

TRABAJO DE FIN DE GRADO EN ENFERMERÍA



UNIVERSIDAD
DE ALMERÍA

ABORDAJE TERAPÉUTICO EN PACIENTES CON ARTROGRIPOSIS MÚLTIPLE CONGÉNITA

THERAPEUTIC APPROACH IN PATIENTS WITH ARTHROGRYPOSIS
MULTIPLEX CONGENITA

AUTOR

D. / D.^a Vike Jamilex Rivas Celi

DIRECTOR

Prof./Prof.^a María Teresa Belmonte García



Facultad de
Ciencias de la Salud
Universidad de Almería

Curso Académico:

2020/2021

Convocatoria:

Mayo 2021

RESUMEN

Introducción: La Artrogriposis Múltiple Congénita se caracteriza por diferentes contracturas articulares graves no progresivas, cuya etiología es desconocida, aunque existen diversos factores que influyen, extrínsecos e intrínsecos. El abordaje terapéutico se basa en la participación de un equipo multidisciplinar y el uso de métodos terapéuticos.

Objetivo: El objetivo principal de este trabajo fue conocer la etiología, el diagnóstico y el abordaje terapéutico de la AMC teniendo en cuenta las necesidades del paciente.

Metodología: Consistió en una revisión bibliográfica usando la base de datos Pubmed, BDIE, CINAHL Complete, LILACS, fuentes como BMC y repositorios como Google Scholar . La estrategia de búsqueda se realizó a partir de la pregunta de investigación PIO. Se incluyeron estudios originales y los artículos más relevantes publicados en los últimos cinco años sobre este tema y artículos en lengua castellana e inglesa. El proceso de selección de artículos fue a partir de sus títulos, resumen, lectura crítica y principalmente aplicando el método CASPe.

Resultados: Se realizó un flujograma para mostrar de manera gráfica el proceso de selección de artículos. Se analizaron 25 estudios, los cuales se adaptaron a los criterios de inclusión para obtener unos resultados. Además, se realizó una tabla resumen cuyos ítems eran autores, tipo de estudio, población, objetivos, resultados y conclusiones. Los participantes eran niños y adultos y se obtuvieron resultados centrados en la AMC teniendo en cuenta la perspectiva psicosocial y la calidad de vida; el dolor como objetivo principal para el bienestar de un paciente con AMC; y la clasificación de la AMC.

Conclusión: Se propuso la necesidad de un abordaje temprano desde el nacimiento en función de la zona afectada del cuerpo del paciente y el uso diverso de aparatos terapéuticos en función del personal sanitario y no sanitario implicado.

Palabras Clave: Artrogriposis, abordaje, multidisciplinar, personas, calidad

ABSTRACT

Introduction: Arthrogryposis multiplex congenita is characterized by different non-progressive severe joint contractures, the etiology of which is unknown, although there are various influencing factors, extrinsic and intrinsic. The therapeutic approach is based on the participation of a multidisciplinary team and the use of therapeutic methods.

Objective: The main objective of this work was to know the etiology, diagnosis and therapeutic approach of arthrogryposis multiplex congenita, taking into account the needs of the patient.

Methods: It consisted of a bibliographic review using the Pubmed database, BDIE, CINAHL Complete, LILACS, sources such as BMC and archives such as Google Scholar. The search strategy was carried out from the PIO research question. Original studies and the most relevant articles published in the last five years on this topic and articles in Spanish and English were included. The article selection process was based on their titles, abstract, critical reading and mainly applying the CASPe method.

Results: A flow chart was made to graphically show the process of the articles selection process. Twenty five studies were analyzed and adapted to the selection criteria to obtain results. In addition, a summary table was made whose items were population, objectives, results and conclusions. The participants were children and adults and the results focused on the AMC were obtained taking into account the psychosocial perspective and quality of life; pain as the main objective for the well-being of a patient with AMC; and the AMC classification.

Conclusion: The need for an early approach from birth was proposed depending on the affected area of the patient's body and the diverse use of therapeutic devices depending on the health and non-health personnel involved.

Keywords: Arthrogryposis, approach, multidisciplinary, people, quality.

ÍNDICE

RESUMEN	
ABSTRACT	
1. INTRODUCCIÓN.....	1
2. OBJETIVOS	3
3. METODOLOGÍA.....	4
3.1. Diseño del estudio.....	4
3.2. Pregunta de investigación	4
3.3. Bases de datos	4
3.4. Estrategias de búsqueda	4
3.5. Criterios de selección.....	6
3.6. Proceso de selección y análisis de datos	7
4. RESULTADOS	9
4.1. Flujograma de resultados	9
4.2. Investigaciones que abordan el tratamiento de la AMC teniendo en cuenta la perspectiva psicosocial y la calidad de vida.	10
4.3. Investigaciones que consideran el dolor como objetivo principal para el bienestar de un paciente con AMC.	19
4.4. Investigaciones centradas en la clasificación de la AMC.....	23
5. DISCUSIÓN.....	26
6. CONCLUSIÓN	29
7. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS	30
8. ANEXOS	34
8.1. Anexo I	34
8.2. Anexo II	35
Figura 1.Flujograma de resultados siguiendo modelo Prisma. Fuente: (Moher et al., 2009). Elaboración Propia	9

Tabla 1. Investigaciones que abordan el tratamiento de la AMC teniendo en cuenta la perspectiva psicosocial y la calidad de vida.	11
Tabla 2. Investigaciones que consideran el dolor como objetivo principal para el bienestar de un paciente con AMC.	20
Tabla 3. Investigaciones centradas en la clasificación de la AMC	23
Tabla 4. Método CASPe para el análisis de las referencias bibliográficas encontradas. Fuente: (Ad et al., 2021). Elaboración propia	35
Ilustración 1. Niña con AMC que presenta deformidades en extremidades superiores e inferiores. Para reproducir esta imagen, se obtuvo el permiso de sus padres con fines formativos y de investigación para profesionales sanitarios.	34

1. INTRODUCCIÓN

La Artrogriposis Múltiple Congénita (AMC) según Orphan nesthesia, (2020) está considerada como una enfermedad rara (ER) ya que existe una incidencia de un caso por cada 3000 nacimientos.

La AMC se la define como un trastorno caracterizado por diversas contracturas articulares graves no progresivas (Ver anexo I), que pueden ser reconocidas al momento del nacimiento (Binkiewicz-Glinska *et al.*, 2013). Así, Orphan nesthesia (2020) considera que la etiología de esta enfermedad no es clara, pero sí que existen diversos factores que influyen que son los denominados factores externos como oligohidramnios, cambios en las células del músculo, o afectación de las células del asta anterior de la medula espinal. Por añadidura, también damos importancia a la clasificación, según Orphan nesthesia (2020) se la clasifica en 3 tipos, empezando por problemas en extremidades con probabilidad de afectación a nivel muscular del cuello y tronco; tipo 2, problemas en la línea media, órganos u afectación de extremidades; tipo 3, trastornos dismórficos y ciertas malformaciones o problemas en el Sistema Nervioso Central (SNC). Además, también están los factores intrínsecos que están asociados a la AMC que incluyen enfermedades del SNC como son la atrofia muscular, anomalías de tejido conectivo... Asimismo, enfermedades de la madre como miastenia graves, drogas o tóxicos también pueden ser factores desencadenantes de la enfermedad en los hijos (Filges *et al.*, 2019).

En general, se puede considerar que la etiología de la enfermedad es desconocida y que existen numerosos factores que pueden estar implicados (Antúnez *et al.*, 2015)

El diagnóstico prenatal es muy importante y permite la detección exacta sobre la morbimortalidad del feto. Este hecho incluye opciones relacionados con el tratamiento, el manejo terapéutico y la terminación del embarazo en función de la decisión de los padres o la severidad de la enfermedad. De hecho, una vez producido el nacimiento del niño, es necesario realizarle pruebas exhaustivas de las distintas articulaciones para contemplar si existen luxaciones o fracturas en las mismas (Niles *et al.*, 2019; Skaria *et al.*, 2019). Es importante también reconocer la existencia de una gran variedad de características de la artrogriposis, pero frecuentemente existen características comunes entre los diferentes tipos. Entre estas. encontramos deformidades del pie, denominadas

pie zambo o astrágalo vertical congénito, la rodilla con contractura en movimiento de flexión o extensión, cadera con dislocación congénita o sin luxación (Hamdy, Bosse, Altiok, Abu-Dalu, *et al.*, 2019). Según Orphan nesthesia, (2020) la población con AMC presenta con menor incidencia deformidades en extremidades superiores y en cambio, al año de nacimiento el 65 % de la población con AMC presentan escoliosis.

En lo que se refiere al tratamiento de la artrogriposis, como cualquier enfermedad poco prevalente se aconseja una atención sanitaria llevada a cabo por un equipo multidisciplinar (traumatólogo, pediatra, fisioterapeuta, terapeuta ocupacional...) de manera que se realice un trabajo coordinado, marcándose unos objetivos comunes que cada uno desarrollará desde su ámbito de trabajo con el fin último de buscar el máximo desarrollo funcional del niño. Además, hay que destacar el rol importante que desempeña la familia dentro del tratamiento porque de ellos dependerá en gran medida del desarrollo funcional del niño (Águila Tejeda *et al.*, 2013; L. V. Wagner *et al.*, 2019).

Por último, la elaboración de este presente TFG se basó en una experiencia personal basada en una niña que actualmente tiene 4 años. El diagnóstico prenatal fue únicamente que nació con pie equino, sin embargo, en ningún momento obtuvo el diagnóstico de Artrogriposis Múltiple Congénita hasta el momento de su nacimiento. La recién nacida fue ingresada en Unidad de Cuidados Intensivos, ya que necesitaba cuidados especiales por no haber enfocado su caso y acceder a tratamiento temprano. La niña presentaba deformidades en los miembros superiores tales como en el brazo, muñeca, mano y hombro, sin poder tener ningún movimiento en esas zonas, al igual que las extremidades inferiores, donde presentaba una cadera en abducción con rotación externa, piernas deformadas al igual que rodillas y un pie zambo. Así, el personal de Enfermería era el encargado de aplicar los cuidados correspondientes, aún sin la existencia de una guía de práctica clínica o protocolo alguno que orientara su acción. Por este motivo, el presente trabajo está dirigido a la recopilación de información sobre cómo abordar a este tipo de pacientes, cuál es la implicación del profesional sanitario y qué métodos terapéuticos se pueden aplicar para fomentar la calidad de vida de la recién nacida y por extensión, el bienestar de su familia.

A continuación, describiremos los diferentes objetivos en que se basa este TFG, tanto el objetivo general como los diferentes objetivos específicos.

