

El reto diagnóstico de la artrogriposis: revisión y propuesta de un nuevo algoritmo

The diagnostic challenge of arthrogryposis: review and proposal of a new algorithm

Mariana Hormigón Ausejo¹, Alberto García Barrios^{1,2,3}, Ana Isabel Cisneros-Gimeno^{1,2,3}

RESUMEN

Introducción. La artrogriposis múltiple congénita (AMC) constituye un signo clínico presente en más de 400 patologías, con una prevalencia de 1:3300-5100 nacimientos. Su mecanismo patogénico principal es la acinesia fetal, pero la heterogeneidad clínico-etiológica constituye un reto para el clínico, que debe realizar un diagnóstico correcto de la causa para inferir la evolución y recomendar un tratamiento. El objetivo planteado es realizar una revisión del tema y establecer un nuevo algoritmo para el diagnóstico de la AMC.

Material y métodos. Para realizar la revisión narrativa del tema, se llevó a cabo una búsqueda bibliográfica en Medline, a través de PubMed, y Embase con los términos "arthrogryposis multiplex congenita diagnosis" o "arthrogryposis multiplex congenita classification". De entre los artículos publicados en los últimos quince años (2009-2024), se seleccionaron algunos en base a título y resumen y, tras revisar sus referencias bibliográficas, se obtuvo un total de 25 artículos para analizar.

Resultados. Se plantea un nuevo algoritmo diagnóstico, integrando las clasificaciones de Hall y Bamshad, para facilitar la determinación de la etiología de la artrogriposis y poder así solicitar las pruebas complementarias más rentables. **Conclusión.** El uso de algoritmos para el diagnóstico de síndromes con elevada heterogeneidad clínico-etiológica, como es el caso de la artrogriposis, puede reducir costes y tiempo, así como ayudar al planteamiento de protocolos de tratamiento individualizados.

Palabras clave: artrogriposis, artrogriposis múltiple congénita, contracturas congénitas, amioplasia congénita, epidemiología, diagnóstico, tratamiento, pronóstico.

ABSTRACT

Introduction. Arthrogryposis multiplex congenita (AMC) constitutes a clinical sign present in more than 400 pathologies, with a prevalence of 1:3300-5100 births. Its main pathogenic mechanism is fetal akinesia, but the clinical and etiological heterogeneity is a challenge for the clinician, who must make a correct diagnosis of the cause in order to infer the evolution and recommend treatment. The aim is to review the subject and establish a new algorithm for the diagnosis of CMA.

Material and methods. In order to carry out a narrative review of the subject, a literature search was carried out in Medline, using PubMed and Embase with the terms 'arthrogryposis multiplex congenita diagnosis' or 'arthrogryposis multiplex congenita classification'. Among the articles published in the last fifteen years (2009-2024), some were selected on the basis of title and abstract and, after reviewing their bibliographic references, a total of 25 articles were obtained for analysis.

Results. A new diagnostic algorithm is proposed, integrating the Hall and Bamshad classifications, to facilitate the determination of the etiology of arthrogryposis and to be able to order the most cost-effective complementary tests. **Conclusion.** The use of algorithms for the diagnosis of syndromes with high clinical-etiological heterogeneity, as is the case of arthrogryposis, can reduce costs and time, as well as help in the development of individualized treatment protocols.

Keywords: arthrogryposis, arthrogryposis multiplex congenita, congenital contractures, congenital amyoplasia, epidemiology, diagnosis, treatment, prognosis

Fronteras en Medicina 2025;20(2):112-116. <https://DOI.org/10.31954/RFEM/202502/0112-0116>

INTRODUCCIÓN

La artrogriposis múltiple congénita (AMC) o simplemente artrogriposis es un síndrome caracterizado por la existencia de contracturas articulares congénitas, nor-

malmente no progresivas, en al menos dos áreas corporales diferentes. La sensibilidad, no obstante, se encuentra siempre conservada¹⁻⁵.

