



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO.

Facultad de Medicina.

**PATRÓN ESPIROMÉTRICO EN PACIENTES CON ARTROGRIPOSIS DEL CRIT
ESTADO DE MÉXICO**

TESIS.

QUE PARA OPTAR POR EL GRADO DE MEDICO ESPECIALISTA EN MEDICINA
DE REHABILITACION

PRESENTA:

JOSÉ MARÍA COTA CAMPAS

TUTORES

BLANCA GABRIELA LIZETH LEGORRETA RAMIREZ

MÉDICO ESPECIALISTA EN MEDICINA DE REHABILITACIÓN POR UNAM.

GABRIELA LUCIANA MENDOZA ROSAS

MÉDICO ESPECIALISTA EN MEDICINA DE REHABILITACIÓN POR UNAM

MEXICO DF, JULIO 2014



Universidad Nacional
Autónoma de México



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

**TITULO: EVALUACIÓN DELPATRÓN ESPIROMÉTRICO EN PACIENTES CON
ARTROGRIPOSIS EN EL CRIT ESTADO DE MÉXICO EN EL PERIODO ENERO-
MARZO 2014**

INDICE:

1. RESUMEN.....	PAG 4.
2. INTRODUCCION.....	PAG 5.
3. ANTECEDENTES HISTORICOS.....	PAG 6.
4. JUSTIFICACION.....	PAG 12.
5. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA.....	PAG 13.
6. OBJETIVOS.....	PAG 14.
7. HIPOTESIS.....	PAG 14.
8. METODOLOGIA.....	PAG 15.
9. ANALISIS DE RESULTADOS.....	PAG 18.
10.DISCUSION.....	PAG 20.
11.CONSIDERACIONES ETICAS.....	PAG 21.
12.CRONOGRAM DE ACTIVIDADES.....	PAG 22.
13.PRESUPUESTO.....	PAG 23.
14.AGRADECIMIENTOS.....	PAG 23.
15.REFERENCIAS BIBLIOGRATICAS.....	PAG 24.
16.ANEXO 1.....	PAG 26.
17.ANEXO 2.....	PAG 27.

RESUMEN

Objetivo: Conocer el patrón espirométrico de los pacientes con artrogriposis del CRIT estado de México

Material y métodos: estudio de tipo observacional, descriptivo, transversal y prospectivo en pacientes con diagnóstico de artrogriposis en el CRIT Estado de México en el periodo de Enero a marzo de 2014. Bajo carta de consentimiento informado, así como el aviso de privacidad se realizó medición espirométrica de los pacientes estudiados; se recolectaron los datos, y se analizaron mediante el programa SPSSy se procedió al análisis estadístico.

Resultados: Se identificaron 33 pacientes con diagnóstico de artrogriposis de los cuales 21 cumplieron con los criterios de inclusión, eliminando 4 por incumplimiento, quedando para nuestro análisis 17 pacientes

Discusión: Se ha descrito que la mayoría de los pacientes con artrogriposis presentaran escoliosis que va a condicionar un patrón restrictivo, encontrando en nuestro estudio que 4 de 17 pacientes presentaron ambos, considerando que este resultado se debe a las características de la población pediátrica, dado que la escoliosis se instaura generalmente durante y después de la adolescencia

Conclusión: A pesar de que no se encontró una significancia estadística por tamaño de muestra y forma de selección de los pacientes, clínicamente creemos que es necesaria la valoración funcional pulmonar, ya que hemos visto las complicaciones pulmonares que se presentan estos pacientes. Se sugiere estudios que incluyan un seguimiento y una mayor tamaño de la muestra.

Palabras clave: Artrogriposis, espirometría, patrón restrictivo, escoliosis, deformidad torácica.

INTRODUCCION.

La artrogriposis múltiple congénita (AMC) es definida como contracturas congénitas, no progresivas en más de 2 articulaciones y múltiples áreas corporales (1).

Se han encontrado que 1 en 3300 niños nacidos vivos la presentan en un estudio final en 1966, 1 en 56000 nacidos vivos en un estudio escocés de 66 casos esporádicos en 1976 y, 1 en 12000 nacidos vivos en un estudio de Australia occidental de 1976. En un estudio epidemiológico en el oeste de Suecia por Darin et al. Todos los niños nacidos con contracturas múltiples congénitas entre 1979-1994 fueron identificados a través de cribado de registros, revisiones de expedientes médicos, y reexaminación de niños 68 casos fueron identificados, y la prevalencia al nacimiento fue de 1 en 5100 nacidos vivos (10). Ya que es muy grande el número de desordenes con artrogriposis, el diagnóstico diferencial puede ser difícil. Para efectos de este estudio se clasificaran en los principales 2 tipos: amioplasia y artrogriposis distal.

