

ATROFIA MUSCULAR ESPINAL - DIAGNÓSTICO PRENATAL

Iniesta Albaladejo, MA; Hernández Peñalver, AI; Ibarra Villar, P; Peñalver Parres, C;
Hernández Hernández, L; Arteaga Moreno, A; Pertegal Ruíz, M; De Paco Matallana, C.
Unidad de Medicina Materno-Fetal, H.C.U. Virgen de la Arrixaca, Murcia

INTRODUCCIÓN

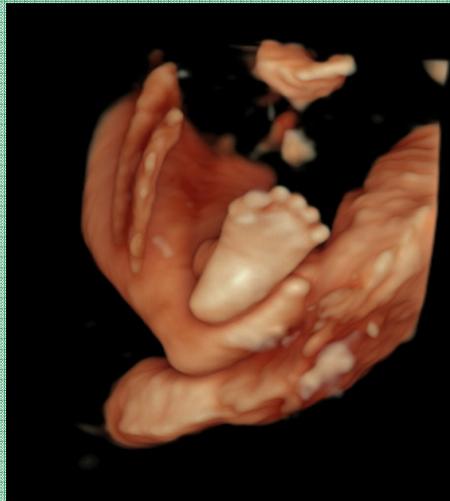
La Atrofia Muscular Espinal (AME) es una enfermedad neuromuscular hereditaria caracterizada por la afectación de las células del asta anterior de la médula espinal (neuronas motoras), que cursa con debilidad proximal simétrica y atrofia progresiva de los grupos musculares. Se estima que afecta a 0,32 por cada 100000 RN vivos en nuestro medio. Los defectos congénitos asociados con mayor frecuencia en nuestra población de AME neonatal se encuentran localizados en extremidades (principalmente artrogriposis), cara y tórax, y que pueden ser explicados por la hipomovilidad fetal intrínseca secundaria a la enfermedad neuromuscular. El diagnóstico diferencial incluye otros tipos de AME (ligada al cromosoma X, con distrés respiratorio, etc) y con otras hipotonías neonatales, como el Síndrome de Prader-Willi, la Distrofia Miotónica Congénita, el Déficit de Citocromo C oxidasa o la Glucogenosis tipo II.

CASO CLÍNICO

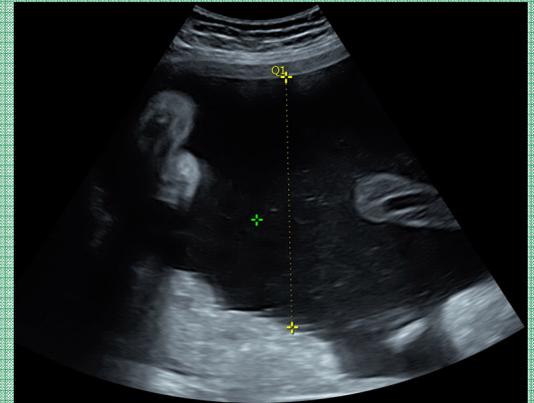
Paciente primigesta de 38 años en semana 31+2 de gestación sin antecedentes médico-quirúrgicos relevantes. Controles ecográficos normales en hospital comarcal hasta semana 26, en la que evidencian escasos movimientos fetales y polihidramnios. Se remita a HUVA para valoración ecográfica, observándose:



Extensión permanente de MMII con flexión de los dedos del pie y ángulo de 90º entre cadera y piernas



Extensión de la articulación carpo-metacarpiana con pulgares extendidos y dedos en flexión permanente



Polihidramnios

Estudio Doppler y serologías anodinos. Se consensua amniocentesis, con resultado normal y cariotipo 46XX. En semana 34+5 la paciente consulta por RPM por lo que tras administrar dosis de recuerdo de maduración pulmonar se inducción de parto, finalizando de forma vacuo y naciendo una niña de 1900 gramos APGAR 4-6-6 sin esfuerzo respiratorio con FCF > 100lpm, que precisa ingreso en UCI neonatal. Presenta exploración locomotora acorde a hallazgos ecográficos, reflejos arcaicos ausentes e hipotonía axial. Permanece en todo momento ingresada con empeoramiento clínico (distrés respiratorio con neumotórax izquierdo, coagulopatía leve e inestabilidad hemodinámica). Mes y medio más tarde se decide una limitación del esfuerzo terapéutico, sobreviniendo el exitus.

En este caso los padres decidieron no realizar autopsia fetal ni estudio genético por lo que no se pudo confirmar el diagnóstico de AME (atrofia muscular espinal).

BIBLIOGRAFÍA

1. Hall, J.G., Arthrogryposis (multiple congenital contractures): Diagnostic approach to etiology, classification, genetics, and general principles. *European Journal of Medical Genetics* 57 (2014) 464-472.
2. González-Dios, J., Martínez-Frías M.L., Arroyo-Carrera, J., Fondevilla-Saucí, A., Sanchís-Calvo, A., Hernández-Ramón, N. et Importancia diagnóstica de los signos de hipocinesia fetal en la atrofia muscular espinal de presentación neonatal. *An Esp Pediatr* 2002; 56: 233-240.