Lejos de ser un diagnóstico preciso, la artrogriposis constituye un signo clínico, presente en más de cuatrocientas patologías específicas, clínica y etiológicamente heterogéneas. En general, se calcula que la prevalencia del conjunto de contracturas articulares congénitas múltiples es de uno por cada 3300 a 5100 nacimientos. La amioplasia congénita es la forma más frecuente de AMC, presente en un tercio de los casos, seguida de la artrogriposis distal, cuya incidencia no está establecida, pues varía de un estudio a otro. Con una distribución uniforme en cuanto a sexo, etnia y país, su mortalidad es muy elevada, de en torno al 45% teniendo en cuenta fallecidos en el periodo postnatal, nacidos muertos, interrupciones del embarazo y abortos espontáneos¹⁻¹². El mecanismo patogénico principal para el desarrollo de la artrogriposis múltiple congénita es la acinesia

1. Departamento de Anatomía e Histología Humana. Facultad de Medicina. Universidad de Zaragoza.
2. Medical and Genetic Research Group (GIIS099). Instituto de Investigación Sanitaria de Aragón
3. Antecessor B51_23D (Gobierno de Aragón).

Correspondencia: Alberto García-Barrios. Department of Human Anatomy and Histology, School of Medicine. University of Zaragoza. C/ Domingo Miral, s/n, 50009 Zaragoza, Spain. Telephone number +34 976762069. agarciab@unizar.es

Los autores declaran no poseer conflictos de intereses.

Recibido: 02/11/2024 | Aceptado: 12/01/2025

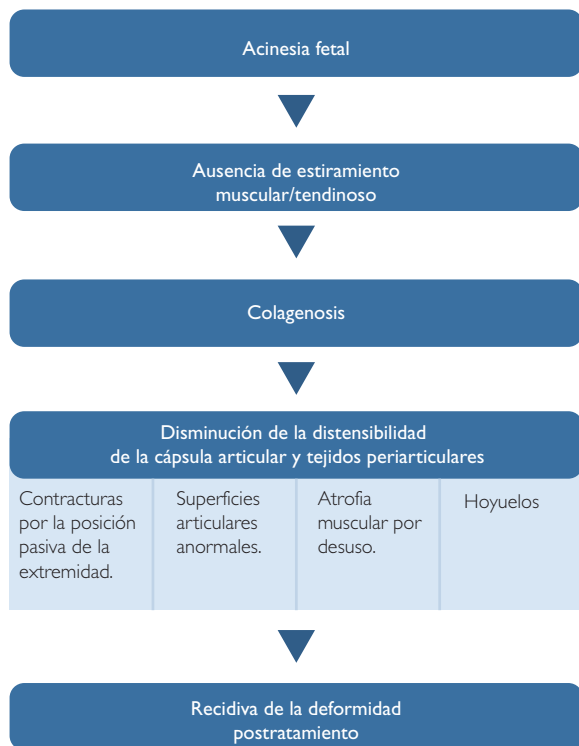


Figura 1. Esquema de la patogenia de la artrogriposis.

o hipocinesia fetal, es decir, la ausencia o disminución de los movimientos fetales, una vez formadas las extremidades y articulaciones, que tiene lugar previamente y requiere de movimiento para llevarse a cabo correctamente. Una duración de la acinesia o hipocinesia fetal mayor de tres semanas puede suponer la ausencia del normal estiramiento músculo tendinoso lo cual conlleva, tal como muestra la (Figura 1), el aumento del tejido conectivo que rodea la articulación y la consiguiente disminución de la distensibilidad de la cápsula articular y los ligamentos periarticulares, responsable de la recidiva frecuente de la deformidad postratamiento. La colagenosis limita el movimiento articular, aumentando las contracturas por la posición pasiva de la extremidad, produciendo la atrofia muscular por desuso de los músculos asociados a la articulación y originando los hoyuelos por contacto directo de la piel con las superficies articulares como consecuencia de la disminución del tejido celular subcutáneo. Cuanto antes se instaura y más dura la acinesia, más severa es la AMC^{2,4}.

A pesar de presentar una patogenia común, la heterogeneidad clínico-etiológica mencionada constituye un elemento fundamental en el síndrome de la artrogriposis, pues la historia natural, la evolución clínica y el tratamiento recomendado van a depender de cuál sea la causa, cuyo diagnóstico resulta por tanto imprescindible. De acuerdo a los datos disponibles, la AMC se asocia a un elevado infradiagnóstico, con un 75% de los casos de amioplasia congénita sin detectar en el período prenatal, y un número reducido de pacientes en los que se logra alcanzar el diagnóstico etiológico en el período posnatal, en torno a la mitad^{1-5,12,13}.

