

Implicaciones anestésicas endismorfismo facial (síndrome de Langer-Giedion), a propósito de un caso.

Md. Carlos L. García ¹, Md. Rodrigo Jaramillo Mendoza ², Md. Carlos A. Salazar Valarezo ³

Médico Posgradista de Anestesiología del Hospital Alcívar ¹
Médico Anestesiólogo del Hospital Alcívar ^{2 y 3}

RESUMEN

INTRODUCCIÓN: El síndrome de Langer-Giedion, también conocido como síndrome tricorrinofalángico, es una enfermedad hereditaria multisistémica que pertenece al grupo de síndromes por delección de genes contiguos, caracterizado por osteocondromatosis múltiple en las extremidades, hipertricosis y fenotipo facial, que incluye pelo escaso en el cuero cabelludo, orejas grandes sobresalientes y nariz larga con una punta bulbosa.

OBJETIVOS: Presentar primer caso clínico en Ecuador de síndrome tricorrinofalángico (Síndrome de Langer-Giedion), demostrar la importancia de la valoración preanestésica del paciente con dismorfismo facial, repasar la importancia de un monitoreo completo y el manejo ventilatorio de este tipo de pacientes.

CASO CLÍNICO: Paciente de 7 años de edad, de sexo femenino, con un peso de 16 kilos, sin antecedente de alergia ni de patología clínica crónica o quirúrgica de importancia, con cuadro de depleción de volumen, emesis más hemorragia digestiva a estudiar. A la valoración física se evidencia alteraciones dismórficas craneofaciales: a nivel de cuero cabelludo caída del cabello frágil y quebradizo, puente nasal deprimido, nariz bulbosa, frente amplia, hipoplasia medio facial, test de Mallampati II, tumoraciones en huesos largos que corresponde a focos de exostosis. Al examen complementario se evidencia diagnóstico confirmado en el año 2020 con estudio citogenético y bandeo G. Se procede a realizar procedimiento programado de endoscopia diagnóstica por gastroenterólogo interconsultado, previa administración de anestesia general balanceada, logrando una intubación adecuada con una escala de Cormack Lehane de I y que luego de 35 minutos de procedimiento se logra despertar adecuado y gentil.

PALABRAS CLAVE: Síndrome de Langer-Giedion, Síndrome tricorrinofalangico, Dismorfismo facial.

ABSTRACT

INTRODUCTION: Langer-Giedion syndrome, also known as Trichorhinophalangeal syndrome, is a hereditary multisystemic disease that belongs to the group of contiguous gene deletion syndromes, characterized by multiple osteochondromatosis in the limbs, hypertrichosis and facial phenotype, including sparse hair on the scalp, large protruding ears, and a long nose with a bulbous tip.

OBJECTIVES: To present the first clinical case in Ecuador of Trichorhinophalangeal syndrome (Langer-Giedion syndrome), demonstrate the importance of pre-anesthetic assessment of patients with facial dysmorphism, review the importance of complete monitoring and ventilatory management of this type of patient.

CLINICAL CASE: 7-year-old female patient, weighing 16 kilos, with no history of allergy or significant chronic or surgical clinical pathology with volume depletion, emesis plus gastrointestinal hemorrhage to be studied. Physical assessment reveals dysmorphic craniofacial alterations: at scalp level fragile and brittle hair loss, depressed nasal bridge, bulbous nose, broad forehead, midfacial hypoplasia, Mallampati II test, long bone tumors corresponding to foci of exostoses. The complementary examination shows a confirmed diagnosis in the year 2020 with a cytogenetic study and G banding. A scheduled diagnostic endoscopy procedure is carried out by a gastroenterologist consulted, after administration of balanced general anesthesia, achieving adequate intubation with a Cormack Lehane scale of I and after 35 minutes of procedure, adequate and gentle awakening is achieved.

KEYWORDS: Langer-Giedion syndrome, Trichorhinophalangeal syndrome, Facial dysmorphism.

