

SEQUÊNCIA DEFORMATIVA ASSOCIADA A HIPOCINÉSIA OU ACINÉSIA FETAL

CARO I.; COHEN A.; ANA TERESA M.; BISCAIA I.; TORREZÃO I.; CORREIA J.

INTRODUÇÃO

Em 1974 foi descrito pela primeira vez o Síndrome de Pena-Shokeir em dois fetos falecidos com múltiplas contracturas articulares, alterações craniofaciais e hipoplasia pulmonar. Posteriormente, vários subtipos foram descritos por numerosos autores, com similares manifestações clínicas, mas com achados histológicos diferentes¹.

Em 1986, Hall, sugeriu que o Síndrome descrito por Pena e Shokeir era um fenotipo secundário à diminuição ou ausência de movimentos fetais in útero já que o padrão das anomalias estruturais era semelhante às alterações encontradas por Moessinger em 1983 em ratos que foram curarizados in útero².

Estes dois autores (Moessinger e Hall) propuseram a designação de "Sequência Deformativa de Acinésia Fetal" (SDAF) para este grupo de alterações.

A SDAF faz referência a um fenotipo característico, resultante de um grupo heterogêneo de situações que levam à restrição de movimentos fetais "in-útero". O envolvimento das articulações, músculo e tecido conjuntivo, conduz ao aparecimento dum quadro clínico típico que será tanto mais grave quanto mais precoce for a sua instalação.

A sua incidência está estimada em 0,03% dos nados vivos³.

Alguns autores descreveram casos detectados precocemente, entre as 11 e as 14 semanas, com translucência da nuca aumentada^{4,5,6} este último trabalho refere uma prevalência de síndrome de Pena Shokeir, entre os fetos com TN aumentada, maior que a esperada para a população em geral.

O parto pre-termo ocorre em cerca de 30-40% dos casos, quer devido ao hidrâmnios ou iatrogenicamente numa suspeita de sofrimento fetal por ACIU.

Quadro 1

1 – Causas intrínsecas	2 – Causas extrínsecas
A. Anomalias do tecido muscular Distrofia Miopatias Ausência congénita de músculo B. Alterações Nervosas Malformações do SNC Neuropatias Congénitas Lesões tóxicas na formação da mielina C. Alterações do tecido conjuntivo Tendões Osso Cartilagem Tecido articular	Limitações mecânicas uterinas Fibromiomas Oligoâmnios Banda Amniótica Sinequias uterinas Gestação múltipla Útero bicórneo

Unidade de Ecografia do Centro de Diagnóstico Prenatal da Maternidade Dr. Alfredo da Costa
 Serviço de Anatomia patológica da Maternidade Dr. Alfredo da Costa

Os múltiplos factores etiológicos podem ser divididos em intrínsecos e extrínsecos⁷

A imobilidade fetal pode ser total ou parcial, neste caso, podendo atingir apenas um membro ou um grupo muscular, bem como absoluta ou progressiva⁹.

O quadro clínico é determinado pela disfunção neuromuscular, e pode compreender as seguintes manifestações:

Deformação das extremidades com prevalência dos músculos extensores, nos membros inferiores, e dos flexores, nos membros superiores. O processo inicia-se com uma diminuição da actividade fetal que se for mantida conduz a múltiplas contraturas e a posteriores defeitos de posição.

ACIU por hipofunção, tanto mais grave quanto mais precoce for a restrição dos movimentos⁶.

Rigidez facial por hipofunção da articulação temporo-maxilar, com ausência dos movimentos activos de abertura e encerramento da boca⁸.

Hipoplasia pulmonar e hidrâmnios por redução dos movimentos do diafragma e dos músculos intercostais, associado a diminuição da deglutição.

O cordão umbilical curto resulta da restrição dos movimentos fetais que normalmente constituem um estímulo para o crescimento e desenvolvimento do cordão.



MATERIAL E MÉTODOS

Os autores fazem uma revisão dos casos de SDAF diagnosticados na Unidade de Ecografia da Maternidade Dr. Alfredo da Costa entre 1998 e 2002.

