

# Arthrogryposis multiplex congenita

**Artrogrypóza** (synonyma: *arthrogryposis multiplex congenita (AMC)*, *syndrom mnohočetných kloubních kontraktur*, *amyoplasia congenita*, *arthrogryposis universalis congenita*<sup>[1]</sup>) je obsáhlý syndrom charakterizovaný **neprogredujícími mnohočetnými kontrakturami kloubů** (vrozenou kloubní ztuhlostí), které jsou způsobeny fibrózou svalů a zkrácením a ztlustěním kloubního pouzdra a vazů.<sup>[2]</sup>

## Etiopatogeneze

Postižením měkkých tkání kloubu vede ke koncentrickému omezení pohybu kloubů končetin. Základem je pravděpodobně **porucha pojiva**, skutečná **příčina není známa**.

(pozn.: Uvažuje se o fetální akinezi v důsledku různých abnormalit plodu nebo matky, neurotrofických poruchách, způsobených poruchami diferenciací gangliových buněk, nebo o primární svalové aplázii.)<sup>[3]</sup>

V průběhu onemocnění se objevují **fibrózní kloubní změny kloubních pouzder** s vývojem kontraktur. Existují i progresivní formy, které jsou letální.<sup>[2]</sup>

## Klasifikace

Podle pravděpodobné příčiny<sup>[2]</sup>

- **neuropatická forma** (95 %) – provázena degenerací buněk předních rohů míšních (chybí neurotrofický vliv → nevyvinutí svalů, amyoplázie), negeneticky vázaná
- **myopatická forma** (5 %) – primární rozpad svalových vláken, geneticky vázaná

Podle anatomického postižení (Brown et al.)<sup>[2]</sup>

- **typ I a II** – postižení horních končetin (segmentů C5–C8), loket v extenzi (typ I, nenají se) / ve flexi (typ II)
- **typ III až VIII** – postižení dolních končetin (lumbosakrálních segmentů)

Komplexní dělení podle Hallové<sup>[2]</sup>

- **skupina 1** – postižení převážně končetin (hlavní těžiště léčby, výskyt 1:10 000)
- **skupina 2** – postižení končetin a viscerálních orgánů, kraniofaciální malformace
- **skupina 3** – postižení končetin a CNS (letální v raném dětství)

Další užívané dělení<sup>[2]</sup>

- **distální arthrogrypóza** – postihuje periferní části končetin, dědičná
- **klasická arthrogrypóza** – postihuje velké klouby

## Klinický obraz

Projevuje se **ztuhnutím kloubů končetin** různého stupně, hlavně kyčle, kolena, zápěstí a klouby ruky<sup>[1]</sup>. Ztuhlost není způsobena primárními změnami kloubními, ale **změnami svalů** (viz výše)<sup>[1]</sup>. Vzhled dětí lze přirovnat k **dřevěným panenkám**<sup>[2]</sup>. Kontury končetin jsou jakoby protažené, cylindrické, se zvýrazněním kožních řas<sup>[3]</sup>. Dochází k oslabení svalového i kloubního reliéfu (**amyoplázie**), redukce podkožního tuku<sup>[2]</sup>. Klouby postiženy symetricky<sup>[3]</sup>. Většinou postiženy horní i dolní končetiny (**tetramelní forma**)<sup>[2]</sup>. Čítí a inteligence bývá normální<sup>[2]</sup>.

Bývají spojené s **pedes equinovari**, **luxací kyčlí**, **nataženými horními končetinami**, „**waiter-tip position** **zápěstí**“<sup>[2]</sup>.

Rozeznáváme typ **flekční** (klouby ztuhlé ve flexi) a **extenční** klouby ztuhlé v extenzi, na horní končetině nejčastější<sup>[1]</sup>. Omezení hybnosti při kloubních kontrakturách (výrazněji distálně), zachována jemná motorika<sup>[2]</sup>.

Změny stacionární se začnou projevovat od porodu, nejvíce tendenci ke spontánnímu zlepšení či zhoršení<sup>[3]</sup>.

