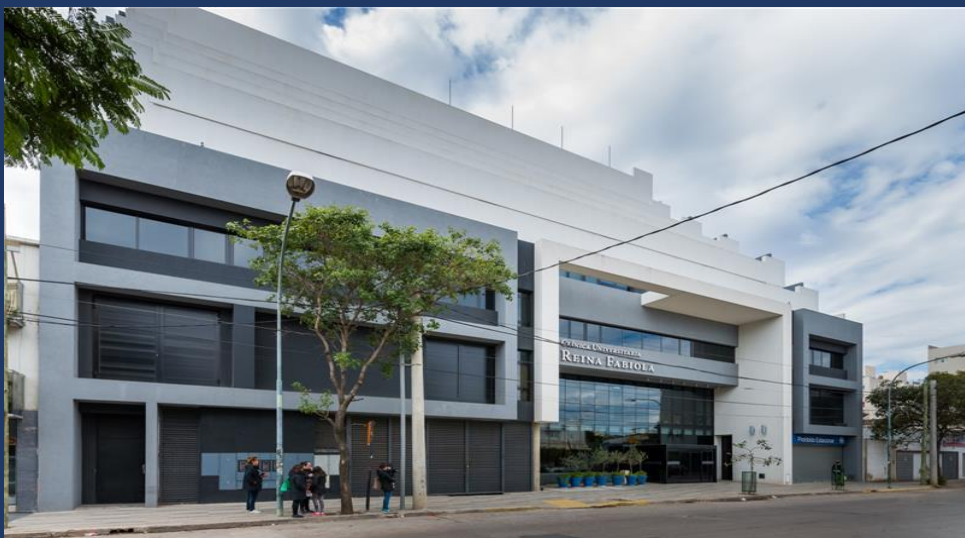


Pena Shokeir Tipo I

Instituto Oulton, Clínica Reina Fabiola, Clínica del Sol
Córdoba - Argentina



Ledesma, Ricardo Gustavo
Pelizzari, Mario Fernando
Muñoz Ferragut, María Florencia
Gramaglia, Lucila Soledad
Wilde, Martin Eduardo
Pérez, Ricardo Gabriel

Presentación clínica

- Paciente femenino de 27 años
- Sin antecedentes patológicos
- Ecografía de primer trimestre normal
- Derivada por polihidramnios y pie bot

Ecografía semana 25.5



fig. 1

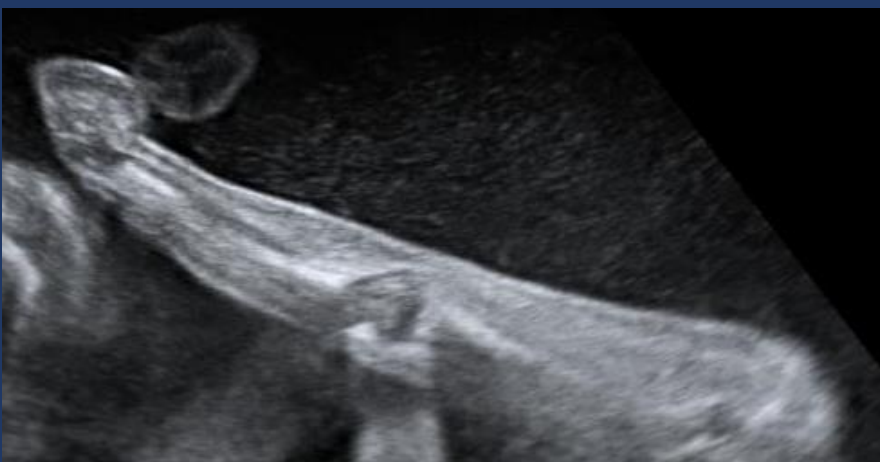
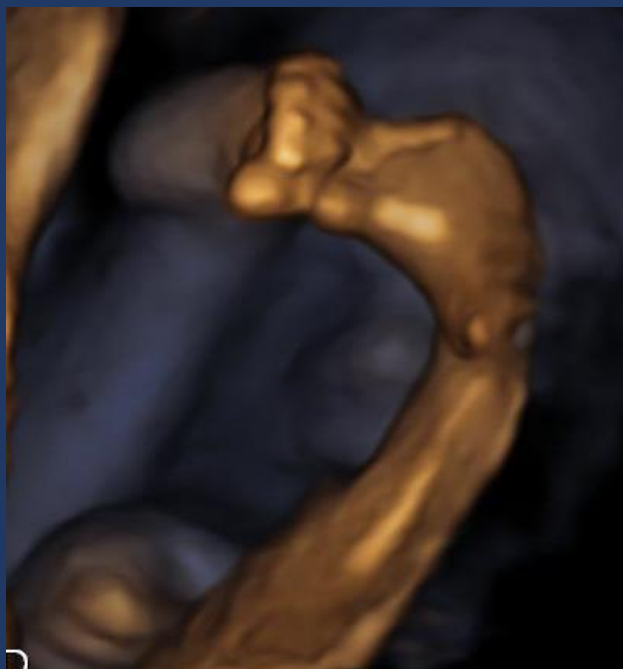
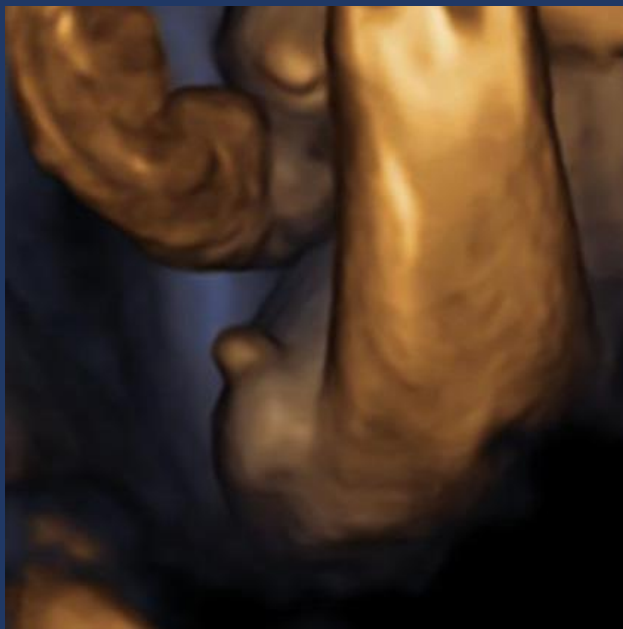


