



REUNION ACADEMICA II ANIVERSARIO DE MEDIGEN
AGOSTO 2019

ARTROGRIPOSIS O ARTROGRIPOSIS MULTIPLE CONGENITA (AMC)

Dr. Joaquín Ponce.

Síndromes hipo o acinéticos fetales

AMC DEFINICION:

«Complejo sindromático caracterizado por la presencia de contracturas y deformidades articulares, no progresivas, debido a causas tanto miogénicas como neurógenas, y se expresa, intrauterinamente, por hipomotilidad o acinesia fetal». Tachdjian (1994), Ho (2000)

- La severidad de la afección es variable.
- Frecuencia: de 0.75/10000 a 1/3000 recién nacidos vivos.

Pilu G, Nicolaidis K «Diagnosis of fetal abnormalities. The 18-23 scan. Skeleton. 1999; 87-98.

González Delgado J. Rev Cubana Ped. 1980; 52:737.



ETIOLOGÍA

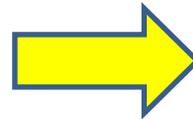
- Es variable, multifactorial.
- Generalmente no se trata de una condición genética.
- Aunque responde a diferentes causas (condiciones fetales, maternas o extrínsecas), la principal manifestación de la artrogriposis es la *«acinesia fetal»*.-

FISIOPATOLOGÍA

Durante la embriogénesis temprana el desarrollo casi siempre es normal.

El movimiento es esencial para el normal desarrollo de las articulaciones y estructuras contiguas.

La falta de movimiento condiciona el depósito y crecimiento de tejido conectivo excesivo y aberrante alrededor de las articulaciones



Limitación del movimiento y contracturas articulares



ETIOPATOGENIA

C
A
U
S
A
S

F
E
T
A
L
E
S

NEUROGÉNICAS

Mielomeningocele

Anencefalia

Holoprocencefalia

Miastenia congénita

Pérdida de células del asta anterior.

Atrofia muscular espinal

Sme cerebro-oculofacial esquelético

Sme de Mander-Walker

MIOGÉNICAS

Distrofia muscular congénita

Miopatías congénitas

Miositis intraútero

Trastornos mitocondriales

**TRASTORNOS DEL TEJIDO
CONECTIVO**

Sinostosis

Falta de desarrollo congénito

Fijación aberrante de las articulaciones

Laxitud aberrante de las articulaciones con dislocaciones (sme de Larsen)

Fijación aberrante de tejidos blandos (sme de Pterigium poplíteo)

CAUSAS MATERNAS

INFECCIONES	Rubeola, virus coxakie, enterovirus, etc.
TERATÓGENOS	Drogas, alcohol, curare, metocarbamol, fenitoina, etc.
ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES	Distrofia miotónica, miastenia gravis, esclerosis múltiple.
UTERINAS	Útero bicorne, útero tabicado, miomas.

CAUSAS EXTRÍNSECAS

LIMITACIÓN MECÁNICA DEL MOVIMIENTO	Oligoaminios, embarazo múltiple.
---	----------------------------------



MEDIGEN
ROSARIO

ANOMALÍAS DETECTABLES POR ECOGRAFÍA

Inmovilidad Fetal

Miembros Fijos

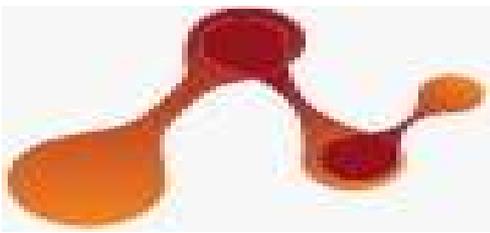
Brazos Flexionados

**Hiperextensión de
Rodillas**

Manos cerradas

Pies Zambos

- Aumento de la TN, ó higroma quístico
- Escasa osificación de los huesos largos
- Polihidramnios
- Anomalías del SNC
- Agenesia del cuerpo calloso
- Lisencefalia
- Ventriculomegalia
- Agenesia de vermis cerebeloso
- Defectos renales

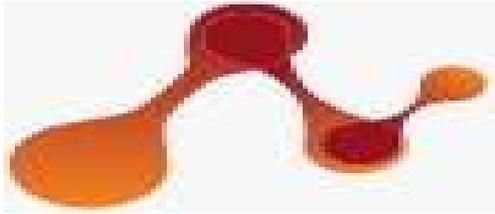


MEDIGEN
ROSARIO

DIAGNÓSTICO ULTRASONOGRÁFICO

- ***Generalmente se realiza al inicio del 2º trimestre.***
- La detección en el primer trimestre es < al 10%. Son los casos más graves.
- Primer signo de alerta en el examen ultrasonográfico:
«Ausencia o marcada disminución de los movimientos fetales»

También se pueden visualizar movimientos pasivos en «bloqueo», relacionados a los cambios de decúbito materno o la compresión del transductor.



