

## Qualidade de vida de pacientes com artrogripose múltipla congênita após cirurgia e/ou reabilitação: revisão integrativa

### Quality of life of congenital multiple arthrogryposis after surgery and/or rehabilitation: an integrative review

Katia Torres Batista<sup>1</sup>  
 Isabel Cristina Correa Pereira<sup>2</sup>  
 Gabriela Bernarda Monteiro<sup>3</sup>  
 Carolina Zampronha Correia<sup>4</sup>  
 Marlucy Zampronha Correia<sup>5</sup>

<sup>1</sup> Membro titular da SBCP; Cirurgia plástica da Rede Sarah de Hospitais de Reabilitação; Telefone: 61 993795902;

<sup>2</sup> Isabel Cristina Correa Pereira– Enfermeira da Pediatria da Rede Sarah de Hospitais de Reabilitação; Aluna do mestrado programa de pós-graduação da UnB;

<sup>3</sup> Enfermeira da Pediatria da Rede Sarah de Hospitais de Reabilitação;

<sup>4</sup> Estudante de graduação em Medicina na UNICEPLAC;

<sup>5</sup> Médica da Cirurgia Pediátrica e da Estratégia de Saúde da Família da Unidade Básica de Saúde N° 1 Park Way - Área especial Vargem Bonita;

Trabalho desenvolvido no Hospital Sarah Brasília da Rede Sarah de Hospitais de Reabilitação.

Contato para correspondência  
 SMHS 501 BLOCO A Brasília - DF  
 CEP: 70335-901 Telefone: 33191111  
 E-mail : katiatb@terra.com.br

#### RESUMO

**Objetivo:** avaliar a qualidade de vida de pacientes com artrogripose múltipla congênita (AMC) após cirurgia e/ou tratamento reabilitador.

**Métodos:** revisão integrativa.

**Resultados:** selecionados 10 artigos que avaliaram a qualidade de vida com diferentes instrumentos. Os participantes relataram satisfação com a vida e saúde boa, independência (30%), deambulação (70%), diminuição da função física, maior ansiedade, depressão, fadiga, dores em articulações múltiplas.

**Conclusões:** Os estudos, embora em número reduzido, indicaram satisfação dos pacientes de AMC inseridos em programas de reabilitação desde o nascimento e dificuldades relacionadas às deformidades nos membros superiores.

**Palavras-chave:** Artrogripose **múltipla** congênita; Amioplastia congênita; Cirurgia; Ortopedia; Reabilitação.

#### ABSTRACT

**Objective:** to evaluate in the literature the quality of life of patients with congenital multiple arthrogryposis (AMC) after surgery and / or rehabilitation treatment.

**Methods:** integrative review.

**Results:** 10 articles were selected that assessed quality of life with different instruments. Participants reported satisfaction with life and good health, independence (30%), walking (70%), decreased physical function, greater anxiety, depression, fatigue, pain in multiple joints.

**Conclusions:** The studies, although in small numbers, indicated satisfaction of patients with AMC inserted in rehabilitation programs since birth and difficulties related to deformities in the upper limb.

**Keywords:** Congenital multiple arthrogryposis; Congenital amyloplasty; Surgery; Orthopedics; Rehabilitation.

## INTRODUÇÃO

A artrogripose, denominada artrogripose múltipla congênita (AMC), segundo o consenso publicado em 2019<sup>1</sup> é um termo usado para descrever um grupo de condições congênicas caracterizadas por contraturas articulares em duas ou mais áreas do corpo. Embora a causa possa ser desconhecida para alguns indivíduos, são variáveis e podem incluir fatores genéticos, parentais e ambientais, bem como anormalidades durante o desenvolvimento fetal. Os indivíduos com AMC têm o movimento articular limitado, com ou sem fraqueza muscular, nas áreas corporais envolvidas. As contraturas variam em distribuição e gravidade, não progride para articulações não afetadas anteriormente, mas pode mudar ao longo do tempo, devido ao crescimento e ao tratamento. As deformidades da coluna podem estar presentes ao nascimento ou se desenvolver ao longo da infância e adolescência. Dependendo do diagnóstico, outros sistemas do corpo, como respiratório, gastrointestinal, genitourinário e sistema nervoso central podem ser afetado. A cognição pode ser afetada se há envolvimento do sistema nervoso, a sensibilidade geralmente está intacta. O impacto na mobilidade, atividades da vida diária e participação é variável.

A AMC foi descrita inicialmente por Otto em 1841, denominada artrogripose por Rosencranz. Em 1923 foi descrita como artrogripose múltipla congênita por Stern. A prevalência é rara, cerca de 1/3.000 a 1/12.000 nascidos vivos, principalmente no sexo masculino (5:1)<sup>2</sup>. A mortalidade perinatal por algumas das condições subjacentes associado a disfunção do sistema nervoso central é de 32%,

de modo que é importante estabelecer o diagnóstico diferencial para o tratamento, prognóstico e aconselhamento genético<sup>2</sup>.

