose generalizada: todas as quatro articulações entre os membros e o tronco são afetadas.
- 2) Artrogripose distal: afeta principalmente os pés, mãos e face.
- 3) Síndrome de Pterígio: além das contraturas, há uma faixa de pele no pescoço.
- 4) Síndrome das sinostoses: ocorre falha na diferenciação ou separação de um membro ou parte dele, alterando sua forma normal.

Outra classificação mais detalhada foi proposta por Judith G. Hall⁴ e colaboradores, que inclui:

- Amioplastia tipos A, B e C: formas clinicamente mais graves.
- Artrogripose distal tipos I e II: predominância de afetação em mãos e pés.
- Artrogripose com deficiência associada a síndromes conhecidas, como trismopseudocamptodactília, Freeman-Sheldon, aracnodactília contratural congênita, polegares aduzidos, entre outras.
- Artrogripose devido a teratogênias ambientais.

As formas amioplásticas tendem a ser clinicamente mais graves. A amioplastia tipo A apresenta grave comprometimento dos quatro membros, aspecto facial arredondado, narinas antevertidas, filtro nasal alto e micrognatia. No tipo B, há grave acometimento global dos membros superiores, enquanto no tipo C ocorre grave comprometimento dos membros inferiores. As formas distais afetam predominantemente mãos e pés, com deformidades mais discretas em outras articulações.⁴

Os subtipos da artrogripose distal tipo II apresentam características clínicas distintas:

- Tipo II a: baixa estatura e palato fendido.
- Tipo II b: ptose palpebral.
- Tipo II c: palato fendido e lábio leporino.
- Tipo II d: escoliose.
- Tipo II e: trismo)

Atualmente, é possível detectar a artrogripose múltipla congênita (AMC) no pré-natal por meio de ultrassonografia, porém apenas 25% dos casos são diagnosticados nesse momento, pois a movimentação fetal não é pesquisa de rotina na ultrassonografia obstétrica. Torna-se importante valorizar a percepção materna de ausência de movimentação fetal correlacionando-a com possíveis alterações presentes na ultrassonografia.⁵

À medida que novas técnicas de diagnóstico têm sido incorporadas tanto pré quanto pós-natal, a prevalência de defeitos congênicos ao nascimento tem aumentado. O diagnóstico de AMC pode ser feito no período pré-natal por meio de ultrassonografia e fetoscopia.⁶

O uso de ressonância magnética tem sido relatado para AMC e outras disfunções musculares. É uma técnica não invasiva que permite identificação e quantificação de alterações em músculos isolados.^{7,8} Alguns estudos sugerem que a ressonância magnética pode ser útil em crianças com artrogripose, fornecendo informações sobre o processo patológico de base

e/ou ajudando na procura por genes e proteínas responsáveis pelas alterações. A tomografia computadorizada também é útil para avaliar o comprometimento tanto do sistema nervoso central quanto da massa muscular.⁹

Outros métodos diagnósticos incluem biópsia muscular, biópsia de pele para cultura de fibroblastos e análise cromossômica, eletromiografia, teste de condução nervosa e estudos cromossômicos.¹⁰

O diagnóstico diferencial deve ser feito com paralisia do plexo braquial bilateral e anquilose óssea. A maioria dos pacientes é diagnosticada após o nascimento, e os achados clínicos no período neonatal, bem como as respostas a possíveis tratamentos, podem contribuir para a investigação da etiologia da AMC.

A AMC não possui tratamento definitivo. O objetivo terapêutico é a melhora da qualidade de vida e da autonomia do paciente, ainda que as limitações físicas permaneçam. O acompanhamento é feito por equipe multiprofissional, e a indicação de fisioterapia e/ou cirurgias ortopédicas deve ser individualizada. A reabilitação precoce e a participação ativa dos pais na condução dos exercícios são fundamentais para uma evolução favorável do caso.

Vale ressaltar que a AMC é uma condição rara que necessita de mais estudos para elucidar seus fatores causais e prognósticos. Os relatos de caso são relevantes para auxiliar na compreensão da associação da AMC com fatores de risco da população. O exame ultrassonográfico contribui para diagnóstico desta doença e ressalta a importância da visualização e valorização da movimentação fetal ao exame, por isso o médico radiologista precisa conhecer os conceitos acerca de tal condição para que uma equipe multidisciplinar esteja à postos visando um seguimento adequado e melhoria no prognóstico da doença.⁹

O objetivo deste trabalho é relatar o caso de uma gestante encaminhada ao serviço de alto risco devido a achado de medida da translucência nucal acima do percentil 95th e discutir o desdobramento deste caso, bem como sua evolução clínica.