fig. 2

Se observa miembros inferiores con disminución importante de la totalidad de la masa muscular, y desviación interna del pie

Ecografía semana 25.5

- Polihidramnios, AFI de 22
- Placenta oclusiva total
- Disminución de movimientos fetales



Ecografía semana 25.5

- Microretrognatia y boca pequeña (fig. 1)
- Hipertelorismo y telecanto
- Orejas de implantación baja
- Engrosamiento del pliegue nucal (fig. 2)



fig. 1

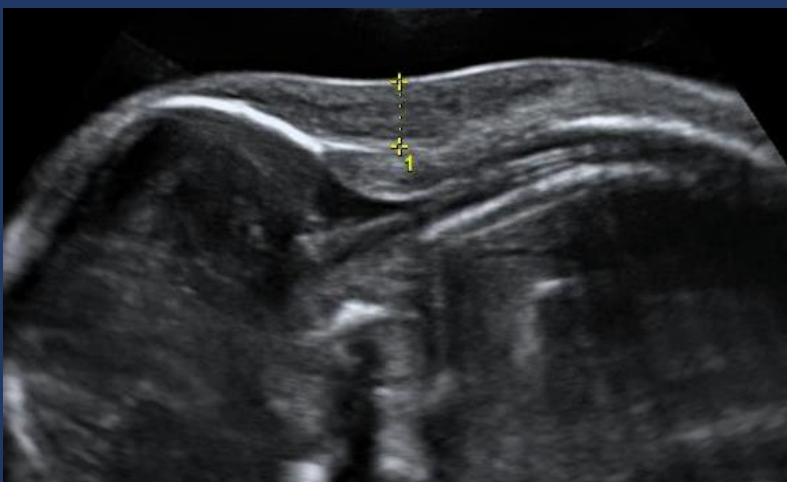


fig. 2

Ecografía semana 25.5

- Tórax de pequeño tamaño (fig. 1)
- Disminución volumétrica de ambos pulmones (fig. 1)
- Derrame pleural bilateral (fig. 1 y 2)



fig. 1

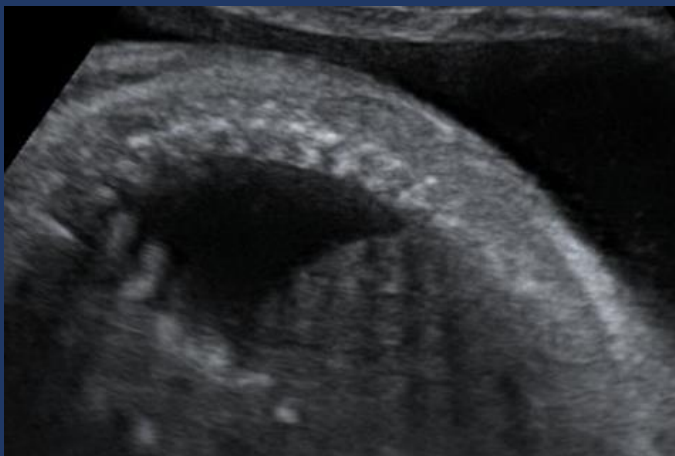


fig. 2

Ecografía semana 25.5

- En ambas manos, flexión permanente de falanges
- Pie bot bilateral y disminución de la masa muscular de la totalidad de los miembros inferiores (fig. 1 y 2)



