



## Pourquoi je veux appareiller? Arthrogrypose

CRMR « AnDDI-Rares – IdF »  
Centre de Référence Anomalies du Développement et  
Syndromes malformatifs -IDF

As de Pique 2019

Piqûres de rappel, les épinglés pour vous et les  
cactus en MPR



Dr Quintero, MPR  
Coline Martinot-Lagarde, Ergothérapeute  
Marion Fiat, Masseur Kinésithérapeute  
Natacha Merilhou, Ergothérapeute  
Equipe du CEREFAM

nathaly.quintero@ght94n.FR

## ■ Arthrogrypose

- « Arthron » articulation
- « Gryposis » courbure
- Contraction congénitale des membres non évolutive

## □ Terminologie

- « Congenital myodystrophy » 1841 *Otto*, *Clin Orthop* 1985
- « Multiple congenital contractures » 1898 *Schantz*, *Z Orthop Chir*
- « Arthrogryposis » 1905 *Rosenkranz*, *Z Orthop Chir*
- « Amyoplasia congenita » 1932 *Scheldon*



*Hall, J Pediatr Orthop B, 1997*

# Classification d'Hall

## ■ Atteinte au niveau des membres

- Amyoplasie
- Syndrome de Poland
- Camptodactylie
- Arthrogrypose distale

## ■ Membres + autres systèmes (gastrointestinal, génito-urinaire, etc.)

- Campomelic dysplasia
- Kniest dysplasia
- Freeman-Sheldon syndrome
- Nail patella syndrome

