

ARTROGRIPOSIS: A PROPÓSITO DE UN CASO

Autores: Peña Vázquez, Isabel; Sánchez-Bolea Pérez, Tomás; Vázquez Campa, Raquel; Velastegui Calderón, Katherine Vanessa; Corbalán Biyang, Shiana; Escudero Borrego, Isabel; García Cegarra, Paloma María; García Soria, Vanesa

Descripción del caso

- Mujer de 37 años, gestante de 21 semanas
- AP: enfermedad inflamatoria pélvica, obesidad mórbida, cesárea. AG: G4P1C1A1.
- Gestación de curso normal, bajo riesgo de cromosopatías y de preeclampsia en primer trimestre.

Exploración y pruebas complementarias

- Acude a la ecografía morfológica donde se visualizan múltiples anomalías en las extremidades: ambas muñecas y miembro inferior derecho en actitud de flexión durante toda la ecografía, no apertura de manos, pies equinovaros bilaterales.
- Ante la sospecha de artrogriposis, se analiza cariotipo fetal mediante amniocentesis, con resultado Q-PCR normal, pendiente a día de hoy array.
- La paciente decide interrupción legal del embarazo, confirmándose diagnóstico al visualizar en el feto la actitud de flexión fija de las extremidades descrita en ecografía.

Discusión

- La artrogriposis múltiple congénita es una entidad poco frecuente (1/3000 nacidos vivos) con una tasa de asociación a anomalías cromosómicas menor al 2 %. Se presentan deformidades de las extremidades debidas a múltiples contracturas articulares. En miembros superiores se objetiva rotación interna de hombros, extensión de codos y flexión fija de las muñecas. En los inferiores suele haber anomalías posicionales de los pies. En casos graves se presentan alteraciones del crecimiento e hipoplasia pulmonar
- Puede presentarse en el contexto de enfermedades neuromusculares o músculo-esqueléticas o bien debido a oligoamnios o masas uterinas.
- El pronóstico es favorable en casos leves y letal en casos con hipoplasia pulmonar. El tratamiento postnatal es mediante cirugía ortopédica y fisioterapia intensiva.



Conclusiones

- La artrogriposis es una patología que se puede diagnosticar prenatalmente y que se beneficia de un asesoramiento multidisciplinar. Se detecta en la ecografía morfológica incluso en ocasiones puede diagnosticarse en la ecografía del primer trimestre.

Bibliografía

- Busack B, Ott CE, Henrich W, Verlohren S. Prognostic significance of prenatal ultrasound in fetal arthrogriposis multiplex congenita. Arch Gynecol Obstet. 2021 Apr;303(4):943-953.
- Desai D, Stiene D, Song T, Sadayappan S. Distal Arthrogriposis and Lethal Congenital Contracture Syndrome - An Overview. Front Physiol. 2020 Jun 25;11:689.

