



Anales de la Facultad de Medicina

ISSN: 1025-5583

anales@unmsm.edu.pe

Universidad Nacional Mayor de San Marcos  
Perú

Huertas, Erasmo; Íngar, Jaime; Gutiérrez, Guiselle; Quiñones, Eva María  
Síndrome de costillas cortas y polidactilia: displasia esquelética fetal incompatible con la vida  
Anales de la Facultad de Medicina, vol. 71, núm. 1, enero-marzo, 2010, pp. 43-46  
Universidad Nacional Mayor de San Marcos  
Lima, Perú

Disponible en: <http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=37919769008>

### Resumen

El síndrome costillas cortas polidactilia es una categoría descriptiva para un grupo de displasias esqueléticas incompatibles con la vida, caracterizadas por tórax estrecho, costillas extremadamente pequeñas, micromelia, polidactilia y anomalías viscerales. Las 4 variantes establecidas son SRPS I (tipo Saldino-Noonan), SRPS II (tipo Majewski), SRPS III (tipo Verma Naumoff) y SRPS IV (tipo Beemer-Langer). Se piensa que todas las variantes son heredadas en forma autosómica recesiva. Debido a la frecuente superposición fenotípica, existe controversia si las variantes son debidas a expresión variable o a heterogeneidad genética. Presentamos un caso de un feto masculino, con signos ecográficos característicos de displasia esquelética, tales como micromelia, tórax estrecho en forma de campana, hipertelorismo, implantación baja de las orejas y polidactilia, que nació de parto vaginal y falleció a los 2 días de vida, producto de insuficiencia respiratoria, la cual presentó desde el nacimiento.

### Palabras clave

Síndrome de Costilla pequeña y polidactilia, displasias óseas, ultrasonografía.

- ▶ Cómo citar el artículo
- ▶ Número completo
- ▶ Más información del artículo
- ▶ Página de la revista en redalyc.org

redalyc.org

Sistema de Información Científica

Red de Revistas Científicas de América Latina, el Caribe, España y Portugal

Proyecto académico sin fines de lucro, desarrollado bajo la iniciativa de acceso abierto