Foram seleccionadas as situações em que foi possível obter dados da informação clínica após interrupção da gravidez (IG). Foi feito o registo do motivo de envio à unidade, da idade gestacional no momento do diagnóstico, das anomalias ecográficas encontradas, do cariotipo e da descrição do exame após IG ou parto.

RESULTADOS

De um total de 10 casos, foram seleccionados 8, dado que em 2 não foi possível obter registo de exame fetopatológico.

A idade gestacional média do diagnóstico foi de 23 semanas.

Com excepção dum caso que realizou a primeira ecografia na nossa unidade às 35 semanas, as restantes situações optaram pela IG.

Sete casos foram referenciados por anomalia ecográfica, havendo uma situação detectada em ecografia de rotina às 22 semanas.

Todos os casos apresentaram diferentes graus de hipomobilidade; e em 5 casos foram detectadas anomalias associadas à deformação dos membros.

Quatro situações acompanhavam-se de ACIU.

Só num caso foi identificada ecograficamente uma anomalia do sistema nervoso central (ventriculomegália).

Em relação às causas prováveis, verificou-se a existência de:

Causa extrínseca: 2 casos (Fibromiomas uterinos e brida amniótica)

Disfunção do Sistema Nervoso Central: 3 casos

Sem causa específica: 3 casos

Em todas as situações foi realizado estudo cromossómico, tendo sido diagnosticado um mosaicism, sendo os restantes cariotipos normais.

Os resultados da autópsia permitiram confirmar e melhorar a avaliação da deformação das extremidades, acrescentando ao diagnóstico ecográfico outras anomalias tais como uma Tetralogia de Fallot. Num caso permitiu efectuar o diagnóstico síndrome de Aicardi.

Como complicações da IG são de sublinhar dois casos: uma retenção placentária que realizou

Nº processo Ano	I. G.	Motivo do CDPN	Achados ecográficos	Cariótipo	Resultado Autópsia
290761 (2002)	23s	ACIU precoce em ECO de rotina	Hipomobilidade fetal ACIU Hidrâmnios Edema face Cotovelos em flexão fixa Punhos em flexão fixa Joelhos em flexão fixa Pés em posição varus Derrame pleural esquerdo	46XY	Hidrotórax bilateral Mãos em flexão Pés em posição varus Hipoplasia Pulmonar Rotação incompleta dos intestinos Sindactilia, 2º-3º dedos das mãos
291332 (2002)	19	Achado ECO no SU (por hemorragias)	Hipomobilidade fetal Múltiplos miomas Punho+mão dta.em flexão Pés em posição varus Edema da nuca Escoliose cervical	46XY	Punhos e mãos em flexão Pés em posição varus Edema do membro inferior direito Edema do pescoço
284538 (2002)	22	ACIU grave Agenesia do Corpo caloso	ACIU Hipomobilidade fetal Micrognatia Mãos em flexão Agenesia Corpo Caloso Defeito septal Ventriculomegalia Agenesia renal Displas. renal multiqu. PII LA diminuído	Mosaicismo 46XX-14,+r 45XX-14	Microftalmia Nariz adunco Pavilhões auriculares, impl. baixa Pescoço curto e largo Campodactilia dos 2º-3º dedos das mãos sobre 3º e 4º Pés equinovarus Agenesia total do Corpo Caloso Dilatação tetraventricular Arnold-Chiari Tetralogia de Fallot Hipoplasia pulmonar bilateral Hipoplasia renal Útero bicórneo Cordão curto
251335 (2000)	35	ACIU grave 33s	Hipomobilidade fetal ACIU Edema da face Alterações cristalino Membros curtos	46XY (autópsia)	Coloboma esquerdo Desvio cubital das mãos Sindactilia 2º,3º dedos dos pés Agenesia das bolsas escrotais Dilat. cavidades card. esquerdas. RMN: C. Caloso atrofico Dolicocefalia Padrão hipomielinização SD. de AICARDI (raro caso de sobrevivência xy)
231433 (1999)	24	Hipomobilidade	Hipomobilidade fetal Punhos em flexão fixa Pés em posição varus	46XY	Mesomelia dos membros sup. e inf. Hipoplasia radial bilateral Pé direito equinovarus Pé esquerdo varus
228433 (1999)	24	Hipomobilidade	Hipomobilidade fetal Cotovelos em extensão Punhos em flexão fixa Joelhos em flexão fixa Pés em posição varus	46XY	Face dismórfico Micrognatia Pescoço curto e largo Pterygia axilar bilateral Hipoplasia das bolsas escrotais Membros superiores em ext. Fixa Punhos em flexão Membrana interdigital nas 1ª artic falângicas Flexão fixa dos joelhos Pés em posição varus Estrangulamento 1/3 médio coxa eq (brida amniótica)

