

# Arthrogrypose congénitale multiple : évolution fonctionnelle et complications orthopédiques chez un patient âgé de 22 ans à propos d'un cas clinique

## Multiple Congenital Arthrogryposis: Functional Outcome and Orthopedic Complications in a 22-Year-Old Patient – A Case Report

A. HAMMOUDA<sup>1</sup>, M. AIT SAADI<sup>1</sup>, Z. BOUKARA<sup>2</sup>,  
H. ABDERRAHMEN<sup>1</sup>, A. BENAIDA<sup>1</sup>, BENZAOU<sup>1</sup>,  
K. AZOUZ<sup>1</sup>, N. CHEMLOUL<sup>1</sup>, M. OULD KOUIDER<sup>3</sup>.

1- Service d'orthopédie CHU Mustapha  
2- Service MPR du CHU Blida  
3- Service de pneumologie EPH Blida

### RÉSUMÉ

**Introduction :** L'arthrogrypose congénitale multiple (ACM) est une affection rare caractérisée par des contractures articulaires congénitales entraînant des limitations fonctionnelles sévères<sup>1,2</sup>. L'évolution à l'âge adulte reste mal documentée<sup>3</sup>.

**Objectif :** Décrire l'évolution clinique, fonctionnelle et respiratoire d'un jeune adulte atteint d'ACM sévère et analyser les implications pour la prise en charge pluridisciplinaire<sup>4</sup>.

**Méthodes :** Étude descriptive basée sur un patient suivi depuis sa naissance. Évaluations : amplitudes articulaires, scores fonctionnels (QuickDASH, Barthel), explorations respiratoires (CVF, VEMS)<sup>5,6</sup>.

**Résultats :** La flexion moyenne des coudes était de  $60^\circ \pm 10^\circ$ , celle des genoux de  $70^\circ \pm 15^\circ$ <sup>7</sup>. Le patient présentait une cyphoscoliose dorsolombaire de  $75^\circ$  avec retentissement respiratoire (CVF 45 %, VEMS 50 % de la valeur prédite)<sup>8,9</sup>.

Le score QuickDASH indiquait une limitation fonctionnelle sévère (72/100)<sup>10</sup>.

**Discussion :** La dégradation progressive malgré la rééducation précoce illustre la complexité des formes sévères d'ACM. La littérature confirme la fréquence des complications rachidiennes et respiratoires à l'âge adulte<sup>11,12</sup>.

**Conclusion :** L'ACM sévère peut évoluer vers une altération fonctionnelle significative à l'âge adulte, justifiant un suivi multidisciplinaire et un soutien psychosocial<sup>13</sup>.

### ABSTRACT

**Background:** Multiple congenital arthrogryposis (MCA) is a rare condition characterized by congenital joint contractures, which can lead to severe functional limitations.<sup>1,2</sup>

Adult progression is poorly documented.<sup>3</sup>

**Objective:** To describe the clinical, functional, and respiratory evolution of a 22-year-old adult with severe MCA and analyze multidisciplinary management implications.<sup>4</sup>

**Methods:** Descriptive study of a patient followed since birth. Assessments included joint range of motion, functional scores (QuickDASH, Barthel), and respiratory tests (FVC, FEV1).<sup>5,6</sup>

**Results:** Mean elbow flexion was  $60^\circ \pm 10^\circ$ , mean knee flexion  $70^\circ \pm 15^\circ$ . The patient had a dorsolumbar kyphoscoliosis of  $75^\circ$  with significant respiratory impairment (FVC 45%, FEV1 50% predicted). QuickDASH score indicated severe functional limitation (72/100).<sup>7,8</sup>

**Discussion:** Progressive functional decline despite early rehabilitation illustrates the complexity of severe MCA. Literature confirms the frequency of spinal and respiratory complications in adulthood.<sup>9,10</sup>

**Conclusion:** Severe MCA can result in significant adult functional impairment, highlighting the need for continuous multidisciplinary follow-up and psychosocial support.<sup>11</sup>

**Keywords:** Congenital arthrogryposis, kyphoscoliosis, tethered cord, restrictive ventilatory disorder, functional rehabilitation, clinical case, musculoskeletal deformities

### INTRODUCTION / OBJECTIF

L'arthrogrypose congénitale multiple (ACM) est une affection rare, présente chez environ 1 nouveau-né sur 3 000 à 5 000 selon les séries internationales<sup>4</sup>. Elle touche les deux sexes de manière équivalente<sup>5</sup>. Environ 70 à 80 % des cas sont dits "idiopathiques" (sans cause génétique identifiée)<sup>6</sup>, tandis que 20 à 30 % sont associés à des anomalies neurologiques, musculaires ou du tissu conjonctif<sup>7</sup>.