Tem sido descritas mais de 300 desordens específicas da artrogripose, caracterizadas por desordem neuromuscular, vascular, do tecido conjuntivo, displasia esquelética, múltiplas contraturas congênicas, dividindo a artrogripose em três ou quatro grupos, com distúrbios com envolvimento principalmente de membros, de membros e alguma(s) outra área(s) do corpo, e com envolvimento de membros e disfunção do sistema nervoso central. Distinguem-se ainda como forma generalizada que compromete todas as articulações; forma distal, que engloba as articulações das mãos, pés e face; e a forma associada ao acometimento do sistema nervoso central. Outras classificações conforme a presença de malformações também foram descritas. As manifestações clínicas são heterogêneas e a gravidade é variável, a depender do fator causal, das regiões acometidas e da natureza do fator causal; 44% se manifestam nos quatro membros, 11% somente na perna, 5% somente no braço<sup>2</sup>.

A forma clássica de AMC tem incidência de 1:10000 nascimentos, representa 1/3 dos casos de artrogripose. É caracterizada pelo posicionamento simétrico dos membros com graves equinovaro e cotovelo estendido, tecido muscular ausente, hemangioma na face, inteligência normal, pode ter associado malformações no abdome e tem relatos de boa resposta a fisioterapia precoce. A forma distal caracteriza-se por dedos sobrepostos medialmente, punhos cerrados, desvio ulnar dos dedos, e

contraturas dos dedos (camptodactilia) das mãos e pés, e as vezes em outras articulações joelhos e quadris. Não há anomalias viscerais associadas, a inteligência é normal e responde a fisioterapia precoce<sup>2</sup>.

Para o atendimento da artrogripose recomenda-se equipe multidisciplinar, com realização da história clínica detalhada, o exame físico geral, avaliação funcional, testes genéticos e citogenéticos; exames laboratoriais tais como a dosagem de CPK (creatinofosfoquinase); exames radiológicos, ressonância e tomografia computadorizada, eletromiografia, biópsia de pele (pesquisa de cariótipo), de músculo para identificar neuropatias e miopatias. No exame físico específico, geralmente, se observam articulações cilíndricas, sem as pregas cutâneas, rígidas, com contratura, sinostoses, luxações e atrofia muscular. No exame específico dos membros superiores, geralmente, os ombros são rodados medialmente, os cotovelos estendidos, o antebraço pronado, punho e mãos fletidas; escoliose, quadris fletidos e rodados lateralmente, luxação do quadril; joelhos fletidos ou hiperextendidos e alterações nos pés. Outras deformidades podem ser observadas, tais como: microcefalia, alterações faciais com micrognatia, prega epicantica, nariz plano, hemangioma capilar, criptorquidia, fenda labiopalatina, ptose palpebral, anormalidades oftalmológicas, anomalias do trato genitourinário, cardíacas, hérnias inguinal e umbilical<sup>2</sup>.

O acometimento dos membros pode ser total ou parcial, com limitação passiva e ativa da mobilidade articular. As deformidades nos membros são complexas, com flexão das articulações e levam a limitação para realização de atividades de vida diária, sobretudo na alimentação e problemas no desenvolvimento motor em várias etapas da vida<sup>1-2</sup>. Os objetivos do tratamento visam o manejo das deformidades musculoesqueléticas, fisioterápico e/ou cirúrgico, para melhora funcional, no membro superior, para função motora fina e no membro inferior, para simetria, estabilidade e locomoção<sup>3</sup>. O tópico qualidade de vida na saúde da criança com doenças crônicas vem sendo estudado e em artrogripose é fundamental para auxiliar no planejamento do tratamento, pois, cada opção tem seus custos de desconforto, interferência nas brincadeiras, na socialização e escolaridade; riscos à saúde, estresse e de perturbação à família<sup>4-5</sup>. O objetivo do artigo é avaliar a qualidade de vida de pacientes com artrogripose múltipla congênita (AMC) após cirurgia ou tratamento reabilitador, a partir de revisão integrativa da literatura.

## MÉTODO

A revisão integrativa da literatura foi realizada em seis etapas. Na primeira etapa realizou-se a formulação da pergunta, conforme a estratégia PICO que representa em medicina baseada e evidências, o acrônimo para “P” “Paciente”, I “Intervenção”, “Comparação” e “Outcomes” (desfecho), assim Paciente: Artrogripose múltipla congênita; Intervenção: Cirurgia; Controle: Reabilitação e desfecho a qualidade de vida, com a formulação da pergunta: Qual a qualidade de vida de pacientes portadores de artrogripose múltipla congênita submetidos a tratamento cirúrgico e/ou tratamento reabilitador?