En un estudio Williams Et al estudio a una familia con artrogriposis distal del tipo 5 el cual valoro a 3 generaciones los cuales presentaban alteraciones pulmonares que consistían en hipertensión pulmonar secundaria a hipoxia crónica por una enfermedad restrictiva de la caja torácica, hipoventilación alveolar. Los reportes de las familias estudiadas sugieren que la enfermedad pulmonar, se trata de una característica importante del DA5. La patogénesis es presumiblemente secundaria a la restricción del tórax, posiblemente acompañada de algún grado de falla diafragmática (basada en la observación del reclutamiento de músculos accesorios) (4)

La espirometría es una prueba básica de función mecánica respiratoria, es crítica para el diagnóstico y la vigilancia de enfermedades pulmonares crónicas. La espirometría sirve para ver el tamaño de los pulmones y el calibre de los bronquios. Restricción: la definición estándar de la deficiencia restrictiva es un decremento de la capacidad pulmonar total (CPT)

ANTECEDENTES TEÓRICOS

La artrogriposis múltiple congénita (AMC) es definida como contracturas congénitas, no progresivas en más de 2 articulaciones y múltiples áreas corporales. El término artrogriposis deriva de las palabras griegas arthron: articulación y grypos: curvado. El diagnóstico es puramente descriptivo, y la artrogriposis puede ser parte de un gran número de síndromes, por lo menos 200 (1). En diferentes estudios publicados se ha reportado una estimación de la prevalencia en diferentes ciudades, encontrando que 1 en 3300 niños nacidos vivos la presentan en un estudio final en 1966, 1 en 56000 nacidos vivos en un estudio escocés de 66 casos esporádicos en 1976 y, 1 en 12000 nacidos vivos en un estudio de Australia occidental de 1976. En un estudio epidemiológico en el oeste de Suecia por Darin et al. Todos los niños nacidos con contracturas múltiples congénitas entre 1979-1994 fueron identificados a través de cribado de registros, revisiones de expedientes médicos, y reexaminación de niños 68 casos fueron identificados, y la prevalencia al nacimiento fue de 1 en 5100 nacidos vivos. En este estudio 39 pacientes tenían involucro cerebral o medular, 3 con restricción mecánica in útero, 12 neuromusculares y 9 alteraciones del sistema conectivo (10). En nuestro país no existen estimaciones de su prevalencia.

En la artrogriposis la movilidad fetal comprometida tiende a ser el principal factor de base, común en todos los tipos de artrogriposis. La causa puede ser patología en el sistema nervioso central o periférico, en músculo o tejido conectivo, defectos en la transmisión neuromuscular, espacio intrauterino reducido, enfermedad materna, factores externos como medicación o drogas, o compromiso vascular del feto.

Clasificación clínica. Ya que es muy grande el número de desórdenes con artrogriposis, el diagnóstico diferencial puede ser difícil. (6)

Un enfoque para la evaluación clínica que se ha encontrado muy útil que se sugiere y que posteriormente desarrollado por Hall. De acuerdo a esto, los pacientes pueden ser divididos dentro de tres principales grupos de desórdenes:

1. Primariamente involucro musculoesquelético
2. Involucro musculoesquelético más otras anomalías sistémicas;
3. Involucro musculoesquelético más disfunción del SNC y/o retardo mental.

La amioplasia o la artrogriposis clásica queda descrita en el primer grupo y la DA en el segundo, además existe un gran número de síndromes clasificados en los tres diferentes grupos que se presentan con menor frecuencia y que no son del interés de este estudio

Amioplasiá.

La forma más común de artrogriposis es la amioplasia, la cual reporta un tercio de los casos. La palabra amioplasia significa, no formación de músculo. La amioplasia ocurre esporádicamente. La patogénesis es desconocida pero se piensa que es deficiencia en la circulación sanguínea al feto en el embarazo temprano con hipotensión e hipoxia dañando el asta anterior, resultando en falta o infradesarrollo del tejido muscular o reemplazo por tejido conectivo. Clínicamente, las características morfológicas comunes sugieren un síndrome genético, pero es esporádica y los individuos con amioplasia tienen hijos no afectados. Los criterios diagnósticos para la amioplasia son altamente específicos con un decremento en la masa muscular, articulación típicamente contracturada y la posición fetal de las articulaciones, más frecuentemente simétricos en las 4 extremidades(2).

Artrogriposis distal.

Clasificación clínica.