INTRODUCCIÓN

En 1956 Klingmuller hizo la primera descripción de dos hermanos con este patrón dismórfico, una década después, en el año 1966 el síndrome tricorrinofalángico tipo I fue descrito por Giedion. (1, 2)

En 1984, Langer y colaboradores describieron a varios pacientes con síndrome tricorrinofalángico (TRPS) asociado a la presencia de exostosis múltiples, sin déficit cognitivo; en este tiempo se revisaron 32 casos previamente publicados a nivel mundial y discutieron la asociación con la delección 8q. A esta variación clínica se le llamó TRPS II o síndrome de Langer-Giedion (LGS). (2).

Se describen tres tipos de esta patología, con diferentes gradaciones clínicas: síndrome TRPS tipo 1 o Giedion, síndrome TRPS tipo 2 o Langer-Giedion y síndrome TRPS tipo 3 o Sugio-Kajii, el más grave del espectro clínico, con más baja talla y una braquidactilia muy pronunciada. (3).

El Síndrome de Langer Giedion (LGS) o tricorrinofalángico tipo II (TRPS II) es una enfermedad hereditaria multisistémica de genes contiguos, causada por una delección heterocigota del cromosoma 8q23.3-q24.11. Aunque la delección puede ser de varios tamaños, la delección suele afectar a los genes EXT1, TRPS1 y RAD21. (1).

El LGS incluye la clínica de dos enfermedades autosómicas dominantes:

- La exostosis múltiple hereditaria (MHE) causada por mutación inactivadora o delecciones en el gen EXT1 o EXT2, responsable del desarrollo de múltiples exostosis cartilaginosas, por la afectación de la polimerización del heparán sulfato, en la metáisis y ocasionalmente en la diáisis de huesos largos, siendo estos tumores generalmente benignos. Causan dolor por compresión del nervio. (2) Es por esto, de vital importancia para el servicio de anestesia, tomar en cuenta debido al gran número de posiciones en el paciente con LGS sometido a procedimientos quirúrgicos, dolor perioperatorio e incluso fragilidad y posibilidad de multifracturas.
- El síndrome tricorrinofalángico tipo I se caracteriza por haploinsuficiencia del gen TRPS1 malformativo con dismorfismo craneofacial (pelo escaso en el cuero cabelludo, orejas grandes sobresalientes, nariz larga con una punta bulbosa, surco nasolabial largo y plano, labios delgados), anomalías esqueléticas (epífisis en forma de cono, exostosis múltiples cartilaginosas ahora conocidas como osteocondromas múltiples) y baja estatura. El espectro clínico del LGS incluye retraso mental, talla baja, microcefalia, dismorfismo facial y exostosis; de igual manera es de vital importancia en el campo anestésico contar con múltiples factores predictores de vía aérea difícil, presentándose posibilidad de ventilación intubación inadecuada durante la inducción.

EL LGS muestra variabilidad fenotípica dependiendo de la pérdida de genes adicionales en la región afecta. Se han

comunicado casos en la literatura de LGS sin afectación del gen TRPS1.

El gen RAD21 se ha relacionado con el síndrome de Cornelia de Lange tipo 4, síndrome con delección que afecta al cromosoma 8q24.11, cuyo fenotipo incluye talla baja, sinofridia, micrognatia, braquidactilia, anomalías vertebrales y retraso mental. (2).

Otros hallazgos descritos en la literatura incluyen déficit cognitivo de leve a moderado, síndrome nefrótico congénito, hidrometrocolpos, hipoacusia conductiva, deficiencia de la hormona de crecimiento, cloaca persistente, secuencia de Prune Belly, hendidura del paladar submucoso. (2). De aquí es vital saber reconocer la importancia de un equipo multidisciplinario evaluador del paciente, con la finalidad de obtener resultados satisfactorios durante el periodo perioperatorio.