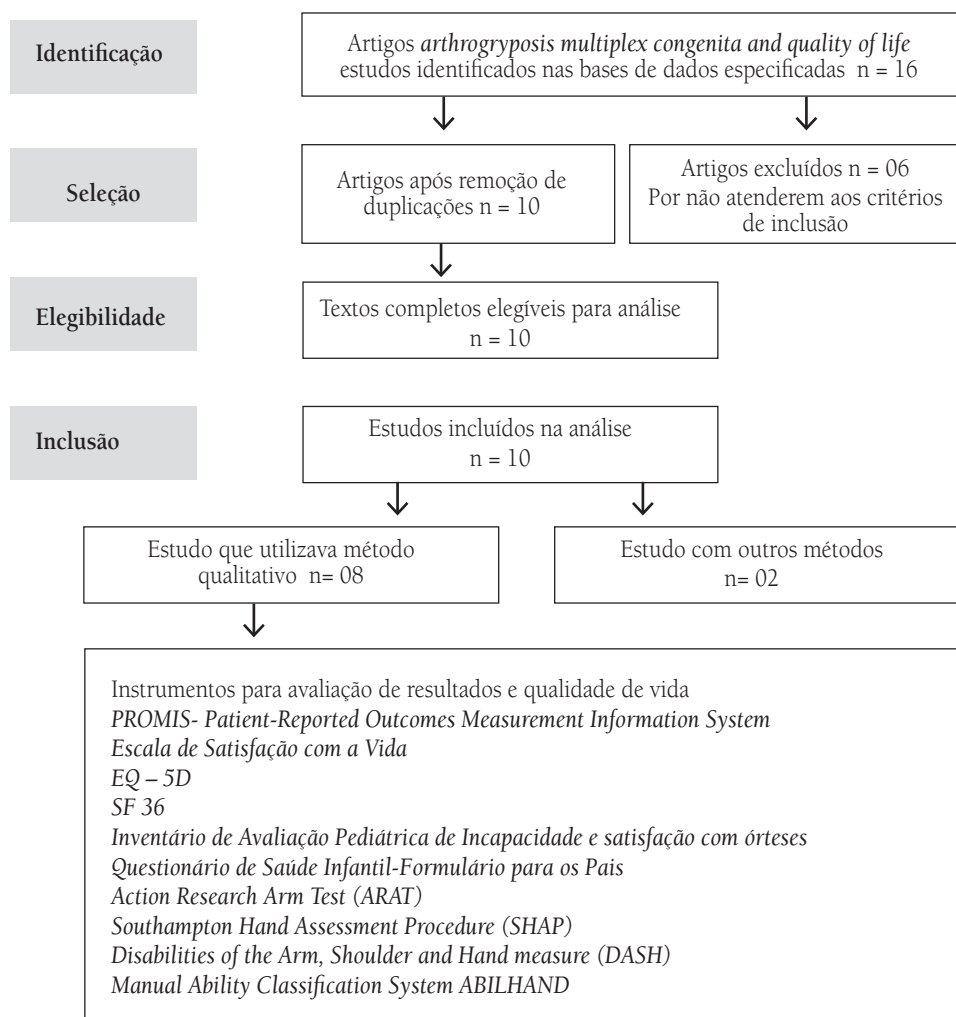
Na segunda etapa realizou-se busca nas bases de dados LILACS, SciELO, PePSIC, Embase e PubMed. Os critérios de inclusão foram estudos publicados nos últimos 10 anos; em qualquer língua; completo e resumos; avaliando-se o ano, local do estudo, tipo de estudo, amostra/população, intervenção, controle e resultado. Os critérios de exclusão: artigos repetidos; publicados em outras fontes distintas das referidas neste artigo; na terceira etapa seleção dos artigos conforme o fluxograma na Fig.1. Na quarta etapa na análise crítica dos estudos incluídos; na quinta a apresentação dos resultados e na sexta a discussão destes.

## RESULTADOS

Com os descritores *arthrogryposis multiplex congenita* AND surgery foram encontrados 702 artigos nos 70 anos; sendo 275 nos últimos 10 anos e 147 nos últimos 5 anos. Com os descritores *arthrogryposis multiplex congenita* AND rehabilitation foram encontrados 224, 113 e 71 artigos nos mesmos períodos; utilizando *arthrogryposis multiplex congenita* AND quality of life foram encontrados 20, 16 e 11 artigos. Dos 16 artigos encontrados (Figura 1), 12 estavam em acordo com os critérios de inclusão; 04 artigos excluídos, os quais relatavam: *arthrogryposis multiplex congenita* com limitação de abertura da boca; associação com malformação de Chiari, Síndrome de Freeman-Burian, que não cumpriam os critérios estabelecidos.

Figura 1

Fluxograma do processamento dos dados da pesquisa.



Foi importante notar que o número de estudos científicos sobre a qualidade de vida de portadores de AMC foi pequena, representou 1% de todas as publicações dos últimos 10 anos. Foram avaliados principalmente adultos após participarem de programas de reabilitação na infância e adolescência. Não houve estudos duplicados nas bases de dados analisadas, todavia a busca foi ampliada com revistas especializadas. Os estudos foram indexados principalmente no banco de dados (PubMed), ressaltando o periódico *Am J Med Genet C Semin Med Genet*<sup>6</sup> que publicou número especial sobre o tema, como resultado do 3º Simpósio sobre artrogripose realizado na Filadélfia (EUA).