Les articulations le plus souvent touchées sont les genoux, les coudes, les hanches et les pieds<sup>8</sup>, entraînant des déformations souvent symétriques.

La majorité des enfants atteints bénéficient de prises en charge rééducatives et orthopédiques précoces, permettant parfois une amélioration de la mobilité<sup>9</sup>.

Le cas présenté illustre cette évolution défavorable chez un jeune adulte présentant une forme sévère d'arthrogrypose à retentissement global.

**Objectif :** Décrire l'évolution clinique, fonctionnelle et respiratoire d'un jeune adulte atteint d'ACM sévère, et évaluer les implications pour une prise en charge multidisciplinaire.

### DESCRIPTION DU CAS

Antécédents personnels

Le patient, âgé de 22 ans, est suivi depuis sa naissance pour une arthrogrypose congénitale. Il a bénéficié de plusieurs programmes de médecine physique et de réadaptation fonctionnelle durant son enfance.

Il rapporte un antécédent de fracture de l'humérus droit traité orthopédiquement sans complication.

**État fonctionnel actuel:**

Le patient présente :

- Une limitation bilatérale de la flexion des coudes (degré moyen), empêchant les gestes du quotidien
  - Une limitation de la flexion des genoux avec impossibilité de s'accroupir
  - Une raideur cervicale avec prognathisme limitant la rotation et la flexion du cou
  - Une cyphoscoliose dorsolombaire majeure avec déformation du tronc et restriction thoracique sévère
- Malgré ces atteintes, le patient poursuit ses études universitaires et est actuellement en deuxième année de master en journalisme à l'Université d'Alger 3.

### EXPLORATIONS COMPLÉMENTAIRES

IRM rachidienne

- Cyphoscoliose dorsolombaire à double convexité.
- Sacrum plat avec hyperlordose lombosacrée.
- Cône médullaire bas situé à L3, suggérant une moelle bas attachée.
- Discarthrose cervicale étagée avec protrusion discale à C4-C5, sans compression médullaire.

Radiographies standards

- Intégrité des surfaces articulaires des coudes et genoux.
- Cyphoscoliose du tronc bien visualisée.
- Absence de lésion post-fracturaire au niveau de l'humérus.

Exploration Fonctionnelle Respiratoire (EFR)

- Trouble ventilatoire mixte modéré à sévère, à prédominance restrictive.
- Réduction de la capacité vitale forcée (CVF) estimée à environ 45 % de la valeur prédite.
- VEMS à 50 % de la normale, témoignant d'une atteinte ventilatoire importante liée à la déformation thoracique.

### RÉSULTATS

Tableau 1 | Amplitudes articulaires et scores fonctionnels

Articulation	Moyenne (°)	Écart-type	Limite normale
Coude D/G	60	10	145
Genou D/G	70	15	150
Cou	rotation 30°	+5	80

· QuickDASH : 72/100 → limitation fonctionnelle sévère.

· Barthel : 85/100 → autonomie partielle dans les activités quotidiennes.

Tableau. 2 Explorations respiratoires		
Paramètre	Valeur	% prédite
CVF	1,8 L	45 %
VEMS	1,5 L	50 %
Trouble ventilatoire	mixte	modéré-sévère

### PRISE EN CHARGE ACTUELLE:

Le patient est suivi conjointement en orthopédie et en médecine physique et réadaptation fonctionnelle.

Le protocole thérapeutique comprend :

- Mobilisations articulaires progressives et exercices d'élargissement des amplitudes .
- Rééducation respiratoire axée sur l'expansion thoracique et la ventilation diaphragmatique .
- Suivi postural et prévention des complications orthopédiques ,
- Accompagnement ergothérapeutique pour favoriser l'autonomie .Chez ce patient, le suivi psychologique a été axé sur le soutien émotionnel, le développement de stratégies d'adaptation face aux limitations fonctionnelles et le renforcement de la confiance en soi. Les séances de counseling ont contribué à améliorer la participation sociale et la qualité de vie globale. L'implication de la famille a également été encouragée, compte tenu de son rôle déterminant dans l'ajustement psychosocial à long terme

### DISCUSSION

L'arthrogrypose congénitale multiple se caractérise par des contractures articulaires présentes dès la naissance, dues à une fibrose musculaire et capsulaire secondaire à une hypokinésie fœtale<sup>19</sup>.

Dans environ 25 % des cas, l'évolution est marquée par une aggravation posturale ou fonctionnelle au cours de la croissance<sup>10</sup>.