*Hall, Eur J Med Genet, 2014  
Dahan-Oliel N, BMJ open, 2018*

## ■ Atteinte neuromusculaire avec dysfonctionnement du système nerveux central ou déficience intellectuelle

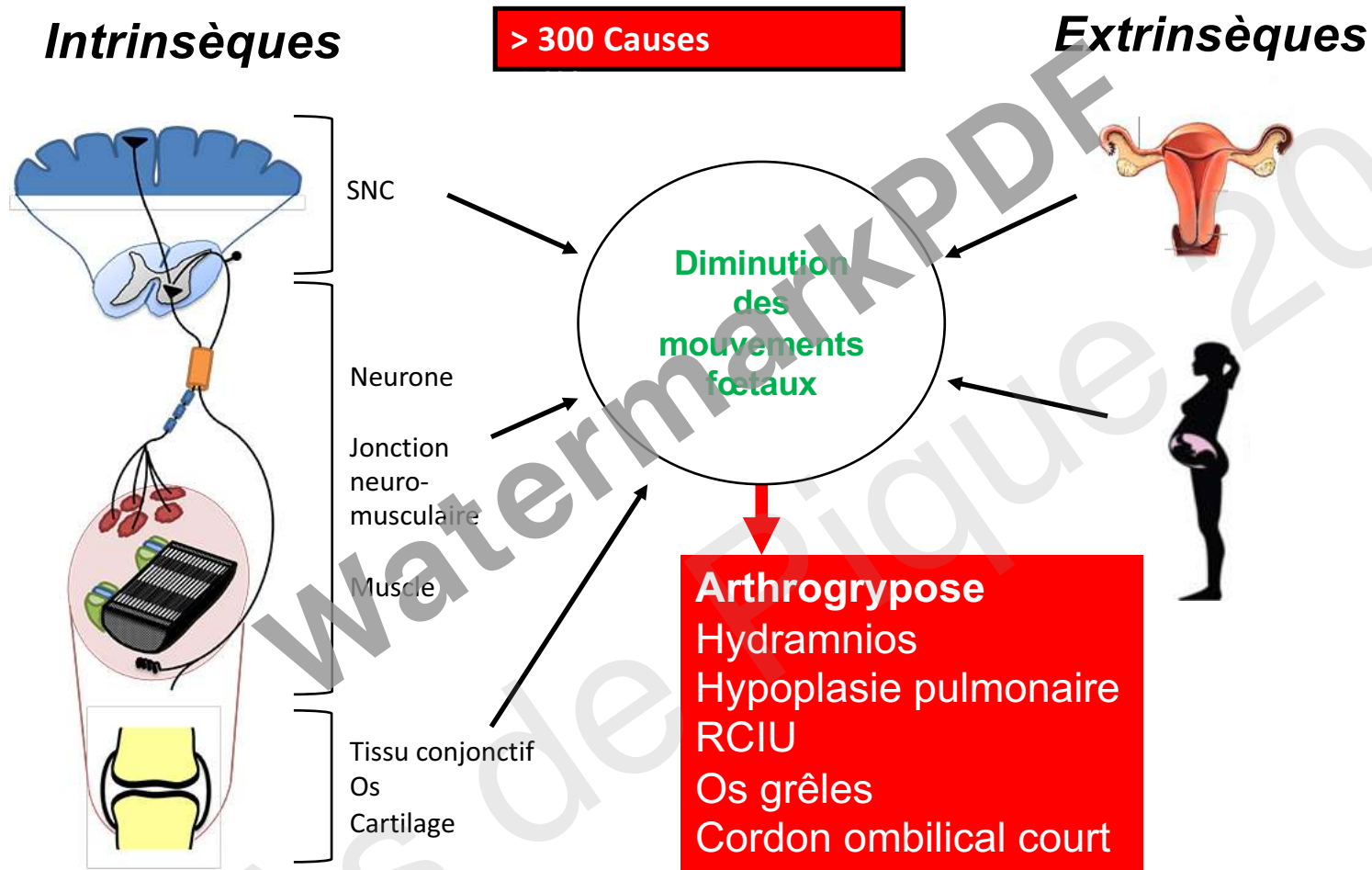


## Classification de Bamshad:

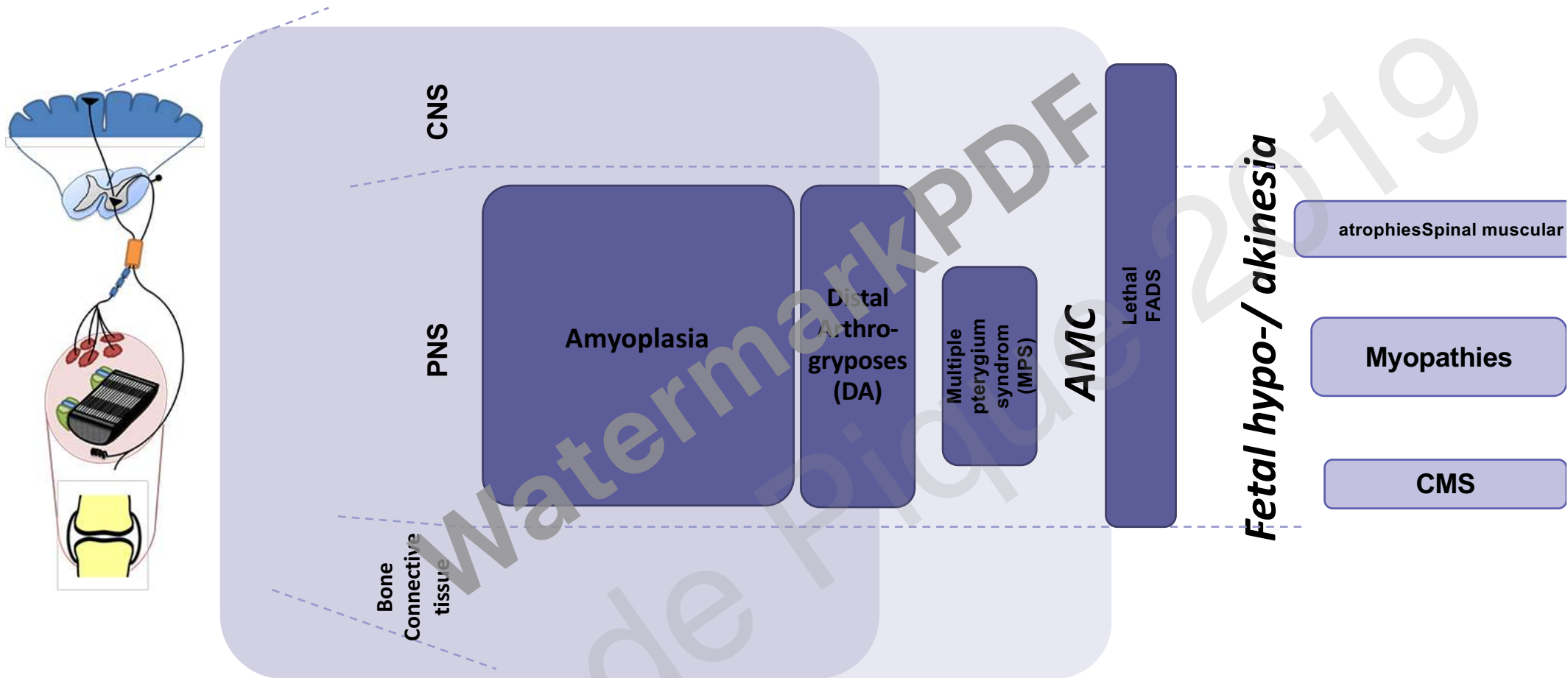
- Arthrogrypose classique (amyoplasie)
- Arthrogrypose distale
- Syndromes arthrogryposique
- Les contractures se produisent sur le fond de troubles génétiques connus

