

Seqüència de deformació acinètica fetal tipus 2

A propòsit d'un cas



37 anys

Origen: Senegal

TPAL: 3002

(mort neonatal als 6 mesos)

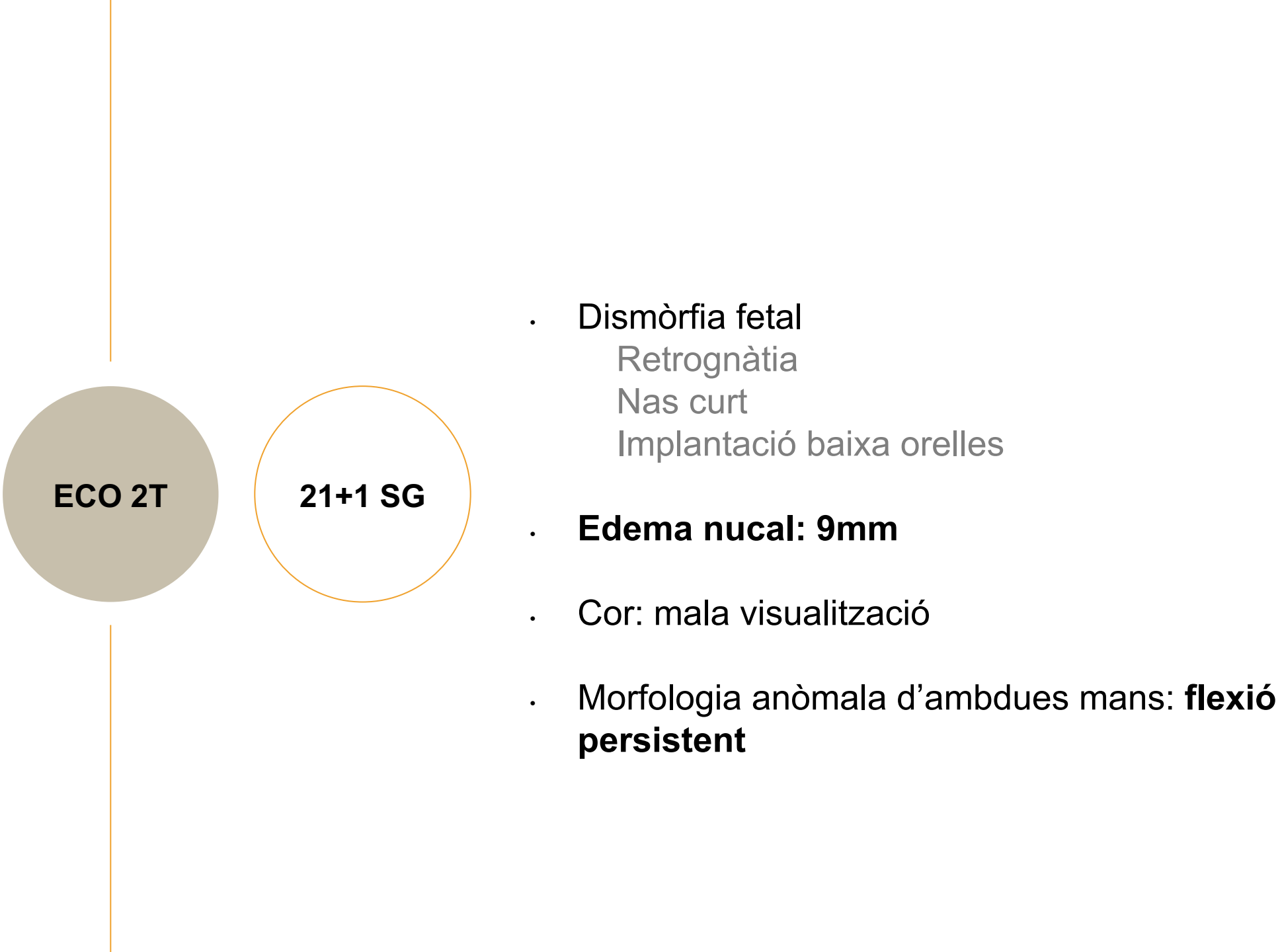


ECO 1T

13+0 SG

Normal
Baix risc aneuploïdies
Alt risc Preeclàmpsia

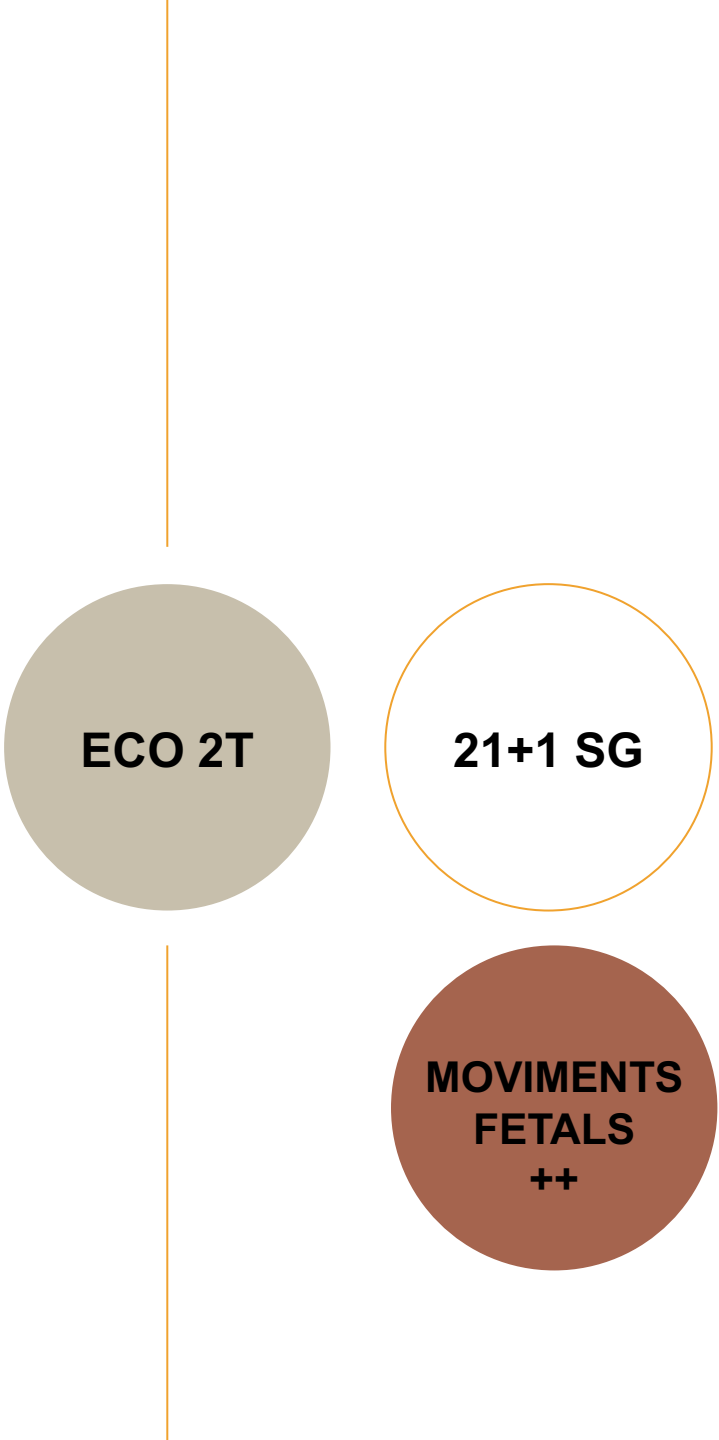




ECO 2T

21+1 SG

- Dismòrfia fetal
 - Retrognàtia
 - Nas curt
 - Implantació baixa orelles
- **Edema nucal: 9mm**
- Cor: mala visualització
- Morfologia anòmala d'ambdues mans: **flexió persistent**



ECO 2T

21+1 SG

MOVIMENTS
FETALS
++

- Dismòrfia fetal
 - Retrognàtia
 - Nas curt
 - Implantació baixa orelles
- **Edema nucal: 9mm**
- Cor: mala visualització
- Morfologia anòmala d'ambdues mans: **flexió persistent**

