



**UNIVERSIDAD JOSÉ CARLOS MARIATEGUÍ**

**VICERRECTORADO E INVESTIGACIÓN**

**ESCUELA DE POSGRADO**

**SEGUNDA ESPECIALIDAD EN SALUD REPRODUCTIVA CON  
MENCIÓN EN INVESTIGACIÓN CIENTÍFICA, ALTO RIESGO  
OBSTETRICO Y MONITOREO FETAL**

**TRABAJO ACADÉMICO**

**DISPLASIA TANATOFÓRICA GESTACIONAL**

**PRESENTADO POR**

**CESIBEL MILENA, CASTILLO VALDIVIANO**

**ASESORA:**

**Dra. GIOVANINI MARIA MARTINEZ ASMAD**

**PARA OPTAR EL TITULO DE SEGUNDA ESPECIALIDAD EN SALUD  
REPRODUCTIVA CON MENCIÓN EN INVESTIGACIÓN CIENTÍFICA,  
ALTO RIESGO OBSTETRICO Y MONITOREO FETAL.**

**MOQUEGUA – PERÚ**

**2022**

## INDICE

CARÁTULA.....	
PÁGINA DE JURADO.....	i
DEDICATORIA.....	ii
AGRADECIMIENTOS.....	iii
ÍNDICE DE CONTENIDO.....	iv
RESUMEN DEL TRABAJO ACADÉMICO .....	v
ABSTRACT .....	vi

### CAPÍTULO I

#### PROBLEMA DE LA INVESTIGACIÓN

1.1. Descripción del Problema.....	1
1.2. Justificación.....	3
1.3. Marco Teórico .....	4

### CAPÍTULO II

#### CASO CLÍNICO

2.1.Objetivos (referente al caso clínico) .....	15
2.2.Sucesos relevantes del caso clínico (Fuente: historia clínica) .....	15
2.3. Tabla .....	18
2.4.Discusión.....	26
2.5.Conclusiones (deben responder a los objetivos planteados) .....	27
2.6.Recomendaciones.....	27
<b>BIBLIOGRAFÍA.....</b>	<b>28</b>

## RESUMEN

El presente trabajo académico muestra un caso clínico de displasia tanatofórica gestacional, diagnosticado en el periodo prenatal bajo criterios ultrasonográfico. Se describe la evolución del embarazo hasta el nacimiento, así como la evolución posnatal del producto. Este trabajo académico busca identificar un diagnóstico precoz que permite acompañar a los padres para afrontar el proceso evolutivo de esta patología, e incluso un desenlace fatal.

La displasia tanatofórica es el resultado del crecimiento anormal cuando se generan los cambios óseos, crecimiento irregular en el tamaño, forma y densidad, dando como consecuencia malformaciones en la zona de cráneo, extremidades y tórax. Donde se puede observar el crecimiento del tamaño uterino que no es concordante con la edad gestacional como se puede evidenciar en la Historia Clínica, su tarjeta de control pre natal y su resultado de la ecografía obstétrica. También desarrollan graves polihidramnios en los últimos 3 meses de gestación, como también se pudo evidenciar en la semana 32, con el resultado de su ecografía gestante de 32 semanas por ECO más displasia tanatofórica gestacional más polihidramnios más presentación de feto podálico.

Por lo que el presente estudio se planifica con el objetivo de presentar un caso clínico con diagnóstico de feto displasia tanatofórica gestacional e identificar factores asociados, complicaciones obstétricas, Valorar el manejo terapéutico en una gestante atendida en el Hospital Víctor Ramos Guardia-Huaraz.

**PALABRAS CLAVES:** Displasia tanatofórica, enfermedades genéticas, gestación

## **ABSTRACT**

The present academic work shows a clinical case of gestational thanatophoric dysplasia, diagnosed in the prenatal period under ultrasonographic criteria. The evolution of pregnancy until birth is described, as well as the postnatal evolution of the product. This academic work seeks to identify an early diagnosis that allows accompanying parents to face the evolutionary process of this pathology, and even a fatal outcome.

Thanatophoric dysplasia is the result of abnormal growth when bone changes are generated, irregular growth in size, shape and density, resulting in malformations in the skull, limbs and chest area. Where it was possible to observe the growth of the uterine size that is not consistent with the gestational age as can be evidenced in the Clinical History, her prenatal control card and her obstetric ultrasound result. They also developed severe polyhydramnios in the last 3 months of pregnancy, as could also be evidenced at week 32, with the result of their 32-week pregnant ultrasound by ECHO plus gestational thanatophoric dysplasia plus polyhydramnios plus presentation of a breech fetus.

Therefore, the present study is planned with the objective of presenting a clinical case with a diagnosis of gestational thanatophoric dysplasia fetus and identifying associated factors, obstetric complications, assessing therapeutic management in a pregnant woman treated at the Víctor Ramos Guardia-Huaraz Hospital.

**KEY WORDS:** thanatophoric dysplasia, genetic diseases , pregnancy

# **CAPÍTULO I**

## **PROBLEMA DE LA INVESTIGACIÓN**

### **1.1. DESCRIPCIÓN DEL PROBLEMA**

OMS (Organización Mundial de la Salud) de acuerdo a diversas investigaciones llevadas a cabo estiman que tres millones de fetos y bebés sufren defectos de nacimiento, causando quinientas mil muertes en todo el mundo, existen información no oficial que indican que hay una repercusión mayor en los nacimientos muertos. <sup>(1)</sup>

Los hallazgos más típicos de estas anomalías son defectos en el tubo neuronal veinticuatro de cada diez mil nacimientos, alteraciones cardiacas veintiocho casos de cada diez mil nacimientos, síndrome de Down de cada diez mil nacimientos 16 casos, displasia tanatofórica 20 casos por cada diez mil recién nacidos, defectos de pared abdominal 4 casos y labio y paladar 15 casos por cada diez mil recién nacidos. En Latinoamérica, el Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC) informa que entre 1982-1999, se estima que las malformaciones congénitas afectaron al 2-3% de los nacidos vivos. Estudio Colaborativo sobre Defectos Congénitos en América Latina (ECLAMC), llevado a

cabo en América Latina, estiman que en el periodo de 1982 a 1999 estimaron que un 2 a 3% de los nacimientos vivos fueron afectados por malformaciones congénitas. <sup>(1)</sup>

La forma más común de osteocondrodisplasia en el Perú es la displasia tanatofórica, que es letal. Se considera que estas malformaciones congénitas impactan un rango de 0.5 a 1% de los recién nacidos vivos. Las osteocondrodisplasias corresponden a la clase de tronco de tamaño normal con platispondilia y defecto en los huesos tubulares.