### Arthrogryposis multiplex congenita



Artrogrypóza

<b>Klinický obraz</b>	ztuhnutí kloubů končetin
<b>Příčina</b>	příčina není známa
<b>Incidence ve světě</b>	výskyt podle typu postižení 1 : 3000 až 1 : 10 000 živě narozených.

#### Klasifikace a odkazy

<b>MeSH ID</b>	bmc16016707 ( <a href="https://www.medvik.cz/bmc/link.do?id=bmc16016707">https://www.medvik.cz/bmc/link.do?id=bmc16016707</a> )
<b>OMIM</b>	208100 ( <a href="https://omim.org/entry/208100">https://omim.org/entry/208100</a> )
<b>Medscape</b>	941917 ( <a href="https://emedicine.medscape.com/article/941917-overview">https://emedicine.medscape.com/article/941917-overview</a> )

# Rentgenový obraz

Zpočátku je nález negativní. Později pozorujeme **zúžení** kloubních štěrbin až kloubní ankylózy<sup>[3]</sup>.

## Terapie

- **rehabilitace** – cvičení, polohování, uvolnění kloubů, zlepšení svalové síly, sádrování, přikládání ortéz a korekčních dlah<sup>[2]</sup>
- **artrolýza, osteotomie** – hl. loketní ankylózy v extenzi<sup>[3]</sup>
- **primárním úkolem** zajistit chůzi do 18 měsíců<sup>[2]</sup>
- poté se snažíme zajistit **soběstačnost** při jídle, hygieně a oblékání (operace horních končetin kolem 4. roku věku)<sup>[2]</sup>

### Léčení extenčních kontraktur horních končetin

**Konzervativní** (dlahování) či **chirurgická terapie** (dorzální uvolnění loketního kloubu) s cílem získat pasivní flexi lokte větší jak 90°. Cílem je obnovení aktivní flexe lokte se zachováním dostatečné extenze pro hygienické úkony. Provádí se tzv. *šlachové transfery*, tedy oboustranná transpozice tří pětín *M. pectoralis major* na místo *M. biceps brachii* a *M. brachialis* (fixace přenesených částí do šlachy *M. flexor carpi ulnaris*) modifikací Clarkovy operace dle Chomiaka a Dungle 2002, 2003<sup>[2]</sup>.

## Diferenciální diagnóza

- syndrom mnohočetných pterygií
- Freemanův-Sheldonův syndrom
- Baelsův syndrom
- diastrofický dwarfismus<sup>[2]</sup>

## Odkazy

### Související články

- Vrozené vady končetin
- Vývojová dysplázie kyčelní
- Pes equinovarus congenitus
- Diastrofický dwarfismus
- Vrozené vývojové vady

### Externí odkazy

- Arthrogryposis multiplex congenita (česká wikipedie)
- Wikipedia EN (<https://en.wikipedia.org/wiki/Arthrogryposis>)
- AMC Support (<https://amcsupport.org/>) (USA)
- The Arthrogryposis Group (<http://www.tagonline.org.uk>) (Velká Británie)

### Reference

1. KOUDELA, K., et al. *Ortopedie*. 1. vydání. Praha : Karolinum, 2004. ISBN 80-246-0654-2.
2. DUNGL, P., et al. *Ortopedie*. 1. vydání. Praha : Grada Publishing, 2005. ISBN 80-247-0550-8.
3. SOSNA, A., P. VAVŘÍK a M. KRBEC, et al. *Základy ortopedie*. 1. vydání. Praha : Triton, 2001. ISBN 80-7254-202-8.

### Použitá literatura

- DUNGL, P., et al. *Ortopedie*. 1. vydání. Praha : Grada Publishing, 2005. ISBN 80-247-0550-8.
- SOSNA, A., P. VAVŘÍK a M. KRBEC, et al. *Základy ortopedie*. 1. vydání. Praha : Triton, 2001. ISBN 80-7254-202-8.
- KOUDELA, K., et al. *Ortopedie*. 1. vydání. Praha : Karolinum, 2004. ISBN 80-246-0654-2.