Así, mientras a nivel prenatal el principal punto a tratar es la mejora de la detección de la acinesia fetal mediante la monitorización ecográfica del movimiento de forma rutinaria, en el periodo postnatal resulta muy útil definir el tipo de artrogriposis mediante clasificaciones. El objetivo de este trabajo es, por tanto, realizar una revisión bibliográfica de los distintos sistemas de clasificación descritos hasta el momento, comparándolos, y ante la ausencia de un único sistema que cumpliera con los objetivos de ayudar al diagnóstico, facilitar la comunicación, guiar el tratamiento e indicar el pronóstico, elaborar una nueva propuesta agrupando algunos de ellos^{9,14}.

MATERIAL Y MÉTODOS

Para llevar a cabo este trabajo se planteó una revisión bibliográfica narrativa de la literatura. Se realizó una búsqueda en Medline, a través de PubMed, y Embase con los siguientes términos: “*arthrogryposis multiplex congenita diagnosis*” o “*arthrogryposis multiplex congenita classification*”. De los artículos obtenidos, se limitó la búsqueda a los publicados entre 2009 y 2023 y, tras revisión de título y resumen, se seleccionaron aquellos relacionados con el proceso diagnóstico de la artrogriposis múltiple congénita, especialmente los que hacían referencia a clasificaciones previas de ella o presentaban nuevas propuestas. Además, se consultaron también las referencias de los artículos identificados, lo que permitió extender la búsqueda hasta el total de 25 artículos revisados.

RESULTADOS

La artrogriposis múltiple congénita se ha clasificado clásicamente en base a criterios etiológicos o clínicos, aunque cada vez más traumatólogos y rehabilitadores reclaman una clasificación funcional que atienda a aspectos como la locomoción y las indicaciones de autocuidado y movilidad¹⁴.

Desde el punto de vista etiológico, la artrogriposis puede dividirse en base a la causa global (condiciones intrínsecas/fetales, extrínsecas o ambientales), al mecanismo etiológico concreto (procesos neuropáticos, defectos de mielinización, alteraciones de la placa neuromuscular, factores miopáticos, enfermedades de los tejidos conectivo y óseo, enfermedades metabólicas, afecciones maternas, trastornos restrictivos intrauterinos, compromiso vascular) o, cada vez más, al origen genético. Aunque el enfoque de estas clasificaciones podría ser *a priori* muy útil para instaurar el tratamiento adecuado, su principal inconveniente es que su aplicación es complicada en caso de desconocer la causa de la AMC, algo bastante frecuente^{9,14}.

En cuanto a las clasificaciones clínicas, las más utilizadas son fundamentalmente la de Munich modificada por Hall y la de Bamshad. La primera clasifica la artrogriposis