RELATO DE CASO

Mulher grávida, 31 anos de idade, gravidez atual é a terceira, com dois partos cesarianos prévios, sem complicações gestacionais relatadas. Nega histórico de traumas ou doenças infecciosas durante a gestação. Não faz uso de álcool, tabaco ou outras substâncias. Não possui histórico prévio de doenças, patologias gestacionais, alterações uterinas ou experiência de natimortalidade. Não há relato de malformações congênicas ou outras doenças na família. Observou-se que os pais têm um relacionamento de quarto grau de consanguinidade.

Encaminhada ao Serviço de Medicina Fetal do Hospital do Rocio em Campo Largo, Paraná, Brasil, devido a um achado de ultrassonografia (US) de primeiro trimestre que mostrou uma medida aumentada da translucência nucal (5,7mm). Na admissão, com 24 semanas de gestação, foi observada hidropisia fetal, higroma cístico, micrognatia e acinesia fetal. Além disso, foi identificada micrognatia moderada e a presença de múltiplas contraturas, sugerindo um quadro compatível com

artrogripose múltipla congênita. Foram identificadas na USG: diminuição da movimentação fetal, com posição fixa mantida e incomum dos membros superiores e inferiores: mãos fechadas, quirodáctilos esquerdos sobrepostos, coxas unidas, paralelas e com flexão sobre o tronco; hiperextensão dos joelhos, além de polidrâmnio – índice de líquido amniótico (ILA) = 31cm (figuras 1-4).



Figuras 1-4. Ilustra imagens ultrassonográficos com micrognatia, polihidramnia e contraturas múltiplas.

Em ultrassonografias seriadas as alterações evidenciadas foram confirmadas e registrou-se piora de alguns achados, como o polidrâmnio (ILA 36,7cm) – figura 5.



Figura 5. Ilustra abdome materna distendido pela polihidramnia severa.

Um recém-nascido do sexo masculino, nascido por cesariana no ano de 2018, com idade gestacional de 37 semanas, apresentando um peso ao nascer de 3.240g. Ao nascimento, o escore de Apgar foi de 5/7, devido à hipoatividade e apneia. Não demonstrava reflexo de sucção e deglutição. As mesmas anomalias observadas no exame ultrassonográfico foram confirmadas, destacando-se as contraturas articulares fixas e a micrognatia (ver figura 6). Foi observada uma pequena presença de higroma cístico na região cervical, que não exigiu investigação ou intervenção imediata.

O teste de triagem auditiva neonatal revelou resultados alterados, levando à solicitação de Teste de Potencial Evocado Auditivo de Tronco Encefálico, que apresentou resultados bilaterais normais. A triagem neonatal biológica ampliada não apresentou alterações, e o cariótipo foi 46,XY.

No exame do fundo ocular, foram observadas hemorragias pré-retinianas bilaterais e difusas no polo posterior, com a presença de uma única micro-hemorragia na região macular, que estava em processo de reabsorção.

Além disso, foi observado um forame oval patente, luxação dos quadris e joelhos, e o eletroencefalograma mostrou atividade epileptiforme nas regiões frontocentro-temporais, compatíveis com o diagnóstico de AMC, tratada com clonazepam e fenobarbital. O neonato foi posteriormente transferido para a unidade de terapia intensiva neonatal, onde permaneceu por mais 45 dias e precisou de ventilação mecânica, sonda nasogástrica e, posteriormente, gastrostomia.

Na tomografia computadorizada do crânio, foram observados sinais de perda de volume cerebral, com áreas de hipotenuação na substância branca periventricular e semi-ovais, com características inespecíficas.



Figura 6. Neonato com cinco dias de vida. Observa-se contratura articular e hiperextensão dos membros inferiores.

DISCUSSÃO

A acinesia ou hipomobilidade fetal, principal característica etiológica da artrogripose, pode ter diversas origens, incluindo fatores miogênicos, condições ambientais fetais, doenças maternas, influências mecânicas, vasculares, nutricionais e neurogênicas. A contratura articular, um sintoma comum a mais de 400 doenças, pode surgir independentemente da patologia subjacente que leva à hipomobilidade.