En la ciudad de Huaraz, no se evidencia estudios con respecto a la displasia tanatofórica.

Los osteocondrodisplasias – o también llamado displasia tanatofórica – de acuerdo a sus características clínicas y morfológicas se clasifican en subgrupos, siendo la gran mayoría trastornos. Por otro lado, la innovación de la tecnología ha permitido que nuevas herramientas se incorporen a la investigación genética y molecular, esto ha permitido que surjan nuevas modificaciones, cuyo objetivo han sido determinar adecuadamente condiciones genéticas exactas.

Para determinar una conducta y ofrecer a los padres de familia una adecuada orientación genética, es fundamental diagnosticar este trastorno durante la vida intrauterina, cuyo diagnóstico se da en su mayoría en esta etapa.

- A. Osteocondrodisplasias: con defectos de huesos tubulares y esqueleto axial.
  - I. Osteocondrodisplasias: de tronco no corto con platispondilia.
  - II. Osteocondrodisplasias: de tronco corto.
  - III. Osteocondrodisplasias: de costillas cortas puede ser con o sin polidactilia.
  - IV. Misceláneos.

- B. Osteocondrodisplasias: con densidad ósea anormal.
- C. Osteocondrodisplasias: con mineralización ósea imperfecto.
- D. Osteocondrodisplasias no clasificadas: son aquellas Osteocondrodisplasias del tronco no corto, con platispondilia:
- Displasia tanatofórica: pueden ser del tipo I
  - Displasia tanatofórica: pueden ser del tipo II, con cráneo treboliforme
  - Condrosplasia espondilodisplásica
  - Acondroplasia
  - Displasia metatrópica
  - Opsismodisplasia Displasia Tanatofórica la forma más común de osteocondrodisplasia de curso siempre letal. Pertenece al grupo de osteocondrodisplasias con malformaciones de huesos tubulares, tronco de tamaño normal y con platispondilia. <sup>(2, 3)</sup>

## 1.2 JUSTIFICACIÓN

Por la importancia y trascendencia que tiene en el campo de la Obstetricia y los riesgos que se presentan durante el embarazo, el presente trabajo académico se justifica desde los siguientes puntos de vista:

**Teórico:** Para darle un sustento teórico al trabajo de investigación académico, se han adoptado conceptos, definiciones y postulados de diversos investigadores que le dan consistencia y relevancia al estudio sobre el tema de investigación.

**Práctico:** Los resultados del trabajo académico servirán como marco orientador para los futuros investigadores de la segunda carrera y fundamentalmente a medida que desarrollen trabajos relevantes en este campo del conocimiento; Así como

apoyar a todos los obstetras en soluciones de práctica clínica para las mujeres embarazadas que visitan las instalaciones médicas.

**Viabilidad:** El desarrollo del trabajo de investigación académico fue posible, porque los recursos humanos, materiales y económicos están disponibles para lograr las metas que me propuesto.

El presente trabajo académico ayudará a conocer a partir del punto de vista clínico y social la vida de las personas con displasia tanatofórica, cómo afrontan su condición genética y el testimonio de los padres ante la realidad de criar a un niño con esta enfermedad. Con Informar y educar al público sobre los temas anteriores.

En la parte social, el presente trabajo de académico servirá a la sociedad en general como marco evaluativo y referencial a identificar lo que significa el término displasia tanatofórica, dado que la mayoría de las personas sólo conocen esta enfermedad con el término de enanismo, al igual que entender cómo se debe realizar trabajos de investigación a todas aquellas personas que padecen displasia tanatofórica, presentando como es la vida real de estas personas. Así mismo, este trabajo académico se perfila para futuras investigaciones de displasia tanatofórica y cómo afrontar esta problemática en la vida cotidiana.

Finalmente, el presente trabajo académico tiene el objetivo de ser estructurado por un método válido y confiable para recolección, procesamiento y análisis de datos, el cual podrá servir de modelo a futuros investigadores.

## **1.3 MARCO TEORICO**

### **1.3.1. Antecedentes Internacionales**



**Ovalle C. (2019)**, En su estudio sobre “Eficacia de la medición de fémur, usando ultrasonido para evaluar la displasia tanatofórica en el Nosocomio Hospital Chile, periodo 2018” del método experimental, con el objetivo de determinar las causas de la displasia tanatofórica que usualmente es letal en el periodo perinatal. Aplicado a 108 mujeres a través de una lista de cotejo, Las más frecuentes fueron las infecciones bacterianas ascendentes en 26%, la distocia tanatofórica 19%, la hipertensión arterial en 12% y la patología placentaria en 12%. Es una displasia esquelética usualmente letal en el periodo perinatal <sup>(4)</sup>

**Caballero M. (2014)**, En su estudio: “la importancia de las medidas del cerebelo y del hueso fémur para el diagnóstico la edad gestacional, en el hospital de especialistas Teodoro Maldonado Carbo, de la ciudad Guayaquil - Ecuador, 2010”, teniendo como objetivo determinar los factores asociados a la displasia tanatofórica en gestantes, realizo un estudio descriptivo e interpretativo usando un diseño no experimental, con una selección de muestra de 289 embarazadas, aplicado en el 33% de los casos, la edad gestacional medida por las medidas del cerebelo y el fémur, hay una diferencia significativa de 0.08, por lo que las medidas del cerebelo y el fémur se pueden usar de manera segura para monitorear el crecimiento fetal, ya que esta correlación está relacionada en gran medida con la edad gestacional y la displasia tanatofórica. <sup>(5)</sup>.

**Barba C, Terán M. (2016)**, en su estudio: “Validación del peso fetal estimado por ultrasonido prenatal utilizando la fórmula de Warsoff con Shepherd y Hadlock modificada, correlación con el peso posparto real medido por balanza electrónica en el Departamento de Neonatología, Obstetricia y Ginecología Durante el período de marzo a mayo de 2016 en el Hospital San Francisco de Ecuador - Quito. Estudio

cuantitativo y empírico, en el que se aplicó una pauta a 120 gestantes, en la que los resultados obtenidos superaron el margen de error del HSFQ en comparación con los descritos en la literatura internacional, aunque el error declarado es de solo 108,4 g, ya que puede ser corregido por profesionales capacitados. Para los profesionales médicos, el ultrasonido obstétrico es una herramienta útil cuando se trata de predicción de peso y productos prenatales confiables. <sup>(6)</sup>.