fig. 1

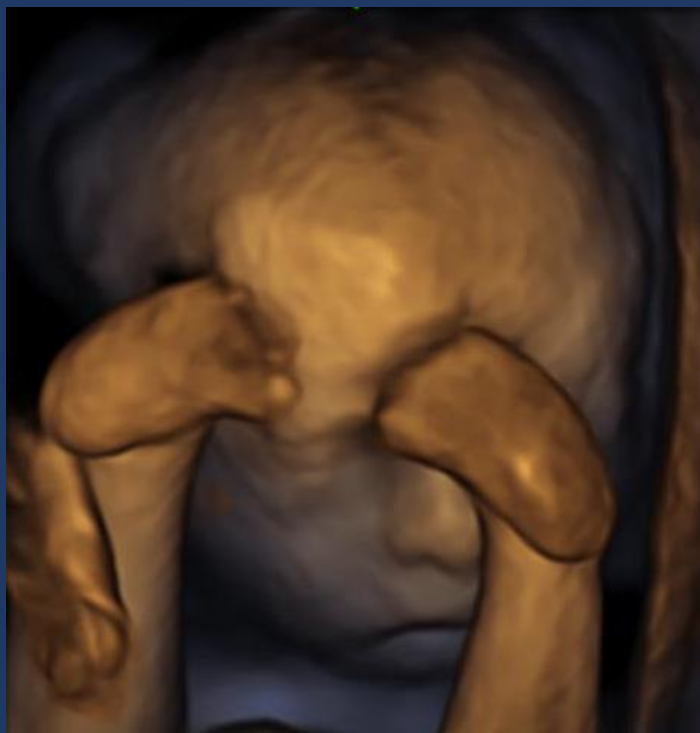


fig. 2

Conclusión

La secuencia de aquinecia/hipoquinecia fetal o síndrome de Pena Shokeir Tipo I, incluye contracturas articulares múltiples, anomalías faciales e hipoplasia pulmonar. Los problemas de deglución terminan en polihidramnios y la falta de movimientos del diafragma y de músculos intercostales llevan a la hipoplasia pulmonar



fig. 1

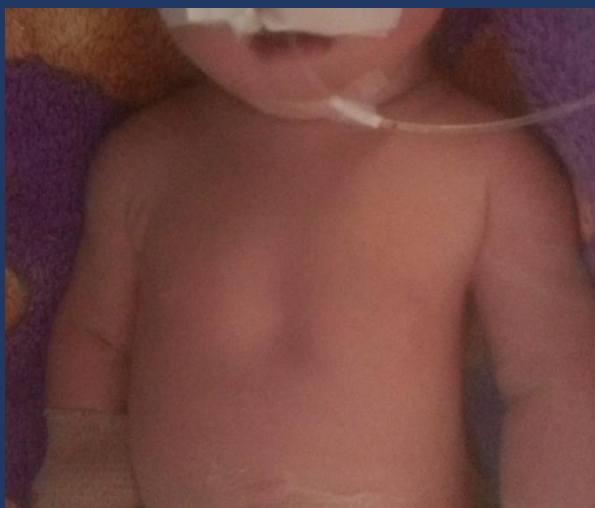


fig. 2

Otro componente de la secuencia de aquinecia consiste en la desviación ulnar de las manos, pie en mecedora, camtodactilia, disminución de la masa muscular y ausencia de surcos de flexión palmares



fig. 1



fig. 1

El síndrome es infrecuente, se han descrito 100 casos en la literatura. El 30% son mortinatos, y la mayoría de los nacidos vivos, fallecen secundario a la hipoplasia pulmonar.

Entre las etiopatogenias 50% son de origen genético autosómico recesivo, otras por patologías neurológicas maternas (miastenia gravis), por isquemias maternas prolongadas o iatrogénicas (reporte de casos asociados a anestésicos)



Bibliografía

- Pena SDJ, Shokeir MHK. Syndrome of camptodactyly, multiple ankyloses, facial anomalies and pulmonary hypoplasia: A lethal condition. *J Pediatr*; 85: 37b
- J.G. Hall. Arthrogryposis (multiple congenital contractures): diagnostic approach to etiology, classification, genetics, and general principles. *Eur J Med Genet.*, 57 (2014), pp. 464-472
- G. Haliloglu, H. Topaloglu. Arthrogryposis and fetal hypomobility syndrome. *Handb Clin Neurol.*, 113 (2013), pp. 1311-1319