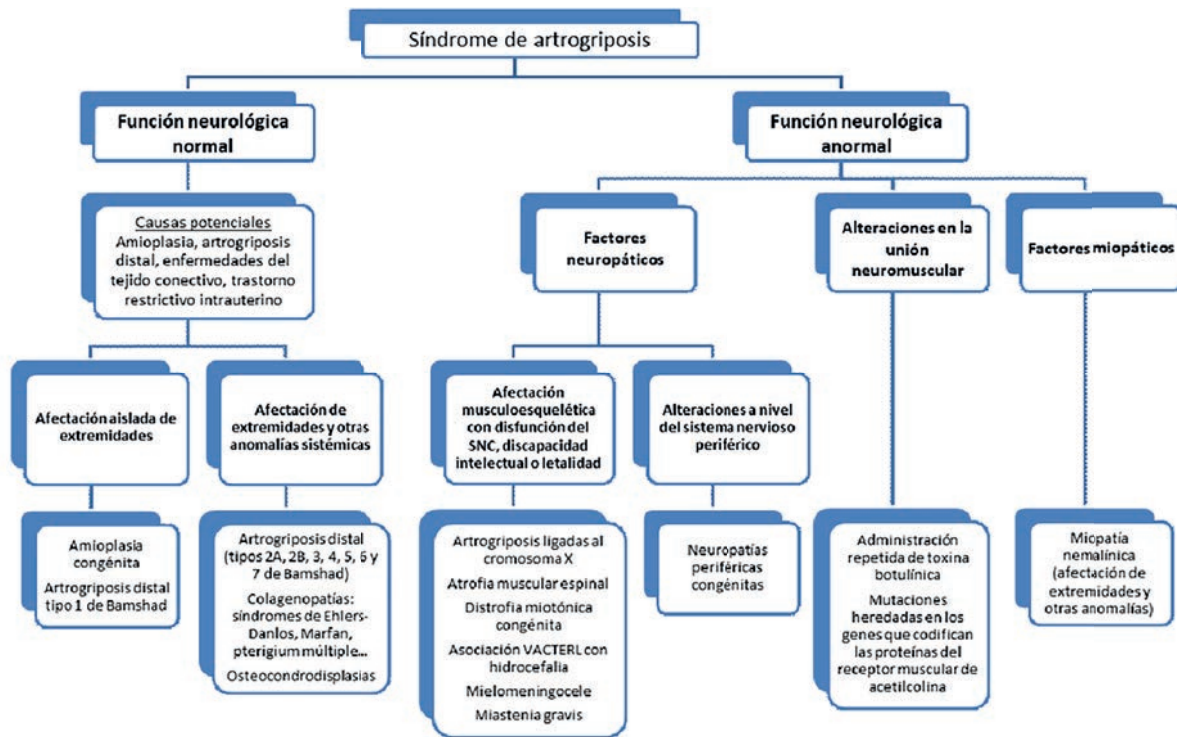


Figura 2. Modelo de algoritmo diagnóstico de la AMC.

sis en tres grupos según la afectación clínica: aislada de extremidades (tipo 1), de extremidades y otras anomalías sistémicas (tipo 2) o musculoesquelética con alteraciones del SNC, discapacidad intelectual o letalidad (tipo 3). La segunda clasificación, por el contrario, se basa en la normalidad de la función neurológica. Asimismo, existe la posibilidad de clasificar la AMC según la clínica principal, diferenciando amioplastia congénita, artrogriposis distal y otras patologías (síndromes de pterigium, enfermedades ligadas al cromosoma X, cuadros teratogénicos, afecciones maternas, discapacidad intelectual, secuencia de acinesia fetal, enfermedades letales). Sin embargo, la desventaja más importante para el uso de esta última es que destacan dos cuadros principales, la amioplastia congénita y la artrogriposis distal, y todas las demás afecciones se agrupan en un tercer grupo extremadamente amplio, heterogéneo y, por tanto, inespecífico^{2,9,15}.

Con los años, otros autores han ido publicando nuevas clasificaciones, sobre todo en el marco de algoritmos de decisión cuyo objetivo es orientar y facilitar el proceso diagnóstico, así como predecir el pronóstico.

Filges, por ejemplo, presenta un algoritmo prenatal en el que aúna la clasificación etiológica y la de Hall. Sostiene que, ante signos compatibles con artrogriposis, lo primero es excluir las causas extrínsecas (enfermedades metabólicas, afecciones maternas, trastornos restrictivos intrauterinos, compromiso vascular). Una vez descartadas, propone analizar la afectación clínica, estudiando tanto el patrón de las contracturas articulares como la presencia o ausencia de anomalías asociadas, para conside-

rar unas etiologías en lugar de otras, así como la probabilidad de letalidad y discapacidad intelectual¹⁶.

Dieterich, por su parte, establece un algoritmo de ayuda diagnóstica en aquellos casos de artrogriposis con sospecha de afectación del sistema nervioso central (SNC). En base a una serie de manifestaciones (hipo o hipertonía, alteración del nivel de alerta, retraso psicomotor o del desarrollo, déficit intelectual, convulsiones, neuropatía), divide los casos en aquellos con sospecha de afectación del sistema nervioso central y aquellos con afectación severa del sistema nervioso periférico (SNP), sugiriendo en cada grupo unas pruebas complementarias u otras. Posteriormente, separa el primer conjunto en base a los hallazgos identificados (anomalías cerebrales estructurales, predominancia de anomalías troncoencefálicas y/o cerebelosas, afectación multiorgánica o sindrómica, síndrome de Prader-Willi o proteína-kinasa de distrofia miotónica positiva, análisis cromosómico anormal) y, en cada uno de ellos, propone los diagnósticos diferenciales más frecuentes¹⁷.