2. OBJETIVOS

En este TFG se ha expuesto como objetivo general conocer las causas, el diagnóstico y el tratamiento de la Artrogriposis Múltiple Congénita. Por otra parte, nos proponemos dar respuesta a los siguientes diversos objetivos específicos que pretendemos alcanzar con la realización de este TFG:

➤ Específicos

- Estudiar los principales condicionantes de atención para disminuir el impacto de esta enfermedad rara en la calidad de vida del paciente.
- Analizar las necesidades de atención sanitaria de los pacientes con AMC tanto antes de su nacimiento, como en edad pediátrica como en edad adulta, teniendo en cuenta el dolor crónico como uno de sus síntomas.
- Determinar la importancia que posee un abordaje holístico multidisciplinar y en definitiva un cuidado integral para mejorar el pronóstico de esta enfermedad rara.

3. METODOLOGÍA

3.1. Diseño del estudio

El diseño del estudio fue una revisión bibliográfica narrativa. La revisión comprendió la búsqueda de información sobre la AMC con el fin de responder a una pregunta inicial de investigación. Para responder a dicha pregunta fue fundamental el uso de artículos científicos, publicaciones académicas y revistas.

3.2. Pregunta de investigación

La correspondiente pregunta de investigación para realizar la búsqueda bibliográfica fue: **¿En qué consiste la Artrogriposis Múltiple Congénita? ¿Cuál es el abordaje terapéutico que se ofrece a este tipo de pacientes?** Para la formulación de esta pregunta, se utilizó el método PIO, la cual fue abordada teniendo en cuenta diversos componentes tales como:

- P (Patient); Población implicada: individuos que engloba a la edad pediátrica y adulta que padecen la Artrogriposis Múltiple Congénita.
- I (Intervention); Intervención: identificar las diferentes actuaciones del personal sanitario teniendo en cuenta los diferentes métodos terapéuticos abordándolos de manera integral ante esta enfermedad rara.
- O (Outcomes); Resultados: conocer las principales estrategias de atención para mejorar la de calidad de vida a través de un abordaje terapéutico en equipo.

3.3. Bases de datos

Las bases de datos que se usaron en la búsqueda fueron Pubmed, CINAHL Complet, LILACS y otras fuentes como el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras de Carlos III (BDIE) y repositorios como BioMed Central Open Access y Google Scholar. Además, el tipo de bibliografía usada se registró a través de la aplicación web gestora de bibliografías Zotero.

3.4. Estrategias de búsqueda

En primer lugar, para comenzar con esta revisión, se tuvo que confirmar que la Artrogriposis se trataba de una enfermedad rara y para ello se utilizó la fuente del Registro Nacional de Enfermedades Raras del Instituto de Investigación de Carlos III de

Madrid. A continuación, aparecieron varias páginas web, y fue la página de ISCIII.RPER v.014.2. (Registro de Pacientes de Enfermedades Raras) la que dio lugar a que consultáramos si estábamos ante una ER. Así, pudimos buscar “Artroriposis” en el contexto de las enfermedades poco frecuentes, y como resultado nos apareció con el código Orphanet 1037-Artroriposis Congénita Múltiple, con información tanto en español como en inglés. En esta misma búsqueda, obtuvimos ya 1 artículo para este estudio.

Ahora bien, para continuar con la búsqueda se empezó por la pregunta de investigación, concretamente PIO, a partir de la cual se desarrolló en un lenguaje natural y un lenguaje estructurado, atendiendo a los componentes desglosados de la PIO.

Al realizar la búsqueda se implantó un lenguaje natural y se usaron términos como “personas”, “abordaje terapéutico”, “abordaje multidisciplinar” (Multidisciplinary approach), “calidad de vida” tanto física, social o mental. Por otro lado, respecto al lenguaje estructurado se usaron los términos “person” (adults, children, infants, young), “patient care team” o “management” y “quality of life”.

Así mismo, se continuó la búsqueda en la base de datos MEDLINE (PUBMED): se realizó la búsqueda a partir de los términos tesoro MeSH como arthrogyriposis, arthrogyriposis multiplex congénita, quality of life, patient care team, management. En esta base de datos se combinó los 2 tipos de lenguaje junto con los operadores booleanos “AND”, “OR”, así realizando 2 búsquedas diferentes en la misma base de datos.

Arthrogyriposis (all fields) AND management [MeSH Term], de la cual se obtuvo 12 resultados y mediante el filtro de los últimos 5 años, dio lugar a 5 resultados. A través de la lectura de título y resumen, se descartaron 4 artículos.

Arthrogyriposis [TA] OR Arthrogyriposis [MeSH Term] de la cual se obtuvo 2779 resultados, mediante el cual se usó el filtro de los últimos 5 años, la especie humana y documentos en lengua castellana e inglesa, dando lugar a 396 resultados. Ahora bien, también se usaron filtros de ensayos clínicos, estudios observacionales, ensayo clínico, estudio multicéntricos, etc, dando lugar a 75 resultados. Los 75 resultados, a partir de una lectura del título y a través del resumen, dieron lugar a la selección de 11 artículos.

En segundo lugar, se usó BMC realizando una búsqueda a partir de Arthrogyrosis multiplex congenita, cuyos resultados fueron 42, y con el uso de filtros de especie humana obtuvimos 2 resultados.

En tercer lugar, se realizó la misma búsqueda de Arthrogyrosis multiplex congenita en otra base de datos, LILACS, cuyos resultados fueron 77. Se descartaron 63 artículos utilizando el filtro del idioma español/inglés y del año de publicación 2014-2020. Así, obtuvimos después de una lectura de títulos y resumen, 2 resultados.

Para continuar, se siguió con la misma búsqueda en la base de datos CINAHL, dando lugar a 253 resultados, cuya búsqueda se basó en los filtros de año de publicación de los últimos 5 años y lengua inglesa, además de descartar la duplicidad obteniendo 101 resultados. A todos estos resultados, se les aplicó la lectura de resúmenes y títulos, que dieron lugar finalmente a 18 artículos, siendo de utilidad únicamente 4 resultados para este tipo de estudio según los criterios CASPe.

Por último, se usó el repositorio GOOGLE SCHOLAR utilizando un lenguaje natural en inglés en el buscador “Multidisciplinary approach for people with arthrogyrosis multiplex congénita” “AND” “quality of life”. Los resultados que se obtuvieron fueron 472 resultados, entre los que se descartaron usando el filtro de año de publicación 2014-2020, obteniendo 265 resultados. Atendiendo a la duplicidad de artículos obtuvimos 18 resultados. Ahora bien, aplicando siempre el mismo método, y realizando una lectura completa de títulos y resúmenes, y teniendo en cuenta la duplicidad, el resultado final fue de 18 resultados.

3.5. Criterios de selección

A continuación, vamos a describir cuáles han sido los criterios que hemos aplicado a los artículos encontrados para realizar una selección en base a nuestro objeto de estudio:

Criterios de inclusión

- Se incluyeron en este estudio publicaciones académicas, revistas científicas, ensayos clínicos controlados, estudios multicéntricos, documentos, ensayos controlados aleatorios, estudios observacionales, revisiones, estudios pilotos, informe de expertos y estudios Delphy.

- Los años de antigüedad que se analizaron fueron en concreto 2015-2020, sin embargo, debido a la relevancia de ciertas investigaciones se amplió el rango de aceptación de artículos del año 2013.
- Publicaciones relacionadas con el paciente con artrogriposis múltiple congénita.
- Respecto a la edad del paciente se aceptaron investigaciones realizadas tanto a pacientes en edad pediátrica como en edad adulta.
- Publicaciones en inglés y castellano.

Criterios de exclusión

- Se excluyeron aquellos artículos que estaban duplicados respecto a información tanto en bases de datos, como repositorios u otra fuente.
- No se analizaron los artículos que contenían un tipo concreto de artrogriposis.
- Se descartaron aquellos artículos que no estaban en la lengua castellana o inglesa.
- Aquellos artículos que trataban de una especie distinta que no sea la especie humana fueron descartados.

3.6. Proceso de selección y análisis de datos

El proceso de selección se basó en la aplicación del método CASPe, una herramienta útil para evaluar e interpretar artículos, es decir, basada en la valoración crítica de artículos.

Ahora bien, los 52 artículos obtenidos por las diferentes búsquedas en las bases de datos mencionadas anteriormente, tras aplicar criterios de inclusión y exclusión, se procedió a la lectura crítica tanto del título como los resúmenes para descartar los estudios menos relevantes para este TFG. Aplicando el método CASPe nos quedamos con un total de 27 artículos. El método CASPe sigue diferentes criterios, sin embargo, para este trabajo se desarrolló una tabla recogida en el apartado de Anexos (Ver Anexo II). Con independencia de ello, destacamos las diferentes preguntas principales que se aplicaron en el método CASPe:

- *¿Son válidos los resultados de la revisión?*, esta pregunta engloba si los artículos los podemos considerar válidos a nivel de idoneidad.
- *¿Cuáles son los resultados?*, una pregunta referida a la distinción de los diferentes resultados que se pueden obtener de los artículos.

- *¿Se pueden aplicar los resultados a tu medio?*, en esta pregunta se distingue si los resultados que se han obtenido se pueden inferir a los participantes del estudio.

A continuación, vamos a exponer los resultados mediante un flujograma en el que se reflejará visualmente todo el análisis de datos y además las distintas categorías de resultados que vamos a detallar.

4. RESULTADOS

4.1. Flujograma de resultados

Según el análisis de datos de esta revisión bibliográfica, el total de artículos se pueden reflejar mediante el siguiente flujograma de resultados de tipo Prisma (Moher *et al.*, 2009).