MEDIGEN
ROSARIO

DIAGNÓSTICOS DIFERENCIALES

**Sme. de
Edwards**

**Sme. de
Smith-Lemli-
Opitz**

**Sme. Antly-
Bixler**

**Sme. Cerebro-
oculo-facio-
esquelético**

**Sme. de
Pterigium
multiple**

**Sme. de Pena-
Shokeir**



AMC: PRONÓSTICO Y RIESGO DE RECURRENCIA

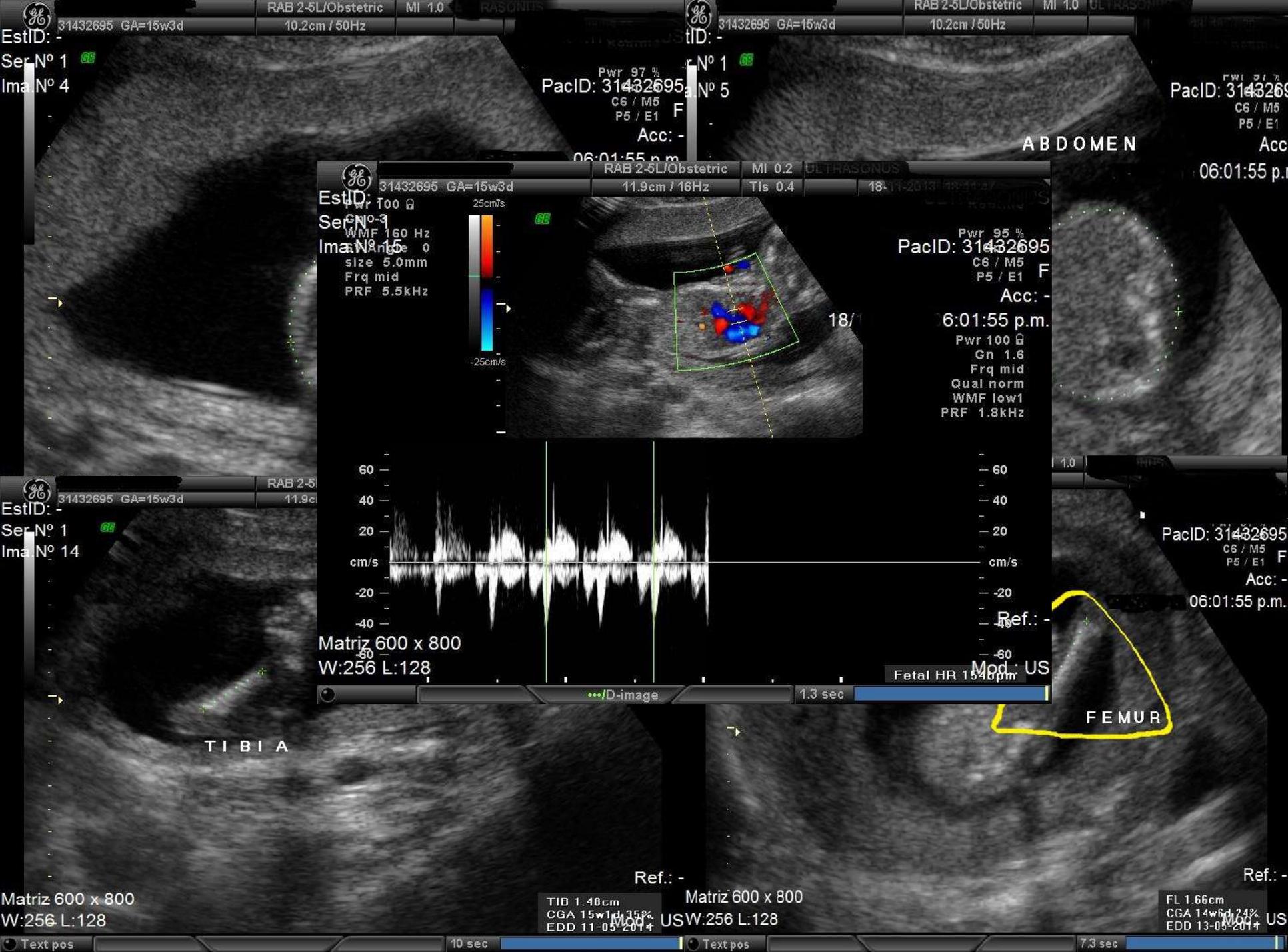
Estará relacionado con la etiología del mismo, aunque generalmente resulta de mal pronóstico debido a la alta asociación de hipoplasia pulmonar grave (92 % de los casos) con muerte neonatal durante el primer mes de vida y 30% de muerte intrauterina.

