

# Diagnóstico Pré-Natal da Artrogripose Múltipla Congênita - Relato de Caso

Prenatal Diagnosis of Arthrogryposis  
Multiplex Congenita - A Case Report

Carlos Augusto Alencar Júnior, Francisco Edson de Lucena Feitosa  
Mac Gontei, Sammya Bezerra Maia, Dalgimar Beserra de Meneses

## RESUMO

*A artrogripose múltipla congênita é caracterizada pela presença, ao nascimento, de múltiplas contraturas articulares. O diagnóstico pré-natal é difícil, existindo poucos relatos na literatura. Baseia-se, especialmente, na combinação de acinesia fetal, posição anormal dos membros, retardo de crescimento intra-uterino e polidrâmnio. Descrevemos um caso de artrogripose múltipla congênita diagnosticado pela ultra-sonografia no terceiro trimestre gestacional. Os principais achados foram a ausência de movimentação fetal, polidrâmnio e concepto com retardo de crescimento intra-uterino, tipo misto, com acentuada diminuição da circunferência abdominal e torácica, implantação baixa dos pavilhões auriculares, micrognatia, flexão contínua dos membros inferiores e superiores, rotação interna dos fêmures e pé torto à direita.*

**PALAVRAS-CHAVE:** Diagnóstico pré-natal. Ultra-sonografia. Malformações fetais.

## Introdução

A artrogripose múltipla congênita é caracterizada pela presença, ao nascimento, de múltiplas contraturas articulares. A adequada movimentação intra-uterina é essencial para a perfeita formação das articulações fetais, o que ocorre durante o terceiro mês gestacional<sup>12</sup>. Qualquer alteração que limite os movimentos do concepto durante este período crítico do desenvolvimento poderá levar à instalação das contraturas congênitas<sup>4</sup>. O processo deve iniciar-se precocemente, uma vez que os espaços

articulares estão quase completos na oitava semana gestacional.

Os principais fatores etiológicos são as doenças neurológicas e musculares, os defeitos esqueléticos, as anomalias cromossômicas, as alterações do tecido conjuntivo e a compressão fetal. O resultado da gestação e o risco de recorrência variam largamente na dependência da etiologia responsável pelo quadro e das anomalias fetais evidenciadas concomitantemente. Embora exista relato ecográfico da artrogripose diagnosticada no primeiro trimestre gestacional<sup>2</sup>, o diagnóstico pré-natal é difícil, existindo poucos relatos na literatura<sup>5,6,9,14</sup>. Baseia-se, especialmente, na combinação de acinesia fetal, posição anormal dos membros, retardo de crescimento intra-uterino e polidrâmnio. Descrevemos um caso de artrogripose múltipla congênita diagnosticado ultra-sonograficamente no terceiro trimestre gestacional.

Maternidade Escola Assis Chateaubriand. Serviço de Medicina Fetal. Departamento de Saúde Materno-Infantil. Universidade Federal do Ceará  
Correspondência:  
Carlos Augusto Alencar Júnior  
Rua Dr. José Lourenço, 781 Apto. 1004  
Meireles - CEP: 60115-280 - Fortaleza/Ceará

## Relato do Caso

E.R.B., 29 anos, tercigesta, consangüínea em primeiro grau com seu cônjuge, teve, na primeira gestação, abortamento após morte fetal (sem avaliação do produto da concepção) e, na segunda gestação, trabalho de parto prematuro com parto abdominal e morte neonatal precoce. A autópsia deste neonato sugeriu a hipótese de artrogripose múltipla congênita. Na gestação atual a paciente foi encaminhada ao Serviço de Medicina Fetal da Maternidade Escola Assis Chateaubriand após ultrasonografia em outro serviço. A gestação estava na 32ª semana pela data da última menstruação e o exame evidenciou gestação de 29 semanas, feto com retardo de crescimento intra-uterino e aumento do volume de líquido amniótico. Os exames maternos eram normais, excetuando-se a alfa-fetoproteína sérica que encontrava-se elevada.

Na ultra-sonografia morfológica observamos gestação de 32 semanas, com polidrâmnio (índice de líquido amniótico de 29,9 cm), ausência de movimentação fetal, inclusive os movimentos respiratórios. O conceito apresentava acentuado retardo de crescimento intra-uterino, tipo misto, com extrema diminuição da circunferência abdominal e torácica, implantação baixa dos pavilhões auriculares, micrognatia, flexão contínua dos membros inferiores e superiores (Figura 1), rotação interna dos fêmures e pé torto à direita (Figura 2). Com esses achados efetuamos a suspeita diagnóstica de artrogripose múltipla congênita. Em ultra-sonografias seriadas as alterações evidenciadas foram confirmadas e registrou-se piora contínua das lesões descritas.