Esta expresividad variable en la expresión responde a la heterogeneidad genética que se describe en el espectro tricorrinofalángico, así, en el síndrome TRPS tipo I, se han descrito varias mutaciones en el gen TRPS1, que codifica una proteína que actúa como factor de transcripción, con locus génico en 8q24.12. (3)

El síndrome TRF tipo II se debe a una delección del segmento cromosómico 8q24.11-q24.13 que involucra, entre otros, a los genes TRPS1 y EXT1; se trata de un síndrome de genes contiguos que se heredan con un patrón de herencia autosómico dominante. (3)

En este trabajo se busca brindar información actualizada y luego de realizar una adecuada revisión bibliográfica podemos definir:

- La presentación confirmada del primer caso clínico en Ecuador de síndrome tricorrinofalángico tipo I (Síndrome de Langer-Giedion) en paciente femenina de 7 años de edad.
- Demostrar la importancia de la valoración preanestésica del paciente con dismorfismo facial con la finalidad de obtener factores predictores de vía aérea difícil y estar debidamente equipados y preparados ante una eventualidad de esta índole.
- Repasar la importancia de un monitoreo completo y el manejo ventilatorio de este tipo de pacientes.

Es vital realizar una revisión correspondiente a la importancia de la historia clínica, el trabajo especializado multidisciplinario, factores predictores de la vía aérea, patologías concomitantes del LGS con la finalidad de estar preparados ante cualquier complicación aparente en nuestro paciente quirúrgico con Langer Giedion.

OBJETIVOS

1. Presentar primer caso clínico en Ecuador de síndrome tricorrinofalángico tipo II (Síndrome de Langer-Giedion)
2. Demostrar la importancia de la valoración preanestésica del paciente con dismorfismo facial.
3. Repasar la importancia de un monitoreo completo y el manejo ventilatorio de este tipo de pacientes.

MATERIALES Y MÉTODOS

Se realizó estudio unicéntrico analítico observacional retrospectivo mediante la historia clínica electrónica del sistema del Hospital Alcívar durante el año 2022, analizando el caso clínico.

CASO CLINICO

Paciente de 7 años de edad, de sexo femenino, con un peso de 16 kilos, sin antecedente de alergia ni de patología clínica crónica o quirúrgica de importancia, únicamente en el periodo prenatal antecedente de retardo de crecimiento intrauterino en ecografía a las 36 semanas de gestación según Fecha de Última Menstruación (FUM), primera hija de padres no consanguíneos de 35 años el padre y 31 la madre.

Como motivo de consulta presenta cuadro de depleción de volumen, emesis más hemorragia digestiva a estudiar. A la valoración física se evidencia alteraciones dismórficas craneofaciales (Ver Figura 1): a nivel de cuero cabelludo caída del cabello frágil y quebradizo, puente nasal deprimido, nariz bulbosa, frente amplia, hipoplasia medio facial, test de Mallampati II, valoración de campos pulmonares claros y ventilados además de ruidos cardíacos rítmicos y normofonéticos a nivel abdominal sin novedad.