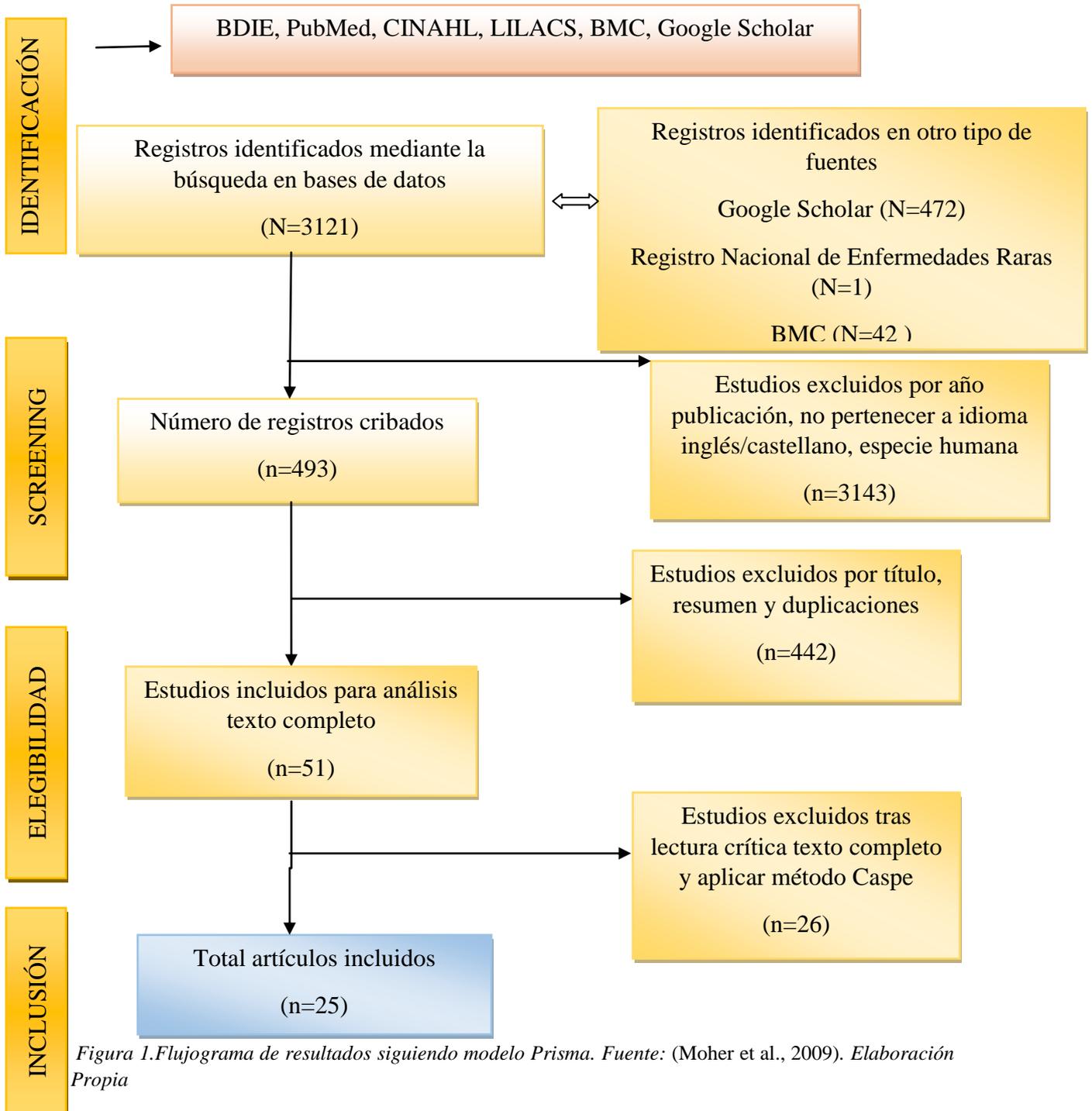


Figura 1. Flujograma de resultados siguiendo modelo Prisma. Fuente: (Moher *et al.*, 2009). Elaboración Propia

Ahora bien, atendiendo a la búsqueda obtuvimos en total 3636 documentos, utilizándose para ellos palabras clave y utilizando un lenguaje tanto natural como estructurado. En el flujograma se pueden apreciar las distintas bases de datos usadas al igual que otras fuentes como el repositorio adjuntándose el número de resultados obtenidos. Tras la aplicación de los criterios de exclusión como el no pertenecer a lengua castellana o inglesa, el no pertenecer a la especie humana, al igual que la fecha de antigüedad del documento publicado, así se desecharon 3143 documentos, es decir obtuvimos 493 resultados para el cribado. De todos estos documentos se procedió a la lectura de los documentos y a la selección, a través del título y resumen, además de excluir aquellos que estaban duplicados dando lugar a un total de 51 artículos. De ellos se excluyeron 26 a través de una lectura crítica utilizando el método CASPe (Ver Anexo II), siendo estos un inconveniente para el objetivo del estudio de este TFG, por tanto como resultado final de obtención de artículos nos encontramos con un total de 25 documentos.

Una vez reflejado los resultados a través de un flujograma, a continuación pasamos a configurar las diferentes investigaciones científicas encontradas en varios apartados que reflejan diferentes categorías para su estudio, en las cuales especificaremos los resultados esenciales encontrados. Los resultados se han establecido en base a 3 grandes categorías: el tratamiento de la AMC teniendo en cuenta las perspectivas psicosocial y la calidad de vida; el dolor como objetivo principal para el bienestar de un paciente con AMC y por último, la tercera categoría se centra en determinar la diferente tipología de esta enfermedad rara.

4.2. Investigaciones que abordan el tratamiento de la AMC teniendo en cuenta la perspectiva psicosocial y la calidad de vida.

Para responder al primer objetivo específico de este TFG, la mayoría de los resultados que se encontraron fueron de revisiones bibliográficas, concretamente 9. Así mismo, nos encontramos con 2 estudios descriptivos, 1 estudio piloto. 1 estudio multicéntrico y por último, 1 estudio Delphy y 1 informe de expertos. Tras analizar los resultados de esta primera categoría, nos hemos encontrado con 3 estudios de casos y dada la poca prevalencia de la enfermedad además de la escasez de estudios, los hemos incluidos como resultados relevantes de nuestro TFG. A continuación, en la tabla 1 mostraremos un desglose de los principales resultados que hemos encontrado en ellos:

Tabla 1. Investigaciones que abordan el tratamiento de la AMC teniendo en cuenta la perspectiva psicosocial y la calidad de vida.

AUTORES	DISEÑO	POBLACIÓN	OBJETIVOS	RESULTADOS	CONCLUSIONES
(Binkiewicz-glinska <i>et al.</i> , 2013)	Estudio de caso	Niño RN con artrogriposis agravado por hipoxia perinatal.	Analizar la perspectiva de rehabilitación multidisciplinario en este paciente.	El RN obtuvo rehabilitación en el hospital para el fomento del desarrollo neurológico y desarrollar el movimiento. Se usaron ecografías para visualizar las deformidades de las extremidades, sobre todo la rodilla y rótula. Además, se usaron técnicas como masajes en los músculos, fomento del movimiento de los pies a través del método Ponseti, kinesiotaping, etc. Los ortopedistas también influyeron al niño, como al momento de colocación de yesos en los MI para corregir la articulación de cadera u rodilla.	Mejora considerable del movimiento, así como su desarrollo funcional gracias a la rehabilitación y el uso de aparatos ortopédicos. Por añadidura, se demostró que un abordaje temprano y centrado en el paciente y sobre todo, multidisciplinar llevará a resultados positivos. Este abordaje temprano permitirá en un futuro la disminución de procesos invasivos.
(Águila Tejeda <i>et al.</i> , 2013)	Estudio de caso	Escolar de 8 años con AMC	Evaluar los tratamientos de la AMC en una niña que fue intervenida en quirófano por tener los tendones de Aquiles perjudicados.	Tras 2 meses después de la operación, presentó dificultades en los movimientos del pie derecho al realizar dorsiflexión, al igual que ambas rodillas estaban limitadas al movimiento. Se usó calor superficial, terapias de masaje y tras 4 meses hubo buenos resultados a nivel de tono muscular. Se mantuvieron los masajes y se consiguió que con el aparato ortopédico se tenga autonomía a la movilización, mayor autoestima y confianza en el momento de actividades de higiene personal.	La mejoría de la paciente fue de un 80%, al igual que hubo una mejora al momento de la reintegración a la sociedad y un fomento en su calidad de vida, tras la ayuda del fisioterapeuta. Se tuvo en cuenta la ayuda psicológica como de la familia que también se implicaron en la autonomía de la realización de la AVD y su reintegración al mundo exterior. Se destacó la necesidad de incluir a ortopedistas y traumatólogos.
(Sucuoglu, Iremornek, <i>et al.</i> , 2015)	Estudio de caso	Adolescente de 13 años con AMC	Se mostrará a partir de un caso la forma de conocer el diagnóstico de AMC, los tipos y el tratamiento.	Se le realizaron diversos ejercicios para fortalecer sus extremidades, calor superficial, uso de ortesis. Así mismo, se educó a sus padres que conozcan los ejercicios que puede hacer en casa. El método diagnóstico se considera que es a partir de una ecografía o en el momento del parto.	Necesidad de un abordaje temprano, con fisioterapia, una vez recibido un diagnóstico claro. El propósito de la terapia conforma tener la capacidad de caminar y realizar AVD con cierta autonomía. Las técnicas como las férulas o

				Se clasificó la AMC en 2 categorías, tales como problemas en extremidades o problemas en extremidades con añadidura de otros órganos.	yesos, incluso ejercicios e intervenciones quirúrgicas se consideran los principales pilares del tratamiento de la AMC.
(Antúñez <i>et al.</i> , 2015)	Estudio descriptivo	19 niños con AMC	Mostrar los diferentes abordajes terapéuticos teniendo en cuenta las características clínicas.	La fisioterapia fue completamente dirigida a todos los niños y a aquellos que tenían problemas en las extremidades superiores recibieron terapia ocupacional. El 95% de los pacientes obtuvieron algún tipo de aparato ortopédico, además de que se colocaron yesos sobre todo en extremidades inferiores. Por otro lado, el 74% de los pacientes fueron intervenidos quirúrgicamente, como por ejemplo por afectación en los pies. Únicamente 10 niños adquirieron marcha comunitaria. Respecto a la AVD, aunque tenían problemas en MS podían ser independientes a la hora de la alimentación, aunque si había impedimento a la hora de vestirse.	Para los pacientes infantiles era un obstáculo vestirse de manera independiente, por tanto ahí la ayuda de un terapeuta ocupacional. Todos requieren ayuda de un fisioterapeuta al igual que aparatos ortopédicos y cirugía.
(Joubert, 2016b)	Estudio descriptivo	19 individuos agrupados por diferentes edades: bebés, niños pequeños, edad preescolar, edad escolar.	Determinar la funcionalidad de los niños con AMC, centrándose en la realización de actividades de autocuidado acorde a su edad.	Un gran porcentaje de integrantes no pasaron por quirófano ya que usaron técnicas como el enyesado, sin embargo otro porcentaje recibió cirugía para corregir las deformidades de los miembros inferiores, mientras que los miembros superiores eran llevados a cabo solo por niños preescolares y escolares. Respecto al autocuidado, las encuestas indicaron que conforme los integrantes crecían se volvían más dependientes. Los bebés dependían totalmente del cuidador, los niños pequeños presentaban cierta autonomía a la hora de comer y vestirse, la edad preescolar eran en gran medida dependientes para comer, ducharse y vestirse, mientras que la los preescolares eran dependientes en su autocuidado, salvo en comer.	Los padres de familia ayudaban a sus hijos todo lo que estaba a su alcance, sin tener conocimiento ninguno de los dispositivos de ayuda. Una vez conocido estos dispositivos como la terapia ocupacional, programas en el hogar, entabillados y tratamientos individuales, se logró disminuir la carga de trabajo, sobre todo en los escolares.
(Ma & Yu,	Revisión	Población	Intervención quirúrgica	Mejora del movimiento, autocuidado y corrección de	La terapia y la rehabilitación son necesarias para