### **1.3.2. Antecedentes Nacionales**

**Condori, G (2015)**, en su estudio: “Importancia de las dimensiones del hueso del fémur para el diagnóstico de la semana de gestación en la segunda mitad de la gestación Centro de salud La Revolución - Juliaca - PERÚ, julio-septiembre 2014”. En su estudio explicativo y descriptivo de diseño no experimental, estudió a 98 mujeres embarazadas, por lo que el 98% de los casos se confirmaron mediante la medición del fémur mediante un procedimiento de ultrasonido, que indica la capacidad diagnóstica del hueso fetal. Uso de una ecografía bidimensional para diagnosticar la segunda edad gestacional. Entre embarazos se calculó el coeficiente de regresión lineal ( $R^2$ ) y la prueba Chi<sup>2</sup>, teniendo en cuenta valores significativos  $P < 0,05$ . <sup>(7)</sup>.

**Uchasara E. (2015)** en su estudio: “Correlación entre el Peso Fetal esperado por ultrasonido Obstétrico y el Peso del recién nacido Observado en Mujeres embarazadas a Término, Centro de salud Ccasapata, Yauli, Huancavelica, Enero-Diciembre 2014, Perú. Estudio cuantitativo, cuasi-experimental, sobre una muestra de 54 mujeres embarazadas, aplicando documentación, en la que participan mujeres gestantes entre 18 y 29 años tanto en condición de mujeres con su primer parto y aquellas que recibieron control prenatal adecuado a las 39 semanas de edad gestacional. Estimado por ultrasonido y 38 semanas por FUM, el peso al nacer del recién nacido se clasifica principalmente como peso normal; Al comparar la edad gestacional por ultrasonido y FUR, la mayoría contabilizó a las 37, 38 y 39 semanas, y concluyó que cuando la asociación entre el peso fetal estimado por

ultrasonido y el peso al nacer, la principal significancia estadística fue la presencia de debilidades en los productos estándar y total en pesos. <sup>(8)</sup>.

**Díaz b. (2015)**, en su estudio: “Un estándar de crecimiento del largo del hueso fémur del feto por sexo en gestantes de 20 semanas a 32 semanas de tratamiento en el Nosocomio Marino Molina SCIPPA, EsSalud, Comas - 2014”, Lima, pero el estudio fue de tipo cuantitativo, con diseño ilustrativo; investigado en 248 caso de mujeres embarazadas de 20 a 32 semanas. Los resultados reflejan un crecimiento lineal en los percentiles 5, 50 y 95, ya que las curvas de crecimiento para la longitud del muslo se determinaron en los percentiles 5, 50 y 95, respectivamente, para fetos masculinos y femeninos, reflejando un crecimiento lineal modificado. Usando una prueba t de Student para comparar la longitud del muslo fetal por sexo, no se encontró una diferencia estadísticamente significativa para cada edad gestacional, en intervalos de confianza del 95%, de 20 a 32 semanas de edad gestacional. <sup>(9)</sup>.

**Castro G. (2017)**, en su estudio: “Importancia de la Macrosomía por ecografía Obstétrica en gestantes a Término del Departamento de Obstetricia del Hospital Nosocomio Vitarte, Lima; Enero-Marzo 2017”, Perú, El estudio fue retrospectivo, observacional y transversal, con estimaciones analíticas, incluidas 146 mujeres embarazadas, técnicas de archivo aplicadas y pautas de archivo, almacenamiento como herramienta; Resultados: 80,8% diagnóstico verdadero positivo por ultrasonido obstétrico, 19,2% diagnóstico falso positivo, en comparación con el grupo control, 6,8% diagnósticos falsos positivos totales, 93,2% diagnósticos falsos positivos. También encontró una sensibilidad del 81% para la ecografía y una especificidad del 93%, y se concluyó que el valor de la ecografía fetal para el

diagnóstico de gigantismo es bueno, ya que la sensibilidad es del 81% y la especificidad del 93%, en comparación con otros estudios. <sup>(10)</sup>.

**Córdova e. (2015)**, en su estudio: “concordancia entre el pondera fetal ecográfico obstetrico y el peso al nacer del neonato macrosomico en el hospital Camaná, periodo, enero 2013–diciembre2014,” lima Perú, en su estudio observacional, retrospectivo y transversal no experimental en su estudio de diseño, donde fue evaluado 242 historias clínicas neonatales, como resultado, el peso fetal medio estimado fue de 4043,9 gramos y el peso medio al nacer fue de 4278,2 gramos, y hubo una diferencia significativa ( $p < 0,05$ ); se estima que el peso fetal es 234,3 gramos menos que el peso promedio al nacer, por lo que el diagnóstico ecográfico del peso fetal es deficiente en comparación con el peso real al nacer. <sup>(11)</sup>.

**Ventura W. (2015)**, en su estudio: “La importancia de las semanas de gravidez posteriormente del parto: la investigación comparativo del método de Capurro versus el ultrasonido obstétrico de 10 + 0 a 14 +2 semanas en el Instituto Nacional de Maternidad Perinatal, Lima, 2014”, Perú. Su estudio fue una descripción cuantitativa retrospectiva; Se inscribieron 167 gestantes que se sometieron a la encuesta observacional. Los resultados mostraron que la edad gestacional determinada por la prueba de Capurro tiende a sobrestimar la edad gestacional en comparación con la ecografía del primer trimestre, aunque se conserva la relación directa entre los dos métodos, pero la correlación no es perfecta y estos dos métodos no son reproducibles, por las razones explicadas por varios coeficientes calculados, la prueba de Capurro demostró ser incomparable con la longitud de la corona nalgas <sup>(12)</sup>.

### **1.3.3. Bases Teóricas**

#### **Displasia Tanatofórica:**

La displasia tanatofórica es causada por mutaciones en el gen del receptor 3 del factor de crecimiento de los fibroblastos, que provocan una activación continua del receptor FGFR3, lo que genera trastornos en el crecimiento óseo y de otros tejidos, característicos de la displasia tanatofórica. <sup>(13)</sup>

#### **Tipos de Displasia Tanatofórica:**

Se clasifican en dos subtipos clínicamente definidos: El tipo I, es el subtipo más común y se caracteriza por huesos largos y curvos (huesos similar al teléfono) con o sin malformaciones cráneo faciales y el tipo II, donde el feto tiene un cráneo en "Hoja de Trébol" y un esternón recto. Varios cambios morfológicos de esta especie enana corresponden a dos subespecies: micrognatia o platispondilia vertebral pequeña o gruesa. Actualmente existen varias formas de diagnosticar este trastorno mediante técnicas de imagen clínica o molecular. Hallazgos clínicos y de imagen de un feto de 36 semanas con cabeza grande, frente prominente, puente nasal plano y costillas cortas engrosadas, caja torácica estrecha, columnas microscópicas y vértebras planas asociadas con ruptura amniótica temprana. El diagnóstico de Displasia Tanatofórica tipo II ha sido establecido. <sup>(14)</sup>

