ASOCIACIÓN DE ARTROGRIPOSIS MULTIPLE CONGÉNITA

# Registro Clínico de pacientes con Artrogriposis

## Diseño, implementación y perspectivas

La **Artrogriposis Múltiple Congénita (AMC) síndrome neuromuscular no progresivo presente en el nacimiento,** se caracteriza por la rigidez o inmovilidad de varias articulaciones del cuerpo, como brazos, piernas, pies, manos, y afecta también, en algunos casos, a la mandíbula o a la columna vertebral, generando una importante discapacidad.

**>400**
Tipos de AMC

**1-9**
casos por cada 100.000 nacidos vivos en España

**Su condición minoritaria, heterogeneidad y la escasez de investigación dificulta conocer su prevalencia y garantizar una atención especializada.**

### Objetivos del Registro de Pacientes

**Reunir información clínica y genética sobre las personas con AMC en España**

Para responder a la falta de datos precisos e investigaciones activas sobre la artrogriposis, **la Asociación AMC España lidera el primer registro clínico de AMC en España** con la colaboración del el Hospital Sant Joan de Déu Barcelona y el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER)

### Resultados alcanzados en 2026

- Incorporación estandarizada de datos de pacientes con artrogriposis del primer hospital participante: Hospital Sant Joan de Déu.
- Red de **13 centros hospitalarios** pertenecientes a 7 comunidades autónomas y 9 provincias.
- **Contacto con 127 profesionales**: 72 respondieron y 55 mostraron interés. **19 reuniones realizadas.**
- El proyecto cuenta con **16 cartas de apoyo,** de diferentes hospitales, la Dirección General de Humanización de la Comunidad de Madrid, EURORDIS, Federación ASEM, FEDER y CIBERER.

### Metodología

**2021**
Inicio del trabajo con el consorcio internacional y colaboración con el Hospital Sant Joan de Déu para la configuración científica del registro.

**2022**
Acciones de recaudación de fondos para apoyar el desarrollo, la implantación y la sostenibilidad del registro.

**2023**
Integración del proyecto en la infraestructura de registros de CIBERER y consolidación del apoyo del Comité Científico AMC.

**2024 - 2025**
Trabajo sobre Common Data Elements, definición de variables y preparación de estándares para la recopilación homogénea de datos.

**2026**
**15 de junio**
Seminario de lanzamiento y formación con profesionales de hospitales participantes, GENRARE, CIBERER, Sant Joan de Déu y AMC España.

**2026**
**30 de junio**
Registro operativo
Comienza la incorporación estandarizada de datos de pacientes al Registro Clínico Nacional de AMC alojado en GENRARE.

### ¿Por qué es importante el registro?

**Necesidades**
Ayudará a detectar las necesidades de atención y apoyo que todavía no están cubiertas.

**Investigación**
Integrará información clínica y genética para facilitar nuevos estudios.

**Conocimiento**
Mejorará el conocimiento de la prevalencia e historia natural de la AMC y cómo evoluciona a lo largo de la vida del paciente.

**Derechos**
Generará evidencia para defender los derechos de personas con AMC y para orientar políticas sociosanitarias.

GOBIERNO DE ESPAÑA · MINISTERIO DE DERECHOS SOCIALES, CONSUMO Y AGENDA 2030
POR SOLIDARIDAD OTROS FINES DE INTERÉS SOCIAL
Proyecto financiado en 2026 con cargo al 0,7 % del IRPF y al 0,7 % del Impuesto sobre Sociedades.

Escanea el código QR y descubre nuestro proyecto de investigación para conocer mejor la artrogriposis y avanzar en la atención las personas con AMC