2017)	bibliográfica	general con AMC	del pie zambo, colocación de yesos u otro tipo de intervención en el tendón acompañada de la complementación de un equipo multidisciplinar como ortopedistas, neurólogos, anestesiólogos, fisioterapeutas y padres, para la mejora del desarrollo del paciente.	deformidades de miembros e incluso de otras zonas, etc. En quirófano se realizaron liberación del tendón, alargamiento del extensor, reparación del pie zambo, tracción y yeso, y osteogénesis.	obtener resultados positivos. La mayoría de los pacientes requieren múltiples cirugías para liberar contracturas y corregir deformidades. También es importante iniciar la intervención quirúrgica y la rehabilitación lo antes posible.
(Skaria & Dahl, 2017)	Revisión bibliográfica	Mujeres embarazadas de fetos con AMC	Conocer los distintos métodos diagnósticos prenatales para enfocar el tratamiento del paciente de forma adecuada.	La ecografía prenatal permitió que se analizaran anomalías en el feto; la RM del feto fue otra herramienta para analizar anomalías del SNC. La realización de pruebas genéticas como la amniocentesis ayudaría a conocer si existe un defecto genético entre los padres.	El conocimiento de un diagnóstico prenatal es necesario para llevar las decisiones apropiadas para la gestación y posteriormente saber cómo actuar ante un parto prematuro y prevenir contracturas, por ende se necesita de equipos profesionales que se encarguen del proceso en la gestación después de éste, como fisioterapeutas.
(Eriksson, Jylli, Villard, & Kroksmark, 2018)	Estudio multicéntrico	33 niños con AMC	Detallar la relación de calidad de vida y salud en niños con AMC y el agrado ante el uso de ortesis como método terapéutico.	Un total de 18 infantes poseían ortesis para la mejora de la marcha, entre los cuales 9 infantes eran dependientes de las ortesis para caminar. Otros 9 infantes podían estar sin ortesis a la hora de caminar pequeñas distancias. Por otro lado, 15 infantes no las usaron. Para la CVRS se usó el cuestionario de Salud Infantil, EQ-5d-y, QUESR 2.0.	La CVRS de los infantes era menor que los infantes sanos relacionándolo con la salud física. Sin embargo, hubo limitaciones ya que en función de la edad los padres de familia son los que respondieron a los cuestionarios sobre la calidad de vida de sus hijos. Los niños tanto dependientes como no dependientes de ortesis se mostraban iguales de

					satisfechos antes sus ortesis.
(Dieterich <i>et al.</i> , 2019)	Revisión bibliográfica	Población con AMC	Determinar tanto el tratamiento como atención necesaria en pacientes con esta extraña enfermedad.	La necesidad de un diagnóstico prenatal a través de una resonancia magnética fetal para poder prevenir complicaciones en el parto como lesiones en extremidades u columna. La necesidad de atención a través de la fisioterapia, la puesta de férulas y aparatos ortopédicos. La importancia de la fisioterapia para la activación muscular y un psicólogo para apoyo psicosocial y valorar algún daño cerebral. Así mismo, estos pacientes tienen varios aspectos afectados por tanto se necesita de la ayuda de terapeuta ocupacional, pediatra, logopeda, cirujano, nutricionista, etc.	Se definió que según las necesidades del paciente se necesitan a determinados profesionales sanitarios, teniendo en cuenta que ante un tratamiento temprano se mejorará el desarrollo del paciente tanto a nivel cognitivo como de motricidad.
(Filges <i>et al.</i> , 2019)	Revisión bibliográfica	Fetos en el útero	Tras la identificación prenatal de AMC, actuar con diferentes estrategias para el manejo y tratamiento en el útero.	La terapia en el útero se consideró como un tratamiento para un incremento de la motricidad fetal. Además, la respiración de la madre de forma profunda, el ejercicio de la madre y el consumo de cafeína también se consideraron como métodos para el aumento de movimiento fetal.	Se analizó como un método terapéutico para favorecer el movimiento del feto, consumir productos que contengan cafeína y el ejercicio materno, sin embargo eso no se demostró como algo efectivo para el descenso de contracturas. Además, se concluyó la necesidad de la unión de profesionales como obstetras y ecografistas para obtener un diagnóstico prenatal temprano y llevar a cabo un tratamiento temprano, al igual que los genetistas.
(L. V Wagner <i>et al.</i> , 2019)	Revisión bibliográfica	Población que incluye a todos los grupos de edad, desde edad infantil hasta edad adulta.	Descripción de la rehabilitación a largo plazo según las necesidades que necesite el paciente en función de su edad de desarrollo.	Edad infantil: cuidados por parte de un gran equipo de profesionales, siendo el principal pilar la familia; además, se centran en corregir deformidades y fomentar el movimiento. Niño pequeño: varía conforme sea su entorno y necesidad, como desde su hogar hasta profesores de guardería; se centra en fortalecer musculo y empieza a intervenir en quirófano al igual que usar aparatos de ortopedia.	La rehabilitación no es una cura definitiva puesto que se trata de una herramienta terapéutica para el fomento de la calidad de vida del paciente. Se recalca una fusión de grupo sanitario y no sanitario, como la familia u otro grupo como el equipo docente. Ahora bien, en función de la edad del paciente existirá una intervención de un

				<p>Edad escolar: participación en terapias que abordan el cuidado personal para tener una mayor autonomía.</p> <p>Adolescente/Adulto: menor accesibilidad una vez cumplidos los 18 años.</p>	determinado profesional y diferentes actuaciones.
(Hamdy, Bosse, Altiook, Eidelman, <i>et al.</i> , 2019)	Revisión bibliográfica	Niños con AMC	Examinar el tratamiento de los miembros inferiores en pacientes infantiles con AMC e intentar que sean lo más autónomos posibles en su día a día.	<p>El pie zambo suele ser típico de la AMC, y para ello se aplicó el método Ponseti con resultados positivos en 16 pacientes. Por otro lado, la rodilla debe tener un tratamiento enfocado en estiramientos, sin embargo si no hay resultados efectivos se recurre a yesos. Así mismo, si eso no funciona se recurre a quirófano. En ambos también se pueden aplicar métodos terapéuticos como por ejemplo el entablillado de corrección durante el desarrollo del niño para favorecer la autonomía. En todos estos tratamientos se incluye la terapia física que lo enfocan los fisioterapeutas.</p> <p>-Tratamiento temprano en MI: uso de aparatos ortopédicos y profesionales de salud.</p>	Se incluyó el enfoque multidisciplinar basado en la acción terapéutica con fisioterapeutas, ortesis e intervenciones en quirófano, intentando evitarlas. Además, se basó en un tratamiento prematuro como estiramientos debido al tipo de tejido blando que los bebés tienen al nacer.
(Niles <i>et al.</i> , 2019)	Revisión bibliográfica	Fetos con contracturas congénitas	Identificar los cuidados que debe tener un embarazo con AMC	Conocimiento sobre la forma de interrumpir la gestación, en caso contrario cómo continuar y las limitaciones que pueden llegar a tener después del nacimiento. Todo ello con ayuda de un equipo multidisciplinar como radiólogos, equipo de neonato, pediatría, trabajo social, etc. La forma del parto sería más probable una cesárea debido a la manera atípica en que se encuentra el feto, por la fragilidad en huesos.	El abordaje temprano es crucial para este tipo de pacientes, siendo importante el reconocimiento diagnóstico prenatal y como consecuencia la actuación de un equipo profesional.
(Dahan-oliel, Bosse, <i>et al.</i> , 2019)	Informe de expertos	Población con AMC	Discusión sobre la manera adecuada a la hora de atender a pacientes con AMC	Se necesita conocer la historia del paciente, acudir a un cirujano para la intervención quirúrgica de deformidades u contracturas, además realizarse pruebas genéticas en caso de no dar resultado positivo ante un tratamiento normal,	Mejora de conocimiento personal del paciente desde la infancia hasta la edad adulta, del desarrollo psicomotor y psicosocial, de igual manera facilitará la comunicación y se podrá

				<p>uso de herramientas de evaluación de etapas del desarrollo como por ejemplo escalas de movilidad, ayuda de profesionales para apoyo psicosocial e incluso grupos de apoyo, la existencias de medios tecnológicos y por último, la importancia de registrar desde la infancia hasta la adultez al igual que la necesidad de investigación sobre este tema.</p>	<p>intercambiar las ideas. Además, de la intervención de profesionales como genetistas, ortopedistas y rehabilitadores la inclusión de la familia influye en estos casos.</p>
(Elfassy <i>et al.</i> , 2019)	Estudio Delphy	6 jóvenes con edad comprendida entre 14 y 21 años, 11 cuidadores y 10 médicos.	Evaluar las necesidades de rehabilitación referido a los jóvenes con AMC, cuidadores y sanitarios de medicina.	Intervinieron terapeutas ocupacionales y físicos. Los resultados se obtuvieron a partir de entrevistas, Se reveló que el abordaje temprano empezó desde el momento del nacimiento, mientras que en la adolescencia existía un decremento de atención. Los jóvenes tenían problemas de ansiedad, concentración, complejo por su físico, en el ocio, integración en la sociedad, etc. Respecto a cuidadores asociaron esos mismos problemas de sus hijos, incluyendo personalmente la carga de trabajo. Por último, los médicos se centraban en reunir al joven junto a su cuidador, teniendo en cuenta el enfoque familia y la solución de problemas juntos.	No existe como tal una evidencia científica de la práctica clínica más destacada. Sin embargo, se tiene en cuenta las necesidades del paciente, por ende su mejoría. Los médicos dieron relevancia al estrechamiento familiar para que no haya obstáculo en la atención sanitaria. Efectivamente se confirmaron las necesidades sociales, físicas y ambientes que perjudican al adolescente.
(Bosse, 2020)	Revisión bibliográfica	Población con AMC	Conocer el mejor tratamiento según la extremidad afectada.	<p>En MS como el hombro, un aparato de tipo exoesqueleto; en el codo, no hay tratamiento fijo, pero si una forma de mejorar la flexión a través del alargamiento del tendón del tríceps; la muñeca a través de la osteotomía biplanar; el pulgar realizando un colgajo de Abdel-Ghani, En MI como la cadera y rodilla requieren intervención quirúrgica para sus reubicaciones.</p> <p>Por su parte, la columna vertebral puede también necesitar un implante espinal, a no ser que en el embarazo se haya detectado con una hiperextensión cervical se llevaría a cabo una cesárea para prevenir un daño en la columna.</p>	Provoca disminución del dolor en adultos, sobre todo en la espalda y pies. Se concluye que para realizar este tipo de actos se necesita de ortopedistas pediátricos como por ejemplo a la hora del diagnóstico prenatal y prevenir la lesión espinal. Se recalca la utilidad de ciertas técnicas para la mejora de las extremidades.

