

## Amioplasia Congénita: Caso Clínico

### Congenital Amyoplasia: Case Report

Ana Esteireiro<sup>1</sup>, Raquel Carreira<sup>1</sup>, Oana Moldovan<sup>2</sup>, Anabela Bicho<sup>1</sup>

1. Serviço de Pediatria Médica, Unidade de Caldas da Rainha, Centro Hospitalar do Oeste, Caldas da Rainha, Portugal

2. Serviço de Genética Médica, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte, Lisboa, Portugal

Acta Pediatr Port 2017;48:360-1

Recém-nascido do sexo masculino, filho de pais não consanguíneos e saudáveis. Gestação gemelar mono-coriónica e bi-amniótica, mal vigiada, com serologias e ecografias (às 20 e 31 semanas) sem alterações. Estado desconhecido para *Streptococcus B*, com profilaxia anti-biótica adequada. Cesariana às 36 semanas e quatro dias por gemelaridade. Primeiro gémeo sem quaisquer alterações na observação; segundo gémeo com índice de Apgar 10/10, peso ao nascer 2275 g, fâcies peculiar com *nevus flammeus* na pirâmide nasal (Fig. 1), contraturas simétricas congénitas, rotação interna dos ombros, extensão fixa dos cotovelos com pronação dos antebraços, flexão dos punhos, camptodactilia e *equinovarus* dos pés (Fig. 2). Internado na unidade de cuidados especiais neonatais por má adaptação à vida extraute-

rina, efetuou ampicilina e gentamicina até negatificação de parâmetros infecciosos. Gasimetria, radiografia torácica e ecografia transfontanelar sem alterações. Ecocardiograma com comunicação interauricular pequena e *foramen ovale* patente. Alta aos 11 dias sem sinais de dificuldade respiratória e com autonomia alimentar. Proposto diagnóstico de artrogripose múltipla congénita, que foi corroborado em consulta de genética. Foi orientado para consulta de pediatria, ortopedia e medicina física e reabilitação.



**Figura 1.** Recém-nascido com fâcies peculiar, apresenta *nevus flammeus* na pirâmide nasal.



**Figura 2.** Recém-nascido com contraturas articulares simétricas, pronação dos antebraços, flexão dos punhos, camptodactilia e *equinovarus* dos pés.

A artrogripose múltipla congénita é definida como contraturas congénitas não progressivas em duas ou mais articulações.<sup>1-5</sup> Tem uma incidência de um em 3000 nados vivos.<sup>3,4</sup> A amioplasia congénita é o subtipo mais

comum, representando 25-30% dos casos.<sup>1,2,5</sup> Esta entidade clínica caracteriza-se por contraturas articulares simétricas, posição típica das extremidades e hipoplasia ou aplasia da massa muscular nos membros afetados.<sup>2,3</sup> O diagnóstico é feito com base na clínica.<sup>1,2</sup> O prognóstico depende da gravidade das contraturas e do número de articulações afetadas.<sup>3</sup> É necessário tratamento ortopédico, reabilitação intensiva e, em muitos casos, cirurgia corretiva.<sup>3-5</sup>

**Palavras-chave:** Anomalias Congénitas Múltiplas; Artrogripose; Deformidades Congénitas dos Membros; Recém-nascido

**Keywords:** Abnormalities, Multiple; Arthrogryposis; Congenital Abnormalities; Infant, Newborn; Limb Deformities, Congenital

#### O QUE ESTE CASO ENSINA

- A artrogripose múltipla congénita caracteriza-se pela presença de múltiplas contraturas congénitas não progressivas. Pode estar presente num grupo heterogéneo de distúrbios, todos eles associados à diminuição dos movimentos fetais *in utero* (gravidez gemelar, oligo ou polihidrâmnios, malformações uterinas, entre outros).
- A amioplasi congénita é o subtipo mais frequente de artrogripose múltipla congénita. Trata-se de uma entidade esporádica, sendo importante reconhecê-la e distingui-la de outras formas genéticas de artrogripose.
- A orientação terapêutica é multidisciplinar e pretende melhorar o prognóstico, que depende da gravidade das contraturas e do número de articulações afetadas.
- As crianças afetadas têm um desenvolvimento intelectual normal, podendo apresentar anomalias *minor* (hemangioma facial na linha média, micrognatia, hérnia inguinal, hipoplasia genital, entre outras).

#### Conflitos de Interesse

Os autores declaram a inexistência de conflitos de interesse na realização do presente trabalho.

#### Fontes de Financiamento

Não existiram fontes externas de financiamento para a realização deste artigo.

#### Proteção de Pessoas e Animais

Os autores declaram que os procedimentos seguidos estavam de acordo com os regulamentos estabelecidos pelos responsáveis da Comissão de Investigação Clínica e Ética e de acordo com a Declaração de Helsínquia da Associação Médica Mundial.

#### Confidencialidade dos Dados

Os autores declaram ter seguido os protocolos do seu centro de trabalho acerca da publicação dos dados de doentes.

#### Correspondência

Ana Sofia Medeiros Esteireiro  
esteireira@gmail.com  
Rua Dr. Francisco Sá Carneiro, 69 - 2º E, 2520-432 Peniche, Leiria

**Recebido:** 06/03/2017

**Aceite:** 26/06/2017

#### Referências

1. Kimber E. AMC: Amyoplasia and distal arthrogryposis. *J Child Orthop* 2015;9:427-32.
2. Hall JG, Aldinger KA, Tanaka KI. Amyoplasia revisited. *Am J Med Genet A* 2014; 164A:700-30.
3. Boria Andueza LB, Apilanez Urquiola M, Cortajarena Altuna MA, Marti Carrera I. Amioplasi congénita. *An Pediatr* 2014; 81:63-5.
4. Binkiewicz-Glinska A, Sobierajska-Rek A, Bakula S, Wierzb J, Drewek K, Kowalski IM, et al. Arthrogryposis in infancy, multidisciplinary approach: Case report. *BMC Pediatr* 2013;13:184.
5. Fassier A, Wicart P, Dubouset J, Seringe R. Arthrogryposis multiplex congenita. Long-term follow-up from birth until skeletal maturity. *J Child Orthop* 2009;3:383-90.