O diagnóstico da artrogripose é desafiador e baseia-se principalmente na avaliação clínica, dada a ampla variedade de síndromes associadas a contraturas articulares. Em aproximadamente 75% dos casos, o diagnóstico é feito tardiamente, após o nascimento, possivelmente devido à falta de investigação da movimentação fetal durante o pré-natal, o que retarda o início precoce do tratamento e afeta negativamente o prognóstico. Para uma avaliação pós-natal abrangente, é crucial investigar a história gestacional, antecedentes familiares e realizar um exame físico detalhado, especialmente para classificar o tipo de contraturas, membros afetados, posturas de flexão ou extensão, e identificar eventuais alterações musculares e neurológicas.

A lista de diagnósticos diferenciais da artrogripose é extensa, e exames como radiografias, testes genéticos, biópsias musculares e análises de sangue são úteis para excluir outras causas quando o diagnóstico clínico é incerto. Entre as condições diferenciadas estão a síndrome de Larsen, síndrome de Escobar, osteogênese imperfeita, síndrome alcoólica fetal, mielomeningocele, síndrome de Turner, trissomia do cromossomo 21, entre outras. A AMC deve ser considerada como um diagnóstico de exclusão em casos de dúvida, após a exclusão de outras possíveis causas.

A artrogripose múltipla congênita pode ocasionar disfagia e dificuldade de deglutição em pacientes com sequelas como micrognatia. A contração da articulação temporomandibular também é comum. Quando essas disfunções orofaríngeas estão presentes, podem impedir a alimentação oral segura devido ao risco de aspiração, necessitando, em alguns casos, da implantação de uma gastrostomia para garantir uma via segura de nutrição enteral por longo prazo.

É crucial, no acompanhamento desses pacientes, investigar problemas adicionais, como respiratórios, estéticos e de fala, que são frequentes em pessoas com micrognatia visando aprimorar sua qualidade de vida e aumentar sua sobrevida.

O diagnóstico precoce, como exemplificado neste caso, e o tratamento coordenado por uma equipe multidisciplinar são de extrema importância para minimizar as sequelas e preservar a autonomia do bebê. O acompanhamento e tratamento da artrogripose devem ser realizados de maneira criteriosa e multidisciplinar, devido à ampla gama de manifestações da doença e à tendência à recorrência ao longo do tempo, exigindo um acompanhamento prolongado com uma equipe multiprofissional.

Em casos mais graves ou avançados de AMC, além de fisioterapia, órteses, e imobilização, cirurgias corretivas podem ser necessárias para corrigir deformidades osteoarticulares, buscando promover independência na socialização e na deambulação. No caso mencionado, o uso de órteses e imobilização com gesso foi necessário.

O paciente em questão demonstrou melhora na motricidade e no suporte do pescoço após tratamento com fisioterapia e fonoterapia. O acompanhamento contínuo em um hospital especializado, com uma equipe composta por gastroenterologistas, neurologistas, ortopedistas e geneticistas, tem sido fundamental para seu progresso. Apesar das limitações, o diagnóstico precoce intrauterino resultou em uma melhoria significativa na qualidade de vida do paciente.

Aos quatro anos de idade, a criança apresenta avanços significativos, como movimentos independentes por meio de rolamento, habilidade para sentar sem apoio, segurar objetos, deglutir líquidos e comunicar-se verbalmente por meio de algumas palavras e gestos. Além disso, demonstra habilidades motoras finas, como pegar objetos e encaixar blocos (figuras 7-12).



Figura 7. Lactente, 45 dias de vida, com as pernas hiperextendidas. Nota-se também micrognatia e mãos fletidas. Figura 8-9. Criança com 16 e 20 meses, respectivamente, em fisioterapia e gesso ortopédico. Fotos autorizadas e fornecidas pela genitora.



Figura 10-12. Criança de quatro anos sentada sem apoio. Consegue segurar copo, usar canudo e deglutir líquidos. Brinca e executa algumas atividades motoras finas.

ultrassonografia. Para uma abordagem abrangente da condição, é essencial uma equipe multidisciplinar composta por pediatras, ortopedistas, neurologistas, geneticistas, fisioterapeutas, psicólogos, nutricionistas, assistentes sociais, entre outros profissionais.