(Hansen-jaumard <i>et al.</i> , 2020)	Revisión bibliográfica	114 infantes con AMC	Reflejar la funcionalidad de los infantes de acuerdo al tipo de artrogriposis con AMC	21 infantes con amiotrofia necesitaban un aparato ortopédico para caminar, mientras que los demás lo usaban cuando era un beneficio para ellos. El 97.2% de los individuos con artrogriposis distal eran capaces de moverse en casa estando solos.	A través de intervenciones ortopédicas se puede recuperar la funcionalidad del paciente, sin embargo esta tendría porcentajes más elevados si el abordaje se empieza desde el nacimiento del niño, al igual que abordarlo como un cuidado individualizado.
(Gagnon <i>et al.</i> , 2020.)	Estudio piloto	10 personas con AMC, edad comprendida entre 8-21 años	Analizar la viabilidad del empleo de la telerehabilitación suministrando un conjunto de ejercicios para realizarlos en casa.	En el estudio intervinieron fisioterapeutas, terapeutas ocupacionales y rehabilitadores físicos. Ahora bien, menos del 30% se retiraron del estudio, más del 50 % realizaron los ejercicios en casa.	Este método permitió que los pacientes con AMC obtengan un tratamiento a distancia abordado por profesionales sanitarios. Se concluyó que se ayudó a todos los pacientes para que mantengan su actividad física o la ganen.

Los diferentes resultados de los estudios analizados sobre el tratamiento de la AMC, teniendo en cuenta la perspectiva psicosocial y la calidad de vida, destacan que lo esencial de esta enfermedad rara es conocer las necesidades del paciente, tanto en niños como adultos, a partir de ello se abordará el método terapéutico más apropiado y sobre todo, resulta fundamental un abordaje temprano (Binkiewicz-Glinska *et al.*, 2013; Dieterich *et al.*, 2019). En primer lugar, para considerar un tratamiento temprano, se debe confirmar el diagnóstico a través de una ecografía prenatal o resonancia magnética y empezar a enfocar cómo será el parto para así prevenir contracturas graves que puedan agravar al paciente (Dieterich *et al.*, 2019; Niles *et al.*, 2019; Skaria & Dahl, 2017). Una vez confirmado el diagnóstico, se proponen también métodos terapéuticos durante la gestación como el aumento de cafeína por parte de la madre gestante, ejercicios tanto físicos como de respiración para intentar fomentar el movimiento fetal (Filges *et al.*, 2019).

Una persona sin AMC realiza las funciones de comer, vestirse, caminar y relacionarse con la sociedad de forma independiente. Sin embargo, a una persona con AMC en la mayoría de casos tienen afectaciones en las extremidades, por lo tanto dificultad a la hora de realizar esas necesidades (Águila Tejeda *et al.*, 2013; Antúnez *et al.*, 2015; Joubert, 2016; Eriksson, Jylli, Villard, Kroksmark, *et al.*, 2018; Filges *et al.*, 2019; Hamdy, Bosse, Altiok, Abu-Dalu, *et al.*, 2019;). La solución a esos problemas o dicho en otras palabras, una forma de fomentar su calidad de vida es el uso de diversos aparatos ortopédicos o bien la colocación de yesos y escayolas como método de corrección de la cadera y rodilla (Binkiewicz-Glinska *et al.*, 2013), además de masajes, calor superficial (Águila Tejeda *et al.*, 2013) y otras alternativas más complejas como intervenciones quirúrgicas de cadera (Bosse, 2020) o del pie zambo (Dieterich *et al.*, 2019). Hamdy y colaboradores (2019) destacan que en el caso de pacientes con pie zambo, suele dar efectos positivos la técnica del método Ponseti, una técnica de enyesado cuyo fin es que el pie mueva de forma continua hacia una posición adecuada (Hamdy, Bosse, Altiok, Abu-Dalu, *et al.*, 2019). La rodilla por su parte suele tener un tratamiento conservador enfocándose éste en la realización de estiramientos. A pesar de ello, en caso de no ser efectivos, se recurre al enyesado y como última opción, se recurre al tratamiento quirúrgico del miembro y la articulación (Hamdy, Bosse, Altiok, Abu-Dalu, *et al.*, 2019). Por otro lado, respecto al hombro, los resultados encontrados nos hacen pensar que no existe un tratamiento fijo, aunque sí una manera de mejorar su

flexión alargando el tendón del tríceps. Por su parte, la articulación de la muñeca también se puede ver afectada, para tratarla se recomienda realizar una osteotomía biplanar, que consiste en una técnica quirúrgica de la muñeca reparando los huesos afectados y por otro lado, el pulgar a través de un colgajo de Abdel-Ghani, que consiste en la unión del primer espacio interdigital (Bosse, 2020).

Por último, una situación que se repite en la mayoría de los estudios que se analizaron es la necesidad de un abordaje terapéutico a través de un equipo multidisciplinar conformado por diversos profesionales sanitarios para poder llevar a cabo el mejor tratamiento para el paciente con AMC (Binkiewicz-Glinska *et al.*, 2013; Ma & Yu, 2017; Dieterich *et al.*, 2019; Hamdy, Bosse, Altiok, Abu-Dalu, *et al.*, 2019; Niles *et al.*, 2019; L. V. Wagner *et al.*, 2019; Gagnon *et al.*, 2020). También se destaca la importante ayuda que supone un entorno familiar seguro para estos pacientes (Joubert, 2016; Eriksson, Jylli, Villard, Kroksmark, *et al.*, 2018; Dahan-Oliel, Hall, *et al.*, 2019; L. V. Wagner *et al.*, 2019; Elfassy *et al.*, 2020).

A continuación, describiremos los diferentes resultados que se han obtenido de los estudios enfocados en el dolor como objetivo principal para el bienestar de los pacientes con AMC.

4.3. Investigaciones que consideran el dolor como objetivo principal para el bienestar de un paciente con AMC.

Para responder al segundo objetivo de este TFG, dentro de esta categoría, se han encontrado un total de 3 artículos, de los cuales 2 son estudios descriptivos y 1 una revisión de alcance. A continuación, en la tabla 2 detallaremos el volcado de resultados de dicha categoría de análisis:

Tabla 2. Investigaciones que consideran el dolor como objetivo principal para el bienestar de un paciente con AMC.

AUTORES	DISEÑO	POBLACIÓN	OBJETIVOS	RESULTADOS	CONCLUSIONES
(Nouraei <i>et al.</i> , 2017)	Estudio descriptivo	177 personas, edad comprendida entre 19 y 84 años.	Identificar la influencia del dolor en las actividades de empleo y cómo afecta en su calidad de vida.	El dolor afectó al 75% de los integrantes tanto a nivel articular como muscular sobre todo en MMII, todos ellos tratados con analgesia. Respecto al empleo, los pacientes dejaban de trabajar debido al dolor, por tanto solo un 25% estaban siendo empleados.	El dolor no se trató con otro tipo de método que no sea con analgesia ya que se consideró como una forma adaptativa del ser humano. Así, se concluyó que se necesitaba más investigaciones para abordar el dolor crónico e identificar los recursos y técnicas apropiadas.
(Cirillo, Collins, Sawatzky, & Hamdy, 2019)	Revisión de alcance	654 participantes de edad adulta e infantil.	-Evaluar impacto del dolor debido a la AMC y analizar la relación que conlleva en la vida cotidiana, al igual que reconocer recursos para evaluar ese dolor y cómo manejarlo	Herramientas útiles que analizaron el dolor: índice de discapacidad de Oswestry, la Escala de dolor infantil, Escala de cara, piernas, actividad, llanto y consolución y el Inventario Breve de Dolor. Además, se usó un cuestionario online y entrevistas semiestructuradas informales llevadas a cabo por médicos y psicólogos en adultos con AMC. Dolor en niños, se atribuía como consecuencia tras la operación quirúrgica de los pies, pero no era un problema significativo. Dolor en adultos: dolor localizado en MMII y con menor incidencia en MMSS, debido al peso del paciente, la realización de ejercicio y según el esfuerzo que necesitan ciertas actividades. Manejo del dolor: medicación,	El dolor en los adultos se consideró mayor que el de infantil, aunque persiste un dolor crónico en ambas edades. Además, se consideró la importancia de la unión de un equipo de profesionales sanitarios para que comprendan las necesidades del niño u adulto y puedan tener un nivel de calidad de vida considerable.

				intervenciones en quirófano y rehabilitación, que incluye terapia ocupacional, actuación de fisioterapeutas, colocación de yesos-ortesis-entabillados.	
(Sawatzky <i>et al.</i> , 2019)	Estudio descriptivo	83 pacientes con AMC	Analizar la manera de poder recuperar la funcionalidad de las extremidades debido al impedimento del dolor.	El 86 % de los integrantes tenían problemas en MMII Y MMSS, entretanto que el 5 y el 9% se relacionaban con otras zonas. El 50% de los integrantes fueron sometidos a intervenciones quirúrgicas en la niñez, y así recuperar la función y dolor. Aquellos que tenían pie zambo recurrían a una cirugía de corrección.	Desde la niñez hasta a edad adulta, las personas que tienen AMC desarrollaron un dolor a largo plazo/crónico. El dolor no se pudo solucionar únicamente con un tratamiento basado en la ortopedia, por ello se consideró la necesidad de la farmacología, los fisioterapeutas e incluso el manejo de la actividad física podían ser una alternativa.

El dolor frecuentemente se ha considerado como un medio adaptativo de diferentes situaciones del ser humano, pero en los pacientes con AMC el dolor es neuropático, es decir, proviene de una disminución de células localizadas en la médula espinal en una zona llamada asta anterior y así se consideró que la procedencia no es a nivel musculoesquelético (Nouraei *et al.*, 2017). Más allá del tipo de dolor, es necesario conocer en quién incide este problema, es decir, la población diana afectada por ello. Según Cirillo y colaboradores (2019) los adultos tenían problemas más importantes a la hora de soportar el dolor respecto a los niños, sin quedar indiferente ante pacientes en edad infantil, cuyos resultados se pueden analizar con diferentes herramientas para cuantificar el dolor como por ejemplo la Escala de dolor o la Escala de actividad.

Existen diversas afectaciones del cuerpo que pueden provocar dolor, esas zonas más afectadas por un cuadro doloroso corresponden a la cadera y las extremidades inferiores y superiores, sobre todo a estructuras anatómicas de miembros inferiores tales como piernas y rodilla (Nouraei *et al.*, 2017; Cirillo, Collins, Sawatzky, Hamdy, *et al.*, 2019; Sawatzky *et al.*, 2019). En estas zonas esenciales para movilidad de un individuo y su calidad de vida, llegaron a registrarse hasta un 50 % del total de intervenciones quirúrgicas para recuperar la funcionalidad en estas áreas, que afectan a la acción de alimentarse de forma autónoma, por ejemplo, mientras que el 24% se interviene por problemas relacionados con la funcionalidad del codo y del hombro (Sawatzky *et al.*, 2019).

