

Diagnóstico prenatal de una miopatía hereditaria: Pie zambo bilateral asociado a otras anomalías

Sánchez Romero, Javier¹; Pérez Buendía, Judit¹; Carratalá Pérez, Olga¹; Puig Marzal, Isabel²; Pertegal Ruiz, Miriam²

¹ MIR de Obstetricia y Ginecología del Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca (Murcia, España).

² FEA de Obstetricia y Ginecología del Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca (Murcia, España).



Objetivos: Revisar el protocolo diagnóstico, manejo y pronóstico ante pie equinvaro bilateral.
Material y Método: Análisis de un caso acaecido en nuestra unidad y revisión de la literatura.
Resultados: Gestante de 12 semanas con antecedente de una hija viva con retraso psicomotor, hipotonía, pie equinvaro congénito, camptodactilia V dedo de mano izquierda y paladar ojival con sospecha de miopatía hereditaria versus colagenopatía.



Imagen 1. Pie equino varo en la semana 16.

Se realiza el screening de cromosomopatías con bajo riesgo de aneuploidias (1:20.000) sin otros hallazgos patológicos. Se remite la pareja a genética. Sin embargo, se decide recitar en la semana 16 por el antecedente de la gestación anterior para estudio morfológico precoz.

Se objetiva pie equinvaro bilateral y agenesia renal derecha. Se realiza estudio de ADN de la hija viva y se propone amniocentesis para array-CGH. El estudio de ADN de la hija viva y el array-CGH son diagnósticos para miopatía nemalínica. La pareja decidió finalizar la gestación mediante una IVE en la semana 19 tras conocer el diagnóstico.



Imagen 2. Pie equino varo en la semana 16.

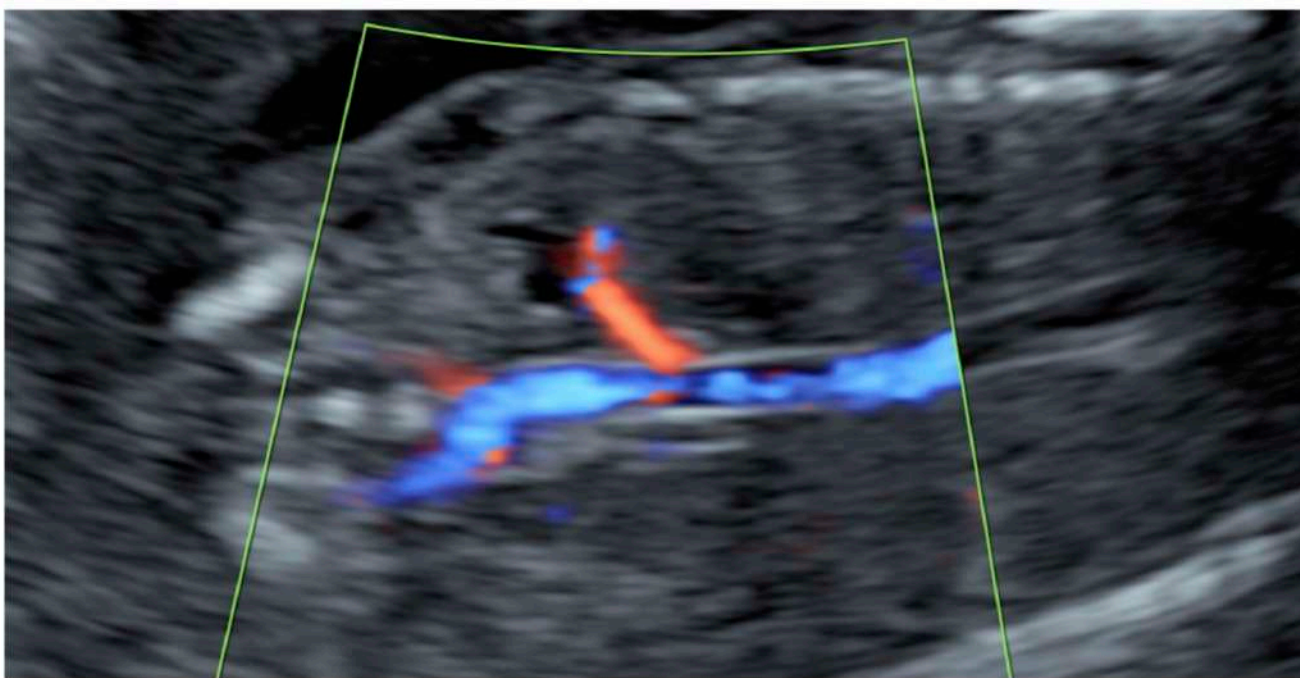


Imagen 3. Agenesia renal derecha demostrada con Doppler Color en la semana 16.

Conclusiones: El pie equinvaro es una anomalía congénita con una incidencia de 0,1-0,3% de nacimientos. El 60% se presenta de forma bilateral. El riesgo de cromosomopatía es mayor cuando se asocia a otras anomalías congénitas alcanzando un 30%.

Sin embargo, si se presenta de forma aislada, el riesgo disminuye a un 3% si es bilateral y cercano al 0% si es unilateral. Un porcentaje importante (48,6%) de pie equinvaro asocia otras anomalías durante el embarazo, cuando esto sucede el riesgo de muerte perinatal o alteraciones del neurodesarrollo se incrementa (OR=150).

La miopatía nemalínica con patrón de herencia variable que provoca debilidad muscular, no progresiva de gravedad variable. En la biopsia muscular se observan inclusiones en los miocitos llamadas cuerpos melánicos.

Bibliografía:

1. Bakalis S, Sairam S, Homfray T, Harrington K, Nicolaidis K, Thilaganathan B. Outcome of antenatally diagnosed talipes equinovarus in an unselected obstetric population. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2002;20(3):226-229.
2. Tillett RL, Fisk NM, Murphy K, Hunt DM. Clinical outcome of congenital talipes equinovarus diagnosed antenatally by ultrasound. *J Bone Joint Surg.* 2000; 82-b (6): 876-881.