Nº processo Ano	I. G.	Motivo do CDPN	Achados ecográficos	Cariótipo	Resultado Autópsia
235307 (1999)	17	Gastrosquisis	Hipomobilidade fetal Cotovelo direito flex.fixa Punho esqu. flexão fixa Ambos joelhos flexão fixa Pés em posição varus Laparosquisis	46XX	Micrognatia Pavilhões auric. baixa implantação Cotovelo esquerdo extensão fixa Punho esquerdo em flexão Mão esquerda em flexão Cotovelo direito flexão fixa Punho direito em flexão Membros inferiores em flexão Pés em posição varus Pterygia axilar e popliteal bilateral Gastrosquisis Hipoplasia pulmonar bilateral
218576 (1998)	22	ECO de retina	ACIU Hipopl. e hipomobilidade dos m. Inferiores Punhos em flexão fixa Pés em posição varus	46 XY	Rigidez articular Pés em posição varus Mãos em garra

dequitação manual; outro com hemorragia grave após expulsão do feto e da placenta, numa mulher com múltiplos fibromiomas.

COMENTÁRIO

Devido à heterogeneidade das causas que podem conduzir ao aparecimento da SDAF é lógico pensar que os diferentes casos devem ser investigados individualmente, já que as diversas situações implicam aconselhamentos futuros particularizados.

A importância e a gravidade das manifestações clínicas é muito variável e depende da causa subjacente, da idade gestacional, bem como do grau de atingimento do feto.

Deve no entanto ser feito um esforço máximo para que a caracterização das situações seja possível. Há poucos casos descritos na literatura com diagnóstico etiológico "in-útero". A RMN e a execução da biópsia muscular fetal podem dar um contributo precioso neste campo.

BIBLIOGRAFIA

1. H. Yfantis, D. Nonaka, R. Castellani, C. Harman and C.-C. Sun. Heterogeneity in fetal akinesia deformation sequence (FADS): autopsy confirmation in three 20-21 - week fetuses. *Prenatal Diagn* 2002;22:42-47
2. Hall JG. 1986. Analysis of Pena-Shoker phenotype. *Am J Med Genet* 25:2000- 117
3. Hageman G., Willeruse J.: Arthrogryphosis multiplex congenita: review with comments. *Neurop.* 1983;14:6-10.
4. Hyett J., Noble P., Sebire N.J., Snijders R. e Nicolaides K.H.: Lethal congenital arthrogryphosis presents with increased nuchal translucency at 10-14 weeks of gestation. *Ultrasound Obstet. Gynecol.*, 1997;9, 310-313.
5. Kirkinen P., Herva R., Leiti J.: Early prenatal diagnosis of lethal syndrome of multiple congenital contractures. *Prenat. Diagn.* 1987;7:189-196.
6. Ajayi RA, Keen CE, Knott PD. Ultrasound diagnosis of the Pena-Shoker phenotype at 14 weeks of pregnancy. *Pren Diagnosis*, 1995;762-4
7. Fetology. Diagnosis and management of the fetal patient. Bianchi D. ; Crombleholme T.
8. A. Lamberti, M. Liguori. Diagnosi di Sindrome di Pena Shoker Recidivante
9. Levene; Chevernak. Fetal and neonatal neurology and neurocirurgy