Ahora bien, este tipo de pacientes, además de un dolor agudo, padecen dolor crónico a lo largo de su vida, y en ocasiones también ciertas deformidades no tratadas de forma temprana o adecuada, mencionadas ya anteriormente, y todo ello termina afectando a su funcionalidad; por ello, es tan importante un abordaje terapéutico basado en profesionales multidisciplinares como médicos y farmacéuticos, que proporcionan analgésicos (Nouraei *et al.*, 2017; Sawatzky *et al.*, 2019), junto a fisioterapeutas que se encargan de las terapias del movimiento, además de cirujanos cualificados para realizar intervenciones quirúrgicas específicas para este tipo de pacientes. Destacamos como resultado relevante que, ante el padecimiento del pie zambo, un enfoque temprano sobre este pie usando el método Ponseti podría reducir el número de intervenciones quirúrgicas que podría sufrir el paciente a lo largo de su vida (Sawatzky *et al.*, 2019).

4.4. Investigaciones centradas en la clasificación de la AMC

Para conseguir los objetivos marcados en este TFG en esta categoría, se han encontrado 5 artículos en total, los cuales nos han proporcionado información útil a la hora de elaborar este TFG. Los artículos hallados son 1 estudio observacional multicéntrico, 1 informe de expertos, 1 estudio Delphy y 2 revisiones bibliográficas. A continuación, en la tabla 3 mostraremos el volcado de resultados de dicha categoría:

Tabla 3. Investigaciones centradas en la clasificación de la AMC

AUTORES	DISEÑO	POBLACIÓN	OBJETIVOS	RESULTADOS	CONCLUSIONES
(Ma & Yu, 2017)	Revisión bibliográfica	Población con AMC	Dividir la AMC según la normalidad de la función neurológica del paciente. Además, la AMC clasificarla según la genética.	AMC debido a amiotrofia, denominamos que tiene una correcta función a nivel neurológico; por el contrario, está la artrogriposis distal en la que existe afectación del tejido conectivo. A nivel genético, no se dieron resultados concluyentes ya que no hay una investigación adecuada para conocer el mecanismo molecular de esta enfermedad.	La clasificación correcta dará lugar a que en un momento de intervención quirúrgica el equipo de anestesia pueda comprender cómo abordar a este tipo de pacientes. Además, se abordó la necesidad de desarrollar un método de diagnóstico genético y así poder confirmar la clasificación genética.
(Wallach, C, <i>et al.</i> , 2018)	Estudio observacional multicéntrico	Pacientes con AMC	Identificar la fisiopatología de la AMC, así mismo conocer el procedimiento terapéutico y diagnóstico.	Categoría 1: únicamente afectación de extremidades Categoría 2: problemas en extremidades al igual que otras zonas del cuerpo. Categoría 3: SNC en deterioro o deteriorado. Se consideró un tratamiento abordado por diferentes profesionales, quienes no se mencionaron.	Se concluyó que además de conocer la fisiopatología, es necesario destacar la importancia de un diagnóstico asociado a una causa. El tratamiento se basó en la participación de un equipo multidisciplinar centrándose en la

					valoración de las necesidades respiratorias, motoras y nutricionales teniendo en cuenta la calidad de vida.
(Dahan-oliel, Bedard, <i>et al.</i> , 2019)	Estudio Delphy	17 especialistas en la AMC, junto con 25 personas con AMC que participaron en el estudio.	Suministrar una definición de la artrogriposis múltiple congénita, por ende su clasificación.	La AMC es un grupo de problemas congénitos contemplando contracturas en las articulaciones de 2 o más zonas del cuerpo. Se clasificaron en 3 categorías: el primer grupo, a aquellos individuos con problemas en miembros tanto inferiores como superiores; grupo 2, individuos con deterioro músculoesquelético más otras anomalías del sistema. Por último, el tercer grupo todos aquellos individuos con deformidades de miembros y SNC. En caso del SNC se realizaría una RM del cerebro y otra de la médula espinal.	Se concluyó que obteniendo la clasificación, se pueda abordar el tratamiento apropiadamente a través de un equipo multidisciplinario como cirujanos, área de genética, rehabilitadores y trabajadores sociales.
(Hall <i>et al.</i> , 2019)	Revisión bibliográfica	Personas con AMC	Identificar las razones por las que la AMC se la clasifica de manera clínica, por su etiología y por la funcionalidad.	Clasificación clínica, según la zona afectada y la implicación de genes; mientras que por su etiología refiriéndose a la causa que provoca al feto una disminución del movimiento, las cuales son neuropáticas y miopáticas. Clasificación por su función, si hay afectación de motricidad gruesa.	El conocimiento sobre la clasificación de la AMC permitirá un abordaje terapéutico temprano y sobre todo dividiéndolo en distintos niveles.
(orphan nesthesia, 2020.)	Informe de expertos		Clasificar la AMC según su categoría de agravación.	La categoría 1, depende de los problemas en extremidades probablemente a nivel muscular en zonas de cuello y tronco. La categoría 2, por problemas en extremidades, deformaciones de la línea media y de distintos órganos, se la denomina artrogriposis distal. La última categoría, son los trastornos dismórficos y deformaciones. Son trastornos del SNC.	La AMC se clasificó en 3 tipos, en función del tipo de deformación que posean, por ende la gravedad de este síndrome dependerá de ello.

No es sencillo diagnosticar y clasificar una enfermedad rara, la AMC tampoco lo es. Para una clasificación adecuada es necesario conocer que zonas del cuerpo del paciente están afectadas, ya que en función de cada una de ellas podremos definir cada categoría de esta enfermedad y su diversa tipología (Dahan-Oliel, Cachecho, *et al.*, 2019; orphan nesthesia, 2020.). Así, estas categorías se definen de acuerdo a la afectación de miembros sean éstos inferiores o superiores. De hecho, se considera como un primer tipo la afectación únicamente de extremidades; de segundo tipo las alteraciones en extremidades y otras áreas del cuerpo; por último, la tercera categoría consiste en una afectación del sistema nervioso central y en un deterioro claro del mismo (Wallach, Walther- Louvier, *et al.*, 2018; Dahan-Oliel, Cachecho, *et al.*, 2019; Orphan nesthesia, 2020).

Una clasificación diferente es la aportada por Hall y colaboradores (2019), quién considera una básico no solo la afectación de MMSS y MMII, también una clasificación genética asociada a la clínica que presente el paciente. Por tanto, resultan determinantes las pruebas genéticas en las que se evalúan caracteres dominantes (ligados al envejecimiento del padre) y recesivos, y de esta forma se puede sospechar si en la AMC existen mutaciones, aunque igualmente se considera que aún existe confusión sobre esta clasificación ya que no hay un control genético adecuado que permita analizar líneas familiares de forma temporal (Hall *et al.*, 2019). Según sus aportaciones, se insiste en la necesidad de que exista un sistema de clasificación más depurado, esto ayudaría sobre todo al diagnóstico precoz, a la identificación de genes que se modifican y principalmente, permitiría abordar tratamientos tempranos que mejorarían notablemente la calidad de vida de estos pacientes.

5. DISCUSIÓN

Podemos afirmar que existe un claro consenso en la mayoría de las distintas investigaciones analizadas sobre la necesidad de implantar un abordaje terapéutico temprano teniendo en cuenta las necesidades del paciente con AMC. Los estudios siguientes lo determinan, en concreto los de Binkiewicz-Glinska *et al.*, 2013; Sucuoglu, Ornek, *et al.*, 2015; Wallach, Walther- Louvier, *et al.*, 2018; Dieterich *et al.*, 2019; Filges *et al.*, 2019; Hall *et al.*, 2019; Niles *et al.*, 2019; Elfassy *et al.*, 2020.

Ahora bien, antes de proponer un tratamiento se necesita saber cómo se clasifica la AMC y según Hall *et al.*, (2019) se diferencian 3 tipos en base a su clínica, etiología y por último, a la funcionalidad del paciente; sin embargo otro estudio la clasifica en función del desarrollo neurológico del afectado y genética (Ma & Yu, 2017). Mientras que estos 2 estudios la clasifican de una manera peculiar, podemos destacar otros 3 estudios diferentes que coinciden en sus investigaciones tales como Wallach, Walther-Louvier, *et al.*, 2018; Dahan-Oliel, Cachecho, *et al.*, 2019; Orphan nesthesia, 2020, cuya clasificación se basa en la afectación de extremidades u otras zonas, así en la primera categoría existe una afectación de extremidades, en la segunda se incluye el primer tipo añadiendo daños en otra zona del cuerpo y finalmente, hay un tercer tipo en la que existen daños en el Sistema Nervioso Central o bien éste se encuentra en proceso de deterioro.

Como se ha podido comprobar una vez conocido el tipo de daño que afecta al paciente con AMC, podemos ya recurrir al tipo de ayuda que es necesaria para poder abordarlo. En la mayoría de ocasiones se necesita ayuda de profesionales como los fisioterapeutas y terapeutas ocupacionales encargados de fomentar el movimiento de los pacientes y como consecuencia, podrán realizar las actividades cotidianas (Antúnez *et al.*, 2015; Sucuoglu, Iremornek, *et al.*, 2015; Skaria & Dahl, 2017; Dieterich *et al.*, 2019; Hamdy, Bosse, Altiok, Eidelman, *et al.*, 2019; L. V Wagner *et al.*, 2019; Bosse, 2020). Sin embargo otros autores confirman que, además de un equipo profesional sanitario multidisciplinar, es necesario la ayuda de un equipo no sanitario liderado por la familia, pues ella es quien brinda apoyo psicológico en el entorno más inmediato del paciente (Águila Tejeda *et al.*, 2013; Joubert, 2016; Dahan-Oliel, Hall, *et al.*, 2019; L. V. Wagner *et al.*, 2019; Elfassy *et al.*, 2020).

Continuamos en lo que se refiere a la inclusión de profesionales como ayuda ante el abordaje terapéutico, según Dieterich *et al.*, (2019) es fundamental el área de psicología ya que pueden brindar tanto apoyo psicosocial como la valoración de algún daño en el cerebro. Además, Wagner y colaboradores (2019) plantean también, que para prestar un mejor abordaje terapéutico a los pacientes de AMC especialmente en niños, es conveniente incluir a los profesores ya que con esta metodología, podemos repercutir en su desarrollo personal.