#### **Secuencia de la Displasia Tanatofórica Caudal:**

Se trata de defectos estructurales de la región caudal en donde se observan diferentes grados de desarrollo incompleto del sacro, y con menos frecuencia, de Columna lumbar que resulta en acortamiento de la nalga, pliegues perineales y hoyuelos, con cambios espinales distales que conducen a un deterioro

neurológico debido a la incontinencia hasta pérdida completa de funciones neurológicas. <sup>(15)</sup>

### **Consejo Genético de la Displasia Tanatofórica:**

La distocia tanatofórica se hereda de forma autosómica dominante, pero la mayoría de los casos se deben a una mutación. El asesoramiento genético permite a las familias que ya han tenido un hijo con distocia tanatofórica saber que la tasa de recurrencia es de aproximadamente el 2%, por lo que tienen buenas posibilidades de tener un bebé sano. <sup>(16)</sup>

### **Métodos diagnósticos de la Displasia Tanatofórica**

Por lo general, el diagnóstico se realiza en el segundo trimestre y tercer trimestre de embarazo, pero se podría diagnosticar en el primer trimestre de embarazo; si las extremidades cortas se identifican a través de una ecografía dimensión estándar. Las pruebas genéticas moleculares pueden utilizarse para detectar mutaciones en *FGFR3* y diagnosticar definitivamente la distocia tanatofórica. <sup>(17)</sup>

### **Manejo y tratamiento de la Displasia Tanatofórica:**

En el período prenatal, el tratamiento está dirigido a evitar las complicaciones que pueden ocurrir durante el embarazo y el parto. En el período neonatal, el tratamiento debe centrarse en la voluntad de los padres de participar en cuidados paliativos en lugar de un tratamiento agresivo. El soporte respiratorio con traqueotomía y ventilación es esencial para la supervivencia de todos los bebés. El soporte respiratorio con traqueotomía y ventilación es esencial para la supervivencia de todos los bebés. La hidrocefalia se puede tratar a través de una

cirugía para tratar el exceso de líquido cefalorraquídeo (LCR). La descompresión suboccipital se puede realizar para aliviar la estenosis de la unión craneocervical. Para las convulsiones se pueden administrar antiepilépticos. En caso de pérdida auditiva, se pueden utilizar audífonos. Se puede realizar una descompresión suboccipital para aliviar el estrechamiento en la unión craneocervical. <sup>(18)</sup>

### **Pronóstico de la Displasia Tanatofórica:**

El pronóstico es malo y casi todos los casos mueren en el útero o poco después del nacimiento. La muerte puede deberse a insuficiencia respiratoria o compresión de la médula espinal o del tronco encefálico o ambos. Se han descrito varios casos en los que los pacientes sobrevivieron hasta la infancia y requirieron una intervención médica extensa. <sup>(19)</sup>

### **Edad Gestacional:**

El periodo de embarazo es un término comúnmente utilizado durante la gestación para describir el curso de la gravidez. Se calcula en semanas, desde el inicio de la primera regla del último período menstrual de una mujer hasta el día actual. Una gestación a término puede durar entre 38 a 42 semanas. La edad de la gravidez no es la edad del embarazo real del embrión. La estimación de la edad gestacional se puede basar en: antecedentes menstruales; la fecha de concepción; Ultrasonido del feto, parámetros físicos después del nacimiento (por ejemplo, con una puntuación de Ballard) <sup>(20)</sup>.

### **Formas de medir la Edad Gestacional:**

La edad de la gravidez se alcanza precisar antes o después de dar a luz. Antes del nacimiento, se utilizan ultrasonidos para medir el tamaño de la cabeza, el

abdomen y los huesos del bebé. Esto ayuda a determinar qué tan bien está creciendo el bebé en el útero. Después del nacimiento, la edad gestacional se puede medir mirando al bebé. Peso, talla, circunferencia craneana, signos vitales, reacciones, tono muscular, situaciones, condición del estado de piel y cabello <sup>(21)</sup>. Benson <sup>(21)</sup>

Según la edad gestacional, cada bebé se clasificó como:

Gestante prematuro: edad gestacional menor de 34 semanas

Gestante pre término tardío: 34 a menor de 37 semanas

Gestante a término temprano: 37 0/7 semanas a 38 semanas 6/7 semanas

Gestante a término completo: 39 0/7 semanas a 40 6/7 semanas

Gestante a término tardío: 41 0/7 semanas a 41 6/7 semanas

Gestante post término: 42 0/7 semanas o más

Gestante post maduro: mayor a 42 semanas

### **Ecografía obstétrica**

La ecografía obstétrica consiste en visualizar el embrión o el feto dentro del útero de la madre. Es un método de diagnóstico fundamental durante el embarazo. Hoy en día se establece control seriado ecográfico en todos los embarazos. <sup>(22)</sup>

¿Cuándo se determina?

La cantidad de ecografías necesarias para controlar un embarazo depende de varios factores, incluido si el embarazo es de bajo o alto riesgo. <sup>(22)</sup>

En general, la ecografía de seguimiento incluye un embarazo en desarrollo normal.

### **Ecografía del primer trimestre (6 – 10 semanas):**



Al inicio del embarazo se realizará una ecografía para conocer el número de fetos y determinar la edad gestacional con la máxima confidencialidad. <sup>(22)</sup>

**Ecografía genética (11 – 13 semanas):**

Nos permitirá evaluar los marcadores ecográficos utilizados para calcular el riesgo combinado de síndrome de Down. También podemos realizar la primera evaluación anatómica. <sup>(22)</sup>

**Ecografía morfológica (20 – 22 semanas):**

Este suele ser el ultrasonido más largo de cualquier exploración de embarazo. En esta ecografía se realiza una evaluación completa y exhaustiva de todos los órganos del feto para tratar de descartar la presencia de anomalías estructurales. De manera similar, se evalúan ciertos parámetros del útero y la placenta para obtener información sobre el progreso del embarazo. <sup>(22)</sup>

**Ecografía del tercer trimestre (30 - 34 semanas):**

El propósito principal de una ecografía es evaluar el crecimiento fetal. De igual forma, se evalúa la cantidad de líquido amniótico y la probabilidad de desarrollar cierto tipo de patología fetal progresiva. Finalmente, también se realizará una ecografía alrededor de las 39-40 semanas, para evaluar con precisión la posición, el tamaño y la salud del feto en el útero. <sup>(22)</sup>

En el caso de embarazos de alto riesgo, gemelos y otras condiciones individuales del paciente, se puede aumentar la cantidad de ultrasonidos necesarios para monitorear el progreso del embarazo. <sup>(22)</sup>

¿Cómo se realiza?

