

AKINESIA/HIPOKINESIA FETAL: UNA VENTANA AL MOVIMIENTO FETAL DURANTE EL DESARROLLO. ORIENTACIÓN CLÍNICA, ETIOLOGÍA Y DIAGNÓSTICO

FETAL AKINESIA/HIPOKINESIA. MULTIPLE CONGENITAL CONTRACTURES A WINDOW TO FETAL MOVEMENT. REVIEW OF CLINICAL, DIAGNOSTIC AND GENETIC APPROACH

DRA. CLAUDIA CASTIGLIONI (1), DRA. BERNARDITA SUÁREZ (1) (2), DR. GABRIEL ANWANDTER (3), DRA ROCÍO CORTÉS (1) (4)

(1) Unidad de Neurología Pediátrica, Departamento de Pediatría. Clínica Las Condes. Santiago, Chile.

(2) Instituto Nacional de Rehabilitación Pedro Aguirre Cerda. Santiago, Chile.

(3) Unidad de Medicina Maternofetal. Hospital Gustavo Fricke. Viña del Mar, Chile.

(4) Departamento de Pediatría y Cirugía Infantil Norte. Universidad de Chile.

Email: ccastiglioni@clc.cl

RESUMEN

El desarrollo normal del esqueleto requiere de la existencia de movimientos fetales normales en frecuencia e intensidad. Cualquier restricción al desplazamiento normal en el feto en desarrollo, ya sea por factores intrínsecos o extrínsecos como los producidos por trastornos de las motoneuronas, músculos, sistema nervioso central, tejido conectivo, ambiente uterino, toxinas exógenas, afectará al feto. En esta revisión se resumen las manifestaciones clínicas, el abordaje diagnóstico y las diversas etiologías subyacentes a las contracturas articulares múltiples en el feto, haciendo hincapié en el espectro cada vez mayor de enfermedades genéticas específicamente en el campo neuromuscular. Los avances experimentados en las imágenes prenatales y las nuevas herramientas de genética molecular han permitido alcanzar un diagnóstico etiológico en un número cada vez mayor de pacientes, otorgar un mejor asesoramiento genético a la familia así como preparar las condiciones de tratamiento más favorables para el recién nacido.

Palabras claves: Akinesia, hipokinesia, artrogriposis, amioplasia, enfermedades neuromusculares.

SUMMARY

Normal fetal movements are essential to skeletal development. Any restriction to normal movement on the developing fetus, either by intrinsic or extrinsic factors, ie disorders of motor neuron, muscle, central nervous system, connective tissue, uterine ambiance, exogenous toxics, will affect the fetus. At the most severe end, the fetal akinesia deformation sequence (FADS) occurs with highly abnormal or absent fetal movement while a substantial reduction in fetal movement can lead to multiple arthrogryposis. In this review we summarized the diverse etiologies underlying FADS and arthrogryposis, emphasizing the ever-expanding spectrum of genetic conditions specifically on neuromuscular field. Even if there is still almost half of time, uncertainty about the final etiology, the progress on prenatal fetal imaging and molecular genetic tools, will allow to give a better genetic counseling to the family and prepare the most favorable treatment conditions for the upcoming newborn.

Key words: Akinesia, hypokinesia, arthrogryposis, amyoplasia, neuromuscular diseases.

INTRODUCCIÓN

La akinesia fetal es un término descriptivo para referirse a un espectro amplio de trastornos que tienen en común el desarrollo de contracturas asociadas a la disminución o ausencia de movimientos fetales. En la literatura médica se han utilizado diferentes nombres para referirse a esta condición, tales como secuencia de deformación de akinesia/hipokinesia fetal (FADS), secuencia de Hipokinesia Fetal (HF), síndrome de Pena-Shokeir, amioplasia congénita, Artrogriposis Múltiple Congénita (AMC), síndrome contractural letal congénito y el síndrome de *pterygium* múltiple (MPS). El factor común en todas ellas, es la hipomotilidad del feto, secundaria a un numeroso espectro de etiologías genéticas y ambientales (1).