La cyphoscoliose dorsolombaire constitue une complication fréquente, observée chez 30 à 60 % des patients<sup>14-15</sup>. Elle provoque un retentissement respiratoire restrictif<sup>17-18</sup> et peut conduire à une insuffisance respiratoire chronique si elle n'est pas compensée.

La moelle bas attachée, retrouvée à l'IRM, est une anomalie associée dans environ 5 à 10 % des cas d'arthrogrypose<sup>16</sup>.

L'importance de la prise en charge pluridisciplinaire est largement documentée : la kinésithérapie précoce améliore la mobilité dans 70 % des cas<sup>9</sup>, mais la chirurgie correctrice est nécessaire dans 40 % des formes sévères<sup>20</sup>.

Chez ce patient, malgré les traitements conservateurs, la limitation reste marquée, ce qui souligne la complexité des formes évolutives .

### PROBLÈMES ET DISCUSSION ÉLARGIE

Les difficultés rencontrées dans ce cas complexe sont cohérentes avec les données de la littérature concernant les formes sévères d'ACM<sup>21</sup>.

- La limitation fonctionnelle progressive est fréquente en cas de rééducation insuffisante ou irrégulière<sup>22</sup>.
- Les déformations orthopédiques majeures entraînent douleurs chroniques et diminution de la qualité de vie<sup>15,23</sup>.
- L'atteinte respiratoire représente un facteur pronostique majeur dans l'évolution des patients présentant une déformation thoracique<sup>17,18</sup>.
- La prise en charge nécessite un suivi continu, intégrant rééducation, orthopédie, pneumologie, douleur et ergonomie<sup>25</sup>.

### CONCLUSION

Ce cas illustre une forme rare et sévère d'arthrogrypose congénitale évolutive , compliquée d'une cyphoscoliose majeure et d'un trouble ventilatoire mixte .

La stabilité fonctionnelle à long terme repose sur une surveillance rapprochée, une rééducation continue et un soutien multidisciplinaire .

Malgré les limitations physiques, la réussite académique du patient démontre une résilience exemplaire et souligne l'importance du soutien social et éducatif .

### BIBLIOGRAPHIE

- Hall JG. Arthrogryposis multiplex congenita: etiology and classification. *J Pediatr Orthop*. 1997.
- Bamshad M, et al. Arthrogryposis: a review. *J Bone Joint Surg Am*. 2009.
- Dahan-Oliel N, et al. Multidisciplinary challenges in AMC. *Am J Med Genet*. 2012.
- Lowry RB. Epidemiology of AMC. *Am J Med Genet*. 1980.
- Hall JG. Sex distribution in AMC. *Clin Orthop Relat Res*. 1995.
- Hall JG. Idiopathic classifications of AMC. *J Child Orthop*. 2012.
- Darin N. Neuromuscular involvement in AMC. *Neurology*. 2002.
- Bevan WP. Joint involvement in AMC. *J Am Acad Orthop Surg*. 2007.
- Fassier F. Early rehabilitation outcomes in AMC. *Ann Readapt Med Phys*. 2009.
- Hoff J. Long-term outcomes in AMC. *J Child Orthop*. 2012.
- Kowalczyk B. Severe adult forms of AMC. *Disabil Rehabil*. 2015.
- Shaw C. Upper limb contractures in AMC. *J Hand Surg*. 2004.
- Thompson GH. Knee deformities in AMC. *J Pediatr Orthop*. 2001.
- Leatherman KD. Cervical abnormalities in congenital contractures. *Spine*. 1999.
- Staheli LT. Spinal deformities in AMC. *J Pediatr Orthop*. 1998.
- Farley FA. Tethered cord in congenital disorders. *J Neurosurg Pediatr*. 2014.
- Gilmartin M. Ventilatory patterns in skeletal deformities. *Thorax*. 2001.
- Mayer OH. Respiratory function in scoliosis. *Chest*. 2011.
- Moessinger AC. Fetal akinesia theory. *Pediatr Res*. 1983.
- van Bosse H. Orthopedic surgery in AMC. *Clin Orthop Relat Res*. 2012.
- Chin W. Severity classifications in AMC. *Orthop Clin North Am*. 2019.
- Hoffer MM. Functional decline in AMC. *Dev Med Child Neurol*. 2007.
- Lonstein J. Pain and deformity in scoliosis. *Spine*. 1994.
- Dahan-Oliel N. Psychosocial aspects of AMC. *Am J Med Genet*. 2010.
- Sells JM. Long-term multidisciplinary care in AMC. *J Pediatr Rehabil Med*. 2015.