

Síndrome de Escobar en una paciente con Artrogriposis Congénita Múltiple

Raquel Pérez Suárez, Cristina Villar Vera, Lucía Monfort Belenguer, Laura Martínez Rodríguez, Ángela Moreno Palomino, Claudia Lopez Pavia, Javier Bernabeu Sendra, Sergio Iniesta González, Alejandra Tortosa Bautista, Ana Barrés Fernandez, Jonathan Benito Patón, Mauro Fernández Aliaga, Aitana Badenes Mechó, Maravillas Fullana Tur

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Escobar es la forma no letal de síndrome de *pterigium* múltiple.

Se caracteriza por la presencia de pterigium, dismorfismo facial, talla baja, escoliosis y **artrogriposis congénita múltiple, sin afectación del desarrollo cognitivo.**

DIAGNÓSTICO → Genético, más frecuente herencia autosómica recesiva.

Gen **CHRNA3**

Gen que codifica la **subunidad gamma del receptor** de acetilcolina en el cromosoma 2q37.1.

Esta unidad solo se encuentra en la época fetal, lo que explica que las manifestaciones clínicas sean **NO PROGRESIVAS** y estén presentes desde el **NACIMIENTO**. En la edad adulta es sustituida por una subunidad épsilon.

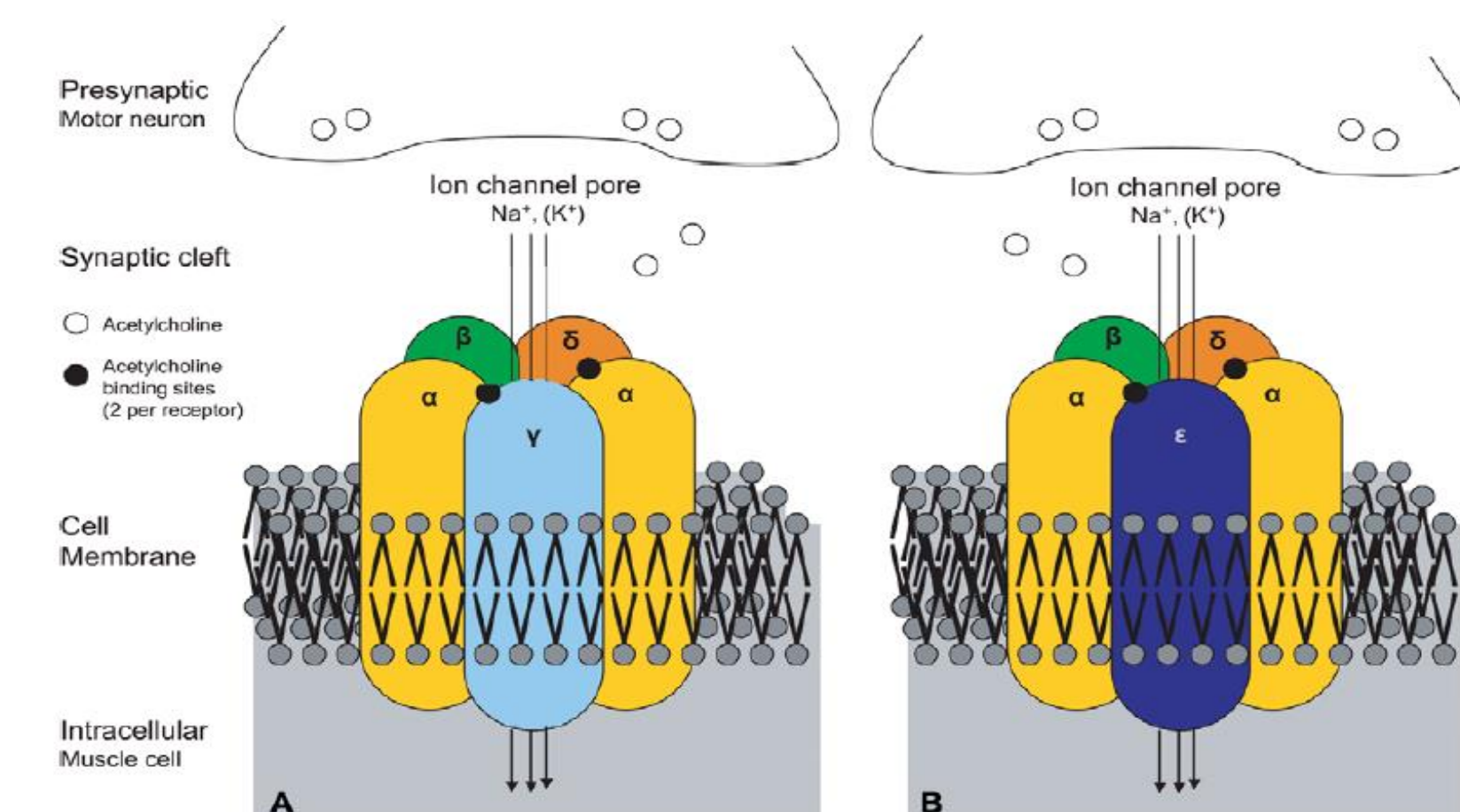


Imagen 1: Cambio gen CHRNA3 época fetal y adulta

CASO CLÍNICO

Neonato mujer que ingresa en Centro Neonatal por sospecha de “**SÍNDROME POLIMALFORMATIVO A ESTUDIO**”

Contracturas articulares o artrogriposis múltiple congénita

- Pies en hamaca, con calcáneo prominente
- Luxación de rodilla derecha y subluxación de cadera
- Pterigion cervical, antecubital y poplíteo
 - Anomalías craneofaciales

Evolución clínica **favorable**.
Signo guía: **ARTROGRIPOSIS MÚLTIPLE CONGÉNITA**

Exoma clínico

Estudio
extensión

Análisis
Radiografías múltiples
RM cerebral
Ecografía abdominal
Electromiograma
Estudio metabólico

DE PTERIGIUM MÚLTIPLE Confirmación genética de mutación doble heterocigota en el gen CHRNA3, heredando una alteración de la madre y otra del padre.

SÍNDROME DE ESCOBAR O SÍNDROME

La paciente ha evolucionado de forma favorable, sin progresión en las alteraciones anatómicas y con aceptable funcionalidad gracias a correcciones quirúrgicas múltiples y rehabilitación por parte de Traumatología.



Imágenes 2 y 3: Evolución de la paciente

CONCLUSIONES

Ante neonato con artrogriposis múltiple congénita es importante realizar un estudio de extensión y posteriormente, si presenta fenotipo compatible con algún síndrome genéticamente conocido, solicitar estudio genético dirigido ya que los avances en este campo permiten diagnosticar casos complejos y ayudan a realizar consejo genético a familiares y ofrecer información pronóstica y diagnóstica. El conocimiento del cuadro clínico va a permitir realizar un enfoque dirigido y aportar una mayor funcionalidad y calidad de vida al paciente y sus familiares.

BIBLIOGRAFÍA:

1. Kliegman, R. (2020). Nelson. Tratado de Pediatría (pp. 3316-3323). Barcelona: Elsevier.
2. Filges I, Tercanli S, Hall JG. Fetal arthrogryposis: Challenges and perspectives for prenatal detection and management. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2019; 181(3):327-336.
3. De Vries JI, Fong BF. Normal fetal motility: an overview. Ultrasound Obstet Gynecol. 2006 ;27(6):701-11.
4. Filges I, Hall JG. Failure to identify antenatal multiple congenital contractures and fetal akinesia--proposal of guidelines to improve diagnosis. Prenat Diagn. 2013;33(1):61-74.