Durante el primer trimestre del embarazo, la exploración ecográfica se realiza principalmente a través de la vagina, y luego del abdomen, aunque es cierto que puede ser necesaria alguna evaluación anatómica, tanto de la madre como del feto, a través de la vagina. A menudo se realiza una medición fetal precisa (biometría anatómica) y se determina la posición y situación del feto. La información que proporciona (el estado y características de la placenta, el aspecto del feto, etc.) también se tiene en cuenta para establecer un pronóstico de parto. <sup>(22)</sup>

## **CAPÍTULO II**

### **CASO CLÍNICO**

#### **2.1 Objetivo**

##### **2.1.1 Objetivo General:**

Presentar un caso clínico con diagnóstico de feto displasia tanatofórica gestacional e identificar factores asociados, complicaciones obstétricas, Valorar el manejo terapéutico en una gestante atendida en el Hospital Víctor Ramos Guardia-Huaraz

##### **2.1.2 Objetivos Específicos:**

- Identificar los factores asociados de gestante con feto con diagnóstico displasia tanatofórica en el presente caso.
- Identificar las complicaciones obstétricas de gestante con diagnóstico feto con diagnóstico displasia tanatofórica en el presente caso.
- contrastar el manejo terapéutico con la guía práctica clínica institucional en el presente caso.

#### **2.2. Sucesos relevantes del caso clínico**

##### **Anamnesis**

Paciente adulta de sexo femenino, de 33 años de edad, de nacimiento y residente de una zona rural de Pariahuanca, Distrito de Pariahaunca, Provincia de Carhuaz, Región Ancash-Perú. Con seguro Integral de Salud, acude al servicio de Obstetricia el 23 de junio del 2021.

## **Antecedentes Generales**

- Grado de instrucción: Primaria Incompleta
- Estado civil: conviviente
- Religión: católica
- Estado socio económico: extrema pobreza.
- Ocupación: su casa

**Antecedentes Hereditarios y Familiares:** niega

## **Antecedentes Gineco - Obstétricos:**

**Menarquia:** 13 años de edad

**Régimen catamenial:** 5/30 días

**Inicio de relaciones sexual:** 16 años

## **G2P2002**

**Gestación anterior:** 2016

**Antecedentes Personales:** Niega

**Vacunas Previas:** Fiebre Amarilla, Hepatitis B y Rubeola

**Peso y Talla:** Peso pre gestacional: 64,1kg, Talla: 1.55 cm.

**Antitetánica:** dosis 1ra – 17/08/2021, dosis 2da – 18/10/2021

**Grupo Sanguíneo: O y Facto Rh:** (+)

**Fecha de última regla:** 05-03-21

**Fecha probable de parto:** 10-12-21

**Violencia/genero:** Ficha de Tamizaje de salud mental: Si

Violencia: No

Fecha: 23-06-21

**Examen físico:** Clínico: Aparentemente normal

Mamas: Normal

Odontológico: Sin evaluación (no hay odontólogo)

**Examen de laboratorio:** Hemoglobina 1: 12.9 Hb% - 26/06/21

Hemoglobina 2: 11.4 Hb% - 20/09/21

Glucosa 1: Normal – 26/06/21

Glucosa 2: Normal – 20/09/21

VDRL/RPR 1: No reactivo – 26/06/21

VDRL/RPR 2: No reactivo – 20/09/21

VIH Prueba Rápida 1: No reactivo – 22/01/21

VIH Prueba Rápida 2: No reactivo – 20/09/21

Ex. Comp. Orina: Positivo – 26/06/21

Tabla 1

**Controles Prenatales**

<b>Atenciones prenatales</b>	<b>Atención 1</b>	<b>Atención 2</b>	<b>Atención 3</b>	<b>Atención 4</b>	<b>Atención 5</b>
Fecha y hora de atención	23/06/21	20/07/21	17/08/21	20/09/21	18/10/21
Edad Gest. (semanas)	15 ss	18 ss	22 ss	28 ss	32 ss
Peso de la Madre (kg)	65,4 kg	67.6 kg	69 kg	72 kg	58.4 kg
Temperatura (°C)	36.7 °C	36.7 °C	36.5 °C	36.5 °C	36.5 °C
Presión Arterial (mm, Hg)	90/50	90/60	90/60	90/60	90/60
Pulso Materno (por min.)	78 x´	72 x´	74 x´	78 x´	78 x´
Altura Uterina (cm)	14	19	24	28 cm	37 cm
Situación (L/T/NA)	NA	NA	NA	L	L
Presentación (C/P/NA)	NA	NA	NA	C	C
Posición (D/I/NA)	NA	NA	NA	I	I
F.C.F. (por min. /NA)	148 x´	142 x´	150 x´	145 x´	140 x´
Mov. Fetal (+/+/+/+/SM/NA)	+	++	++	++	++
Proteinuria Cualitativa (- /+/+/+/+/NSH)	NSH	NSH	NSH	NSH	NSH
Edema (+/+/+/+/SE)	SE	SE	SE	SE	SE
Reflejo Osteotendinoso (O+/+/+/+/+)	++	++	++	++	++
Examen de Pezón	F	F	F	F	F
Indic. Hierro/Ac Fólico (mayor o igual a 14 sem.)	SF:01	SF:02	SF:03	SF:04	SF:05

Indice de Calcio	NA	NA	NO	NO	NO
Indice de Acido Fólico	NA	NA	NA	NA	NA
Orient. Consej. (ITS/NUT/inm/VIH/TEC/no se hizo/NA)	NUT, ITS, VIH, INM	NUT	NUT	NUT	NUT
EG de Eco. Control (Sem/No se hizo/NA)	NA	NSH	NSH	NSH	NA
Perfil Biofísico (4, 6, 8, 10 de 10/NSH/NA)	NSH	NSH	NSH	NSH	NSH
Cita (a/m/d)	20/07/21	17/08/21	20/09/21	18/10/21	02/11/21

Visita domicil. (Si/No/NA)	NA	NO	SI	SI	SI
Plan Parto (Control/VISITA/No se hizo NA)	CONTROL	VISITA	NA	NA	VISITA
Establecimiento de atención	P.S. PHCA	P.S. PHCA	P.S. PHCA	P.S. PHCA	P.S. PHCA
L= Longitudinal T= Transversa C= Cefálica P=Pélvica D=Derecha I= Izquierda SM= Sin Movimiento SE= Sin Edema NA= No aplica NSH= No se hizo					

Fuente: historia clínica

## SERVICIO DE EMERGENCIA

27/10/2021 – 15:00 hrs

Paciente ingresa por emergencia manifestando presentar dinámica uterina esporádica más resultado de su ecografía obstétrica.

