

# **Synthèse à destination du médecin traitant**

**Extraite du Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)**

## **Arthrogryposes multiples congénitales**

**Octobre 2021**

**Centre de référence Anomalies du développement embryonnaire et  
Syndromes Malformatifs et Maladies  
neuromusculaires rares**

## Synthèse à destination du médecin traitant

Les arthrogryposes multiples congénitales (AMC) regroupent l'ensemble des pathologies avec des limitations articulaires à au moins deux niveaux articulaires distincts à la naissance. Leur prévalence est estimée à 1/ 3000 à 1/ 12000.

Les AMC sont toujours liées à une baisse des mouvements foetaux.

La précocité et l'importance de la baisse des mouvements foetaux au cours de la grossesse déterminent la gravité des manifestations à la naissance.

Le diagnostic peut être suspecté en période anténatale devant la présence de malpositions d'un ou de plusieurs membres, d'une diminution ou d'une absence de mouvements foetaux, de ptérygia. A la naissance, la présence de limitations de mouvements à deux niveaux articulaires pose le diagnostic. Parfois des signes reflétant la sévérité et la précocité de la baisse des mouvements foetaux sont présents, mais ils n'ont pas de caractère étiologique spécifique. Les limitations articulaires congénitales ne touchant qu'un seul niveau articulaire ainsi que les limitations articulaires acquises après la naissance, aussi appelées rétractions, ne font pas partie du spectre des AMC.

L'objectif initial de la démarche de diagnostic étiologique est d'identifier si la personne atteinte d'AMC a un tableau d'Amyoplasie, un type d'arthrogryposes distales, ou un tableau du troisième groupe, hétérogène, des AMC. Cette démarche diagnostique étiologique s'appuie sur les données cliniques et les investigations non invasives puis plus invasives et permet de guider la démarche thérapeutique.

La prise en charge est médico-chirurgicale et pluridisciplinaire. Elle débute dès la naissance et se poursuit tout au long de la vie. Elle s'adapte à l'âge et aux difficultés, nécessitant l'intervention de nombreux thérapeutes dont un médecin de MPR. Le suivi est réalisé en lien avec les équipes des centres de références /compétences hospitaliers. Il se fait au plus près du patient dans le respect de la recherche de la compétence la plus adaptée.

Toute personne présentant une AMC relève de l'exonération du ticket modérateur.

### Adresses et sites Internet utiles

Portail des maladies rares et des médicaments orphelins Orphanet

[www.orphant.net](http://www.orphant.net)

Filière de Santé AnDDI-Rares [www.anddi-rares.org](http://www.anddi-rares.org)

Filière de Santé FILNEMUS [www.filnemus.fr](http://www.filnemus.fr)

Association de familles Alliance Arthrogrypose

[www.alliancearthrogrypose.fr](http://www.alliancearthrogrypose.fr)