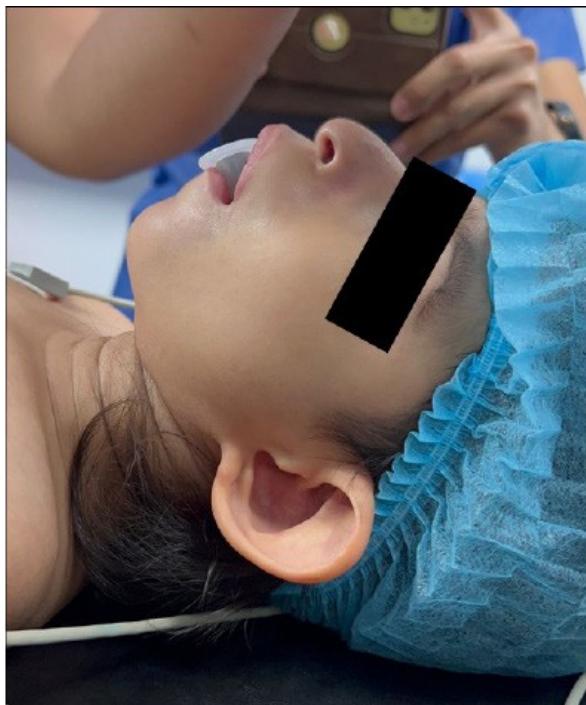


Figura 1: Paciente de 7 años de edad sometido a anestesia general, con signos evidentes de dismorfismo facial: caída de cabello frágil y quebradizo, puente nasal deprimido, nariz bulbosa, frente amplia, hipoplasia medio facial.

Al examen complementario se evidencia diagnóstico confirmado en el año 2020 con estudio citogenético y bandeo G (GTG) definiendo enfermedad genética autosómica dominante ligada a mutaciones en el gen TPRS1, localizado en 8q24.12 expresada por microdelección del cromosoma 8 confirmado por técnica de FISH posteriormente (Ver Figura 2).

INFORME DE ESTUDIOS GENÉTICOS

FECHA DE CONSULTA: 19 DE JULIO 2017
FECHA DE INFORME: 14 DE ENERO 2020

Propósito de 4 años con que es derivado a la consulta para Dianóstico y Asesoramiento Genético por presentar alteraciones dismórficas creaneofaciales.

Primera hija de padres sanos no consanguíneos de 33 el padre y 29 la madre, que presenta alteraciones a nivel del cuero cabelludo con caída del cabello, pelo frágil y quebradizo, puente nasal deprimido, con nariz bulbosa, frente amplia, hipoplasia medio facial, tumoraciones en huesos largos que corresponde a los focos de exostosis.

ESTUDIO CITOGENÉTICO

Se realizó estudio citogenético mediante cultivo de linfocitos en sangre periférica, y analizado con técnica de bandeo GTC. En todas las metáfases no se encontraron alteraciones cromosómicas numéricas ni estructurales, siendo su cariotipo 46XX compatible con una mujer normal. Estudio citogenético de los padres: madre 46XX y padre 46XY ambos normales numéricamente estructuralmente.

COMENTARIOS

De acuerdo al examen físico y a los estudios radiológicos corresponde a una enfermedad de Langer-Gideón o síndrome tricorriofalángico tipo 1 (CI10.87,1)

Figura 2: Informe de estudio genético con técnica de bandeo CTG describiendo cariotipo.

En la biometría hemática no existe novedad aparente, únicamente con una neutrofilia (85,7 %), función renal, coagulograma y electrolitos conservados dentro de la normalidad, función hepática alterada con TGO 84 Unidades Internacionales (UI) y TGP 68UI.

En la radiografía de tórax no se observa mayor alteración de la estructura pulmonar, evidenciándose tumoraciones a nivel óseo (focos exostósicos) a nivel de huesos largos sobre todo miembro superior (radio y cubito) (Ver Figura 3).



Figura 3: Radiografía de tórax y abdomen sin mayor alteración de la estructura pulmonar, evidenciándose a nivel óseo (focos exostósicos) a nivel de huesos largos sobre todo miembro superior (radio y cubito).

Se procede a realizar procedimiento programado de endoscopia diagnóstica por gastroenterólogo interconsultado, previa administración de anestesia general balanceada dosificando inducción con propofol de 2mg/kg/dosis más rocuronio a 0,7mg/kg/dosis logrando una intubación adecuada con una escala de Cormack Lehane de I (Ver Figura 5); continuamos manteniendo con remifentanilo a dosis de 0,25 ug/kg/min administrado por bomba de infusión y sevorane al 2 % por vía inhalatoria.