Los síndromes de artrogriposis distal (AD) son caracterizados principalmente por contracturas articulares congénitas, por ejemplo, en las manos y pies. La incidencia exacta de AD no se conoce. En un gran estudio de 350 pacientes con artrogriposis, 44 (12.6%) pacientes resultaron con AD otra revisión, 35% de 155 pacientes con artrogriposis fueron diagnosticados con AD. En un estudio epidemiológico en el oeste de Suecia 5 (7%) pacientes con AD se identificaron de un total de 68 pacientes con contracturas congénitas múltiples (2).

Características distinguibles	Clasificación Hall	Clasificación Bamshad	Otros nombres
Superposición de dedos, desviación ulnar	AD tipo I	DA1	Dismorfismodigitotalar
Contracturas faciales, boca pequeña		DA2A	Síndrome de FreemanSheldon
AD intermedia ½ A		DA2B	Síndrome de Sheldon Hall
Paladar hendido, estatura corta	AD tipo IIA	DA3	Síndrome de Gordon
Escoliosis	AD tipo IID	DA4	Artrogriposis con escoliosis severa
Labio hendido	AD tipo IIC		
Ptosis, movilidad ocular limitada	DA tipo IIB	DA5	Artrogriposis con limitación oculomotor y anomalías electroretinales
Pérdida auditiva sensorineural		DA6	Artrogriposis-like anomalías de mano y pérdida auditiva sensorineural
Trismus, contracturas en dedos facultativos	AD tipo IIE	DA7	Síndrome de Hecht, síndrome trismus-pseudocamptodactilia
Pterigium múltiple		DA8	Síndrome de pterigium múltiple AD
Deformidad de orejas, dedos		DA9	Síndrome de Beal, aracnodactiliacongénita

largos			
Contracturas en flexión plantar		DA10	Tendón calcáneo corto

Diagnóstico:

Se requiere de una valoración clínica y de estudios de gabinete para hacer el diagnóstico. Con una evaluación e investigación cuidadosa, se puede lograr un diagnóstico específico en al menos 30-50% de los individuos con artrogriposis. El diagnóstico prenatal de AMC es posible por ultrasonido, evaluando los movimientos fetales (3).

Tratamiento:

Terapia física, férulas, y cirugía ortopédica, son los principales métodos de tratamiento en la artrogriposis. Un diagnóstico genético correcto es importante, ya que las necesidades de tratamiento pueden variar (11).

Afectación pulmonar descrita en artrogriposis distal tipo 5

En un estudio Williams Et al estudio a una familia con artrogriposis distal del tipo 5 el cual valoro a 3 generaciones los cuales presentaban alteraciones pulmonares que consistían en hipertensión pulmonar secundaria a hipoxia crónica por una enfermedad restrictiva de la caja torácica, hipoventilación alveolar. La cateterización cardiaca documentó un aumento de la presión arterial pulmonar de 54 mm hg y una presión de enclavamiento pulmonar de 10 mm hg. Las pruebas de función pulmonar muestran una grave restricción pulmonar (capacidad vital forzada 30% del predicho, capacidad pulmonar total 51% del predicho) y una reducción de la presión inspiratoria y espiratorio máxima. El autor nos indica que la enfermedad pulmonar restrictiva es un componente de DA5. Todos los individuos diagnosticados con DA 5 deben ser evaluados para enfermedad pulmonar, hipoventilación pulmonar, como un tratamiento de hipoxia crónica puede retrasar o revertir la hipertensión pulmonar (4).

Un paciente reportado por Sack en 1978 tenía disnea de esfuerzo pero los estudios de funciones pulmonares no se reportaron. Todos los adultos en la familia reportados por Beals y Weleber en el 2004 tenían enfermedad pulmonar (4).

Los reportes de las familias estudiadas sugieren que la enfermedad pulmonar, se trata de una característica importante del DA5. La patogénesis es presumiblemente secundaria a la restricción del tórax, posiblemente acompañada de algún grado de falla diafragmática. El reconocimiento de la disfunción respiratoria pre sintomática de estos pacientes es importante, así como las intervenciones con oxígeno y ventilación con presión positiva que se ha mostrado que detiene o previene el inicio de la hipertensión pulmonar y falla cardiaca congestiva en otros pacientes que presentan enfermedad restrictiva pulmonar. Recomendamos que los individuos diagnosticados con DA5 se realicen una evaluación pulmonar formal y un eco cardiograma. Lo que sugiere que la edad para realizar apropiadamente en inicio de la evaluación pulmonar sea la pubertad temprana (4).

Espirometría: es una prueba básica de función mecánica respiratoria, es crítica para el diagnóstico y la vigilancia de enfermedades pulmonares crónicas. La espirometría sirve para ver el tamaño de los pulmones y el calibre de los bronquios. Al volumen de aire (en litros) que se puede sacar de los pulmones totalmente inflados se le llama CAPACIDAD VITAL FORZADA(7).

