

Neurologia | Caso Clínico

EP-312 - (1JDP-9862) - AMIOPLASIA CONGENITA – CASO CLÍNICO

Cláudia Lemos¹; Cristina Garrido¹; Manuela Santos¹

1 - Centro Materno-Infantil do Norte/Centro Hospitalar e Universtirário do Porto

Introdução / Descrição do Caso

A Amioplasia Congénita (AC) é uma forma de artrogripose múltipla congénita, caracterizada por um padrão típico de contraturas dos membros, habitualmente simétricas, com articulações rígidas e perda de massa muscular.

Apresenta-se o caso de uma criança de 2 anos, sexo feminino. No primeiro trimestre de gravidez foi detetada hipertensão arterial materna, controlada com nifedipina, e pelas 27 semanas foi diagnosticada artrogripose e eventração diafragmática fetal. O parto foi de termo, por cesariana (pelve), recém-nascido leve para a idade gestacional.

Ao exame objetivo apresentava tónus muscular diminuído, membros superiores em extensão fixa com punhos fletidos e dedos das mãos em extensão, luxação da anca e dos joelhos bilateralmente e pés equino-varos. No estudo imagiológico foram constatadas fraturas de ambos os fémures, agenesia do septo pelúcido e confirmada eventração diafragmática.

Excluíram-se malformações cardíacas, reno-vesicais e alterações do metabolismo fosfo-cálcio. A eletromiografia não foi conclusiva e o rastreio de aneuploidias e painéis genéticos de miopatias congénitas e artrogriposes foram negativos.

Atualmente apresenta hipotonia axial, com controlo cervical, mantendo as deformidades descritas com melhoria da amplitude de flexão dos cotovelos e joelhos, embora ainda de forma limitada. Mantém seguimento multidisciplinar, sob ventilação não invasiva noturna, fisioterapia e terapia ocupacional.

Comentários / Conclusões

Os autores pretendem divulgar este tipo de artrogripose cuja etiologia e patogénese ainda não são completamente esclarecidas, ilustrando-a com imagens uma vez que o seu diagnóstico é clínico. O prognóstico depende da gravidade das contraturas e número de articulações afetadas, sendo necessário reabilitação intensiva.

Palavras-chave : amioplusia congénita