McKusic V.A. «Mendelian inheritance in man. Catalogs of autosomal dominant, autosomal recessive and X-linked phenotypes». 9th Edition. The John Hopkins University Press. Baltimore 1990 p 1045.



A PROPOSITO DE UN CASO:

- Paciente de 28 años, primigesta, sin antecedentes de jerarquía.
- Referida por estudio ecográfico con, *«hipomotilidad fetal»*.
- Hallazgos US compatibles con: AMC.



EstID: 31432695 GA=15w3d
Ser N° 1
Ima N° 4

RAB 2-5L/Obstetric MI 1.0
25cm/s

Pwr 97 %
PaclD: 31432695
C6 / M5
P5 / E1
Acc: -
06:01:55 p.m.

EstID: 31432695 GA=15w3d
Ser N° 1
Ima N° 5

RAB 2-5L/Obstetric MI 1.0
ULTRASONUS

Pwr 97 %
PaclD: 31432695
C6 / M5
P5 / E1
Acc: -
06:01:55 p.m.

ABDOMEN

31432695 GA=15w3d
EstID: 31432695
Ser N° 3
Ima N° 6
W:256 L:128
Matrix 600 x 800
W:256 L:128

25cm/s
-25cm/s

Pwr 100 %
Gn 1.6
Frq mid
Qual norm
WMF low1
PRF 1.8kHz

18/

6:01:55 p.m.
Pwr 95 %
PaclD: 31432695
C6 / M5
P5 / E1
Acc: -
06:01:55 p.m.

60
40
20
cm/s
-20
-40
-60

Ref.: -
Mod: US
Fetal HR 154 bpm

1.3 sec

EstID: 31432695 GA=15w3d
Ser N° 1
Ima N° 14

RAB 2-5L/Obstetric MI 1.0
11.9cm / 16Hz

RAB 2-5L/Obstetric MI 1.0
ULTRASONUS

Pwr 95 %
PaclD: 31432695
C6 / M5
P5 / E1
Acc: -
06:01:55 p.m.

TIBIA

FEMUR

Matrix 600 x 800
W:256 L:128

TIB 1.48cm
CGA 15w1d 24%
EDD 11-05-2014

Matrix 600 x 800
W:256 L:128

FL 1.66cm
CGA 14w1d 24%
EDD 13-05-2014



OB Report

Page 1/1

18:07:38

EstID: - [REDACTED]
 Institution: [REDACTED] Date of Exam 18-11-2013 [REDACTED]
 Ser. No 1 ID 31432695 Ref. Phys. [REDACTED]
 Imma No 7 Name [REDACTED] PacID: 31432695
 DOB [REDACTED] Sonogr. F
 Indication [REDACTED] Exam Type [REDACTED] Acc: -

06:01:55 p.m.

LMP	02-08-[REDACTED]	Ultrasound	EFW	AC, FL, HC (Hadlock3)	
EDD (LMP)	09-05-2014	EDD (AUA)	01-05-2014	EFW	156g
GA (LMP)	15w3d	AUA	16w4d	Dev	94% (Hadlock)

Fetal Biometry		1	2	3	Avg.	CGA	Range	Dev
HC	Hadlock-84	12.82			12.82 cm	16w4d	15w2d - 17w5d	88%
AC	Hadlock-84	9.11			9.11 cm	15w2d	13w4d - 17w0d	48%
FL	Hadlock-84	1.66	3.52		2.59 cm	17w6d	16w3d - 19w2d	>98%

Calc			
HC/AC		1.41	(1.05 - 1.39)
FL/HC		20 %	(14 - 17%)
FL/AC		28 %	(20 - 24%)