Al interpretar una espirometría, siempre es conveniente iniciar evaluando la relación FEV1/FVC. Por lo general, la espirometría se puede interpretar en tres patrones respiratorios: normal, sugestivo de restricción y obstructivo. El patrón normal está definido por una relación FEV1/FVC y una FVC, ambas arriba del LIN (límite inferior de normalidad) En contraste, si la relación FEV1/FVC es normal (>LIN), pero la FVC es baja (<LIN), estos parámetros sugieren restricción pulmonar. El término de restricción se refiere a capacidad pulmonar total (TLC) por debajo del LIN, esto significa un pulmón pequeño. (8)

Las pruebas espirométricas proporcionan los siguientes patrones: obstructivo, restrictivo y anomalidades mixtas. (9)

Restricción: la definición estándar de la deficiencia restrictiva es un decremento de la capacidad pulmonar total (CPT). Un defecto ventilatorio restrictivo puede acompañarse con una obstrucción de la vía aérea si el CVF y la relación FEV1/CVF se encuentran por debajo del límite inferior normal. Esto representa un defecto ventilatorio mixto (7).

JUSTIFICACIÓN

De manera general se acepta que uno de cada 3000 nacidos vivos presentan artrogriposis, por lo que podemos considerar que encontraremos pacientes con este diagnóstico que demandan de los servicios de rehabilitación, por tal razón se considera una prioridad conocer el patrón espirometrico para poder determinar la terapéutica a seguir, evitando posibles complicaciones o efectos adversos durante las intervenciones clínicas.

Las intervenciones basadas en el patrón espirometrico nos permitirán optimizar el gasto de energía, evitar complicaciones y plantear objetivos a mediano y largo plazo en los servicios de rehabilitación.

Asimismo el conocimiento adquirido en la realización de este estudio podrá plantear nuevas líneas de investigación y enriquecer a la comunidad científica con el hallazgo encontrados.

Por otro lado se puede mencionar que el conocer el patrón espirometrico optimiza los recursos al ofrecer tratamientos asertivos que beneficiaran a los pacientes, a sus familias y a la sociedad en general.

PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

Se ha descrito que los pacientes con artrogriposis pueden presentar un gran compromiso funcional pulmonar, con una serie de complicaciones que repercutirán de manera directa en la calidad de vida de los pacientes y de quienes le rodean. Aunque ya es sabido el compromiso pulmonar que pueden presentar estos pacientes, no se ha encontrado una descripción detallada en la literatura del patrón espirométrico, desconociendo si en su mayoría es obstructivo o restrictivo.

Se sabe que el CRIT Estado de México al ser un lugar de atención a la población infantil con discapacidad lo convierte en un lugar de captación de estos pacientes, observando una tendencia a que presentan un patrón espirométrico alterado y que requiere de nuestra atención para disminuir complicaciones secundarias y/o nos permita optimizar su atención.

Es por lo expuesto anteriormente que nos planteamos la siguiente pregunta

¿Cuál es patrón espirométrico de los pacientes con artrogriposis del CRIT estado de México?

OBJETIVO GENERAL

- Conocer el patrón espirométrico de los pacientes con artrogriposis en el CRIT Estado de México.

OBJETIVO ESPECIFICOS

- Conocer cuántos pacientes con diagnóstico de artrogriposis presentan patrón espirométrico restrictivo.
- Conocer cuántos pacientes con diagnóstico de artrogriposis presentan patrón espirométrico obstructivo
- Conocer cuántos pacientes con diagnóstico de artrogriposis presentan patrón espirométrico normal.

HIPOTESIS

Hipótesis nula

Los pacientes con artrogriposis no presentan alteraciones en el patrón espirométrico.

Hipótesis alterna

Los pacientes con artrogriposis presentan alteraciones en el patrón espirométrico

Hipótesis estadísticas

Hipótesis nula: $\mu = \mu_0$

Hipótesis alterna: $\mu \neq \mu_0$

METODOLOGÍA

Estudio piloto de tipo observacional, descriptivo, transversal y analítico.