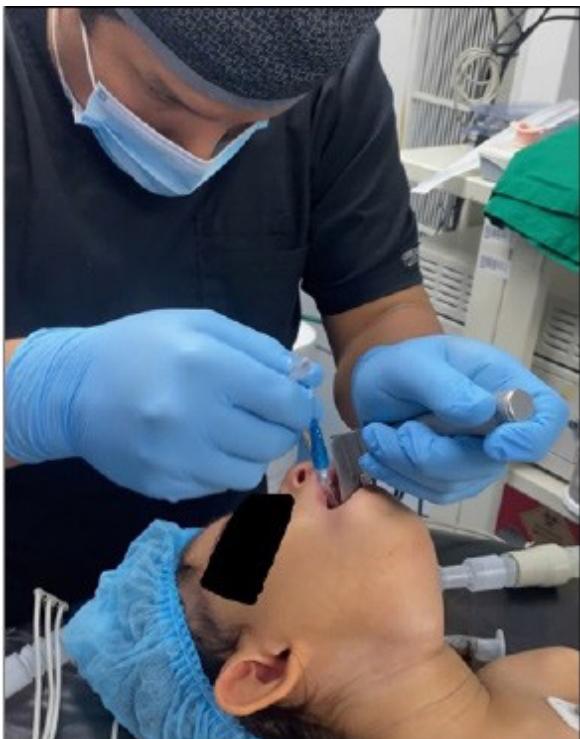


Figura 5: Intubación orotraqueal de paciente sin complicaciones en es estadio I según la escala de Cormack y Lehane.

Luego de 31 minutos de anestesia se logra despertar adecuado y gentil con el cese de todos los medicamentos anestésicos administrados por vía inhalatoria e intravenosa más administración de sugammadex de 4mg/kg/dosis.

DISCUSIÓN

El TRPS I y II son síndromes por haploinsuficiencia de genes específicos (2) (3) (8) (9). El TRPS I es causado por delección o mutación heterocigota del gen TRPS1, a diferencia del TRPS II, el cual requiere, adicionalmente, la delección concomitante del gen EXT1 (3) (8) (9).

En el síndrome TRF tipo I se describe un hipocrecimiento en la infancia, pero con talla definitiva no muy afectada (alrededor de 99 cm en mujeres y 162 cm en hombres); mientras que se describe el síndrome TRF tipo III con hipocrecimiento más marcado, con talla final más baja, así como braquicarpofalangia más acentuada. (1) El paciente presenta una inteligencia normal, y este es, precisamente, uno de los hallazgos que permiten diferenciarlo del síndrome de tricorriofalángico tipo II, en el que se presenta déficit intelectual, así como exostosis cartilaginosas múltiples. (9).

Los genes TRPS1 y EXT1 participan en la regulación del crecimiento longitudinal óseo. El gen EXT1 codifica exostinas glicosiltransferasas y participa en la biosíntesis de proteoglicanos de heparán sulfato.

Si solo se encuentra afectado el gen EXT1, el paciente desarrolla exostosis cartilaginosas múltiples (2) (3) (5) por lo que se sugiere que la presencia de copias únicas de dichos genes (dosis génica del 50 % de lo normal) no son suficientes para el desarrollo normal, información que ha sido apoyada por la descripción de casos de pacientes con mosaicismo para TRPS II (10).

Se considera que los hallazgos clínicos adicionales, como la presencia de déficit cognitivo, son causados por delecciones de mayor tamaño, que comprometen genes contiguos. Sin embargo, en la región afectada descrita para LGS, no se refieren otros genes (aparte de TRPS1 y EXT1) que hayan demostrado estar asociados con la presencia de patologías autosómicas dominantes.

No obstante, en delecciones en las que se afecta la región 8q24, se propone la inactivación del gen CSMD3, el cual es expresado en el cerebro fetal y adulto, y se plantea como gen candidato para epilepsia mioclónica benigna adulta familiar. Riedl y sus colaboradores en el 2004, utilizando información publicada sobre delecciones en pacientes con LGS por Lüdecke y sus colaboradores en 1991, concluyeron que el gen CSMD3 se encontraba afectado en todos los pacientes con LGS asociado a la presencia de déficit cognitivo y propusieron dicho gen como posible responsable de episodios convulsivos y déficit cognitivo en pacientes con LGS. (10).