A maioria dos estudos de qualidade de vida foram qualitativos, com aplicação de questionários e entrevista, a pacientes adultos, cuidadores e médicos, sobre o tratamento cirúrgico e/ou de reabilita-

ção realizado na infância. Os instrumentos utilizados para avaliação da qualidade de vida foram:

- *Measure Information System (PROMIS-Patient-Reported Outcomes Measurement Information System)*<sup>7</sup> - O Sistema de informação de medição de resultados relatados pelo paciente é o conjunto de medidas centradas na pessoa que avalia e monitora a saúde física, mental e social em adultos e crianças. Pode ser usado com a população em geral e com indivíduos que vivem com condições crônicas.
- *Satisfaction with Life Scale, (SWLS)*<sup>8</sup> - A Escala de Satisfação com a Vida tem sido amplamente usada como uma medida do componente de satisfação com a vida do bem-estar subjetivo. As pontuações no SWLS mostraram se correlacionar com medidas de saúde mental

e ser preditivas de comportamentos futuros, como tentativas de suicídio. Na área de psicologia de saúde, o SWLS tem sido usado para medir a qualidade subjetiva de vida de pessoas com problemas graves de saúde.

- *EQ-5D*<sup>9</sup> - O EQ 5D é um instrumento genérico criado pelo grupo EUROQOL ([www.euroqol.org](http://www.euroqol.org)) que permite comparar os efeitos ou benefícios gerados por uma intervenção em qualquer doença. Utilizado em cerca de 150 países, o EQ-5D, possibilita a estimativa de preferências da população por estados de saúde. Essas preferências são utilizadas na construção dos QALYs (Anos de Vida Ajustados por Qualidade de Vida- Quality Adjusted Life Years), principal métrica de resultados presentes em avaliações de custo-efetividade. No EQ-5D o estado de saúde é avaliado considerando 5 dimensões do estado de saúde: mobilidade, atividades habituais, cuidados pessoais, dor/mal-estar e ansiedade/depressão. Cada uma dessas dimensões apresenta três níveis de gravidade o que resulta em 243 estados de saúde.
- *Short Form-36*<sup>10</sup> - é uma ferramenta importante para avaliação da qualidade de vida e a abrangência do seu uso em inquéritos populacionais e em estudos avaliativos de políticas públicas e do status de saúde de pacientes, aplicado para detectar diferenças clínicas e socialmente relevantes no status de saúde tanto da população geral quanto de pessoas acometidas por alguma enfermidade, assim como as mudanças na saúde ao longo do tempo.
- *Inventário de Avaliação Pediátrica de Incapacidade e satisfação com órteses, Questionário de Saúde Infantil-Formulário para os Pais*<sup>11</sup> e a elaboração de um questionário personalizado pelos autores com informações sobre Nome, idade, detalhes de contato, da artrogripose, envolvimento de membros e da coluna; tipo de artrogripose, se conhecido; Tratamento realizado; Conquista educacional; Profissão; Condição de mobilidade; Atividades de vida diária e condição social. Além disso, todos foram questionados sobre qual função ou funções eles mais sentiram falta na idade adulta e para fornecer quaisquer outros comentários e se possível anexar fotografia.

O maior estudo<sup>5</sup> encontrado para avaliação da qualidade de vida foi multicêntrico e teve a parti-

cipação de 177 participantes, tinha como objetivo avaliar os resultados, a longo prazo, da mobilidade e situação de vida de portadores de AMC. Utilizaram-se medidas de resultados padronizadas, de qualidade de vida e atividade física com o questionário SF-36. Observou-se predominância do sexo feminino, mais de 90% dos participantes tinham envolvimento dos membros superiores e inferiores, 35% tinham escoliose ou lordose, 16% de mandíbula. Os participantes tiveram uma média de nove (0-70) cirurgias, 75% viviam independentemente dos familiares (sozinhos ou com companheiro). Os participantes tinham quase três vezes mais probabilidade de ter diploma de graduação, do que a população geral, e relataram escores de função física mais baixos do que a população geral dos Estados Unidos. Eles eram consideravelmente menos ativos fisicamente do que os indivíduos saudáveis. Metade dos participantes sentiu dores crônicas nas costas e 60% relataram dores nas articulações e quase metade destes usavam medicamentos para a dor regularmente.

O estudo de Swatzky<sup>3</sup> com participação de 83 adultos revelou que eles se submetem até nove cirurgias na infância, sendo que as cirurgias de joelho e / ou ombro tinham maior probabilidade de ter correlação negativa e a cirurgia do cotovelo, apresentou correlação positiva, pois a função do cotovelo pode impactar a função independente. O estudo de Altiok et cols.<sup>12</sup> com 33 adultos chamou a atenção que 83% relataram boa saúde, porém 30% viviam independente, e cinco indivíduos com diminuição da função física, maior ansiedade, depressão, fadiga, dores em articulações múltiplas.

Os estudos relacionados à avaliação funcional em artrogripose são quantitativos do tipo relato de caso, série de casos de estudos transversais ou retrospectivos, descrevem o procedimento, a faixa etária, crianças ou adultos, os resultados funcionais<sup>13-15</sup>. Neste estudo reportamos os artigos que descrevem de forma geral os procedimentos são realizados com objetivos de reabilitação, uso de órtese e cirurgias para deformidades nos membros, com protocolos dos autores<sup>14-18,21</sup>. Reforçou-se a importância da equipe multidisciplinar e de “*guideline*”. Observou-se de modo geral a dificuldade de padronização da classificação do tipo de deformidade e cirurgia indicada, sugerindo uma tendência da avaliação individualizada para indicação de procedimentos cirúrgicos e/ou de reabilitação.