Se identificaron 33 pacientes con diagnóstico de artrogriposis de los cuales 21 cumplieron con los criterios de inclusión, eliminando 4 por incumplimiento al no presentarse a la valoración, quedando para nuestro análisis 17 pacientes y que los padres o tutores firmaron la carta de consentimiento informado y el aviso de privacidad de los datos, en el periodo de enero-marzo 2014

VARIABLE INDEPENDIENTE

- Artrogriposis, escoliosis y la deformidad de la caja torácica

VARIABLE DEPENDIENTE

- CVF

VARIABLE INTERVINIENTE

- Edad, género, talla y el peso

Variable	Definición	Tipo	Operacionalización
Artrogriposos	Contracturas congénitas, no progresivas en más de 2 articulaciones y múltiples áreas corporales.	Cualitativa Nominal	-Artrogriposis distal -Amioplastia
Escoliosis	Desviación lateral del raquis	Cualitativa Nominal	Presente y ausente
Deformidad de caja torácica	Espectro amplio de patologías que	Cualitativa Nominal	Presente y ausente

	Presentan, como factor etiológico, alguna alteración en el desarrollo y/o la morfología de la caja torácica.		
CVF	Es el máximo volumen de aire espirado, con el máximo esfuerzo posible, partiendo de una inspiración máxima.	Cuantitativa Discreto	Mililitros
Edad	Tiempo transcurrido a partir del nacimiento de un individuo	Cuantitativa Discreta	Años cumplidos
Genero	Conjunto de características biológicas que definen al espectro de humanos como hembras y machos.	Cualitativa Nominal	Femenino Masculino
Talla	Medida convencional usada para indicar el tamaño de pies a cabeza de una persona.	Cuantitativa Discreta.	Cm
Peso	Medida de fuerza gravitatoria que actúa sobre un objeto.	Cuantitativa Discreta.	Kilogramos

MUESTRA

Se seleccionó una muestra a conveniencia en donde se incluyeron 17 paciente con diagnóstico de artrogriposis.

CRITERIOS DE SELECCIÓN

Criterios de inclusión

- Pacientes que acudan al CRIT Estado de México en el periodo enero-marzo 2014
- Pacientes con diagnóstico sindromático de artrogriposis
- Pacientes mayores de 5 años
- Pacientes que los padres o tutores aceptaran participar y firmaran la carta de consentimiento y de manejo de datos

Criterios de exclusión

- Pacientes menores de 5 años
- Pacientes con trastornos severos de conducta y/o afección neurológica
- Pacientes que no acepten participar en el protocolo

Criterios de eliminación

- Pacientes que abandonen el estudio
- Pacientes que no acudan a cita
- Pacientes que cursen con algún proceso infeccioso agudo de vías respiratorias

METODOS Y TECNICAS

Se identificó a los pacientes con diagnóstico de artrogriposis en base al expediente clínico electrónico (SCRIT),

Se seleccionaron a conveniencia 17 pacientes con diagnóstico de artrogriposis. Los pacientes que fueron seleccionados se les explicaron el objetivo del protocolo de estudio, y se firmó una carta de consentimiento informado, en la cual se autoriza la participación del paciente en dicho estudio, así como el aviso de privacidad.

Posteriormente se realizó la medición espirométrica previa explicación de la técnica, con 2 repeticiones, sacando cada uno de los parámetros comparándolos con los valores normales y predichos.

ANALISIS DE RESULTADOS

Se realizó un análisis descriptivo de los datos cualitativos en el SPSS versión 20, se consideró para las pruebas de hipótesis un intervalo de confianza al 95% y un nivel crítico de $p < 0.05$.

De los 32 pacientes reclutados con diagnóstico de artrogriposis, se excluyeron 12 por no cumplir criterios de inclusión y se eliminaron 4 por no acudir al estudio, quedando para el análisis de datos 17 pacientes, encontrando que 11 (64.7%) de ellos pertenecieron al sexo masculino y 6 al femenino (35.3%), de los 17 pacientes 12 (70.6%) presentaron DA y 5 (29.4%) amioptasia.

La edad comprendió una mínima fue de 4 años y máxima de 16 años, con un media de 8.47 ± 3.1 ; el peso mínimo fue de 12kg y máximo de 48 kg con una media de 23.65 ± 9.4 kg y la talla mínima fue de 93 cm y la máxima de 146 cm con una media de 116.88 ± 13.79 cm.

La capacidad vital forzada presento una mínima de 882 y la máxima y una media 3414 ± 675.98 , encontrando también un patrón espirométrico normal en 70.6% (12) del total de los casos, en 29.3% (5) y un patrón restrictivo y ninguno con patrón obstructivo.

De las variables de escoliosis y deformidad torácica, la escoliosis se encontró presente un 29.4% (5), ausente en 70.6% (12), y la deformidad torácica estuvo presente en el 23.5% (4) y ausente en 76.5% (12).

Para relacionar las variables cuantitativas se realizó una prueba de correlación de Pearson y Spearman encontrando una correlación positiva esperada entre

las variables edad, peso y la talla, y una correlación positiva de la FVC y el peso, no encontrando correlación entre la FVC comparada con la talla y la edad.