En nuestro estudio, comparándolo con otros de la misma índole, se verifica la importancia de saber reconocer conceptos fundamentales y adoptar una conducta anestésica adecuada frente a los diferentes tipos de dismorfismo craneofacial (2) (3) (4) (Ver Tabla 1), tener claros y actualizados los protocolos de vía aérea difícil pediátrica, la monitorización obligatoria individualizada de parámetros ventilatorios, intercambio de gases y hemodinámica, en función de la agresividad del procedimiento quirúrgico: línea arterial sobre todo para gasometrías seriadas, vía venosa central garantizando monitorizar intercambio gaseoso, administración de drogas e inotrópicos (5), capnografía y analizador de gases muy recomendable (6).

El caso que se presenta describe paciente sexo femenino con fenotipo LGS confirmado por técnica de FISH. Hasta donde tenemos constancia, este sería el único caso ecuatoriano diagnosticado y reportado en el año 2020 de Síndrome de Langer Giedion.

Nuestra paciente presenta el espectro clínico del LGS, con talla baja, exostosis, retraso en el desarrollo, alteraciones dismórficas craneofaciales: a nivel de cuero cabelludo caída del cabello frágil y quebradizo, puente nasal deprimido, nariz bulbosa, frente amplia, hipoplasia medio facial, test de Mallampati II, valoración de campos pulmonares claros y ventilados además de ruidos cardíacos ritmicos y normofonéticos a nivel abdominal sin novedad.

Las similitudes fenotípicas observadas en la literatura entre algunos casos de LGS y nuestro paciente son atribuibles a la pérdida de material genético que afecte al gen RAD21 o a la expresividad clínica del LGS, que es un síndrome de genes contiguos pudiera causar un defecto de función en el RAD21, sin pérdida demostrada de material genético dada la proximidad en el cromosoma (8).

En nuestro caso no se pudo obtener estudio de neuroimagen con RMN, ni densitometría, ni estudio de la función adrenal, como proponen Cappuccio y sus colaboradores (7), debido a su corta edad se han retrasado estas pruebas complementarias. Nuestra paciente presenta signos propios de LGS (talla baja,

exostosis, microcefalia, dismorfia facial) y también comparte hallazgos con el CDLS-4, debido a la citada afectación del RAD21. Es de destacar que nuestra paciente no muestra alteración en su desarrollo psicométrico.

Los antecedentes de infecciones respiratorias altas se describen en la historia natural de la enfermedad, pero sin disminución de la vida media de los pacientes, así como posibles valvulopatías mitrales y otras cardiopatías congénitas y malformaciones nefrourológicas ocasionales (1) (8) que fueron descartadas en este caso ante la ausencia de signos auscultatorios y estudios ecocardiográficos y sonográficos abdominal y renal normales. Dada la baja incidencia de estos pacientes, su variabilidad genética, la posibilidad de solapamiento de síndromes, que bien pudieran ser variaciones clínicas del mismo genotipo, podría ser de interés la existencia de grupos colaborativos a nivel nacional o internacional como proponen Cappuccio y sus colaboradores, además del control multidisciplinario de este tipo de patologías que, como bien lo indica la literatura, podría mostrar afectación multiorgánica, considerándola como posible diagnóstico diferencial en pacientes con osteocondromatosis múltiple en las extremidades, hipertricosis y fenotipo facial (7), centrando todos los avances con el fin de mejorar el pronóstico de los pacientes, a nivel de rehabilitación e integración social.