## DISCUSSÃO

A presença de múltiplas contraturas congênicas ou artrogripose múltipla foi reconhecida e relatada na literatura médica desde o ano 1642<sup>6</sup>. No início o termo artrogripose era usado como diagnóstico de qualquer criança nascida com múltiplas contraturas congênicas. Hoje é uma condição rara, porém tem despertado o interesse de muitos profissionais de saúde, com aproximadamente 2700 publicações. Desde 2007 têm sido realizados simpósios onde se encontraram especialistas de várias especialidades para discutir sobre o tema. O primeiro simpósio ocorreu em Birmingham/Reino Unido em 2007, o segundo em 2014 em Saint Petesburgo/Rússia e o último foi na Filadélfia nos EUA. Esse relato foi importante, porque, destes encontros surgiram documentos sobre a definição da condição, o tratamento e qualidade de vida, resultando na publicação especial da revista *Am J Med Genet* em 2019<sup>6</sup>. Assim como também dados importantes encontrados no site <https://amcsupport.org><sup>19</sup>, entre eles da publicação *Arthrogryposis; a text atlas*<sup>20</sup> com princípios úteis sobre o tema.

Nesta revisão, tópicos definidos na prática foram revisitados, como a definição do diagnóstico de artrogripose, o grau de deformidade e incapacidade física<sup>1,13-14</sup>. Se o exame neurológico for normal, as contraturas podem ser isoladas ou múltiplas e podem ser classificadas em AMC artrogripose distal ou sindrômica, com alterações no sistema nervoso central, ou neurológica progressiva. Os casos com o exame neurológico anormal, pode ocasionar lesões no período fetal e que, com o passar do tempo, levam a atrofia e fibrose da placa motora, sendo de pior prognóstico<sup>1-2,9</sup>. O objetivo do tratamento da AMC, de modo geral, visou manter a amplitude dos movimentos articulares, fortalecimento muscular e facilitar a aquisição de funcionalidade dos movimentos, nas diferentes etapas do desenvolvimento. No acompanhamento regular foi importante descrever a estimulação e a mobilização das articulações (pela criança e cuidadores), o uso de talas para melhor posicionamento e função dos membros.

Nas deformidades persistentes nos membros, que restringiam a função, foram frequentemente indicados procedimentos cirúrgicos<sup>13-14</sup>. Para avaliar todos os aspectos da funcionalidade de pessoas com artrogripose, os profissionais devem avaliar os domínios da estrutura e função corporal, atividades e participação, conforme descrito na Classificação Internacional de Função - Crianças

e Jovens (CIF) da Organização Mundial da Saúde (OMS)<sup>14</sup>.

Em uma série de crianças com AMC, cirurgias ortopédicas foram realizadas nos pés em 76% das crianças; joelhos em 39%; e nos quadris em 18%<sup>2</sup>. Os cotovelos foram operados em 24% das crianças; punhos em 16% e mãos em 8% e 5% necessitaram de cirurgia na coluna. Os principais objetivos do tratamento da AMC, é o aumento da mobilidade articular, da força muscular e do desenvolvimento de padrões de uso adaptativo que permitem caminhar e independência para as atividades da vida diária<sup>11,13-14</sup>.

As cirurgias raramente foram necessárias para correção de deformidades após uso de orteses e exercícios de alongamentos. Observou-se poucas publicações sobre a avaliação da qualidade de vida após o tratamento reabilitador e cirúrgico de AMC, entre estes cinco estudos<sup>3,5,12,16-17</sup>, os quais avaliavam os pacientes na idade adulta (rever a pontuação desta frase). Foram relatados estudos de entrevista aos portadores de AMC, cuidadores e médicos que os acompanham<sup>4,15</sup>, sobre as necessidades dos portadores de AMC na perspectiva das partes interessadas. Houve uma tendência de avaliar o resultado do procedimento cirúrgico e de reabilitação com medidas quantitativas de força muscular, amplitude de movimento e capacidade para desempenhar atividades<sup>13-14</sup>. Houve uma população que constava de grupo de atendimento pediátrico e de pais, aproximadamente 79 participantes, 348 adultos, e estudos com a participação dos pais/cuidadores, médicos e o grupo adulto. Constatou-se que, para o cuidado desses pacientes, a relacionaram a importância da função dos membros superiores, pois a maioria desses pacientes possui alto nível de inteligência e conseguiram se inserir socialmente. Um fato notável é que muitos desses pacientes tiveram que passar muito tempo, durante a infância, em centros de reabilitação, com educação adaptada para escolas e professores, eles relataram que foram gratos por isso, dizendo frequentemente que teria sido muito mais difícil senão impossível, se tal tratamento e educação fosse em casa. Todavia eram menos ativos fisicamente e metade sentiu dores crônicas nas costas e 60% e nas articulações e quase metade destes usavam medicamentos para a dor regularmente<sup>5</sup>. No estudo<sup>17</sup> descrito com aplicação de questionários a 65 adultos portadores de AMC foi importante verificar que 35 referiram autossuficiência, 20 foi parcial e 10 dependência total. Quanto a deambulação com

cadeira de rodas: permanente para 18, parcial para 9 deambulando em casa apenas, 8 deambulando ao ar livre com muletas e 29 eram deambuladores livres; ainda se observou que para 26 dos participantes, o envolvimento da coluna vertebral com a necessidade de cirurgia em 14. A cirurgia dos membros inferiores foi frequente.