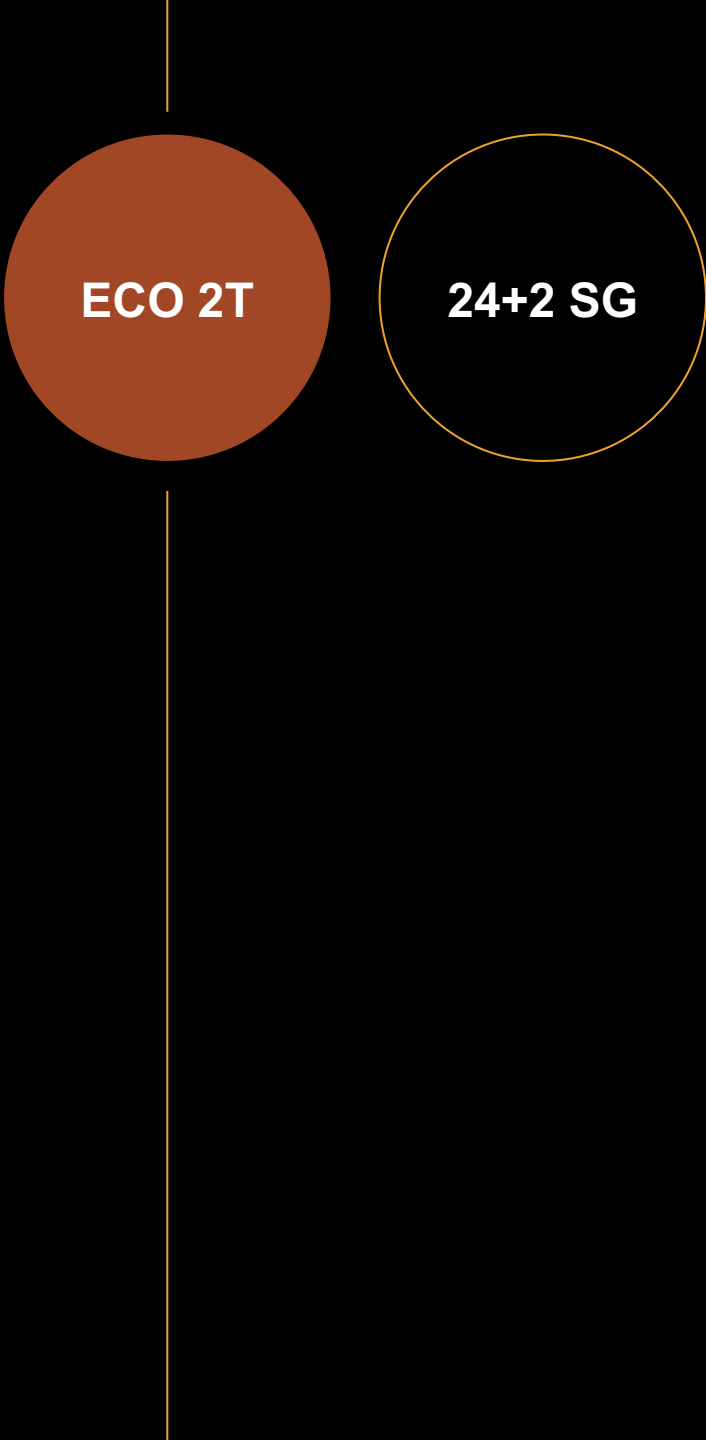
ECO 2T

The diagram consists of two small circles on the left, one grey and one white with an orange border. A vertical orange line passes through the center of the grey circle. To the right is a large orange circle. Arrows indicate a flow from the two small circles towards the large orange circle.

21+1 SG

AMNIOCENTESI

QF-PCR normal
Array normal



ECO 2T

The diagram consists of two circles at the top. The left circle is solid orange and contains the text 'ECO 2T'. The right circle is white with an orange outline and contains the text '24+2 SG'. A thin orange vertical line extends upwards from the top of the left circle, and another thin orange vertical line extends downwards from the bottom of the left circle.