Para la asociación de las variables cualitativas se realizó una prueba de X^2 tomando en cuenta el estadístico exacto de Fisher para considerar la significancia, los grupos que se compararon fueron el tipo de artrogriposis con el tipo de patrón espirométrico, el tipo de artrogriposis y la presencia o ausencia de escoliosis y el tipo de artrogriposis y la presencia o ausencia de deformidad en la caja torácica.

En relación al tipo de artrogriposis y el patrón espirométrico se encontró que 9 pacientes presentaron artrogriposis distal y 3 amiotrofia con un patrón espirométrico normal, 3 pacientes presentaron artrogriposis distal y 2 amiotrofia con un patrón espirométrico restrictivo.

En la comparación del tipo de artrogriposis y la presencia o ausencia de escoliosis se encontró que 8 pacientes con artrogriposis distal y 5 con amiotrofia no presentaron escoliosis y 4 pacientes con artrogriposis distal si presentaron escoliosis.

En el grupo de comparación de artrogriposis y deformidad de la caja torácica se encontró que 7 de los pacientes con artrogriposis distal y 5 con amiotrofia no presentaron deformidad de la caja torácica y 5 pacientes con artrogriposis distal si presentaron deformidad de la caja torácica.

Ninguno de los grupos de comparación presentó una asociación estadísticamente significativa.

DISCUSIÓN

De acuerdo a lo descrito por estudios previos la mayor prevalencia de artrogriposis se presenta en hombres, encontrando en este estudio la misma frecuencia entre hombres y mujeres. La evidencia sugiere que la amiotrofia es el tipo más común seguido por la artrogriposis distal, encontrando en nuestro estudio una relación inversa que podría estar condicionada por la forma de selección de la muestra y por tamaño de la misma.

Existe un acuerdo en que los pacientes con artrogriposis y escoliosis presentan un patrón espirométrico restrictivo, encontrando que en nuestra muestra la frecuencia de aparición correspondió al 29.4%.

Se espera que los pacientes con artrogriposis y deformidades torácicas presente un patrón restrictivo, encontrando en nuestro estudio que no existió asociación estadísticamente significativa.

En relación a la correlación de talla, peso y edad se sabe que existe una correlación positiva en estas variables, encontrando en este estudio la misma correlación, esperando que también existiera una correlación con la FVC y estas variables encontrando significancia estadística solo en la FVC y el peso, considerando que este resultado podría estar relacionado con que la edad de establecimiento de la restricción en el patrón espirométrico que se acentúa después de los 15 años de edad y en este estudio la media de edad se situó en 8.47 ± 3.1 .

Se ha descrito que la mayoría de los pacientes con artrogriposis presentaran escoliosis que va a condicionar un patrón restrictivo, encontrando en nuestro estudio que 4 de 17 pacientes presentaron ambos, considerando que este resultado se debe a las características de la población pediátrica, dado que la escoliosis se instaura generalmente durante y después de la adolescencia.

CONSIDERACIONES ETICAS

La anterior propuesta de investigación se realizará tomando en cuenta las normas de bioética señaladas en el Reglamento de la Ley General de Salud en materia de investigación para la salud. Título segundo, el cual hace referencia a los aspectos éticos de la investigación en seres humanos. Capítulo I, Artículo 13 en donde se establece que toda investigación en la que el ser humano sea sujeto de estudio, deberá prevalecer el criterio de respeto a su dignidad y la protección de sus derechos y bienestar. Capítulo III de la investigación en menores de edad o incapacitados. Artículo 36 que hace referencia para la realización de investigación en menores de edad o incapaces, deberá en todo caso, obtenerse el escrito de consentimiento informado de quienes ejerzan la patria potestad o la representación legal del menor o incapaz de quien se trate. Artículo 38 en su fracción I y II en donde se establece que el riesgo se justifica por la importancia del beneficio que recibirá el menor o incapaz, y que el beneficio sea igual o mayor a otras alternativas ya establecidas. Se tomarán en cuenta plenamente los propios lineamientos internos del Centro de Rehabilitación Infantil Teletón Estado de México. Dichas normas tienen su base en la declaración de Helsinki en su actual versión.