Por último, Álvarez-Quiroz publica otro abordaje diagnóstico, que en esta ocasión agrupa las dos clasificaciones clínicas más utilizadas, es decir, la de Bamshad y la de Hall. En primer lugar, separa los cuadros en función de si la función neurológica es normal o no, siguiendo la clasificación de Bamshad, para posteriormente subclasificar aquellos casos con función neurológica normal según su afectación clínica, dependiendo de si afectan solo a las extremidades (tipo 1 de la clasificación de Hall) o también presentan otras manifestaciones (tipo 2 de Hall)¹⁸.

Analizadas las diversas clasificaciones propuestas hasta el momento, numerosas y con diversas utilidades, y dado que es poco probable que en una entidad tan amplia y heterogénea un único sistema pueda ayudar al diagnóstico, facilitar la comunicación, guiar el tratamiento e indicar el pronóstico, decidimos seguir la estela de los autores mencionados e integrar las dos clasificaciones más populares, las clínicas de Hall y Bamshad, para proponer un nuevo modelo de diagnóstico diferencial, que se muestra en la **Figura 2**. Su objetivo principal es ser más práctico a la hora de sospechar la etiología de la AMC, para poder así solicitar las pruebas complementarias más rentables^{9,15}.

Similar en sus inicios a la propuesta de Álvarez-Quiroz, nuestro modelo toma como punto de partida la clasificación de los cuadros artrogriposíticos en función de la normalidad de la función neurológica¹⁸.

Si esta es normal, es conveniente estudiar la clínica, es decir, si están afectadas únicamente las extremidades, pues las etiologías más frecuentes serán la amio-plasia congénita y la artrogriposis distal tipo 1 de Bamshad, o si existen también otras anomalías acompañantes, en cuyo caso es más probable que se trate de otros tipos de artrogriposis distal, colagenopatías u osteocondrodismplasias.

Sin embargo, si la función neurológica no es normal, a diferencia del algoritmo de Álvarez-Quiroz, nuestro modelo apuesta por subdividir los casos en base a la estructura neuromuscular afectada, para ir orientando el diagnóstico diferencial hacia la etiología concreta de ese cuadro artrogriposítico (factores neuropáticos, alteraciones de la unión neuromuscular o factores miopáticos). A su vez, dentro de los factores neuropáticos, se distinguen dos grupos, dependiendo de si está afectado el SNP o el SNC, incluyéndose también en este último grupo aquellos cuadros que cursan con discapacidad intelectual o letalidad.

Ni que decir tiene que este sistema no es definitivo, pues como las categorías resultantes continúan siendo demasiado amplias, no llega a ser perfecto para llevar a cabo el diagnóstico diferencial.

Sin duda alguna, el conjunto más extenso es el de afectación neuromuscular con disfunción del SNC, discapacidad intelectual o letalidad, por lo que este podría subdividirse en aquellos cuadros que cursan con disfunción del SNC o discapacidad intelectual y aquellos cuyo pronóstico es fatal (fenotipo Pena-Shokeir tipo 1, artrogriposis letal con enfermedad de las células de la asta anterior, entre otras). Sin embargo, hasta el 50% de los casos con artrogriposis y disfunción del SNC no sobreviven al periodo neonatal (primeros 28 días desde el nacimiento), razón por la cual estas entidades suelen presentarse juntas^{1,8}.

En cuanto a los demás subgrupos con función neurológica anormal (alteraciones del sistema nervioso periférico, alteraciones en la unión neuromuscular, factores

miopáticos), podría reducirse su tamaño diferenciando si afectan únicamente a las extremidades o si también cursan con otras anomalías, como se hace cuando la función neurológica es normal.

Es importante, además, señalar la dificultad que existe para asignar ciertas etiologías a un grupo del algoritmo u otro, debido a la heterogeneidad clínica y al desconocimiento de la fisiopatología de muchas afecciones. Un ejemplo claro es el síndrome miasténico congénito porque, aunque es una patología que afecta a la unión neuromuscular, suele asociarse con alteraciones del SNC, discapacidad intelectual y letalidad. Este hecho da muestra, junto con otros aspectos, de por qué resulta tan difícil elaborar una clasificación única de la artrogriposis múltiple congénita, una entidad compleja en la que la clínica hace que entidades genéticas y funcionalmente distintas se solapen, como se verá posteriormente^{14,19}.