Outro achado importante foi que 52 pacientes tinham envolvimento mais ou menos grave dos membros superiores, considerado pela maioria dos pacientes, como o problema mais incapacitante. Vale ressaltar o estudo realizado para avaliar o grau de disfunção, que o paciente apresentava, a ponto de se indicar a amputação do membro e substituição por prótese<sup>16</sup>. Para avaliação funcional dos membros superiores utilizou-se o *Action Research Arm Test (ARAT)*, *Southampton Hand Assessment Procedure (SHAP)* and the *Disabilities of the Arm, Shoulder and Hand measure (DASH) questionnaire* e que neste caso com grande disfunção, optou-se por amputação e protetização mio elétrica do membro superior com melhor resultado funcional<sup>16</sup>. Outras medidas para avaliação funcional dos membros superiores foi o *Manual Ability Classification System ABILHAND*<sup>20</sup>.

Segundo o trabalho de Elfassy C. e cols<sup>4</sup>. por meio de pesquisa qualitativa com entrevistas a pessoas envolvidas, familiares e/ou cuidadores, fisioterapeutas, a reabilitação intensiva precoce foi considerada benéfica para todos os grupos, pois auxiliou na programação de futuras intervenções, incluindo o manejo cirúrgico e não cirúrgico, e a recomendação de auxílios adaptativos. No entanto, como as crianças com AMC crescem, suas necessidades começam a divergir daquelas expressas por cuidadores e se concentram mais na participação e nos obstáculos do meio ambiente.

Assim, relatam que a equipe precisa ser sensível a essa transição, incluir metas de participação e intervenções para garantir que as necessidades dos jovens com AMC sejam atendidas. O desenvolvimento de uma medida de desfecho e reabilitação, com recomendações práticas, poderão ajudar em vários setores a atender às necessidades das famílias e dos jovens com AMC.

As limitações deste estudo foram principalmente quanto a pouca padronização dos estudos e níveis de evidência para efeitos comparativos, observou-se a aplicação de instrumentos diversos, mais de dez diferentes instrumentos para avaliação funcional, da qualidade de vida e de satisfação.<sup>7-10,14-16,21</sup> Entretanto, isso se explicaria talvez por se tratar de doença rara, onde a maioria das publicações são de relatos de casos ou série de casos, e as dificuldades com as publicações com metodologia qualitativa padronizada.

## CONCLUSÃO

O número de estudos sobre qualidade de vida em pacientes com artrogripose congênita publicados nos últimos 10 anos foi pequeno. Na maioria, observou-se aplicação de diferentes instrumentos para diferentes tratamentos. Avaliou-se, sobretudo, na perspectiva do paciente adulto, de cuidadores e médicos quanto a qualidade de vida, à saúde em geral, entre outros quesitos e aos atendimentos realizados principalmente na infância. Além disso, os estudos indicaram a necessidade de valorizar a avaliação da qualidade de vida em outras fases da vida, na infância e adolescência, para subsidiar a melhoria do atendimento nos serviços de reabilitação e nos quesitos para indicações de tratamento.