CRONOGRAMA DE ACTIVIDADES

Actividad		Mes					
		Diciembre	Enero	Febrero	Marzo	Abril	Mayo
Elección del tema	Programado	X					
	Realizado	X					
Búsqueda de información	Programado	X					
	Realizado	X					
Inicio del protocolo de investigación (marco teórico)	Programado	X					
	Realizado	X					
Continuación con el protocolo de investigación	Programado	X					
	Realizado	X					
Presentación y autorización por el comité	Programado		X				
	Realizado		X				
Inicio de la investigación (espirometría)	Programado		X	X	X		
	Realizado		X	X	X		
Análisis de datos	Programado					X	
	Realizado					X	
Resultados y conclusiones	Programado						X
	Realizado						X

PRESUPUESTO

Recursos humanos, físicos y financieros

Humanos

- Médico Residente del 4o año de la Especialidad en Medicina de Rehabilitación
- Médicos Rehabilitadores con subespecialidad en Rehabilitación Pediátrica involucrados en el desarrollo de la investigación y análisis estadístico

Físicos

- Equipo computacional con programa de software para recolección de datos del expediente clínico SCRIT
- Computadora portátil marca HP
- Hojas blancas con anexos 1 para recolección de datos
- Espirómetro (spirocardmedgraphics)
- Boquillas plásticas pneumotach (medgraphics)

Financieros

Todos los recursos necesarios para la realización de este estudio fueron otorgados por el CRIT Estado de México.

AGRADECIMIENTOS

Agradezco infinitamente el apoyo otorgado para la realización de este trabajo al Dr. Alejandro Parodi Carbajal, a la Lic. Erika Velázquez Martínez y a mis compañeros: la Dra. Gisela Rodríguez Hernández, el Dr. Osvaldo González López y la Dra. Isabel Hernandez Benavidez.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. Hall JG. **Arthrogryposes (Multiple Congenital Contractures)**. In: Rimion RL CJ, Pyeritz RE, et al, ed. Emery and Rimion's Principles and Practise of Medical Genetics. 5th ed. Philadelphia: Churchill Livingstone 2007:3785-856.
2. Toydemir RM, Bamshad MJ. **Sheldon-Hall syndrome**. Orphanet journal of rare diseases. 2009;4:11
3. Eva Kimber. **ARTHROGRYPOSIS, Causes, consequences and Clinical Course in Amyoplasia and Distal Arthrogryposis**. Institute of Clinical Sciences. Goteborg 2009.
4. Rodney K. Beals. **Distal Arthrogryposis 5: A Dominant Syndrome of Peripheral Contractures and Ophthalmoplegia**. American Journal of Medical Genetics 131A:67–70 (2004)
5. Michael Bamshad, MD, Ann E. Van Heest, MD, and David Pleasure, MD. **Arthrogryposis: A Review and Update**. J Bone Joint Surg Am. 2009;91Suppl 4:40-6
6. Emmanouil Kalampokas et al. **Diagnosing Arthrogryposis Multiplex Congenita: A Review**. ISRN Obstetrics and Gynecology Volume 2012, Article ID 264918, 6 pages
7. Dr. Juan Carlos Vázquez García, Dr. Rogelio Pérez Padilla. **Interpretación de la Espirometría en 10 pasos**. Asociación Latinoamericana del Tórax (ALAT)
8. Albert Miller MD and Paul L Enright MD. **PFT Interpretive Strategies: American Thoracic Society/European Respiratory Society 2005 Guideline Gaps**. Respiratory care, january 2012 vol 57 no 1

9. Mark L Levy, Philip H Quanjer, Rachel Booker, Brendan G Cooper, Stephen Holmes, Iain R Small. **Diagnostic Spirometry in Primary Care Proposed standards for general practice compliant with American Thoracic Society and European Respiratory Society recommendations.** *Primary Care Respiratory Journal* (2009); 18(3): 130-147

10. Luciana Delboni Taricco, MD Solange Sumire Aoki, MD. **Rehabilitation of an Adult Patient with Arthrogyrosis Multiplex Congenita Treated with an External Fixator.** *Am. J. Phys. Med. Rehabil.* • Vol. 88, No. 5, May 2009

11. Erin R. Dillon, BA, Kristie F. Bjornson, PhD, Kenneth M. Jaffe, MD. **Ambulatory Activity in Youth With Arthrogyrosis A Cohort Study.** *Pediatr Orthop* 2009;29:214Y217

12. Esmeralda Martinez Acosta, Hilda E. Palafox Vázquez, Carlos Manzano Sierra. **Hallazgos radiológicos más frecuentes en los pacientes con diagnóstico de artrogriposis en el Hospital Infantil de México Federico Gómez.** *Anales de Radiología México* 2007;1:37-42.

13. Astur N¹, Flynn JM, Flynn JM, Ramirez N. **The efficacy of rib-based distraction with VEPTR in the treatment of early-onset scoliosis in patients with arthrogyrosis.** *J Pediatr Orthop.* 2014 Jan;34(1):8-13.