Para concluir, un recurso que podría servir para subdividir el total de los apartados sería el patrón de herencia y, en último recurso, los genes afectados. De hecho, este es el camino que actualmente está siguiendo el diagnóstico diferencial de la AMC, el complemento de muchas de las clasificaciones existentes con una clasificación genética.

DISCUSIÓN

Aunque una de las conclusiones del tercer Simposio Internacional sobre Artrogriposis, celebrado en 2018 en Filadelfia fue la necesidad de elaborar un sistema de clasificación de la artrogriposis múltiple congénita, este continúa siendo un campo en desarrollo. Como ha podido observarse en el apartado anterior, hoy en día existen múltiples clasificaciones, que en muchos puntos se solapan a pesar de tomar enfoques distintos. Aunque esto permite que los modelos se complementen unos a otros, mejorando el diagnóstico, no puede negarse que complica el análisis, más aún en un tema ya de por sí complejo¹⁴.

Así las cosas, parece evidente que el futuro de la elaboración de un sistema de clasificación pasa por una subdivisión genética de los apartados de otros algoritmos, atendiendo tanto al gen afectado como al patrón de herencia. No obstante, esto continúa siendo una tarea para nada sencilla en la actualidad, por diversos motivos¹⁴.

Por una parte, se ha comentado ampliamente que la artrogriposis múltiple congénita se caracteriza por una gran heterogeneidad, tanto a nivel fenotípico como genotípico. Hoy en día son 402 los genes relacionados con el cuadro, y cada uno cuenta con diversas funciones, por lo que su alteración a un nivel u otro puede afectar estructuras diferentes y manifestarse de distinta forma. En otras palabras, mutaciones diferentes en un mismo gen pueden dar lugar a fenotipos distintos, in-

cluso en la misma familia, probablemente por la interacción con genes modificadores. De la misma forma, un mismo fenotipo se asocia con diversas mutaciones, en el mismo gen o en genes distintos¹⁴.

Esto ha supuesto un cambio de paradigma, pues como aproximadamente la mitad de los casos de artrogriposis tienen un origen genético, desde hace 40 años la investigación ha estado centrada en intentar identificar todos los genes y mutaciones causales posibles. Esta no ha sido una tarea nada sencilla, dada la naturaleza esporádica y heterogénea de la artrogriposis y su manifestación mayoritariamente en familias pequeñas. Es por ello que en los últimos años, en lugar de continuar únicamente describiendo genes, la investigación ha ido enfocándose hacia la genética molecular y funcional, buscando hallar los mecanismos y vías moleculares que alteran las mutaciones, como muestra el artículo de Picker para las anomalías del colágeno. En último término, el objetivo es aumentar las correlaciones específicas fenotipo-genotipo y clasificar variantes de significado incierto como patogénicas o benignas, para lo cual también ha sido necesario potenciar la colaboración interdisciplinaria entre clínicos e investigadores^{12,14,20-25}.

Por otra parte, el creciente uso de la secuenciación de nueva generación ha permitido comprobar una realidad que complica en gran medida la elaboración de algoritmos diagnósticos, el consejo genético y la planificación familiar: el diagnóstico dual. Se trata de la identificación en un mismo paciente de más de una alteración genética. En la misma línea de la interacción entre genes que se planteaba en párrafos anteriores, esto sugiere el origen multifactorial de entidades que cursan con artrogriposis y, evidentemente, complica la elaboración de un sistema de clasificación^{13,23}.

Afortunadamente, es esperable que, dado el menor coste y mayor disponibilidad de la secuenciación masiva paralela, esta tecnología cada vez esté más al alcance de todos los investigadores, permitiendo aumentar los estudios y resolver algunas de las incógnitas planteadas.

Para concluir, el uso de algoritmos para el diagnóstico de síndromes con elevada heterogeneidad clínica-etiológica, como es el caso de la artrogriposis, puede reducir costes y tiempo, así como ayudar al planteamiento de protocolos de tratamiento individualizados.