## REFERÊNCIAS

1. Noémi D O, Harold J. P. Bosse, T B, Vasiliki B. Darsaklis, Judith G. H, Reggie C. H, Research platform for children with arthrogryposis multiplex congenita: Findings from the pilot registry, *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*, (2019)181( 3) : 427-435. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31724>
2. Dieterich K. et cols. The diagnostic workup in a patient with AMC: Overview of the clinical evaluation and paraclinical analyses with review of the literature. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics.*, (2019) 181(3):337–344. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31730>
3. Sawatzky B, Jones T, Miller R, Noureai H. The relationship between joint surgery and quality of life in adults with arthrogryposis: An international study. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2019 Sep;181(3):469-473. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31720>
4. Elfassy et cols. Rehabilitation needs of youth with arthrogryposis multiplex congenita: Perspectives from key stakeholders. *Disabil Rehabil.* 2019(11)1-7. <https://doi.org/10.1080/09638288.2018.1559364>
5. Nouraei H, Sawatzky B, MacGillivray M, Hall J. Long-term functional and mobility outcomes for individuals with arthrogryposis multiplex congenita. *Am J Med Genet A.* 2017 May;173(5):1270-1278. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.38169>
6. Noémi D O, Hall J. Special Issue: Special Issue on Interdisciplinary Care for Arthrogryposis. , *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics* (2019)181( 3).<https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31721>
7. PROMIS- Patient-Reported Outcomes Measurement Information System. Disponível <https://www.nia.nih.gov/research/resource/patient-reported-outcomes-measurement-information-system-promis>. Acessado em 14/11/2020.
8. Emerson SD, Guhn M, Gadermann A. Measurement invariance of the satisfaction with life scale: reviewing three decades of research. *Quali. Life Res.* 2017. DOI: 10.1007/s11136-017-1552-2.
9. EQ-5D disponível em <https://euroqol.org/> acessado em 12/10/2020.
10. Ware JE, Sherbourne CD. The MOS 36-Item Short Form Health Survey (SF-36) I. Conceptual framework and item selection. *Med Care* 1992; 30: 473-83. DOI:10.1097/00005650-199206000-0002.
11. Eriksson M, Jylli L, Villard L, Kroksmark AK, Bartonek Å. Health-related quality of life and orthosis use in a Swedish population with arthrogryposis. *Prosthet Orthot Int.* 2018 Aug;42(4):402-409. <https://doi.org/10.1177%2F0309364618774059>
12. Altiok H, Flanagan A, Krzak JJ, Hassani S. Quality of life, satisfaction with life, and functional mobility of young adults with arthrogryposis after leaving pediatric care. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2019 Sep;181(3):461-468. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31717>
13. Oishi S, Agranovich O, Zlotolow D, Wall L, Stutz C, Pajardi G, Novelli C, Abdel Ghani H, Jester A, Vuillermin C, James M, Manske MC, Beckwith T. Treatment and outcomes of arthrogryposis in the upper extremity. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2019 Sep;181(3):363-371. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31722>
14. Ramdy RC. Et cols. Treatment and outcomes of arthrogryposis in the lower extremity. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2019 Sep;181(3):372-384. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31734>
15. Elfassy C, Darsaklis VB, Snider L, Gagnon C, Hamdy R, Dahan-Oliel N. Rehabilitation needs of youth with arthrogryposis multiplex congenita: Perspectives from key stakeholders. *Disabil Rehabil.* 2020 Aug;42(16):2318-2324. <https://doi.org/10.1080/09638288.2018.1559364>
16. Salminger S, Roche AD, Sturma A, Hruba LA, Aszmann OC. Improving arm function by prosthetic limb replacement in a patient with severe arthrogryposis multiplex congenita. *J Rehabil Med.* 2016 Oct 5;48(8):725-728. <https://doi.org/10.2340/16501977-2123>
17. Dubousset J, Guillaumat M. Long-term outcome for patients with arthrogryposis multiplex congenita. *J Child Orthop.* 2015 Dec;9(6):449-58. <https://doi.org/10.1007/s11832-015-0692-6>



18. Foy CA, Mills J, Wheeler L, Ezaki M, Oishi SN. Long-term outcome following carpal wedge osteotomy in the arthrogryptic patient. *J Bone Joint Surg Am.* 2013 Oct 16;95(20):e150. <https://doi.org/10.2106/jbjs.l.01122>
19. Arthrogryposis multiplex congênita support, Inc. Disponível em <https://amcsupport.org> acessado em 10/10/2020.
20. Staheli LT et cols. *Arthrogryposis: a text atlas.* Disponível em [https://storage.googleapis.com/global-help-publications/books/help\\_arthrogryposis.pdf](https://storage.googleapis.com/global-help-publications/books/help_arthrogryposis.pdf) acessado em 10/10/2020.
21. Penta M. ABILHAND: a Rasch-built measure of manual ability in upper limb impaired patients [Thesis]. Louvain: Faculté de Médecine, Université Catholique de Louvain; 2001. Disponível em <http://www.rehab-scales.org/abilhand-downloads.html#thesis> acessado em 10/10/2020.
22. Abdel-Ghani, H et. cols. Treatment of congenital clasped thumb in arthrogryposis. *Journal of hand surgery.* 2017;42(8):794-8. <https://doi.org/10.1177/1753193417712863>

## APÊNDICE

Tabela 1

Distribuição dos artigos publicados incluídos no estudo por ano, periódico, população, intervenção, controle e resultado.

Nº	Autor/Ano/ Periódico	Nível de evidência/ Metodologia	População	Objetivo Intervenção/Controle	Resultado
1	Altiok H / 2019/ Am J Med Genet C Semin Med Genet <sup>12</sup>	Estudo prospectivo de avaliação de qualidade de vida de portadores de artrogripose após deixarem serviço pediátrico; utilizando o <i>Measure Information System and Satisfaction with Life Scale</i>	33/adulto	Cuidados cirúrgicos e de órteses durante atendimento em hospital pediátrico	83% relataram saúde geral boa / excelente, 30% viviam independentemente, 69% deambulavam pela comunidade e 57% empregados; 56% satisfeitos ou extremamente satisfeitos com a vida. Cinco indivíduos insatisfeitos com a vida, relataram diminuição da função física, maior ansiedade, depressão, fadiga e dores poli articular.
2	Sawatzky B / 2019/ Am J Med Genet C Semin Med Genet <sup>3</sup>	Estudo prospectivo multicêntrico (14 países) de qualidade de vida, aplicação do SF 36	83/adulto	Cirurgias para pé, joelho e quadril.	O nº de cirurgias/participante de 9,8, com pelo menos 50% realizadas na infância. 78%, 45% e 31% dos participantes tiveram cirurgias de pé, joelho e quadril, respectivamente.
3	Oishi S/ 2019/ Am J Med Genet C Semin Med Genet <sup>13</sup>	Revisão questionários de qualidade de vida: Child Health Questionnaire-Parent Form (CHQ, EQ-5D-Youth version), mobilidade e autocuidado usando o Pediatric Evaluation of Disability Inventory (PEDI), e satisfação com as órteses com Avaliação de Satisfação do Usuário de Quebec.	Não informado/ criança	Descrever a atualização de cirurgia nos membros inferiores, uso de órteses e cirurgias com o objetivo de tornar o pé plantígrado; usar calçados e andar sem dor. Os procedimentos de liberação posterior e posteromedial, e procedimentos ósseos incluindo talectomias e osteotomias de ossos do tarso.	Vários autores descreveram o manejo de deformidades dos membros inferiores em crianças; Os resultados de longo prazo foram insatisfatórios com alto número de recorrências e resultados funcionais ruins.

