

Síndrome de costilla corta y polidactilia

Serie de Información al Paciente – Lo que debería saber, lo que debería preguntar.

¿Qué es el síndrome de costilla corta y polidactilia (SRPS por su sigla en inglés)?

El síndrome de costilla corta y polidactilia (SRPS por su sigla en inglés) constituye un grupo raro de anomalías esqueléticas letales (con una frecuencia de 2,5-3 por cada 10000 nacimientos) caracterizado por un tórax hipoplásico (muy estrecho), costillas y extremidades cortas, polidactilia (presencia de dedos adicionales en manos y/o pies) y alteraciones viscerales. Aunque lo más frecuente es que haya polidactilia, a veces puede faltar.

¿Cómo ocurre el síndrome de costilla corta y polidactilia?

El síndrome de costilla corta y polidactilia pertenece a un grupo extenso de displasias esqueléticas asociadas a mutaciones genéticas. Dentro de este grupo de displasias, el síndrome de costilla corta y polidactilia es uno de los más severos, casi siempre letal, a diferencia de otras ciliopatías que no necesariamente lo son.

¿Cómo se diagnostica?

El diagnóstico prenatal se puede sospechar si en la ecografía se identifica la siguiente tríada característica:

- Micromelia (extremidades anormalmente cortas)
- Costillas cortas y horizontales en un tórax estrecho y
- Polidactilia (este hallazgo no es constante)

En algunos casos de síndrome de costilla corta y polidactilia, también es posible observar una translucencia o pliegue nucal aumentados, edema generalizado, ascitis (acumulación de líquido en la cavidad peritoneal) o hidropesía fetal (acumulación de líquido en dos o más zonas del cuerpo).

¿Cómo se clasifica el síndrome de costilla corta y polidactilia?

Existen cuatro tipos de síndrome de costilla corta y polidactilia:

- El síndrome de Saldino Noonan (SRPS tipo I) constituye la forma más rara y severa del síndrome de costilla corta y polidactilia. Además de los rasgos característicos ya mencionados, las extremidades suelen ser anormalmente cortas, con ausencia o hipoplasia del peroné. A nivel de la columna vertebral, es típico encontrar osificación defectuosa de los cuerpos vertebrales y de la pelvis. También se han asociado con este síndrome, malformaciones cardíacas, hendiduras palatinas y alteraciones gastrointestinales, renales y genitales.
- El síndrome de Majewski (SRPS tipo II) se caracteriza por tibias ovoides y cortas (más cortas que el peroné), e incluso a veces agenesia (ausencia) de la tibia además de las costillas y extremidades anormalmente cortas. Otros hallazgos que pueden estar presentes incluyen alteraciones de la vía aérea, de los pulmones, de los riñones, del sistema urogenital y del cerebro.

Síndrome de costilla corta y polidactilia

Serie de Información al Paciente – Lo que debería saber, lo que debería preguntar.

- El síndrome Verma-Naumoff (SRPS tipo III) constituye la forma más frecuente del síndrome de costilla corta y polidactilia, y a menudo se presenta como una variante más leve del SRPS tipo I, caracterizado por extremidades y costillas anormalmente cortas y la presencia -inconstante- de polidactilia. También es posible hallar labio leporino, y alternaciones de los riñones, del sistema gastrointestinal y urogenital, cardíacas y del cerebro.
- El síndrome de Beemer-Langer (SRPS tipo IV), clínicamente similar al tipo II, se caracteriza por acortamiento anómalo de costillas y extremidades -aunque no tan marcado a nivel de la tibia- con huesos largos arqueados sobre todo en los miembros superiores. En esta variante, la polidactilia suele ser atípica. Aunque menos frecuentes que en SRPS tipo II, también es posible observar labio leporino y/o hendidura palatina, hidropesía fetal, ascitis, macrocefalia y alteraciones del cerebro.
- Se ha propuesto la existencia de una nueva variante (SRPS tipo V) que sería similar al tipo III pero con alternaciones óseas adicionales.

¿Debería hacerme más pruebas?

Ante la sospecha de síndrome de costilla corta y polidactilia, se recomienda que un especialista en Medicina Fetal realice una evaluación más detallada, lo cual incluye un estudio sistemático de todos los órganos del feto mediante el uso de ecografía ya que el manejo y pronóstico dependerá del hallazgo adicional de otras anomalías.

¿Cuál es el pronóstico?

Mientras que los tipos I y II de síndrome de costilla corta y polidactilia se consideran letales durante el período perinatal, el tipo III suele ser una variante más leve con un número menor de alteraciones viscerales.

¿Volverá a ocurrir?

El síndrome de costilla corta y polidactilia tiene un patrón de herencia autosómico recesivo (ambos padres deben ser portadores), y conlleva un riesgo de recurrencia del 25%.

¿Qué otras preguntas debo hacer?

- ¿Debería tener más pruebas?
- ¿Se han identificado otras anomalías asociadas?
- ¿Se ha descartado la presencia de otras alternaciones esqueléticas?

Last updated October 2023