24+2 SG

ECO 2T

24+2 SG

Flexió persistent mans



ECO 2T

24+2 SG

Dismòrfia fetal

Flexió persistent mans

Moviments fetals absents



ECO 2T

24+2 SG

Dismòrfia fetal

Flexió persistent mans

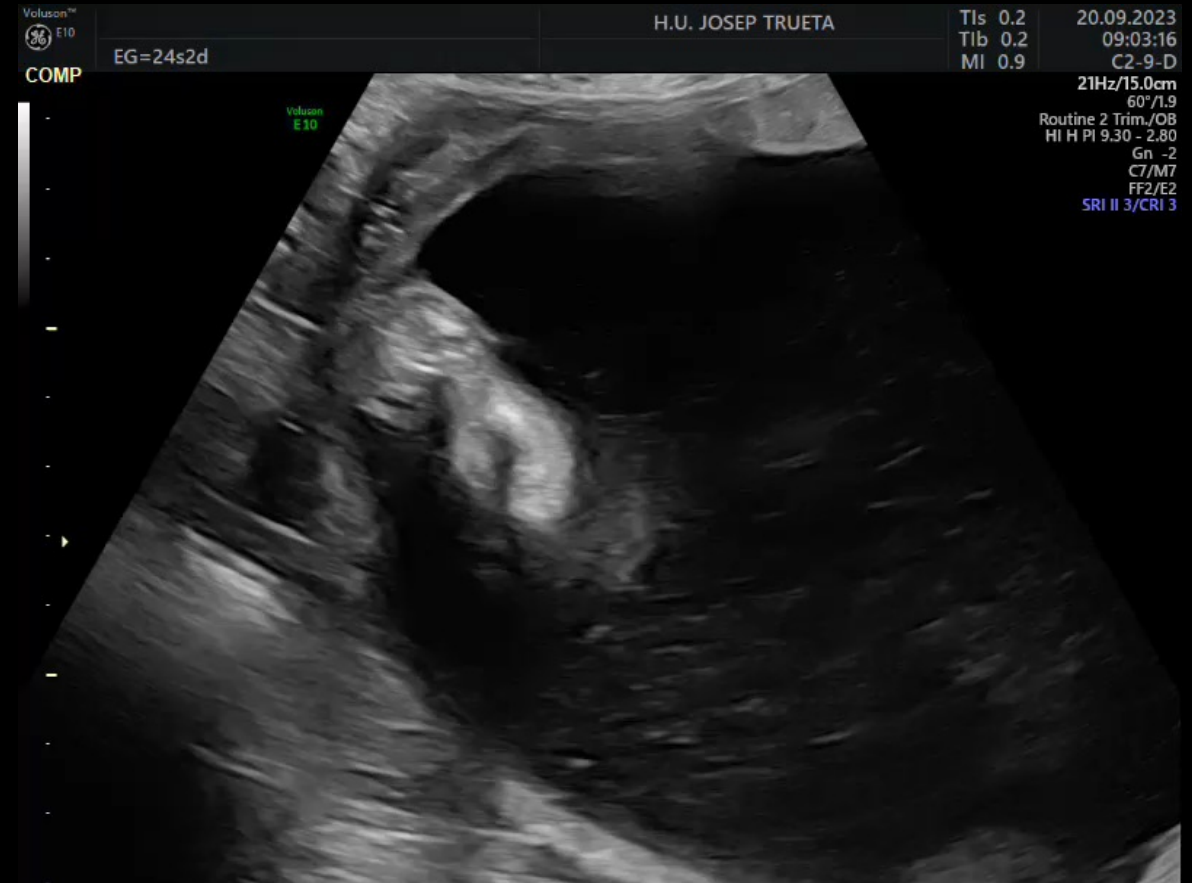
Moviments fetals absents

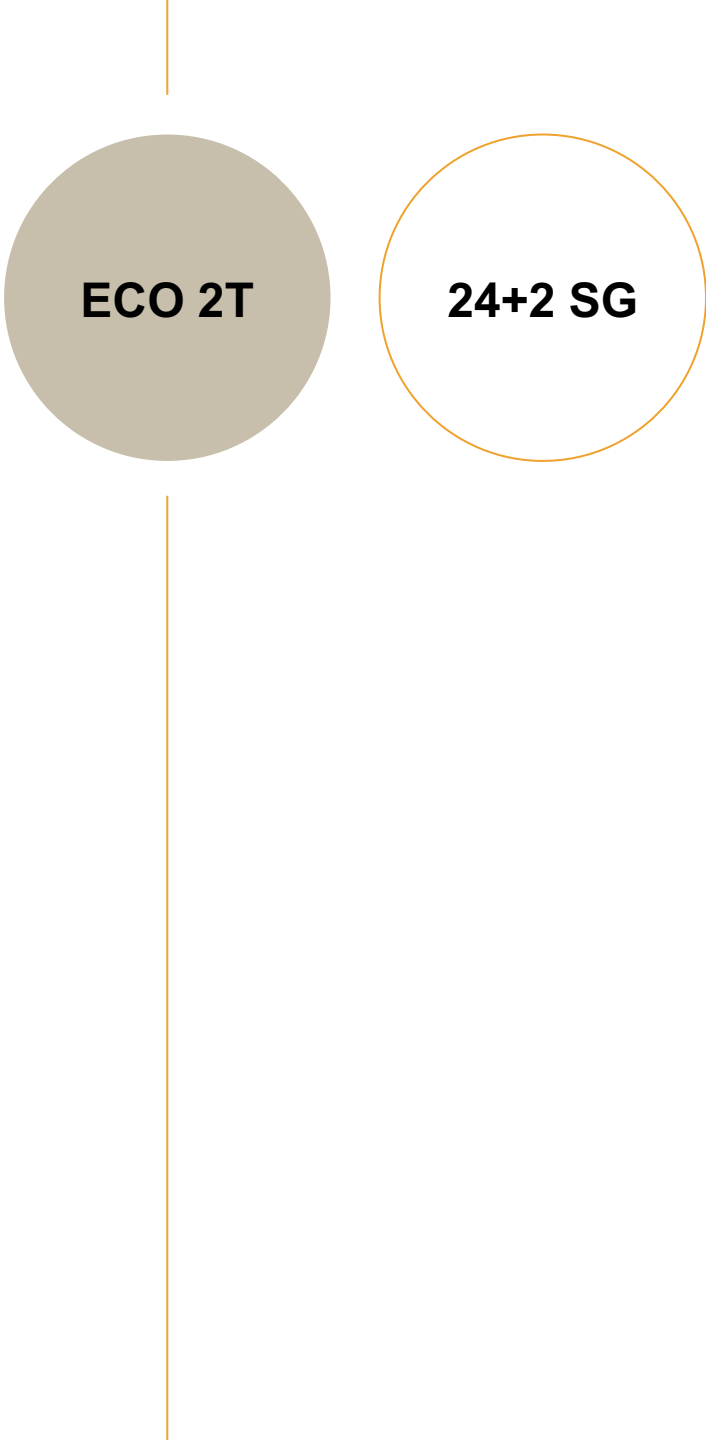


ECO 2T

24+2 SG

Polidactília post-axial peu

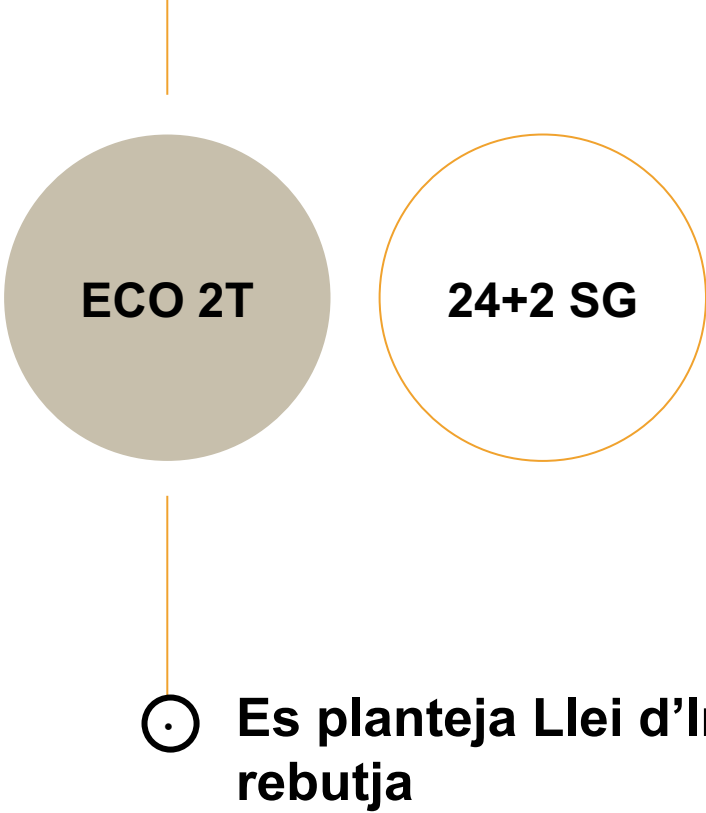


A vertical orange line runs down the left side of the slide. It intersects two circles: a solid grey circle on the left and an orange-outlined circle on the right.

ECO 2T

24+2 SG

- Dismòrfia fetal
- Cardiomegàlia – **Tòrax estret**
- Càmera gàstrica absent –**Polihidramni (CM 11cm)**
- Edema subcutani
- **Flexió persistent mans**
- Polidactília post-axial peu
- **Neurosonografia:** normal



ECO 2T

24+2 SG



Es planteja Llei d'Interrupció Legal de l'Embaràs, que la pacient rebutja

```
graph TD; A((ECO 2T)) --- B((24+2 SG)); B --- C((⊙)); C --- D((ECO control));
```