Pese a que la akinesia fetal es una entidad rara, se han comunicado incidencias de artrogriposis de hasta 1:3000 a 1:5000 recién nacidos vivos, siendo la más frecuente la amioplasia congénita, con una frecuencia de 1:10000 RNV (2). Es interesante conocer así mismo, que el 1% de los niños tiene al nacer algún tipo de contractura, incluido el pie bot, que tiene una incidencia de 1/300 nacimientos y la campodactilia que se presenta en 1/200 (3). En Chile la tasa de incidencia de artrogriposis es de 1,6 por 10000 nacidos vivos y la de pie bot es de 1/625, ambas cifras muy semejantes al registro del Estudio Latino Americano de Malformaciones Congénitas (ECLAM) del cual Chile forma parte desde el año 1969 (4).

En términos generales las contracturas en la akinesia son producto de una disminución de los movimientos fetales, secundarios a su vez a alteraciones en el sistema nervioso central, nervios periféricos, músculos, tejido conectivo, enfermedades maternas, agentes ambientales y/o compromiso vascular. Esta entidad es por lo tanto una ventana que pone en evidencia todos aquellos factores en el desarrollo embrionario, imprescindibles para lograr un adecuado movimiento in útero que permitirá el desarrollo normal de las articulaciones del feto.

En los últimos 30 años ha habido un gran progreso en distinguir distintos tipos específicos de akinesia fetal, con más de 400 enfermedades identificadas que desarrollan artrogriposis como manifestación clínica y más de 150 mutaciones genéticas (1). Situación que añade complejidad al desafío de establecer la etiología subyacente en cada caso particular. Ha sido gracias al desarrollo de la genética molecular, con la implementación de las técnicas de hibridación genómica comparada (CGH *array*), secuenciación masiva de nueva generación (*next generation sequencing*) exoma, (*whole exome sequencing*), genoma (*whole genome scan*) y otros, lo que ha permitido el extraordinario progreso en la identificación de

causas específicas de las distintas artrogriposis (5, 6). Sin embargo, en un porcentaje significativo de pacientes, aún no es posible establecer un diagnóstico genético específico (5).

La efectividad del diagnóstico prenatal en la HF sigue siendo un desafío, ya que estudios retrospectivos de registros ultrasonográficos de pacientes con amioplasia, han demostrado una falla en la detección prenatal de esta condición de hasta un 75% de los casos (7). Es por lo tanto un desafío para el clínico y los profesionales de la salud la pesquisa prenatal y el establecimiento de la etiología subyacente a los cuadros de artrogriposis de manera de ofrecer las mejores opciones de nacimiento para el feto en gestación, preparar a la familia y optimizar el manejo postnatal del recién nacido.

Este artículo tiene como propósito otorgar una aproximación general a la akinesia/hipokinesia fetal, a su clasificación, etiología, forma de aproximación clínica y algoritmo de estudio, con énfasis en etiologías neuromusculares e indicadores de sospecha diagnóstica precoz a través de las diferentes técnicas de imágenes.

METODOLOGIA

En este artículo de revisión se realizó una búsqueda de artículos en las bases Pubmed, SciELO, que contuvieran las siguientes palabras claves: *fetal akinesia, fetal hipokinesia, arthrogryposis, fetal akinesia deformation sequencing, Pena Shokeir, fetal hypomobility syndrome, neuromuscular, congenital myopathy, congenital motor neuron, congenital myasthenia, congenital contractural syndrome, amyoplasia, prenatal diagnosis*. Se restringió la búsqueda a los últimos 30 años, desde el 1985 hasta el 2015. Se consideraron principalmente aquellos artículos originales, epidemiológicos y de revisión.

DEFINICIONES

Secuencia de deformación akinésica/hipokinesia fetal

La secuencia de deformación akinésica del feto (FADS) es un término descriptivo que integra las consecuencias en el feto de la limitación al movimiento intrauterino y por ende comprende numerosas y heterogéneas causas responsables de ella. Su incidencia se estima en 1:150000 (8). El movimiento fetal comienza a las 8 semanas de gestación. El desarrollo normal de las articulaciones requiere una movilización de éstas con un rango completo de movimiento. Mientras más precoz sea la falta de movilización adecuada del feto, más grave es la artrogriposis. Las contracturas articulares se producen por el engrosamiento de la capsula articular y tejido circundante, secundaria a una respuesta anormal del colágeno a la falta de movimiento. Adicional-

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/3829913>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/3829913>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)