



SECUENCIA ACINESIA/HIPOCINESIA FETAL COMO MANIFESTACIÓN ECOGRÁFICA DE ATROFIA MUSCULAR ESPINAL NEONATAL. A PROPÓSITO DE UN CASO.

Autores: Yepes Carrillo A., García Andrés MR., López Vazquez C., Velastegui Calderón KV.,
García Ré ME., Mas Ruiz SP., Costa Andreo M.
HOSPITAL UNIVERSITARIO RAFAEL MÉNDEZ. LORCA.

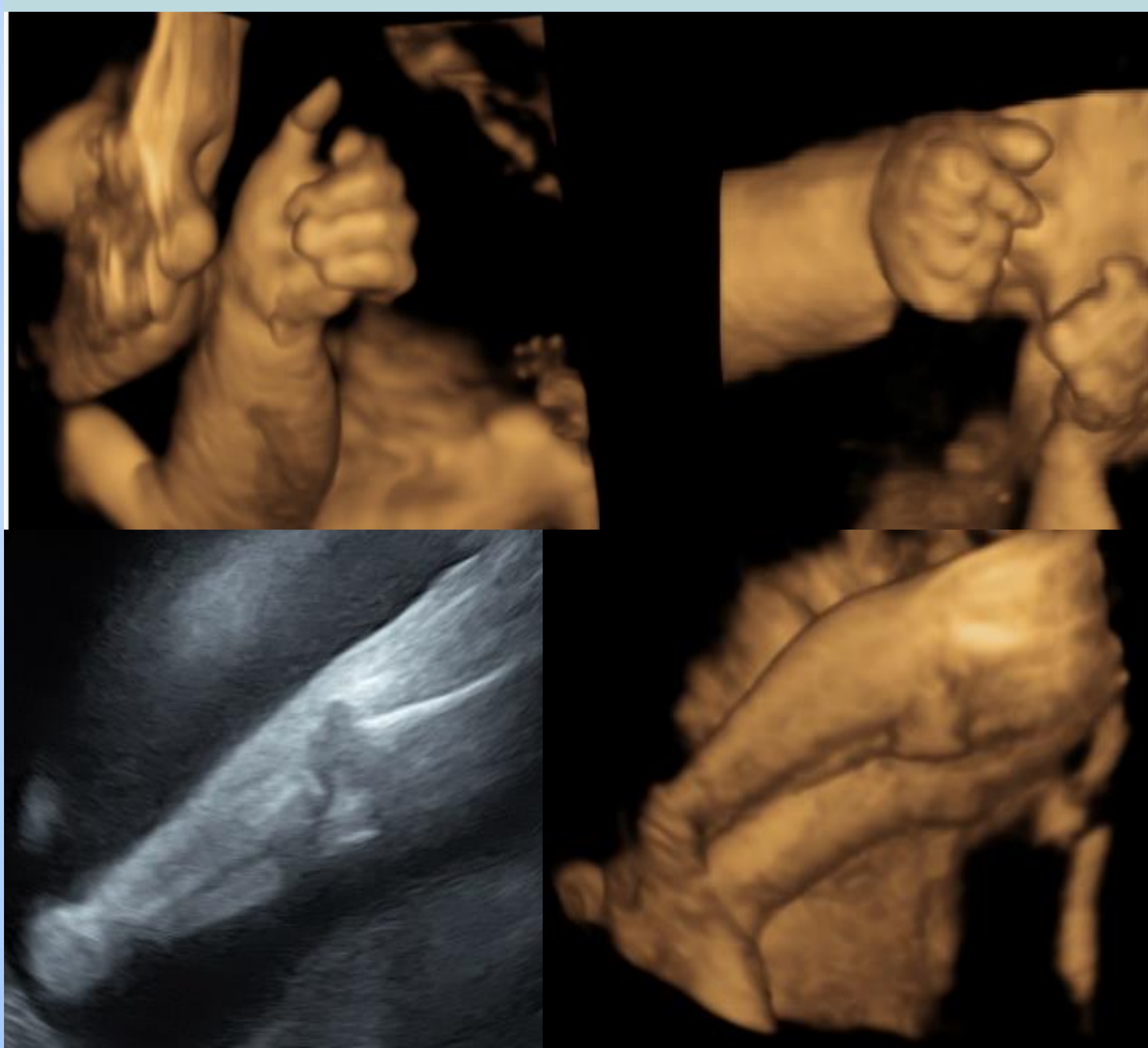
AP: Mujer de 38a. No AMC. Diabetes Gestacional (dieta y ejercicio). Esterilidad Primaria. Hepatitis A en infancia. Pareja no consanguinidad. No IQ.

FO: G1. FIV. Screening combinado de bajo riesgo. Rastreo morfológico negativo en semana 20.

ECOGRAFÍA SEMANA 28

- Cara: ligera retrognatia.
- Tórax: leve disminución de perímetro torácico.
- MMSS: muñecas en extensión y puños cerrados. Escasos movimientos.
- MMII: extensión permanente, ausencia de flexo-extensión.
- Óseo: reducción de mineralización ósea en miembros y columna.
- Líquido: polihidramnios moderado.
- Feto PEG.

PAUTA DE ACTUACIÓN: Serologías negativas, cariotipo y estudio de mutaciones frecuentes en la Atrofia Muscular Espinal negativos.



PARTO: Vacuoextracción en semana 34+6sg. Hembra. Peso 1900g (CIR). APGAR 4/6/6.

EVOLUCIÓN NEONATAL: Ingreso en UCI neonatal con ventilación mecánica invasiva. Se consensua limitación de esfuerzo terapéutico. Se procede a retirada de intubación siendo éxitus. Exploración compatible con Atrofia Muscular Espinal.

- Fascias: paladar ojival alto.
- Tórax: hemiparesia diafragmática
- MMSS: imposibilidad de extensión completa. Puños cerrados.
- MMII: extensión forzada de rodillas. Pies en varo irreductibles.
- Neurológico: reflejos arcaicos ausentes, hipotonía axial franca. Reflejos osteo-tendinosos no obtenidos. Escasa reactividad.

DISCUSIÓN: La hipomovilidad fetal de carácter intrínseco, se conoce como secuencia acinesia/hipocinesia fetal. Los procesos neuromusculares de inicio intrauterino son la etiología más frecuente, destacando entre ellos la Atrofia Muscular Neonatal precoz. El diagnóstico prenatal de la misma radica en la correcta identificación de las consecuencias, que en forma de cascada, derivan de la acinesia/hipocinesia fetal, debido a la diversidad de expresión dismorfológica del cuadro.

* Los autores declaran no tener conflicto de intereses.