



# Arthrogryposis multiplex congenita (AMC), congenitale contracturen

---

## Wat is arthrogryposis multiplex congenita?

Arthrogryposis multiplex congenita (AMC) is een verzamelnaam voor verschillende ziekten die één kenmerk gemeen hebben: bij de geboorte vertonen meerdere gewrichten standsafwijkingen. Deze afwijkingen worden ook wel *contracturen* genoemd. De gewrichten zijn niet goed te bewegen of blijven uit zichzelf in een kromme of rechte stand staan in plaats van in de natuurlijke stand.

*Arthrogryposis* komt uit het Grieks en betekent 'krom gewricht', *multiplex* staat voor meervoudig en *congenita* wil zeggen dat het om aangeboren afwijkingen gaat. Daarom spreekt men ook over congenitale contracturen. AMC komt voor bij één op de drie- tot tienduizend pasgeborenen.

---

## Verschijnselen

De gewrichtsafwijkingen komen vaak voor in de voeten en handen: in de enkels (klompvoeten), polsen en vingers. Ook andere gewrichten kunnen aangedaan zijn: knieën, ellebogen, heupen en kaakgewrichten. Dikwijls worden er bij AMC ook afwijkingen van de huid rond een gewricht gezien zoals vermindering van huidplooiën en kuiltjes. Meestal is er sprake van spierzwakte. AMC kan voorkomen in combinatie met andere aangeboren afwijkingen.

---

## Oorzaak en erfelijkheid

AMC ontstaat meestal in de tweede of derde maand van de zwangerschap. De baby kan niet goed bewegen in de baarmoeder waardoor de gewrichten en spieren zich niet voldoende kunnen ontwikkelen. Hierdoor treden contracturen op.

---

De beperkte beweeglijkheid van het kind kan verschillende oorzaken hebben:

- ontwikkelingsziekten van de spieren en/of zenuwen;
- bindweefselafwijkingen in gewrichten;
- bewegingsbeperking in de baarmoeder;
- ziekte bij de moeder (suikerziekte, MS).

Een relatief vaak voorkomende ziekte uit de eerste categorie is AHCD (anterior horn cel degeneration). Dit is een niet-erfelijke aandoening waarbij bepaalde zenuwcellen in het ruggenmerg aangedaan raken. Als het gaat om ziekte bij de moeder, zijn er aanwijzingen dat in zeer zeldzame gevallen antistoffen bij een auto-immuunziekte kunnen zorgen voor het ontstaan van AMC bij het kind in de baarmoeder.

AMC kan van ouder op kind worden overgedragen wanneer een van de ouders de ziekte heeft of als beide ouders drager zijn.

---

## Diagnose

### Tijdens de zwangerschap

Tijdens de twintigwekenecho ziet de echoscopist soms standsafwijkingen bij één of meerdere gewrichten, zoals klompvoeten of een afwijkende stand van de armen. Zo'n standsafwijking kan beperkt blijven tot één gebied maar zich ook ontwikkelen tot AMC.

Als er standsafwijkingen worden vermoed of geconstateerd, worden ouders doorverwezen om een GUO te laten maken. Dit is een aanvullende, uitgebreide echo die plaatsvindt bij een centrum voor prenatale diagnostiek van een academisch of daaraan verbonden ziekenhuis. Het GUO wordt verricht door een arts of verloskundig-echoscopist. Deze bespreekt de kans op onderliggende erfelijke afwijkingen en verwijst zo nodig door naar een afdeling klinische genetica en/of andere

specialisten.

De klinisch geneticus kan erfelijkheidsonderzoek door onderzoek van het vruchtwater adviseren om de oorzaak van de standsafwijkingen te bepalen. De oorzaak is belangrijk voor de toekomstverwachting van uw kind. Ook kan zo de kans op herhaling bij een eventuele volgende zwangerschap worden bepaald.

### Na de geboorte

Na de geboorte wordt de baby onderzocht door een kinderarts, kinderneuroloog, (kinder)orthopedisch chirurg, plastisch chirurg, revalidatiearts en een erfelijkheidsdeskundige. Zij verrichten algemeen lichamelijk onderzoek, neurologisch onderzoek en onderzoek van de gewrichten.

Daarnaast moet vaak aanvullend onderzoek plaatsvinden om de diagnose te bevestigen:

- bloedonderzoek: bepaling van het enzym creatinekinase (ck) in het bloed;
- spier/zenuwonderzoek (EMG): het meten van elektrische activiteit in de spier;
- microscopisch onderzoek van een stukje spierweefsel (biopsie);
- CT-scan of MRI-scan;
- röntgenfoto's;
- (aanvullend) genetisch onderzoek.

Ondanks alle onderzoeken wordt de onderliggende oorzaak of afwijking niet altijd gevonden.

## Behandeling

De behandeling is erop gericht om in het dagelijks leven zo zelfstandig mogelijk te kunnen functioneren. Een team van verschillende specialisten maakt een behandelplan dat onder andere oefenprogramma's, hulpmiddelen en eventuele operaties kan omvatten.

Mogelijke vormen van behandeling zijn: fysiotherapie, gipscorrecties, spalken, operaties aan spier, pees, gewrichtskapsel, bot en gewrichten. Bij een verkromming van de wervelkolom (scoliose) is op latere leeftijd (na het twaalfde jaar) vaak een operatie nodig om de wervelkolom recht te zetten.

Door hun vastberadenheid en doorzettingsvermogen weten veel kinderen, jongeren en volwassenen met AMC vaak een behoorlijke mate van zelfstandigheid te bereiken. Dikwijls staan hulpverleners versteld van de bewegingsmogelijkheden die zij weten te ontwikkelen.

*Deze tekst is gecontroleerd door prof. dr. J.I.P. de Vries, gynaecoloog-perinatoloog.*

## Spierziekten Nederland

Spierziekten Nederland is een vereniging van en voor mensen met een neuromusculaire aandoening. Mensen met deze aandoeningen, ouders, partners, kinderen en andere familieleden kunnen lid worden.

Spierziekten Nederland:

- geeft voorlichting over ziektebeelden;
- geeft brochures en een magazine uit;
- organiseert cursussen, webcasts en bijeenkomsten;
- brengt mensen met elkaar in contact;
- werkt nauw samen met (gespecialiseerde) neurologen, revalidatieartsen, kinderorthopeden, plastisch chirurgen, fysiotherapeuten en andere hulpverleners.

## Meer informatie

Op [www.spierziekten.nl](http://www.spierziekten.nl) staat meer informatie, ook over academische ziekenhuizen en revalidatiecentra. In de webwinkel van Spierziekten Nederland zijn veel publicaties beschikbaar, ook voor hulpverleners. Een aantal uitgaven is gratis te downloaden via de website.

## Je staat er niet alleen voor

Voor informatie, steun en advies kun je terecht bij Spierziekten Nederland. De vereniging biedt leden informatie op papier en via de persoonlijke pagina op de website. Er zijn jaarlijks rond de honderd bijeenkomsten; voor leden is er elk jaar het Spierziektecongres. Tientallen toponderzoekers zijn als adviseur verbonden aan de vereniging.

Spierziekten Nederland behartigt de belangen van mensen met een spierziekte, collectief en individueel. Kijk op [www.spierziekten.nl/aanmelden](http://www.spierziekten.nl/aanmelden) of bel 035 548 04 80.

### Heb je vragen over spierziekten?

Kijk op [www.spierziekten.nl](http://www.spierziekten.nl); word lid van Spierziekten Nederland.

Foldernummer K024-1021