Essa abordagem multidisciplinar garante uma atenção integral aos pacientes com AMC em todas as fases da vida, proporcionando educação e conscientização aos pais sobre a natureza da doença. A integridade do cuidado é crucial para garantir um acompanhamento abrangente, abordando desde a promoção da saúde até o tratamento e a reabilitação, garantindo o acesso a todos os níveis de cuidados por meio da integração de serviços.

REFERÊNCIAS

- Hall JG. 2012. Arthrogryposes (multiple congenital contractures). In: DL Rimoin, RE Pyeritz, BR Korf, editors. *Emery and Rimoin's principle and practice of medical genetics*, 6th edition. New York, NY: Churchill Livingstone.
- Swinyard CA. Concepts of multiple congenital contractures (arthrogryposis) in man and animals. *Teratology*, 1982; 25: 247-258.
- Murray PDF, Drachman DB. The role of movement in the development of joints and related structures: the head and neck in the chick embryo. *J Embryol Exp Morphol* 1969; 22:349-371.
- .Sucuoglu H, Ornek NI, Caglar C. Arthrogryposis multiplex congenita: multiple congenital joint contractures. *Case Rep Med*. 2015; 2015: 379730.
- van der Linden V, Filho EL, Lins OG, van der Linden A, Aragão Mde F, Brainer-Lima AM, Cruz DD, Rocha MA, Sobral da Silva PF, Carvalho MD, do Amaral FJ, Gomes JA, Ribeiro de Medeiros IC, Ventura CV, Ramos RC. Congenital Zika syndrome with arthrogryposis: retrospective case series study. *BMJ*. 2016; 354: i3899.
- Hall JG. Arthrogryposis (multiple congenital contractures): diagnostic approach to etiology, classification, genetics, and general principles. *Eur J Med Genet*. 2014; 57(8): 464-472.
- Masiero D, Pinto JA, Lourenço AF. Artrogripose. In: Hebert S. et al. *Ortopedia e Traumatologia: princípios e prática*. 2ed. São Paulo: Artmed, 1998. cap. 27, p.427-434.
- Bamshad M, Van Heest AE, Pleasure D. Arthrogryposis: a review and update. *J Bone Joint Surg Am*. 2009; 91(4):40-46.
- Lal MK, Windle ML, Descartes M, Chen H, Bowman J. Arthrogryposis. Disponível em: < <https://emedicine.medscape.com/article/941917-overview?form=fpf>> Acesso em: 28 Março de 2024.
- Fleckenstein JL, Weatherall PT, Bertocci LA, Ezaki M, Haller RG, Greenlee R, Bryan WW, Peshock RM. Locomotor system assessment by muscle magnetic resonance imaging. *Magn Reson Q*. 1991; 7(2): 79-103.
- Shepherd RB. *Fisioterapia em Pediatria*. 3ed. São Paulo: Santos, 1998. cap.14, p.235-237.
- Uchida T, Nonaka I, Yokochi K, Kodama K. Arthrogryposis multiplex congenita: histochemical study of biopsied muscles. *Pediatr Neurol*. 1985; 1(3): 169-173.

CONCLUSÃO

O diagnóstico da artrogripose múltipla congênita é predominantemente clínico, com ênfase na investigação da movimentação fetal durante o pré-natal, viabilizada por meio da

MAYARA PLOCHARSKI

<http://lattes.cnpq.br/6978561059315414>

<https://orcid.org/0009-0003-2972-1741>

ALEXANDRA PIRES GROSSI

<http://lattes.cnpq.br/9588564785176771>

<https://orcid.org/0000-0000-0003-1231-9708>

ADRIANE DE ASSIS FISCHER ASTORI

<http://lattes.cnpq.br/6760470101892175>

<https://orcid.org/0009-0003-9359-9760>

ILANA BARRICHELLO TORRES WENDLER

<http://lattes.cnpq.br/3245503317499373>

<https://orcid.org/0000-0002-3737-8395>

ALEXANDRE BOSSMANN ROMANUS

<http://lattes.cnpq.br/6302107052192602>

<https://orcid.org/0009-0007-5396-3379>

MAURÍCIO SAITO

<http://lattes.cnpq.br/1567133008383114>

<https://orcid.org/0009-0004-5323-7586>

Editor Científico - Heverton Pettersen

Revisão Ortográfica: Dario Alvares

Recebido: 21/03/2024. Aceito: 02/04/2024. Publicado em: 12/04/2024