ECO 2T

24+2 SG

⊙ Es planteja Llei d'Interrupció Legal de l'Embaràs, que la pacient rebutja

**ECO
control**

**ECO
control**

26+2 SG

Absència càmetra gàstrica

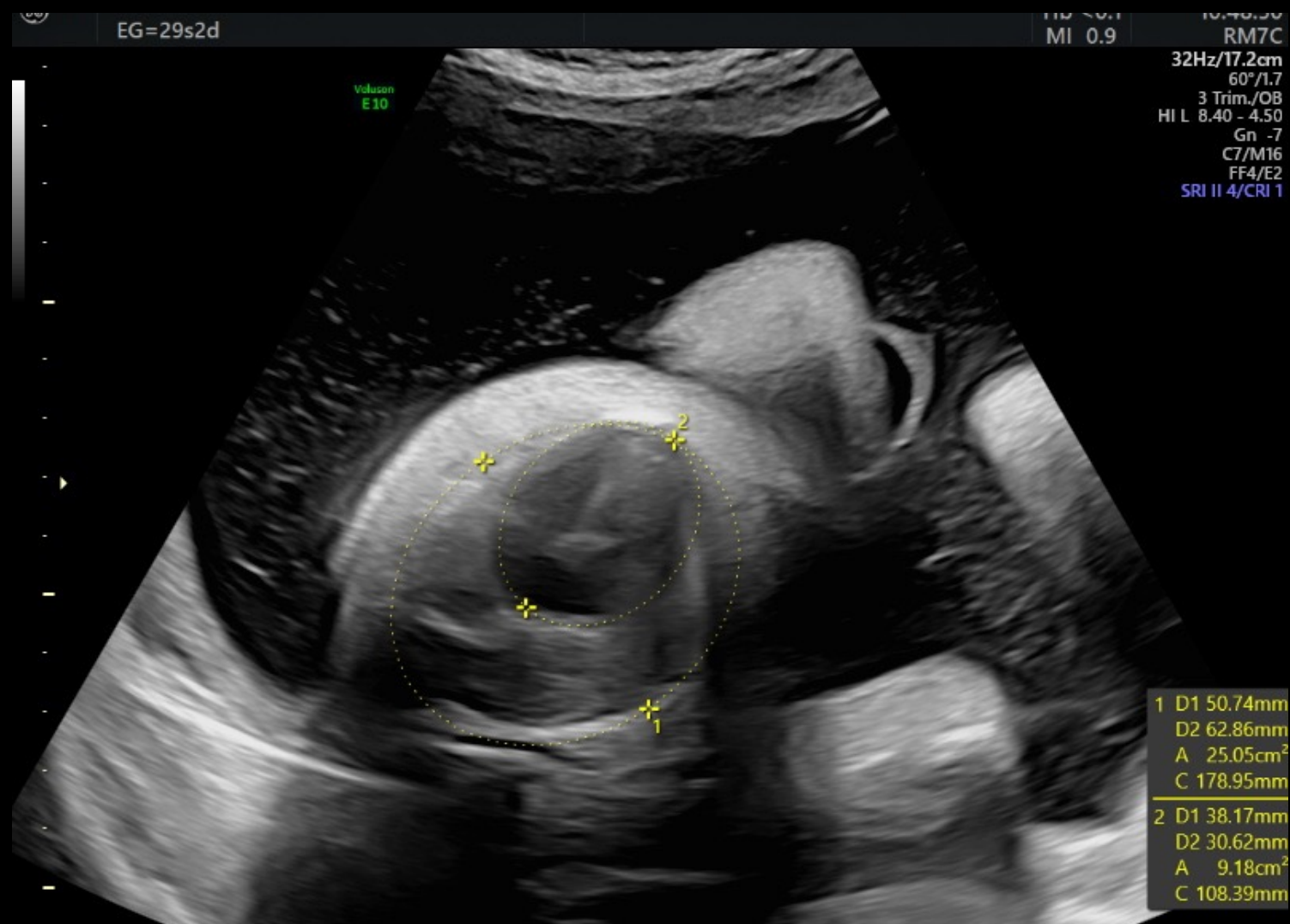
**HIPOPLÀSIA
PULMONAR**



ECO
control

29+2 SG

HIPOPLÀSIA
PULMONAR



**ECO
control**

33+2 SG

RETROGNÀTIA

Absència deglució



25+1
SG

· **Amniodrenatge**

**Estudi
genètic**

27+1
SG

· **Amniodrenatge**

ECO 3T

29+2 SG

· **Amniodrenatge**

EXOMA



34+4SG

RPM

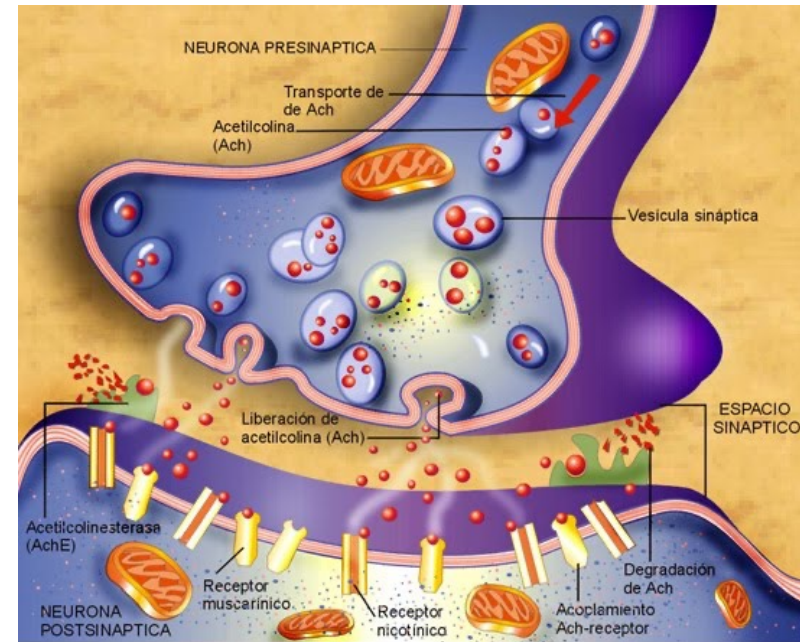
Pla de consens amb els
pares – evolució del part