Durante a 38ª semana gestacional, após trabalho de parto, em virtude de cicatriz uterina prévia, foi submetida a novo parto abdominal. O neonato, sexo feminino, pesou 1.600g, teve índices de Apgar de 1 e 3, ao primeiro e quinto minutos de vida, respectivamente, e Capurro somático de 38 semanas. Foi classificado como pequeno para a idade gestacional (abaixo do terceiro percentil) e faleceu por síndrome de desconforto respiratório, em razão da hipoplasia pulmonar, após 25 minutos de vida. Apresentava as mesmas alterações registradas no exame ultra-sonográfico, destacando-se as contraturas articulares fixas, orelhas com alteração de forma e de baixa implantação, micrognatia, pé torto à direita com sindactilia. Além destas anormalidades apresentava acentuado grau de desnutrição (Figura 3).

O cariótipo da criança foi normal (46 XX) e a necropsopia confirmou o diagnóstico da artrogripose múltipla congênita, embora não tenha conseguido definir a etiologia responsável pela patologia.

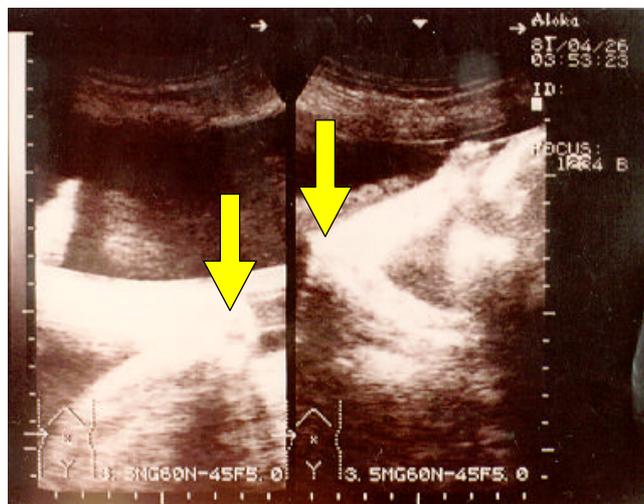


Figura 1 - Imagem do membro superior esquerdo e inferior esquerdo em atitude de flexão contínua.



Figura 2 - Imagem dos membros inferiores. Atentar para a presença de pé torto congênito.



Figura 3 - Aspecto do recém-nascido. Imagem frontal. Observar as contraturas articulares, a intensa desnutrição, a micrognatia e o pé torto à direita com sindactilia.

## Discussão

A artrogripose múltipla congênita é caracterizada pela extrema imobilidade do concepto, que apresenta múltiplas contraturas anômalas das articulações e diminuição da massa muscular, substituída por tecido adiposo e conjuntivos. Vários fatores etiológicos estão implicados, incluindo as doenças musculares, as desordens neurológicas, os defeitos esqueléticos, as anomalias cromossômicas, as anormalidades do tecido conjuntivo e a compressão fetal. O resultado neonatal e o risco de recorrência variam largamente na dependência da etiologia responsável pela imobilidade fetal.

A movimentação intra-uterina é essencial para o desenvolvimento das articulações fetais. Qualquer processo que prejudique a movimentação no início da gestação poderá levar às contraturas congênicas. O diagnóstico pré-natal da patologia por meio da ultra-sonografia tem sido relatado em poucas oportunidades<sup>5,6,9,15</sup>. Baseia-se na redução da motilidade fetal e na presença das contraturas articulares. Na maioria das vezes os quatro membros estão afetados, contudo o comprometimento assimétrico ou de somente dois membros também tem sido descrito<sup>7</sup>. As articulações mais freqüentemente envolvidas são os cotovelos e joelhos. As deformidades típicas são as contraturas em flexão das articulações do quadril, joelhos e cotovelos, adução da articulação escápulo-umeral e pés equinovarus. Quando existe uma desordem neuromuscular, com dificuldade de deglutição, a polidrâmnia poderá estar associada<sup>1</sup>.

No presente relato, além das alterações articulares, somente evidenciamos micrognatia e orelhas malformadas e de baixa implantação. Havia, também, sindactilia em pé direito. Sem dúvida alguma, o relato prévio de concepto alterado facilitou sobremaneira o diagnóstico ultra-sonográfico, confirmado pelos exames repetitivos.

Em 1983, Moessinger<sup>10</sup> descreveu uma "seqüência deformativa por acinesia fetal" provocada pelo impedimento dos movimentos fetais ativos. Ela acaba ocorrendo no 3º mês gestacional, após a formação dos membros, nervos e músculos<sup>10</sup>. Caracteriza-se por retardo de crescimento intra-uterino, micrognatia, nariz em sela, anomalias de membros, hipoplasia pulmonar, cordão umbilical curto e polidrâmnio<sup>3,10</sup>. As alterações dos membros incluem a limitação da movimentação articular, com forma e posição anormal, além de crescimento ósseo deficiente e hipocalcificação<sup>8</sup>.