Nº	Autor/Ano/ Periódico	Nível de evidência/ Metodologia	População	Objetivo Intervenção/Controle	Resultado
4	Ramdy RC/ 2019/ Am J Med Genet C Semin Med Genet <sup>14</sup>	Revisão	Não informado/ criança	Descrever atualização de cirurgia nos membros superiores e uso de órteses Ombro - osteotomias rotacionais do úmero para correção da contratura de rotação interna do ombro Cotovelo – liberação posterior de capsula, alongamento do tendão do tríceps ou transferência do músculo tríceps para flexão ativa do cotovelo; Punho – liberação capsular/ transferência do tendão do extensor ulnar do carpo (ECU) para o extensor radial curto do carpo (ECRB); osteotomia em cunha do carpo /liberação volar e transferência do tendão da ECU; Mão – correção do polegar aduto com técnica de <i>Abdel-Ghani</i> <sup>21</sup>	56% dos pacientes com envolvimento de membros superiores e inferiores e 17% somente membros superiores; Alongamentos e orteses são fundamentais no início da infância; cirurgia após 1 ano Avaliação com questionário PROMIS (Patient-Reported Outcomes Measurement Information System) curto são úteis para avaliar a função dos membros superiores de crianças com artrogripose
5	Elfassy C / 2020/ Disabil Rehabil <sup>15</sup>	Pesquisa qualitativa <i>co-design</i> modificada baseada na experiência com as principais partes interessadas.	27 participantes entre jovens com artrogripose, cuidadores e médicos	Tratamento cirúrgico e de reabilitação iniciou no nascimento e diminuiu na adolescência.	Os jovens com AMC identificou a participação como um componente essencial de sua vida, no entanto, os cuidadores e médicos não enfatizaram essa necessidade; Reabilitação foi relatada como benéfica desde a primeira infância até o final da adolescência relatado pelos jovens, cuidadores e médicos.
6	Eriksson M /2018/Prosthet Orthot Int <sup>11</sup>	II - Caso-controle Questionários de qualidade de vida Questionário de Saúde Infantil- Formulário para os Pais e EQ-5D jovem; Inventário de Avaliação Pediátrica de Incapacidade e satisfação com órteses	33/criança	Grupo com Órtese para andar (Ort-D) Grupo Sem órtese para andar (Ort-ND)	Escore do Questionário de saúde de da Criança foi menor em crianças que eram dependentes de órtese para caminhar. Ambos Ort-D e Ort-ND mostraram-se igualmente satisfeitos com suas órteses.

Nº	Autor/Ano/ Periódico	Nível de evidência/ Metodologia	População	Objetivo Intervenção/Controle	Resultado
7	Nouraei H /2017/ Am J Med Genet A <sup>5</sup>	Pesquisa qualitativa - SF-36	177/adulto	Avaliação funcional e mobilidade a longo prazo	Relataram nove (0-70) cirurgias, 75% vivia independentemente, tinham quase 3x mais probabilidade de ter diploma com escores de função física mais baixos do que a população geral; menos ativos fisicamente e metade sentiu dores crônicas nas costas e 60% e nas articulações e quase metade destes usavam medicamentos para a dor regularmente.
8	Salminger S /2016/J Rehabil Med <sup>16</sup>	Relato de caso/ Avaliação qualidade de vida	1/adulto	Amputação de membro superior e protetização	Avaliação funcional favorável após amputação e protetização mio elétrica do membro superior
9	Dubousset J /2015/ J Child Orthop. <sup>17</sup>	Avaliação funcional e questionário específico para o estudo	65/adulto	Cirurgia e reabilitação	Autossuficiência em 35, parcial em 20, dependência total em 10 pessoas. deambulação com cadeira de rodas: permanente para 18, parcial para 9 deambulando em casa, 8 deambulando ao ar livre com muletas e 29 eram deambuladores livres; 26 envoltimentos da coluna vertebral com cirurgia em 14.
10	Foy CA /2013/ J Bone Joint Surg Am <sup>18</sup>	Estudo retrospectivo de serie de casos Manual Ability Classification System ABILHAND-Kids measure of manual ability.	46/criança	Avaliar resultados pacientes submetidos a osteotomias em cunha do carpo	Desfechos em longo prazo revelam que a correção cirúrgica da postura de flexão do punho em crianças com AMC resulta em melhora com a cirurgia e. pais ou responsáveis indicaram que eles ficaram satisfeitos com os resultados da operação.