Al examen: Lucido Orientado en Tiempo Espacio y Persona

**Mamas:** Turgentes, con presencia de secreción calostro

**Abdomen:** Presentación, posición y situación: Longitudinal podálico derecha.

Latido cardiaco fetal: 140 x' Movimientos fetales activos: ++

Dinámica Uterina: esporádica

**Genitales externos:** no se evidencian cambios cervicales

Diagnóstico:

- ✓ Multigesta 34 semanas por última menstruación
- ✓ Malformación de displasia tanatofórica
- ✓ Polihidramnios
- ✓ feto podálico

El ginecólogo de guardia indica hospitalización.

Signos vitales:

- Presión Arterial: 100/70 mmHg
- Frecuencia Cardiaca: 72x'
- Frecuencia Respiratoria: 18x'
- Temperatura°: 36.2°C
- Peso: 72.4 kg



Ectoscopia: Lucido orientado en tiempo espacio y persona.

Sistema tegumentario: Húmeda, elástica, tersa, normal.

Sistema linfático: No presencia de adenopatías

Cabeza: Normo céfalo buena implantación capilar

Cara: ojos: Isocoria, mucosa conjuntiva rosada

Cuello: Sin alteraciones, pulso carotídeos normales y toroides sin alteraciones

Aparato Respiratorio: Murmullo vesicular pasa bien a ambos campos pulmonares.

Aparato Cardiovascular: Ruidos cardíacos rítmicos regulares, no soplos

Aparato Abdominal: Útero ocupado por gestación única

Situación Posición Presentación: Longitudinal Derecho

Podálico.

Altura uterina: 37 cm.

Frecuencia cardíaca fetal: 140 x'

Sistema genito urinario: Puño percusión lumbar medio negativo, inferior negativo

Sistema musculo esqueleto: Aparentemente Normal

Sistema nervioso: Aparentemente Normal

Análisis de laboratorio: Normal

Diagnóstico:

- ✓ Multigesta 34 semanas por última regla
- ✓ Malformación de displasia tanatofórica
- ✓ Polihidramnios

- ✓ feto podálico
- ✓ Trabajo de parto fase activa

## **MONITOREO FETAL**

**Le realizan test estresante:** Negativo, según la prueba de Fisher

**HOSPITALIZACIÓN:** solicitud de laboratorio

**Diagnóstico:** Multigesta 34 semanas por última menstruación

27/10/ 21

Se solicita ordenes de laboratorio: examen completo de orina, hemoglobina, prueba antigénica, glucosa, sífilis – VDR, VIH SIDA

## **INDICACIONES**

27/10/2021 – 23:15 hrs

1. Dieta completa más líquidos a voluntad
2. Cl/Na 9% x 1000 cc XXX gotas/min.
3. Betametazona 12mg/24hrs, 2 dosis EV lento

28-29/10/21 - 08:00 hrs

Reportan multigesta de 34 semanas por última menstruación, Malformación de displasia tanatofórica, Polihidramnios, Feto podálico

Actualmente sin síntomas

Al examen: Lucido orientado en tiempo espacio y persona.

Mamas: turgentes, no presencia de adenopatías

Abdomen: útero grávido ocupado por gestación activa

Altura Uterina: 37 cm

Situación posición presentación: Longitudinal derecho podálico

Movimientos Fetales: ++

Dinámica uterina: (+)

Latidos cardiacos fetales: 130 x'

Vulva: Sangrado vaginal: (-)

Líquido Amniótico: (-)

Miembros inferiores: Sin presencia de edemas.

09:05 hrs

- Gestante multigesta que se encuentra hospitalizada con funciones vitales estables normales, latido cardiaca fetal: 134 x', sin molestia alguna.

20:05 hrs

Multigesta estable en evolución favorable

Multigesta con vía permeable terminada

30/10/21 - 20:30 hrs

Gestante menciona tener contracciones uterinas más seguidas, percibe movimientos fetales activos, médico evalúa a la paciente:

Cervix:

Tacto vaginal: 5cm      Membranas Ovulares: Integras

Altura de Presentación: +2      Borramiento: 90%

Médico indica que pase a sala de operaciones

Ingresa a sala de operaciones donde le realizaron la cesárea, dando un producto a un recién nacido vivo de sexo masculino, con un peso al nacer de 2,000 gr y la talla de 43 cm, se le dio un puntaje de Apgar de 8/8, por su prematuridad tuvo que estar en la incubadora una semana y luego le dieron de alta.

La puérpera presentó un duelo con proceso de aceptación, al inicio fue difícil de aceptar sobre las condiciones de su hijo. Ella acudía a diario al Puesto de Salud de Pariahuanca, refiriendo con tristeza y resignación que “Dios sabe por qué hace las cosas, mi hijo es muy valiente ya que se aferra a vivir”. Sin embargo el papá, desde el día en que la hospitalizaron a su esposa hasta que nació el niño, estuvo siempre a su lado aunque refería que no estaba preparado para continuar al lado de su bebe. Hasta el momento de la ejecución de este informe, el recién nacido tiene 7 días de vida extrauterina, sigue rompiendo todo tipo de presagio médico y las complicaciones propias de su patología. El caso se ha comentado ante la junta médica del Hospital Víctor Ramos Guardia- Huaraz en presencia de los padres, quienes refieren continuar con los procedimientos médicos necesarios a fin de proteger la vida de su hijo.

### **Nota de puerperio**

22:45 Puérpera inmediata de dos horas con alojamiento conjunto, refiere leve dolor en zona de cesárea, niega molestia alguna.

Al examen: Presión arterial: 100/70 Frecuencia cardíaca: 72x' Frecuencia respiratoria: 18x' Temperatura: 36.2°

Lucida orientada en tiempo espacio y persona - Aparente regular estado general.

Mamas: Turgentes, pezón: presencia de secreción de calostro.

Piel y mucosas: Tibia, Hidratadas, Elásticas, no palidez

Tórax: Murmullo vesicular pasa bien en ambos campos pulmonares.

Cardiovascular: Ruidos cardiacos rítmicos regulares, no soplos.

Abdomen: Útero contraído: 14 cm, blando depresible, poco doloroso a la palpación profunda a la altura de la cicatriz umbilical.

Genitales externos: Loquios hemáticos escasos, afrontada sin signos de flogosis.