*Bamshad M, J Bone Joint Surg AM, 2009  
Dahan-Oliel N, BMJ open , 2018*

- Toutes les structures anatomiques peuvent être impliquées :



# Tableaux cliniques



Source: Dieterich K, Copil 2019

## ■ Arthrogrypose multiple congénitale (AMC)



- Signe clinique
- $\geq 2$  niveaux articulaires atteints
- En position anormale
- Présentes à la naissance
- 1/ 3000 – 1/5000 nouveau-né

*Dorin J Pediatr , 2002*  
*Bamshad M, J Bone Joint Surg AM, 2009*  
*Lowry and al, Clin Mol Teratol , 2010*

### ■ Amyoplasie

- 1/20,000
- Position caractéristique des membres
- Amyotrophie
- Infiltration fibro-adipeuse des muscles atteints
  
- Non évolutive
  
- Atteinte 4 membres 75%
- Atteinte des MS ou MI seuls 25%
  
- > 600 décrits dans la littérature



*Hall, Eur J Med Genet, 2014*



## Long-term outcome for patients with arthrogryposis multiplex congenita

Jean Dubousset and Michel Guillaumat, 2015

52 patients cohorte Hôpital Saint Vincent de Paul et Saint Joseph

Qualité de vie

Fonction du membre supérieur +++++

Type d'intervention

Suivi long court

Type d'arthrogrypose???

Age (years)	Total	Female	Male
20–30	19	13	6
30–40	24	17	7
40–50	11	6	5
50–68	11	5	6

### Involvement Number

Upper and lower limbs and spine 26

Upper and lower limbs 19

Upper limbs only 7

Lower limbs only 9

Distal type 5



## Long-term outcome for patients with arthrogryposis multiplex congenita

Jean Dubousset and Michel Guillaumat, 2015

Status	Number	
Completely dependent on carer	10	
Partially dependent for washing and dressing	20	
Completely independent	35	
Mobility		Car driver
Independent mobility, no splints, modified shoes only	30	22
Crutch walking +/- splints	8	5
Indoor walking, wheelchair outdoors	9	
Permanent wheelchair	18	9



## *Ayadi et al. Archives de Pédiatrie, 2015*

- 22 enfants
- Suivi pendant 12 ans
- Pied bot varus équin, pied convexe, pied valgus, flessum hanche et genou et luxations.
- Score Pediatric Outcomes Data Collection Instrument (PODCI)



L'atteinte de la capsule articulaire et les ligaments peuvent expliquer la tendance des articulations à retourner à la position foetale d'origine après les traitements.

*Mossinger, Pediatrics, 1983*  
*Swinyard, Clin Orthop, 1985*  
*Hall, Eur J Med Genet, 2014*

# Caractéristiques

- Formes et gravité très **variables**
- Prise en charge: - **pluriprofessionnelle**
  - sur le **long terme** : travail transversal, réflexion collective
  - suivi **régulier** : bilan articulaire et fonctionnel
- **Construction d'un projet de vie avec l'enfant et la famille**



# Organisation du suivi

- Prise en charge précoce : consultations pluriprofessionnelles et appareillages
- Rééducation en SSR
- Prise en charge pré et post chirurgicale



# Suivi précoce

- Parfois en anténatale
- Consultations pluriprofessionnelle dès la naissance :
  - **informer**
  - **conseiller** : surveillance cutanée/appareillage, gestion de la vie quotidienne (change, bain, alimentation...)
- Mise en place du suivi global :
  - kinésithérapie en libéral
  - confection d'appareillage

# 1<sup>ers</sup> appareillages

- Améliorer les amplitudes articulaires
- Réalisés par les kinésithérapeutes libéraux ou les rééducateurs hospitaliers

## Membres Sup

- Ouverture des doigts longs et 1<sup>ère</sup> commissure
- Réaxation et extension des poignets
- Posture globale de la main
- Orthèses de coudes
- Orthèses nocturnes
  - Importance de développer la sensibilité et les préhensions dans la journée.