14. Gregg T¹, Lolli F, Maredi E, Di Silvestre M. **Surgical treatment for scoliosis associated with rare disease.** *Stud Health Technol Inform.* 2012

15. Gregg T¹, Martikos K, Pipitone E, Lolli F, Vommaro. **Surgical treatment of scoliosis in a rare disease: arthrogyrosis.** *Scoliosis.* 2010 Nov 9;5:24. doi: 10.1186/1748-7161-5-24.

ANEXO I

Hoja de captura de datos

Número de registro: _____

Fecha de realización de espirometría _____ Número de expediente _____

Datos del paciente

Edad _____

Diagnóstico de base _____

Tipo de artrogriposis _____

Escoliosis _____

Deformidad de caja torácica _____ Sexo _____

Lesión neurológica asociada _____

Resultado (patrón espirométrico) _____

ANEXO II

CARTA CONSENTIMIENTO BAJO INFORMACIÓN PARA LA REALIZACIÓN DE PROYECTO DE INVESTIGACIÓN

En la ciudad de Tlalnepantla, Estado de México a ____ de _____ de _____ y con fundamento en los artículos 80 y 81 del Reglamento de la Ley General de Salud en materia de Prestación de Servicios de Atención Médica en las normas y procedimientos de la medicina en general y en los lineamientos y políticas propias de la Fundación Teletón México AC. Se otorga la presente:

Autorización y consentimiento informado para la realización del proyecto de investigación, que otorgan, como el “paciente”, el (la) menor _____ con número de expediente _____ y con diagnóstico de _____ y como responsable de “el paciente”; el (la) señor (a) _____ expresamente a Fundación Teletón México A.C (en lo sucesivo “la fundación”), y al profesional del área médica _____, en los siguientes términos:

- I. Título del proyecto de investigación: Patrón espirométrico en pacientes con artrogriposis de la clínica 5 y 5b del CRIT estado de México
- II. Aceptamos y autorizamos que se lleve a cabo la investigación de “el paciente”, que se hace referencia en el punto anterior.
- III. Aceptamos y autorizamos que se practique a “el paciente” cualquier intervención (espirometría), que de acuerdo a la opinión del médico investigador será necesaria para la realización del proyecto de investigación.

Toda vez que “la fundación” no es el responsable de los efectos de las mediciones, la liberamos de toda responsabilidad que derive o que pueda

derivarse de la aplicación en la persona de “El paciente”, así como de efectos secundarios que pudiera causarle a “El paciente”.

IV. Manifestamos que el profesional del área médica (investigador nos ha informado veraz y oportunamente del proyecto de investigación lo siguiente:

a) La explicación de lo que supone la experiencia y las posibles consecuencias o riesgos que pueden derivarse de la participación de “El paciente” y su familia en la investigación.

b) La descripción de los objetivos de investigación: Determinar el patrón espirométrico de los pacientes con artrogriposis del CRIT estado de México.

c) Las características básicas del diseño de investigación: medición espirométrica de los pacientes con artrogriposis del CRIT estado de México.

d) Los posibles efectos secundarios: cefalea, mareo, desmayo, congestión facial, incontinencia urinaria.

e) Los posibles beneficios son: Determinar el patrón espirométrico y dar mejor enfoque a su tratamiento en rehabilitación pulmonar.

f) Los procedimientos y/o pruebas son: Medición de la función pulmonar con espirómetro.

g) Revisión del expediente clínico de “El paciente”.

h) Entiendo además los beneficios que el presente estudio posee para el cuidado y tratamiento de “El paciente”

i) Preguntar en cualquier momento de la investigación las dudas que surjan,

V. Es de nuestro conocimiento que seremos libres de retirarnos de la presente investigación en el momento en el que así se desee o bien de no contestar algún cuestionamiento sin que se afecte la atención que recibimos de “la fundación” como paciente.

VI. Aceptamos y autorizamos a “la fundación” a usar y explotar los resultados según convenga a los intereses de “la fundación”, y que tenga como objetivo la investigación y avance de la ciencia.

Por lo anterior en este acto, cedemos a favor de “la fundación” en ningún caso y bajo ningún concepto tendrá la obligación de pagarnos cantidad alguna o regalías u otorgarnos algún apoyo económico.

VII. Que se nos ha explicado en forma expresa, clara y precisa el contenido del presente documento, así como sus alcances y fines.

PACIENTE

RESPONSABLE DEL

PACIENTE

Nombre, Firma y/o huella
paciente”

Nombre y Firma Parentesco de “El

PROFESIONAL DEL AREA MÉDICA

INVESTIGADOR

Nombre

Cedula profesional/ Especialidad

TESTIGO

TESTIGO

Nombre y firma

Nombre y firma