Se administra Paracetamol 1gr VO. Paciente clínicamente estable, afebril, ventilando adecuadamente.

### **Evolución puerperio**

**31/10/21**

06:30 Actualmente niega molestia alguna.

AI examen: Presión arterial: 110/70 Frecuencia cardiaca: 74x' Frecuencia respiratoria:

18x' Temperatura: 36.2°C

Aparente regular estado general – Lucida orientada en tiempo espacio y persona

Piel: Tibia, Hidratada y Elástica.

Mama: Turgentes, pezón: presencia de Secreción lechosa.

Abdomen: Blando/ depresible/ leve dolor a la palpación profunda

Útero: Contraído a la altura de la cicatriz umbilical.

Genitales Externos: Loquios hemáticos de escasa cantidad sin mal olor

Miembros Inferiores: No presencia de edemas, sin varices.

Paciente queda en su unidad con Recién Nacido vivo + Lactancia Materno Exclusiva

**Condiciones de alta:** Estable

Orientación y consejería de planificación familiar.

Orientación y consejería de lactancia materna exclusiva.

tamizaje de violencia familiar.

### **2.3. Discusión de Resultados**

De acuerdo con los criterios aquí descritos, este estudio propone, desde el punto de vista ecográfico obstétrico, un diagnóstico de gravidez con displasia tanatofórica. Por lo tanto, el diagnóstico, el tratamiento y la importancia bioéticas de estas enfermedades también se sub diagnostican de manera diferente a la displasia inmadura debido al curso y las complicaciones diferentes. Esto nos permite preparar a la mujer embarazada y a su pareja para posibles complicaciones durante el embarazo o después del parto. El diagnóstico de embarazo nos permite informar a los padres con anticipación del estado en el que se encuentran desde la semana 22 de embarazo (período en el que informé a la madre) hasta el nacimiento del niño. En primer lugar, una obstetra es una persona que genera confianza y tranquilidad en los padres; Quien garantiza la confidencialidad necesaria para dar respuesta a los miedos, creencias y costumbres asociadas a esta enfermedad. La preparación conduce a un proceso de duelo en el que la obstetra juega un papel muy importante. Desde entonces, no se ha visto ningún caso similar en el Distrito de Pariahuanca.

## 2.4. Conclusiones

- Los factores asociados a gestante con feto con displasia tanatofórica para nuestro caso son: bajo peso al nacer y edad gestacional menor de 37 semanas.
- Las complicaciones obstétricas de gestante con feto con diagnóstico displasia tanatofórica fueron: el polihidramnios y distocia de presentación
- Seguimiento y atención brindada por el equipo médico del establecimiento de Nivel 1 de acuerdo a las normas establecidas, respetando los sistemas de referencia y contra referencia y el liderazgo de la gestante de acuerdo a las normas de atención. En el nivel 11 no se trata este tipo de pacientes por lo cual se envía a un nivel de referencia

## 2.5. Recomendaciones

- Se recomienda enfatizar a las gestantes que acudan a sus controles prenatales para que estén orientadas en los signos de alarma y factores de riesgos e identificar oportunamente las patologías a través de las ecografías obstétricas; como fetos con fémur corto para anticiparnos al diagnóstico de Displasia tanatofórica y poder actuar de manera oportuna.
- Se sugiere promover la capacitación continua de los profesionales médicos, obstetras, enfermera y técnicos durante la atención prenatal para identificar las distocias tanatofórica gestacional y diversos factores de riesgo para la indicación oportuna a las diferentes patologías a un Hospital de mayor capacidad resolutive.
- Se recomienda educar a las mujeres embarazadas a través de charlas educativas sobre la importancia de iniciar temprano el control prenatal para determinar los riesgos durante el embarazo.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Barba C, Teran, M. *Validación de la estimación del peso fetal mediante ecografía previa al parto con las fórmulas de Warsof con la modificación de Shepard y Hadlock; 33 correlacionado con el peso real post parto medido mediante balanza electrónica en los servicios de neonatología y gineco-obstetricia en los periodos comprendidos entre marzo y mayo de 2016 en el Hospital San Francisco de Quito (tesis de pregrado) Pontificia Universidad Católica del Ecuador. Quito. Ecuador. 2016. Recuperado de: <http://repositorio.puce.edu.ec/bitstream/handle/22000/12609/Tesis.pdf?sequence=1&isAllowed=y>*
2. Robert Gorlin, Michael Cohén Jr., Stefan Levin. *Síndromes de cabeza y cuello*. 1990. 5. Nelson Behrman et al. *Tratado de Pediatría*. Décimo Quinta edición. MCGrawHill. 1997.
3. Waller, D. K., Correa, A., Vo, T. M., Wang, Y., Hobbs, C., Langlois, P. H., Pearson, K., Romitti, P. A., Shaw, G. M., & Hecht, J. T. (2008). *La prevalencia poblacional de acondroplasia y displasia tanatofórica en regiones seleccionadas de los Estados Unidos.. American journal of medical genetics. Part A, 146A(18), 2385–2389.*<https://doi.org/10.1002/ajmg.a.32485>.
4. Pazmiño J. *Eficacia de la Medición de Fémur, por Ecografía para Valorar la Edad Gestacional en el hospital Matilde Hidalgo de Porcel en el periodo 2015 (tesis de titulación), Universidad Estatal de Guayaquil. Ecuador. 2016. Recuperado de: <http://repositorio.ug.edu.ec/bitstream/redug/18675/1/tesis%20de%20jennifer%20corregida%20%28Reparada%29.pdf>*.
5. Caballero M. *Valor de la Medición del Cerebelo y Fémur para el Diagnóstico de Edad Fetal en el Tercer Trimestre de Embarazo en el hospital Dr. Teodoro Maldonado Carbo 2010 (tesis de titulación). Universidad Católica de Santiago de*



Guayaquil. Ecuador. 2014. Recuperado de:

<http://repositorio.ucsg.edu.ec/bitstream/3317/107/1/TUCSG-POS-EGM-GO-2.pdf>

6. Nerlich, A. G., Freisinger, P., & Bonaventure, J. (1996). *Las variants radiológicas e histológicas de la displasia tanatofórica están asociadas con mutaciones comunes en FGFR -3*. *American journal of medical genetics*, 63(1), 155–160. [https://doi.org/10.1002/\(SICI\)1096-8628\(19960503\)63:1<155::AID-AJMG27>3.0.CO;2-M](https://doi.org/10.1002/(SICI)1096-8628(19960503)63:1<155::AID-AJMG27>3.0.CO;2-M).
7. Condori G. *Valor de la medición del fémur para diagnosticar la edad fetal en la segunda mitad del embarazo* Centro de Salud La Revolución – Juliaca, JulioSetiembre, 2014. (Tesis de maestría) Universidad Nacional Hermilio Valdizán. Huánuco. 2015
8. Uchasara E. *Correlación entre el peso fetal estimado por ecografía y el peso observado al nacer en gestantes a término*, Centro de Salud Ccasapata, Yauli, Huancavelica, enero-diciembre 2014. (tesis de pregrado) Universidad San Martín de Porres. Lima. Perú. 2015. Recuperado de: [http://www.repositorioacademico.usmp.edu.pe/bitstream/usmp/2340/3/uchasara\\_e.pdf](http://www.repositorioacademico.usmp.edu.pe/bitstream/usmp/2340/3/uchasara_e.pdf)
9. Díaz. P. *Patrón de crecimiento de la longitud del fémur fetal según sexo en gestantes de 20 a 32 semanas atendidas en el Hospital Marino Molina SCIPPA, EsSalud, Comas – 2014* (tesis de pregrado) Universidad Jorge Basadre Grhomam. Tacna. 2015. Recuperado de: [http://repositorio.unjbg.edu.pe/bitstream/handle/UNJBG/2112/544\\_2015\\_diaz\\_gallego\\_s\\_pm\\_fac\\_s\\_medicina\\_humana.pdf?sequence=1&isAllowed=y](http://repositorio.unjbg.edu.pe/bitstream/handle/UNJBG/2112/544_2015_diaz_gallego_s_pm_fac_s_medicina_humana.pdf?sequence=1&isAllowed=y)
10. Castro G. *Validez de la ecografía obstétrica en la macrosomía fetal en gestantes a término del Servicio de Ginecología y Obstetricia del Hospital de Vitarte, Lima; enero-marzo 2017* (tesis de pregrado) Universidad Privada San Juan Bautista. Lima.

Recuperado de: <http://repositorio.upsjb.edu.pe/bitstream/handle/upsjb/1500/T-TPMC%20Gina%20Noemi%20%20Castro%20Diaz.pdf?sequence=1&isAllowed=y>

11. Córdova E. *Concordancia entre el ponderado fetal ultrasonográfico y el peso al nacer de recién nacidos macrosómicos en el Hospital Camaná periodo enero 2013 – 34 diciembre 2014 (Tesis de pregrado) Universidad Nacional de San Agustín de Arequipa.* 2015. Perú. Recuperado de: <http://repositorio.unsa.edu.pe/bitstream/handle/UNSA/4287/MDcomaec.pdf?sequence=1&isAllowed=y>
12. Ventura W. *Validez de la evaluación posnatal de la edad gestacional: estudio comparativo del método de Capurro versus ecografía de las 10+0 a 14+2 semanas en el Instituto Nacional Materno Perinatal, Lima (tesis de maestría) Universidad Peruana Cayetano Heredia.* Lima. 2015. Recuperado de: [http://www.cayetano.edu.pe.pe/repositorio.php?script=sci\\_arttext&pid=S2304-51322015000200004](http://www.cayetano.edu.pe.pe/repositorio.php?script=sci_arttext&pid=S2304-51322015000200004)
13. Andersen, P. E., Jr, & Kock, K. (1989). *Displasia ósea micromélica con cráneo en hoja de trébol.. Skeletal radiology,* 17(8), 551–555. <https://doi.org/10.1007/BF02569399>.
14. Tavormina, P. L., Shiang, R., Thompson, L. M., Zhu, Y. Z., Wilkin, D. J., Lachman, R. S., Wilcox, W. R., Rimoin, D. L., Cohn, D. H., & Wasmuth, J. J. (1995). *Thanatophoric Displasia tanatofórica (tipos I y II) causada por distintas mutaciones en el receptor del factor de crecimiento de fibroblastos.* *Nature genetics,* 9(3), 321–328. <https://doi.org/10.1038/ng0395-321>.
15. Benson C *Predicción sonográfica de la edad gestacional.* Washintong. EE.UU. Editores AJR Am.2016.

16. Organización Panamericana de Salud (OPS). Organización Mundial de Salud (OMS). *Boletín informativo. Malformaciones congénitas. Junio 2015. Disponible en [https://www.paho.org/nic/index.php?option=com\\_docman&view=download&category\\_slug=datos-yestadisticas&alias=711](https://www.paho.org/nic/index.php?option=com_docman&view=download&category_slug=datos-yestadisticas&alias=711).*
17. Rodolfo Guzmán Toledo. *Defectos Congénitos en el Recién Nacido*. Editorial Trillas. Primera edición Mayo de 1986. <http://www.bvs.hn/RHP/pdf/1998/pdf/Vol19-2-1998-6.pdf>.
18. Peter Beighton MD (1989). *Transtornos hereditarios del tejido conectivo*.
19. Lidia García et al. *Displasia Tanatofórica*. Boletín Médico del Hospital Infantil de México, vol. 43(2). Febrero 1986.
20. Barrios-Prieto J. *Biometría fetal. México. Instituto de Ginecología y Obstetricia. 2014.*
21. Baker, K. M., Olson, D. S., Harding, C. O., & Pauli, R. M. (1997). *Supervivencia a largo plazo en la displasia tanatofórica típica tipo I*. *American journal of medical genetics*, 70(4), 427–436.
22. Mesoraca, A., Pilu, G., Perolo, A., Novelli, G., Salfi, N., Lucchi, A., Bovicelli, L., & Dallapiccola, B. (1996). *Ecografía y diagnóstico molecular en el medio trimestre de una acondroplasia de novo*. *Prenatal diagnosis*, 16(8), 764–768. [https://doi.org/10.1002/\(SICI\)1097-0223\(199608\)16:8<764::AID-PD941>3.0.CO;2-M](https://doi.org/10.1002/(SICI)1097-0223(199608)16:8<764::AID-PD941>3.0.CO;2-M).
23. Aylsworth AS (1986). *Nueva Observación de dos tipos de enanismo letal: acondrogénesis con paladar hendido y displasia tanatofórica con cráneo en hoja de trébol*.
24. French T, Savarirayan R. Thanatophoric Dysplasia. 2004 May 21 [Updated 2020 Jun 18]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2021. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1366/>
25. Cohén MM Jr.(1988) *Craneosinostosis: diagnóstico, evaluación y manejo*. New York. <https://doi.org/10.1002/ajmg.1320310514>.
26. Hooshang Taubi and Ralph Lachman (1996). *Radiología de sindromes, trastornos, metabólicos y displasias esqueléticas*. Cuarta Edición.