## Membres Inf

- Atelles cruro-pédieuses ou suro-pédieuses +/- plaquettes (nuit/jour)
- Plâtres cruro-pédieus successifs

**Gain important dans les premiers mois de vie**





# Rééducation en SSR

- A partir de 2 ans: favoriser l'acquisition des AVC et la déambulation
- Kinésithérapie
- Ergothérapie
- Psychomotricité
- Orthophonie si nécessaire



# En kinésithérapie

- Améliorer et entretenir les amplitudes articulaires
- Stimuler la motricité de l'enfant
  - Motricité au tapis (NEM)
  - Balnéothérapie
- Favoriser la déambulation

# Articulaire

- Bilan précis et régulier de toutes les amplitudes articulaires
- Attention particulière dans les phases de croissance
- Mobilisations articulaires et postures des membres
- Surveillance et assouplissement du dos



# Motricité

- Déplacements au sol
- Travail des membres supérieurs en appui
- Retournements sur ballon de Klein
- Rééducation à genoux dressés
- Redressement en chevalier servant



# Balnéothérapie

- Facilite la motricité active sans pesanteur
- Plaisir du mouvement
- Entretien musculaire



# Déambulation

- Verticalisation passive
- Travail des appuis des pieds sur rouleau
- Flèche
- Déambulateur





# En ergothérapie

- Développer les amplitudes articulaires fonctionnelles
  - Stimuler la motricité en vue des activités de la vie quotidienne
  - Développer la coordination bimanuelle
  - Trouver les positionnements favorisant l'activité
  - Avoir recours si nécessaire aux aides techniques
- Diversifier les stratégies possibles pour une même tâche

# Suivi des appareillages

- Tout au long de la croissance
- Attention particulière lors des poussées de croissance
- Modifications en fonction du gain d'amplitude





# Activités de Vie Quotidienne

## ■ Repas :

- cuillère coudée
- biberon/ bouteille adaptées
- Paille
- Installation à table

## ■ Habillage :

- prêt du cou boutons
- habillage du haut

## ■ Soin hygiène :

- se coiffer
- se laver
- WC

## ■ Loisirs

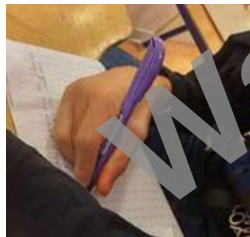
## ■ Aide à la déambulation (fauteuil)



# Acquisition scolaire

- Ecriture : manuelle ou ordinateur (pas une seule bonne solution)

- Point d'appui du membre supérieur:
  - stabilité de l'activité
  - soulagement du poids du bras
- Stratégie d'installation en fonction des possibilités
- Prise du crayon



- Manipulation des outils scolaires: règle, compas, ciseaux



# Rééducation pré et post opératoire

Décision chirurgicale

Orientée en fonction de l'impact fonctionnel prévisible en lien avec le projet de vie de l'enfant et de sa famille.

## ■ MS :

- Arthrolyse de coude
- Ostéotomie de déflexion

## ■ MI : correction progressive des flexions des genoux par fixateur externe

## ■ Tronc :

- Arthrodèse vertébrale sur scoliose,
- Traction halo pré opératoire si scoliose très raide



# Suivi à long terme

- Bilans réguliers
- Si besoin avis chirurgical
- Suivi des appareillages
- Scolarité



Development of a research platform for children with arthrogryposis multiplex congenita: study protocol for a pilot registry

Noémi Dahan-Oliel, Tanya Bedard, [...], and Reggie C Hamdy, 2018

- Registre AMC
- Suivi de la rééducation, intervention chirurgicale
- Génétique
- 40 familles

CHILD	Demographics	
	Race and ethnicity	
	Medical history <ul style="list-style-type: none"> <li>• Measurements at birth</li> <li>• Apgar scores</li> <li>• Complications at birth</li> <li>• Interventions at birth</li> <li>• Fractures at birth</li> </ul>	
	Clinical features <ul style="list-style-type: none"> <li>• Facial abnormalities</li> <li>• Neurological abnormalities</li> <li>• Internal abnormalities</li> <li>• Skin or soft tissue abnormalities</li> <li>• Feeding</li> <li>• Metabolic disease</li> <li>• Contractures at birth</li> <li>• Interventions to correct bony deformities and/or joint contractures</li> </ul>	
	Prolonged hospitalization or re-admission	
	Detection, diagnostic and referral history	
	MOTHER	Sociocultural background
		Lifestyle habits
		Medical history
	FATHER	Labour and Delivery
Sociocultural background		
Lifestyle habits		
	Medical history	

# Message

- Suivi en concertation avec les familles
- En fonction de chacun des enfants et de son atteinte
- Pluriprofessionnelle
- Passage enfant-adulte
- Long terme
- Et oui appareillage++