Embora o diagnóstico etiológico não tenha sido efetuado, acreditamos que o caso seja

consistente com a síndrome de Pena-Shokeir. Inclui um conjunto de malformações produzidas pela "seqüência deformativa por acinesia fetal" e caracterizada, especialmente, por artrogripose múltipla congênita. Esta condição é herdada de forma autossômica recessiva e é composta por retardo de crescimento, polidrâmnio, ausência de movimentos respiratórios, hipoplasia pulmonar, hipertelorismo, orelhas malformadas e baixas, nariz em sela, micrognatia, camptodactilia e anquilose dos joelhos e quadril. Usualmente é letal e a causa da morte é, em geral, a hipoplasia pulmonar decorrente da ausência de movimentos respiratórios durante a vida intra-uterina<sup>13</sup>. Atualmente acredita-se que a síndrome seja um fenótipo causado por diferentes etiologias que têm a acinesia fetal em comum. A combinação de retardo de crescimento intra-uterino, polidrâmnio e artrogripose permitem o diagnóstico pré-natal, existindo relatos na literatura de seu achado ecográfico em todos os trimestres gestacionais<sup>2,14</sup>. As similaridades entre esta síndrome e a trissomia do 18, à ultra-sonografia, mostram a importância de obter-se o cariótipo do concepto<sup>11</sup>.

---

## SUMMARY

*Arthrogryposis multiplex congenita is characterized by multiple joint contractures present at birth. Prenatal diagnosis is difficult. There are few reports in the literature. Fetal akinesia, abnormal limb position, intrauterine growth retardation, and polyhydramnios are the main findings of the ultrasonographic diagnosis. The authors describe a case of arthrogryposis multiplex congenita ultrasonographically diagnosed in the third gestational trimester. The main findings were absence of fetal movements, polyhydramnios, symmetrical and non-symmetrical fetal growth retardation with marked decrease of abdominal and thoracic circumference, low-set ears, micrognathia, continuous flexure contracture of limbs, internal rotation of the femur, and clubfoot on the right.*

**KEY WORDS:** Prenatal diagnosis. Ultrasonography. Fetal malformation.

---

## Referências

1. Abe J, Nemoto K, Ohnishi Y, Kimura K, Honda T, Yoshizawa H. Pena Shokeir I syndrome: a comparative pathological study. **Am J Med Sci** 1989; **297:123-7**.

2. Ajayi RA, Keen CE, Knott PD. Ultrasound diagnosis of the Pena Shokeir phenotype at 14 weeks of pregnancy. **Prenat Diagn** 1995; 15:762-4.
3. Davis JE, Kalousek DK. Fetal akinesia deformation sequence in previable fetuses. **Am J Med Genet** 1988; 29:77-87.
4. Drachman DB, Sokoloff L. The role of movement in embryonic joint development. **Dev Biol** 1966; 14:401.
5. Goldberg JD, Chervenak FA, Lipman RA, Berkowitz RL. Antenatal sonographic diagnosis of arthrogryposis multiplex congenita. **Prenat Diagn** 1986; 6:45-9.
6. Gullino E, Abrate M, Zerbino E, Bricchi G, Rattazzi PD. Early prenatal sonographic diagnosis of neurophatic arthrogryposis multiplex congenita with osseous heterotopia. **Prenat Diagn** 1993; 13:411-6.
7. Hageman G, Willemse J. Arthrogryposis multiplex congenita. Review with comment. **Neuropediatrics** 1983; 14:6-11.
8. Mahony BS. Ultrasound evaluation of the fetal musculoskeletal system. In: Callen PW. *Ultrasonography in obstetrics and gynecology*. 3<sup>rd</sup> ed. Philadelphia: W.B. Saunders; 1994. p. 254.
9. Miskin M, Rothberg R, Rudd NL, Benzie RJ, Shime J. Arthrogryposis multiplex congenita – prenatal assessment with diagnostic ultrasound and fetoscopy. **J Pediatr** 1979; 95:463-4.
10. Moessinger AC. Fetal akinesia deformation sequence: an animal model. **Pediatrics** 1983; 72:857-63.
11. Muller LM, de Jong G. Prenatal ultrasonographic features of the Pena-Shokeir I syndrome and the trisomy of 18 syndrome. **Am J Med Genet** 1986; 25:119-29.
12. Murray PDF, Drachman DB. The role of movement in the development of joints and related structures: the head and neck in the chick embryo. **J Embryol Exp Morphol** 1969; 22:349-71.
13. Pena SD, Shokeir MH. Syndrome of camptodactyly, multiple ankyloses, facial anomalies, and pulmonary hypoplasia: a lethal condition. **J Pediatr** 1974; 85:373-5.
14. Shenker L, Reed K, Anderson C, Hauck L, Spark R. Syndrome of camptodactyly, ankyloses, facial anomalies, and pulmonary hypoplasia (Pena-Shokeir syndrome): obstetrics and ultrasound aspects. **Am J Obstet Gynecol** 1985; 152:303-7.
15. Socol ML, Sabbagha RE, Elias S, Tamura RK, Simpson JL, Sooley SL, et al. Prenatal diagnosis of congenital muscular dystrophy producing arthrogryposis. **N Engl J Med** 1985; 313:1230.