Por otro lado, para el abordaje del tratamiento apropiado, se demostró también que el uso de aparatos ortopédicos u ortesis influirán como método terapéutico para el paciente, según Águila Tejeda *et al.*, 2013; Antúnez *et al.*, 2015; Eriksson, Jylli, Villard, & Kroksmark, 2018; L. V Wagner *et al.*, 2019; Bosse, 2020; Hansen-jaumard *et al.*, 2020) Además, según otros estudios como los de Águila Tejeda *et al.*, 2013; Antúnez *et al.*, 2015; Ma & Yu, 2017; Dieterich *et al.*, 2019; Hamdy, Bosse, Altiok, Eidelman, *et al.*, 2019; es necesario realizar intervenciones quirúrgicas específicas.

Pero no debemos olvidarnos que la colocación de yesos en miembros inferiores o superiores es otro método para no recurrir a intervenciones quirúrgicas dolorosas (Binkiewicz-glinska *et al.*, 2013; Antúnez *et al.*, 2015; Joubert, 2016; Ma & Yu, 2017; Hamdy, Bosse, Altiok, Eidelman, *et al.*, 2019). Únicamente 2 estudios como el de Binkiewicz-glinska *et al.*, (2013) y Hamdy, Bosse, Altiok, Eidelman, *et al.*, (2019) consideran un tipo de enyesado especial para este tipo de pacientes como es el método Ponseti, útil para aplicar en el pie zambo.

Por otra parte, también se incluyó en este TFG la información necesaria para comprender la necesidad de abordar el dolor, una complicación más del paciente con AMC.

En este sentido, observamos que 2 estudios consideran que el dolor en la edad adulta es mayor que en la edad infantil, sobre todo en las extremidades inferiores (Nouraei *et al.*, 2017; Cirillo, Collins, Sawatzky, Hamdy, *et al.*, 2019); sin embargo, el dolor frecuentemente persiste y se vuelve crónico (Sawatzky *et al.*, 2019). Por otro lado, el dolor afecta tanto a la edad adulta como al niño al momento de la realización de las actividades de la vida diaria y según Nouraei *et al.*, (2017), el método existente en la actualidad como tratamiento es la analgesia, aunque posteriormente se analizó la necesidad de búsqueda de otros métodos con menos connotación (Nouraei *et al.*, 2017;

Sawatzky *et al.*, 2019). Así, Nouraei *et al.*, 2017; Cirillo, Collins, Sawatzky, Hamdy, *et al.*, 2019; Sawatzky *et al.*, 2019; emprendieron la necesidad de añadir formas diferentes de manejo del dolor, incluyendo para ello la realización de ejercicio físico y la ayuda de profesionales como fisioterapeutas.

Ahora bien, la principal limitación con la que nos hemos encontrado al analizar los estudios de este TFG es el bajo tamaño muestral, así como lo indica el estudio piloto que hemos descrito realizado por (Gagnon *et al.*, 2020). Por ello, algunos resultados de los estudios analizados no tienen una conclusión taxativa sobre la AMC y proponen únicamente conclusiones a nivel general sobre el abordaje terapéutico de esta ER. Además, otro tipo de carencias que encontramos es la escasez de información respecto a los cuidados de enfermería que podemos brindar a este tipo de pacientes, ya que únicamente se centran en otro tipo de profesionales sanitarios, permaneciendo los cuidados enfermeros invisibles y aún por hacer.

En este sentido, podemos destacar como futuras líneas de investigación, el diseño y la implantación de protocolos y guías de prácticas clínicas que sean útiles en la carrera profesional de un enfermero, de cara de atender a un paciente con una enfermedad compleja, invalidante, crónica y de origen genético como son las enfermedades raras y, más en concreto, la Artrogriposis Múltiple Congénita. Incluso, en un futuro, se necesitarían ampliar los estudios, concretamente realizando metaanálisis para así poder sintetizar los datos de una colección de estudios que permitan un mayor conocimiento de esta enfermedad.

6. CONCLUSIÓN

Los resultados obtenidos en este TFG nos permiten concluir que, por lo general, la participación de equipos profesionales multidisciplinares es alta en personal como fisioterapeutas, cirujanos, terapeutas ocupacionales y ortopedistas. Otros miembros profesionales no sanitarios y la familia son menos en el porcentaje, pero muy importantes para la calidad de vida del paciente.

La formación de ese equipo multidisciplinar mencionado anteriormente, radica en el abordaje terapéutico a la hora de tratar a un paciente con AMC, aunque ellos no proporcionan una cura como tal, sino un tratamiento que implica el fomento de la calidad de vida a la hora de comer, vestirse, ducharse, caminar e incluso dando lugar a una mayor autoestima y reintegración en la sociedad del niño o adulto. Posiblemente, para esa mayor autoestima, también se necesita la ayuda de un psicólogo que se encargará de fomentar el desarrollo de la personalidad.

Asimismo, incluir técnicas y métodos que se utilicen a la hora de abordar el tratamiento resultan útiles tanto para el recién nacido que necesita un abordaje temprano, como para el niño pequeño o adulto. Los diferentes métodos varían en función del tipo de zona afectada, que va desde masajes, estiramientos y técnicas de enyesados, hasta una intervención quirúrgica normalmente en extremidades bien inferiores o superiores.

Por otro lado, hay que destacar que adentrarse en una enfermedad rara como es la AMC, supone estar en un campo de investigación que aún tiene mucho por avanzar, ya que la mayoría de las estrategias de atención sanitaria actuales se basan en pacientes que pueden comunicarse, mientras que en los pacientes pediátricos la información que se extrae es a partir de sus padres, pasando a ser sujetos pasivos en la recepción de la atención.

Finalmente, los resultados aquí obtenidos y estas conclusiones deben servir de reflexión a los responsables que investigan y estudian las enfermedades raras, de cara a arbitrar estrategias que permitan potenciar tratamientos que puedan abarcar también al personal de Enfermería, y sobre todo, a la familia del afectado, a su hogar y al propio paciente realizando ejercicios, formación y prevención de complicaciones para fomentar de forma exitosa su calidad de vida (Dahan-Oliel, Cachecho, *et al.*, 2019).

7. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Águila Tejeda, G., Suárez Monzón, H., Delgado Figueredo, R., & Suárez Collado, P. O. (2013). Proceso rehabilitador de artrogriposis múltiple congénita Rehabilitating process of arthrogryposis multiplex congenital Processus de rééducation après une arthrogrypose multiple congénitale. *Revista Cubana de Ortopedia y Traumatología*, 27(1), 91-98. <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/es/lil-685306>
- Antúnez, N. H., González, C., Cerisola, A., Casamayou, D., Barros, G., Castellet, L. De, & Camarot, T. (2015). *Artrogriposis múltiple congénita*. 31(1), 27-31. <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/es/lil-768036>
- Binkiewicz-Glinska, A., Sobierajska-Rek, A., Bakula, S., Wierzba, J., Drewek, K., Kowalski, I. M., & Zaborowska-Sapeta, K. (2013). Arthrogryposis in infancy, multidisciplinary approach: Case report. *BMC Pediatrics*, 13(1), 184. <https://doi.org/10.1186/1471-2431-13-184>
- Bosse, H. J. P. Van. (2020). *O URRENT PIÑÓN Atención ortopédica del niño con artrogriposis: Una descripción general de 2020*. Orthopaedic care of the child with arthrogryposis: a 2020 overview - PubMed (nih.gov)
- Cirillo, A., Collins, J., Sawatzky, B., Hamdy, R., & Dahan-Oliel, N. (2019). Pain among children and adults living with arthrogryposis multiplex congenita: A scoping review. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*, 181(3), 436-453. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31725>
- Dahan-Oliel, N., Cachecho, S., Barnes, D., Bedard, T., Davison, A. M., Dieterich, K., Donohoe, M., Fafara, A., Hamdy, R., Hjartarson, H. T., S. Hoffman, N., Kimber, E., Komolkin, I., Lester, R., Pontén, E., Bosse, H. J. P., & Hall, J. G. (2019). International multidisciplinary collaboration toward an annotated definition of arthrogryposis multiplex congenita. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*, 181(3), 288-299. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31721>
- Dahan-Oliel, N., Hall, J., Samargian, A., Sawatzky, B., & Bosse, H. (2019). Summary of the 3rd international symposium on arthrogryposis. *American Journal of*

- Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*, 181(3), 277-279.
<https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31705>
- Dieterich, K., Kimber, E., & Hall, J. G. (2019a). Central nervous system involvement in arthrogryposis multiplex congenita: Overview of causes, diagnosis, and care. *American Journal of Medical Genetics, Part C: Seminars in Medical Genetics*, 181(3), 345-353. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31732>
- Elfassy, C., Darsaklis, V. B., Snider, L., Gagnon, C., Hamdy, R., & Dahan-Oliel, N. (2020). Rehabilitation needs of youth with arthrogryposis multiplex congenita: Perspectives from key stakeholders. *Disability and Rehabilitation*, 42(16), 2318-2324. <https://doi.org/10.1080/09638288.2018.1559364>
- Eriksson, M., Jylli, L., Villard, L., Kroksmark, A.-K., & Bartonek, Å. (2018). Health-related quality of life and orthosis use in a Swedish population with arthrogryposis. *Prosthetics & Orthotics International*, 42(4), 402-409. <https://doi.org/10.1177/0309364618774059>
- Filges, I., Tercanli, S., & Hall, J. G. (2019b). Fetal arthrogryposis: Challenges and perspectives for prenatal detection and management. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*, 181(3), 327-336. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31723>
- Gagnon, M., Collins, J., Elfassy, C., Marino Merlo, G., Marsh, J., Sawatzky, B., Yap, R., Hamdy, R., Veilleux, L.-N., & Dahan-Oliel, N. (2020). A Telerehabilitation Intervention for Youths With Arthrogryposis Multiplex Congenita: Protocol for a Pilot Study. *JMIR Research Protocols*, 9(6), e18688. <https://doi.org/10.2196/18688>
- Hall, J. G., Kimber, E., & Dieterich, K. (2019b). Classification of arthrogryposis. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*, 181(3), 300-303. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31716>
- Hamdy, R. C., Bosse, H., Altiok, H., Abu-Dalu, K., Kotlarsky, P., Fafara, A., & Eidelman, M. (2019). Treatment and outcomes of arthrogryposis in the lower extremity. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*, 181(3), 372-384. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31734>