Matrix 600 x 800
 W:256 L:128

Ref.: -
 Conv.: WSD
 Mod.: US



MEDIGEN
ROSARIO

GE 31432695 GA=15w3d RAB 2-5L/Obstetric MI 1.0 RASONUS
EstID: - 11.9cm / 44Hz 18°
Ser. N° 1 **GE**
Ima. N° 11
PacID: 31432695
C6 / M5
P5 / E1 F
Acc: -
06:01:55 p.m.
Ref.: -
Mod.: US
Matriz 600 x 800
W:256 L:128
Cine 190 Cine/pos 4.4 sec

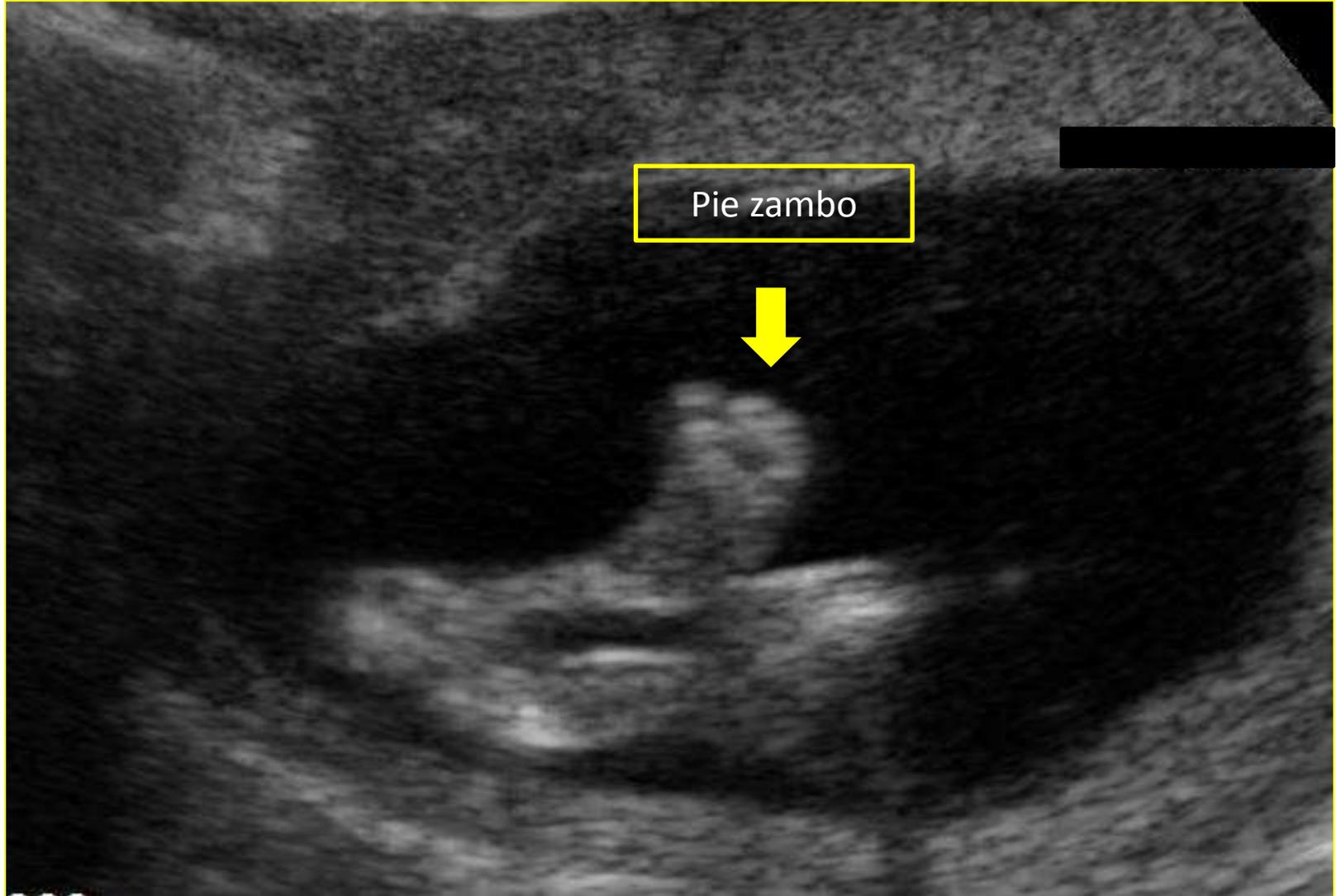


MEDI GEN
ROSARIO





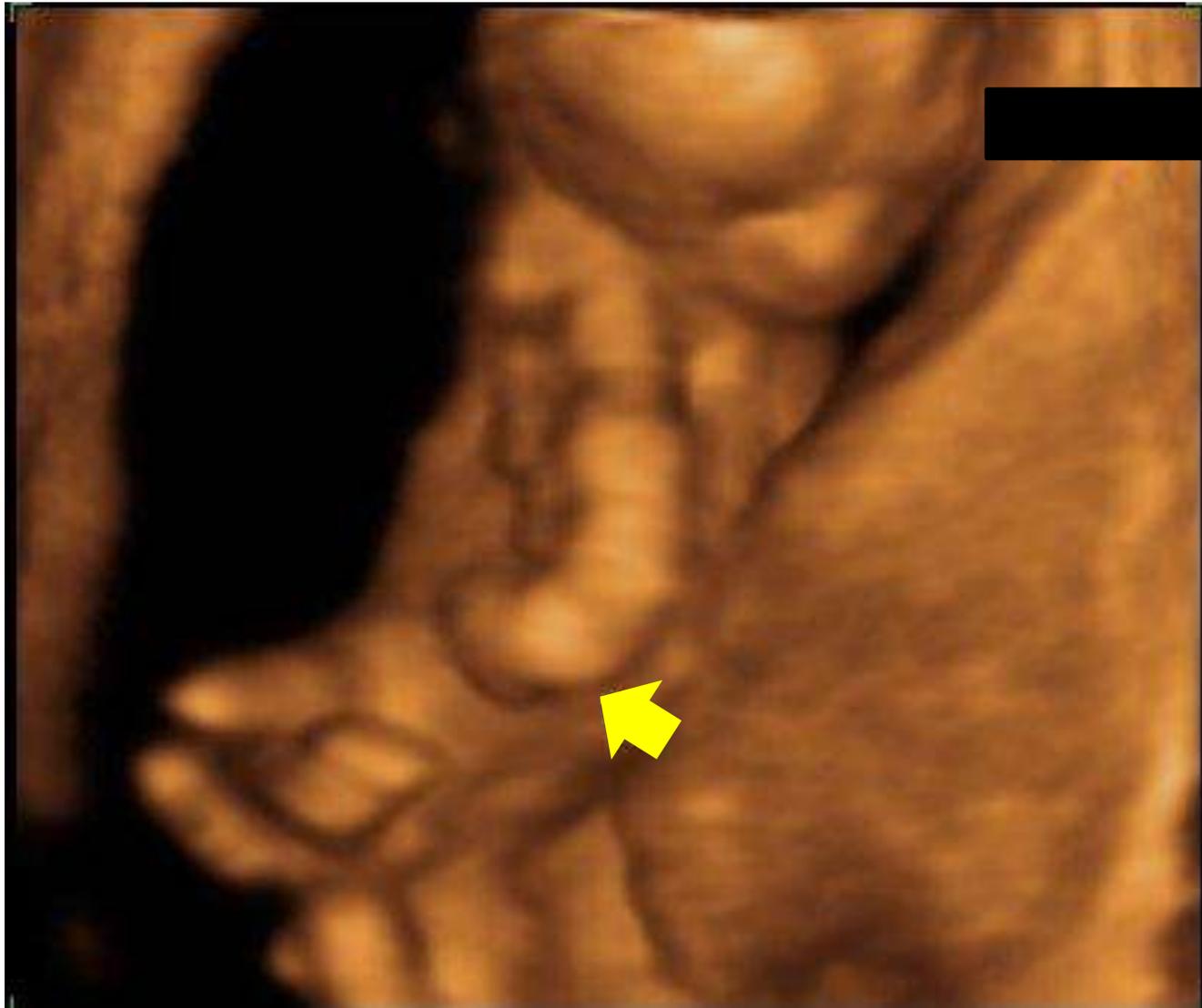
MEDI GEN
ROSARIO



Pie zambo

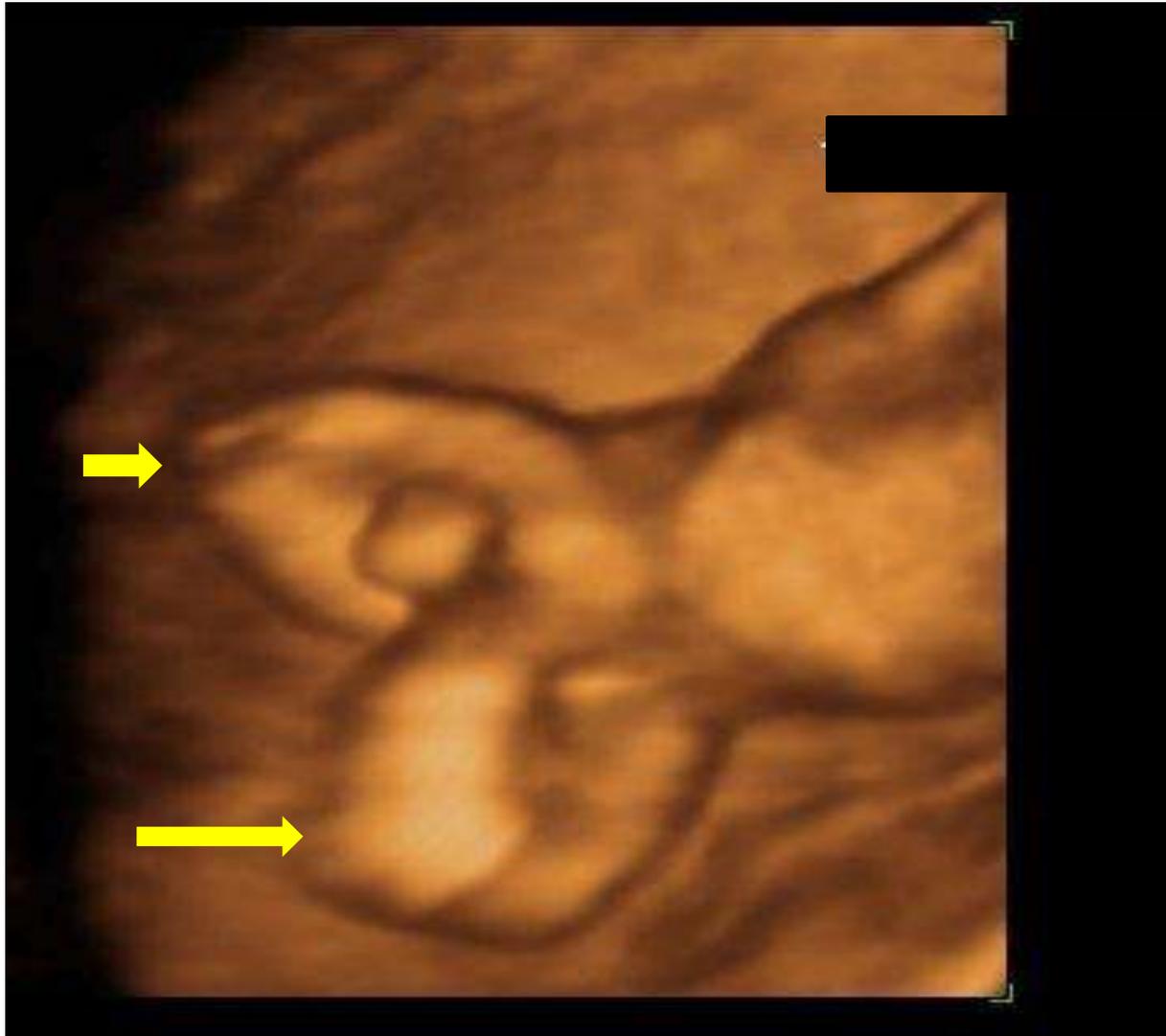


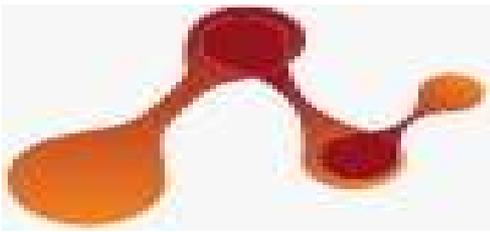
MEDI GEN
ROSARIO





MEDI GEN
ROSARIO





MEDI GEN
R O S A R I O

A PROPÓSITO DE UN CASO:

- BVC: cariotipo normal (46 XX)
- Evolución: embarazo detenido a las 18 semanas aprox.
- Anatomía patológica; Dx: «artrogriposis de causa miogénica»



Dorrego 227, Rosario.

Tel. 341 3999931 – 341 2976413/4

Gracias...

ponce_sl@outlook.com.