BIBLIOGRAFÍA

1. Ferguson J, Wainwright A. Arthrogryposis. *Orthop Trauma* 2013;27:171-80.
2. Hall JG. Arthrogryposis (multiple congenital contractures): diagnostic approach to etiology, classification, genetics, and general principles. *Eur J Med Genet* 2014;57:464-72.
3. Moreno Sampayo G, Meza Resendiz MA, Chávez Rede ME, Rodríguez Bonito R, Rodríguez Valderrama I. Artrogriposis múltiple congénita: recién nacido con múltiples contracturas articulares. *Arch Inv Mat Inf* 2014;VI:18-21.
4. Kowalczyk B, Feluš J. Arthrogryposis: an update on clinical aspects, etiology, and treatment strategies. *Arch Med Sci* 2016;12:10-24.
5. Hermansen MV, Wekre LL, Lidal IB. The range of publications on arthrogryposis multiplex congenita from 1995 to 2022-A scoping review. *Am J Med Genet A* 2023;191:1693-703.
6. Lowry RB, Sibbald B, Bedard T, Hall JG. Prevalence of multiple congenital contractures including arthrogryposis multiplex congenita in Alberta, Canada, and a strategy for classification and coding. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol* 2010;88:1057-61.
7. Hall JG, Aldinger KA, Tanaka KI. Amyoplasia revisited. *Am J Med Genet A* 2014;164A:700-30.
8. Kimber E. AMC: amyoplasia and distal arthrogryposis. *J Child Orthop* 2015;9:427-32.
9. Hall JG, Kimber E, Van Bosse HJP. Genetics and classifications. *J Pediatr Orthop* 2017;37:54-58.
10. Ma L, Yu X. Arthrogryposis multiplex congenita: classification, diagnosis, perioperative care, and anesthesia. *Front Med* 2017;11:48-52.
11. Rac MWF, McKinney J, Gandhi M. Society for Maternal-Fetal Medicine; Arthrogryposis. *Am J Obstet Gynecol* 2019;221:B7-B9.
12. Langston S, Chu A. Arthrogryposis Multiplex Congenita. *Pediatr Ann* 2020;49:e299-e304.
13. Filges I, Hall JG. Failure to identify antenatal multiple congenital contractures and fetal akinesia – proposal of guidelines to improve diagnosis. *Prenat Diagn* 2013;33:61-74.
14. Hall, JG, Kimber, E, Dieterich, K. Classification of arthrogryposis. *Am J Med Genet Part C* 2019;181C:300-3.
15. Bamshad M, Van Heest AE, Pleasure D. Arthrogryposis: a review and update. *J Bone Joint Surg Am* 2009;91:40-6.
16. Filges I, Tercanli S, Hall JG. Fetal arthrogryposis: Challenges and perspectives for prenatal detection and management. *Am J Med Genet Part C* 2019;181C:327-36.
17. Dieterich K, Kimber E, Hall JG. Central nervous system involvement in arthrogryposis multiplex congenita: Overview of causes, diagnosis, and care. *Am J Med Genet Part C* 2019;181C:345-53.
18. Álvarez-Quiroz P, Yokoyama-Rebollar E. Abordaje clínico y diagnóstico de la artrogriposis. *Acta Pediatr Mex* 2019;40:44-50.
19. Niles KM, Blaser S, Shannon P, Chitayat D. Fetal arthrogryposis multiplex congenita/fetal akinesia deformation sequence (FADS)-Aetiology, diagnosis, and management. *Prenat Diagn* 2019;39:720-31.
20. Hall JG, Kiefer J. Arthrogryposis as a Syndrome: Gene Ontology Analysis. *Mol Syndromol* 2016;7:101-09.
21. Beecroft SJ, Lombard M, Mowat D, et al. Genetics of neuromuscular fetal akinesia in the genomics era. *J Med Genet* 2018;55:505-14.
22. Kiefer J, Hall JG. Gene ontology analysis of arthrogryposis (multiple congenital contractures). *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2019;181:310-26.
23. Ravenscroft G, Clayton JS, Faiz F, et al. Neurogenetic fetal akinesia and arthrogryposis: genetics, expanding genotype-phenotypes and functional genomics. *J Med Genet* 2021;58:609-18.
24. Laquerriere A, Jaber D, Abiusi E, Maluenda J, Mejlachowicz, D., Vivanti, A., et al. Phenotypic spectrum and genomics of undiagnosed arthrogryposis multiplex congenita. *J Med Genet* 2022;59:559-67.
25. Picker SM, Parker G, Gissen P. Features of congenital arthrogryposis due to abnormalities in collagen homeostasis, a scoping review. *Int J Mol Sci* 2023;24:13545.