Neix RN sense esforç
respiratori

EXOMA

gen RAPSN

Codifica proteína estabilizadora
receptors Ach a la placa neuromotora

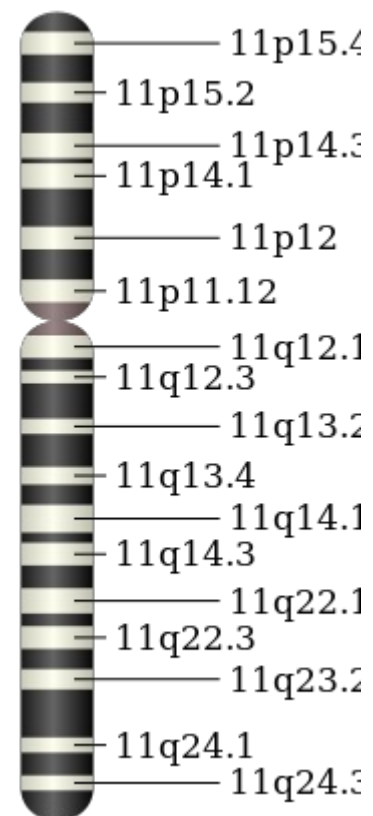




2 variants en heterozigosi gen **RAPSN**

cromosoma 11p11

herència autosòmica recessiva



Seqüència de deformació
acinètica fetal

FADS

formes congènites
sd. miastènica

Acinèsia fetal

ampli espectre de trastorns que tenen en comú el desenvolupament de **contractures** associades a **disminució** o **absència** de moviments fetals

1 de cada 3000 nascuts vius (sense comptar dx prenatal)