- Hansen-jaumard, D., B, C. E., B, K. M., & Ghalimah, B. (2020). *Una revisión de las intervenciones ortopédicas y los resultados funcionales en una cohorte de 114 niños con artrogriposis múltiple congénita*. *13*, 263-271. <https://content.iospress.com/articles/journal-of-pediatric-rehabilitation-medicine/prm190657>
- Joubert, F. (2016a). *Autocuidado de niños con artrogriposis en Gauteng , Sudáfrica*.
- Ma, L., & Yu, X. (2017b). Arthrogryposis multiplex congenita: Classification, diagnosis, perioperative care, and anesthesia. *Frontiers of Medicine*, *11*(1), 48-52. <https://doi.org/10.1007/s11684-017-0500-4>
- Moher, D., Liberati, A., Tetzlaff, J., Altman, D. G., & Group, T. P. (2009). *Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses: The PRISMA Statement*. *6*(7). <https://doi.org/10.1371/journal.pmed.1000097>
- Niles, K. M., Blaser, S., Shannon, P., & Chitayat, D. (2019b). Fetal arthrogryposis multiplex congenita/fetal akinesia deformation sequence (FADS)—Aetiology, diagnosis, and management. *Prenatal Diagnosis*, *39*(9), 720-731. <https://doi.org/10.1002/pd.5505>
- Nouraei, H., Sawatzky, B., MacGillivray, M., & Hall, J. (2017). Long-term functional and mobility outcomes for individuals with arthrogryposis multiplex congenita. *American Journal of Medical Genetics Part A*, *173*(5), 1270-1278. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.38169>
- Orphan nesthesia*. (2020). <https://www.orpha.net/data/patho/Ans/es/Artrogriposis-multiple-congenita-ES.pdf>
- Sawatzky, B., Jones, T., Miller, R., & Nouraei, H. (2019). The relationship between joint surgery and quality of life in adults with arthrogryposis: An international study. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*, *181*(3), 469-473. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31720>
- Skaria, P., & Dahl, A. (2017). *La Revista de Medicina Materno-Fetal y Neonatal Artrogriposis múltiple congénita en el útero: Hallazgos radiológicos y patológicos*. 7058. <https://doi.org/10.1080/14767058.2017.1381683>

- Skaria, P., Dahl, A., & Ahmed, A. (2019). Arthrogryposis multiplex congenita *in utero*: Radiologic and pathologic findings. *The Journal of Maternal-Fetal & Neonatal Medicine*, 32(3), 502-511. <https://doi.org/10.1080/14767058.2017.1381683>
- Sucuoglu, H., Ornek, N. I., & Caglar, C. (2015). Arthrogryposis Multiplex Congenita: Multiple Congenital Joint Contractures. *Case Reports in Medicine*, 2015, 1-4. <https://doi.org/10.1155/2015/379730>
- van Bosse, H. J. P. (2020). Orthopaedic care of the child with arthrogryposis: A 2020 overview. *Current Opinion in Pediatrics*, 32(1), 76-85. <https://doi.org/10.1097/MOP.0000000000000847>
- Wagner, L. V., Cherry, J. S., Sawatzky, B. J., Fafara, A., Elfassy, C., Eriksson, M., Montpetit, K., Bucci, T., & Donohoe, M. (2019). Rehabilitation across the lifespan for individuals with arthrogryposis. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*, 181(3), 385-392. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31729>
- Wallach, E., Walther- Louvier, U., Espil-Taris, C., Rivier, F., Baudou, E., & Cances, C. (2018). Arthrogryposis in children: Etiological assessments and preparation of a protocol for etiological investigations. *Archives de Pédiatrie*, 25(5), 322-326. <https://doi.org/10.1016/j.arcped.2018.05.004>

8. ANEXOS

8.1. Anexo I

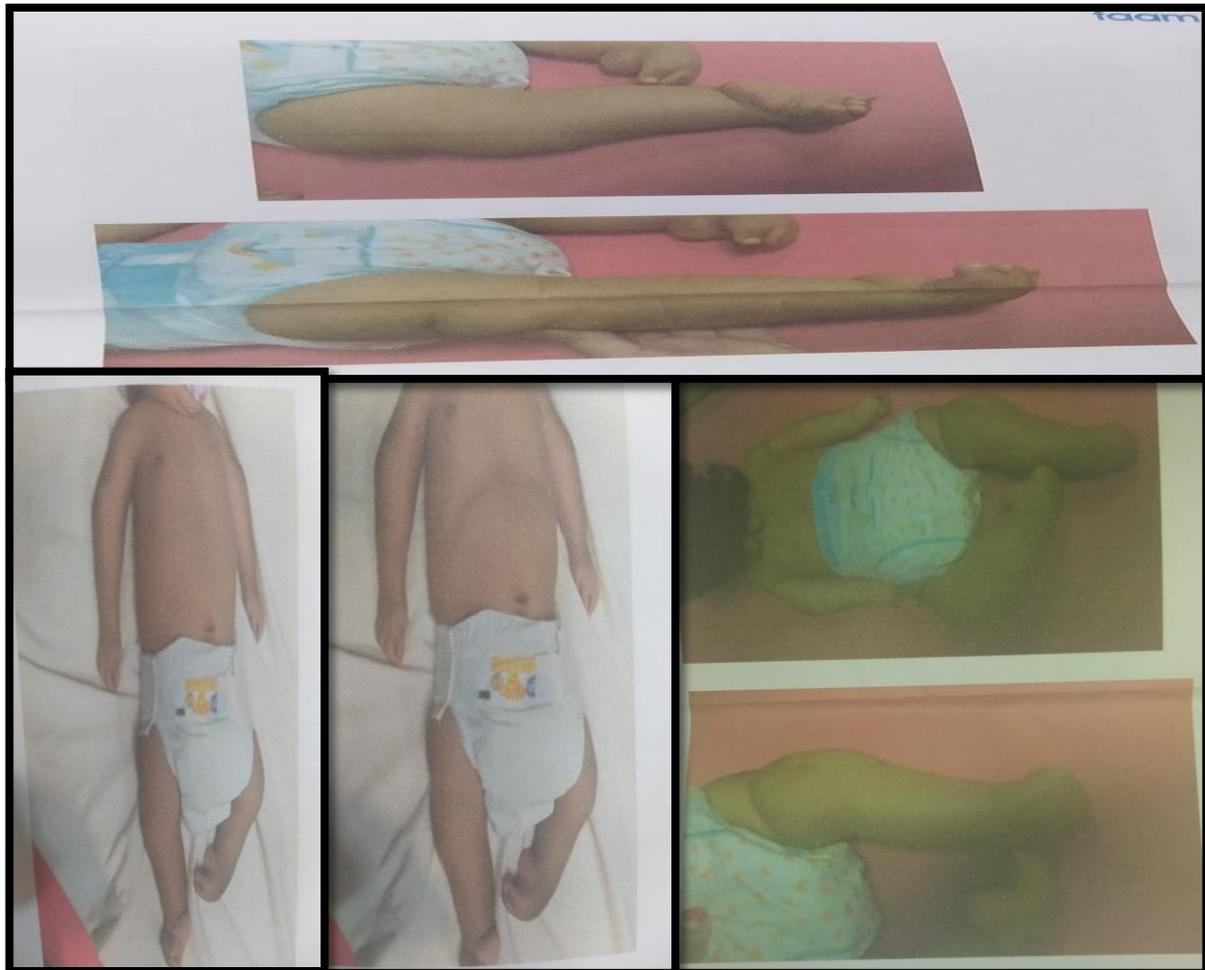
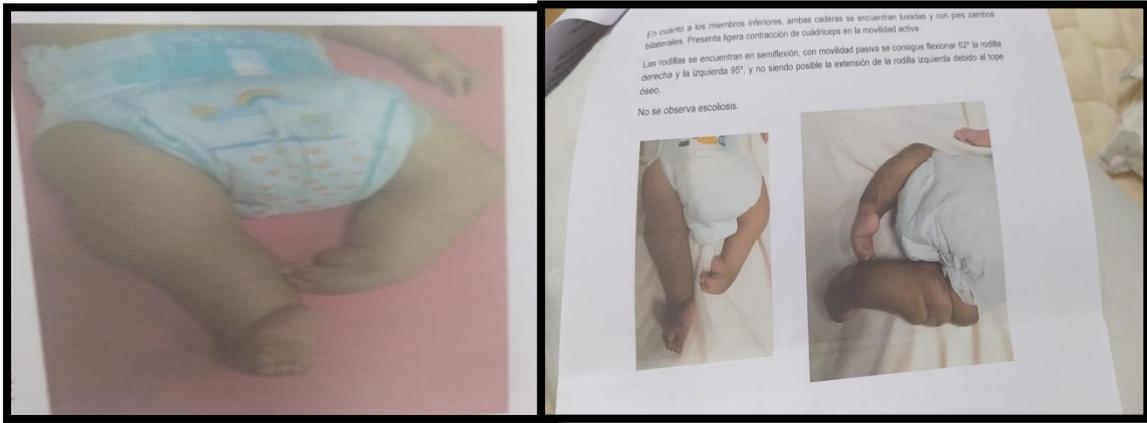


Ilustración 1. Niña con AMC que presenta deformidades en extremidades superiores e inferiores. Para reproducir esta imagen, se obtuvo el permiso de sus padres con fines formativos y de investigación para profesionales sanitarios.

8.2. Anexo II

Tabla 4. Método CASPe para el análisis de las referencias bibliográficas encontradas. Fuente: (Ad et al., 2021). Elaboración propia

A. ¿Los resultados de la revisión son válidos?	
1. <i>¿Se hizo la revisión sobre un tema claramente definido?</i>	El tema que se trató fue la Artrogriposis Congénita Múltiple enfocado en un abordaje multidisciplinar a la atención de pacientes con esta afectación.
2. <i>¿Crees que estaban incluidos los estudios importantes y pertinentes?</i>	Sí, ya que se usaron bases de datos bibliográficas como Pubmed, Lilacs y CINAHL. Sin embargo, se uso el repositorio como Google Scholar y BMC debido a la escasez de información sobre esta enfermedad rara, por tanto se incluyó el máximo número de artículos que se pudo.
3. <i>Si los resultados de los diferentes estudios han sido mezclados para obtener un resultado combinado ¿era razonable hacer eso?</i>	Sí, ya que la mayoría de los resultados de los estudios fueron conjuntamente semejantes. Además, en situaciones en las que existía una variación de resultados se reflejaba el motivo.
B. ¿Cuáles son los resultados?	
4. <i>¿Cuál es el resultado global de la revisión?</i>	El resultado final engloba que las personas que padecen esta enfermedad rara necesitan siempre un abordaje terapéutico que incluye a la mayoría de grupos sanitarios al igual que de sus familias para poder fomentar su calidad de vida.
C. ¿Son los resultados aplicables en tu medio?	
5. <i>¿Se pueden aplicar los resultados en tu medio?</i>	Sí, ya que esta enfermedad rara está presente en el país, incluso a nivel personal en el pueblo de Vera, al igual que existe una asociación en Madrid con pacientes que padecen la AMC. Además, poseemos un sistema sanitario capaz de adquirir conocimientos adecuados para poder atender a este tipo de pacientes.
6. <i>¿Se han considerado todos los resultados importantes para tomar la decisión?</i>	Todos los resultados destacan a la hora de tomar una decisión ya que se enfocan en dar la mejor atención a pacientes con AMC.