



# XXXII REUNION SOCIEDAD DE OBSTETRICIA Y GINECOLOGÍA R. MURCIA

Título **DIAGNÓSTICO PRENATAL DE ARTROGRIPOSIS DISTAL CONGÉNITA. A PROPÓSITO DE UN CASO**  
Autores. Ruiz Boluda, MI. Llamas Sarria , MA. Valenciano Rodríguez, M. Gallego Pozuelo, RM. Crespo Bañón, P. Merlos Martínez, MI. Rodríguez Abellán, E.

## Introducción

La artrogriposis se incluye en un grupo heterogéneo de enfermedades poco frecuentes (1/3000- 1/5000 recién nacidos vivos) que asocia múltiples contracturas articulares de inicio prenatal con deformidad de las extremidades.

## Caso Clínico

Gestante de 37 años que acude a su control rutinario para realizar la ecografía de la semana 20. Ni ella ni su pareja tienen enfermedades ni antecedentes familiares a destacar.

Durante la realización de la ecografía se visualiza un feto con las muñecas flexionadas en todo momento y que no se movilizan (Figura 1 y 2). Los miembros inferiores se visualizan con normalidad (Figura 3). Ante la sospecha de artrogriposis distal congénita (ADC) se ofrece a la paciente la posibilidad de realizar una amniocentesis para estudio genético.

Se realiza la amniocentesis, en el estudio genético se evidencia un perfil masculino sin evidencias de desequilibrios cromosómicos ni alteraciones genéticas que expliquen el fenotipo fetal. Los padres expresan su deseo de interrumpir la gestación y así se realiza.

## Discusión / Conclusión

**Tenemos que sospechar esta patología ante la postura anómala de la extremidad que se asocia a ausencia de movimientos de la extremidad o disminución progresiva del movimiento.**

El diagnóstico prenatal temprano brinda la oportunidad de asesoramiento familiar sobre el manejo del futuro del embarazo y la morbilidad y mortalidad neonatal esperadas.



Imagen 1 y 2. Imagen ecográfica en 2D Y 3D donde se evidencia la muñeca con hiperflexión



Imagen 3. Imagen ecográfica en 3D donde se visualizan los pies en posición normal

## Bibliografía

1. Niles KM, Blaser S, Shannon P, Chitayat D. Fetal arthrogryposis multiplex congenita/fetal akinesia deformation sequence (FADS)- Aetiology, diagnosis, and management. Prenat Diagn. 2019 Aug;39(9):720-731. doi: 10.1002/pd.5505. Epub 2019 Jul 16. PMID: 31218730.
2. Skaria P, Dahl A, Ahmed A. Arthrogryposis multiplex congenita in utero: radiologic and pathologic findings. J Matern Fetal Neonatal Med. 2019 Feb;32(3):502-511. doi: 10.1080/14767058.2017.1381683. Epub 2017 Sep 27. PMID: 28954562.
3. Kalampokas E, Kalampokas T, Sofoudis C, Deligeoroglou E, Botsis D. Diagnosing arthrogryposis multiplex congenita: a review. ISRN Obstet Gynecol. 2012;2012:264918. doi: 10.5402/2012/264918. Epub 2012 Sep 23. PMID: 23050160; PMCID: PMC3461621.