FADS

Seqüència de
deformació
acinètica fetal

HF

Seqüència hipocinèsia
fetal

AMIOPLÀSIA CONGÈNITA

AMC

ATROGRIPOSI
MÚLTIPLE
CONGÈNITA

Sd contractura
letal congènita

Sd pterigium
múltiple

Fisiopatogènia

Hipomotilitat fetal

>3 setm

Resposta anòmala **col·làgen**

Engruiximent càpsula articular i
teixit circumdant

Fisiopatogènia



**Absència moviments
toràcics rítmics**



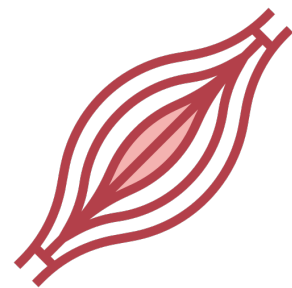
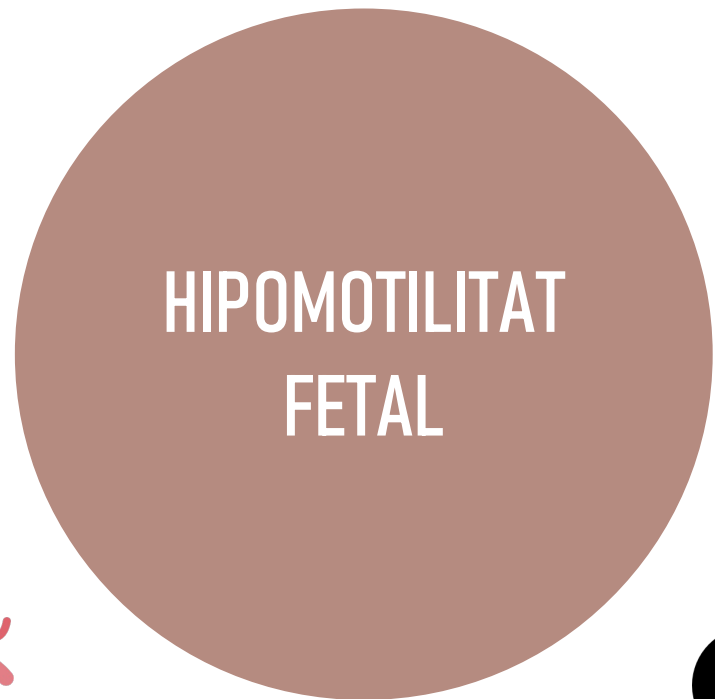
Creixement inadequat caixa toràcica



Hipoplàsia pulmonar



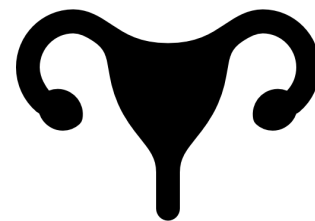
ETIOLOGIA



**Factors miopàtics,
esquelètics o connectius**



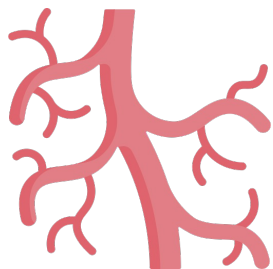
**Factors
materns**



**Factors
ambientals**
(exposició materna,
limitació espai)



**Factors
neurogènics**



**Factors
vasculars**

FADS

Seqüència de
deformació
acinètica fetal

- Terme **descriptiu** que engloba conjunt de conseqüències que comporta la HIPOMOTILITAT FETAL
- 1 de cada 150.000 nascuts vius
- És una forma severa d'atrofiosí múltiple
(**hipomotilitat precoç > severitat**)

FADS

- **Contractures articulares múltiples**
- *Pterigium* a les extremitats
- **HIPOPLÀSIA PULMONAR**
- Cordó umbilical curt
- RCIU
- **Polihidramnis** (absència deglució fetal)
- Paladar dividit
- **Orelles implantació baixa**
- Coll curt
- Criptorquídia
- Immaduresa intestinal
- Fractures per osteoporosi

AMC

**ATROGRIPOSI
MÚLTIPLE
CONGÈNITA**

= Contractura de **≥ 2 articulacions** de regions anatòmiques diferents

Contractures **no progressives** i milloren gradualment amb tractament

Conclusions

1. L'acinèsia fetal engloba un **conjunt de síndromes** que comparteixen una fisiopatogènia però presenten etiologies molt heterogènies.
2. Com **més precoç** és la hipomotilitat **més severa** és l'artrogriposi. La seqüència FADS és una forma severa d'artrogriposi.
3. La hipomotilitat fetal continua sent un repte pel diagnòstic prenatal. *Existeixen estudis retrospectius d'artrogriposi que demostren absència de detecció prenatal en fins un 75% dels casos.*

gràcies

Bibliografia

1. Entry - #618388 - fetal akinesia deformation sequence 2; FADS2 - OMIM. Available at: <https://www.omim.org/entry/618388> (Accessed: 15 March 2024).
2. Castiglioni, C. *et al.* (2016) 'Akinesia/Hipokinesia fetal: Una Ventana al movimiento fetal durante el desarrollo. Orientación Clínica, Etiología y Diagnóstico', *Revista Médica Clínica Las Condes*, 27(4), pp. 514–528. doi:10.1016/j.rmclc.2016.07.011.
3. Hall, J.G. (2009) 'Pena-Shokeir phenotype (fetal akinesia deformation sequence) revisited', *Birth Defects Research Part A: Clinical and Molecular Teratology*, 85(8), pp. 677–694. doi:10.1002/bdra.20611.
4. Kowalczyk, B. and Feluś, J. (2016) 'Arthrogryposis: An update on clinical aspects, etiology, and treatment strategies', *Archives of Medical Science*, 1, pp. 10–24. doi:10.5114/aoms.2016.57578.