



clínica e investigación en ginecología y obstetricia

www.elsevier.es/gine



CASO CLÍNICO

Miopatía de depósito de nemalina y artrogriposis congénita

E. López*, C. Plans, R. Granell, P. Carreto y A. Ruano

Servicio de Obstetricia y Ginecología, Hospital Juan Ramón Jiménez, Huelva, España

Recibido el 4 de febrero de 2016; aceptado el 3 de junio de 2016

PALABRAS CLAVE

Artrogriposis;
Congénito;
Inclusiones
rojo-púrpura;
Miopatía;
Depósito de
nemalinas

KEYWORDS

Arthrogryposis;
Congenital;
Red-purple rod-like
structures;
Myopathy;
Nemaline inclusions

Resumen La artrogriposis es un síndrome complejo, que responde etiológicamente a numerosas causas congénitas y adquiridas. Presentamos un caso familiar de artrogriposis. La necropsia aportó el hallazgo de inclusiones rojo-púrpura en el sarcoplasma del tejido muscular, sugestiva de miopatía por nemalinas.

© 2016 Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

Nemaline myopathy and congenital arthrogryposis

Abstract Arthrogryposis is a complex syndrome, the aetiology of which can be traced to numerous congenital and acquired causes. We present a case of familiar arthrogryposis. Necropsy revealed red-purple rod-like structures in the sarcoplasm of the muscle tissue, suggestive of nemaline myopathy.

© 2016 Elsevier España, S.L.U. All rights reserved.

Introducción

La artrogriposis no es un síndrome, si no, más bien un signo clínico complejo caracterizado por la presencia de contracturas y rigidez de las articulaciones, presente en más de 300

enfermedades diferentes. No es un diagnóstico médico sino la descripción de una limitación de movimiento de 2 o más articulaciones en diferentes zonas del cuerpo. Descrito por primera vez por Adolph Wilhelm Otto en 1841.

La miopatía nemalínica se caracteriza por una debilidad muscular, hipotonía y ausencia o disminución de reflejos tendinosos, su prevalencia es de 1/50.000 recién nacidos vivos (RNV) y su diagnóstico se realiza mediante biopsia muscular. Tiene un patrón de herencia autosómico dominante o recesivo.

* Autor para correspondencia.
Correo electrónico: elga.t@hotmail.com (E. López).

Caso clínico

Gestante de 37 años. G3C1P1 con antecedente de feto muerto intraútero a las 30 semanas por malformación fetal compatible con artrogriposis. En tratamiento con anticoagulantes a dosis profilácticas por presentar una mutación heterocigota en el gen de la protrombina.

Controlada ecográficamente desde la 12+2 semanas, sin realizar cribado del primer trimestre por rechazo de la paciente. En la ecografía morfológica de la semana 20, se describe una posición mantenida en toda la exploración de las extremidades. A la 25+4 semanas se observa en la ecografía, feto con miembros inferiores en extensión y miembros superiores en flexión, y mantenidas durante la exploración (figs. 1-4). Se realiza amniocentesis diagnóstica con estudio de cariotipo normal, negativo para la detección del gen SMN1, para el despistaje de la atrofia muscular espinal. El estudio *microarrays* ampliado de enfermedades de depósito determinó el resultado negativo para gangliosidosis GM1, enfermedad de Gaucher, enfermedad de Pompe, enfermedad de I-CELL y mucopolisacaridosis tipo vii.



Figura 1 Miembros inferiores en extensión, semana 25 gestacional.



Figura 2 Miembros inferiores en extensión mantenida durante la exploración.



Figura 3 Miembros inferiores en extensión mantenida, semana 26 gestacional.



Figura 4 Miembros inferiores en extensión mantenida, semana 28 gestacional.

Alrededor de las 30 semanas se observa un polihidramnios (fig. 5) severo con movimientos fetales escasos y un ligero edema subcutáneo. Posteriormente a la semana 33, la paciente ingresa con sospecha de amenaza de parto pretérmino con una cervicometría de 20mm, *funnel* positivo y dinámica irregular. Se inicia tocolisis intravenosa, maduración pulmonar fetal y amniodrenaje terapéutico.

A las 33+5 semanas, finaliza la gestación con un parto de inicio espontáneo y final eutócico. Nace una mujer, con un Apgar 2/2 y sin respiración espontánea, con malformaciones aparentes. Se realiza RCP avanzada, sin éxito. Se extrae sangre y se realiza biopsia del músculo fetal para estudio.

El informe de anatomía patológica describe los siguientes hallazgos: «malformaciones a nivel macroscópico, con estigmas de artrogriposis». A nivel microscópico, el estudio muscular habla de una variabilidad en el tamaño de las fibras con distribución difusa, con una histoquímica de tricrómico positiva para inclusiones rojo-púrpura en sarcoplasma, sospechando de una miopatía de depósito de nemalinas, como causa de la artrogriposis.

El estudio genético de *microarrays* CGH, resultó normal. La determinación genética, que se realiza de rutina para la detección de dicha miopatía, resultó negativa para la

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/8644074>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/8644074>

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