Desorden	Características asociadas	Alteraciones en la vía aérea	Manejo recomendado
Síndrome de Apert	HMF, RM, proptosis, hiperotelorismo, sindactilia, PH	Respiradores bucales, SAOS, VMF difícil	Intubación sensilla si no hay alteraciones cervicales
Síndrome de Crouzon	HMF, RM, proptosis, hiperotelorismo, estrabismo, nariz picuda	Respiradores bucales, SAOS, VMF difícil	Intubación sensilla si no hay alteraciones cervicales
Síndrome de Pfeiffer	HMF, RM, estenosis nasofaringea, proptosis, hiperotelorismo, sindactilia parcial, A/M, manguito traqueal cartilaginoso	Respiradores bucales, SAOS, VMF difícil	Intubación sensilla si no hay alteraciones cervicales
Síndrome de Pierre Robin/LPH	Micrognatia, glosoposis, obstrucción	Obstrucción de la vía aérea	Intubación con fibroscopio, DSG. Mayor dificultad en LPH bilateral por premaxilar prominente
Síndrome de Treacher Collins	Hipoplasia maxilar zigomática, micrognatia, fisuras palpebrales, coloboma, boca pequeña, A/M, P/H, incompetencia velofaríngea, AATM	Obstrucción severa de la vía aérea, VMF, e intubación difícil	Intubación con fibroscopio, DSG, traqueotomía
Síndrome de hemifacial	Micrognatia, A/M, pérdida de tejidos blandos, debilidad del nervio facial, (macrostomia y fusiones cervicales en pacientes con Goldenhar)	Disminución de la apertura bucal, extensión cervical, laringoscopia e intubación difícil	Fibroscopio, DSG, intubación nasal, Dificultad creciente con el desarrollo y re-construcciones quirúrgicas
Síndrome de Klippel-Feil	Limitación severa en la flexión/extensión, fusión cervical, estenosis del canal espinal, escoliosis, anomalías CV, y pérdida sensorineurales del oído	Laringoscopia directa e intubación difícil, VMF sensilla	Intubación con fibroscopio, DSG
Síndrome de Beckwith-Wiedemann	Ongalocèle, macroglosia, gigantismo	VMF y cánulas de Guedel, laringoscopia e intubación sensilla	Intubación nasal para glossectomía
Síndrome de Down	Nasofaringe estrecha, lengua protuberante, LPH, cricoides pequeño, inestabilidad atlantoaxial	Possible obstrucción posoperatoria	Uso de TET mas pequeños por estenosis subglótica

RATM= Anormalidades de la articulación temporomandibular, A/Ms Anotia/ microtia, CV a Cardiovasculares. DSG = Dispositivos supraglóticos, HMF = Hipoplasia mediofacial, LPH a Labio-paladar hendido, PH a Paladar hendido, RM - Retrusión maxilar, SAOS << Síndrome de apnea obstructiva del sueño, TET = Tubo endotraqueal, VMF = Ventilación con mascarilla facial.
Modificado de: (4-6)

Tabla 1: Principales síndromes de dismorfismo craneofacial y manejo recomendado de la vía aérea. (2)

Importante además tener en cuenta que la timidez y la introversión pueden ser manifestaciones normales del proceso evolutivo de estos pacientes pediátricos, pues son expresiones de conducta que normalmente tienden a desaparecer conforme avanza la edad, pero adquieren importancia si se incrementan durante la adolescencia y el inicio de la adultez, es decir, cuando adquieren relevancia las relaciones sociales con otros (10). En los pacientes con síndrome TRF se describen posibles trastornos psíquicos por mala imagen corporal porque el patrón dismórfico puede, incluso, acentuarse con el tiempo por presencia, por ejemplo, de calvicie precoz (1) (8) (10).

Por último, pero no de menor importancia, se refiere el riesgo de recurrencia del síndrome en esta pareja, la cual según la literatura, en próximos embarazos de los padres la incidencia es baja, mientras que para el paciente será alto (50 %), como en todos los trastornos con patrón de herencia autosómico dominante.

CONCLUSIONES Y/O RECOMENDACIONES

La importancia de la prevención de eventos adversos perioperatorios y alteraciones en el manejo de la vía aérea y el estado hemodinámico de nuestro paciente con dismorfismo facial nos permitirá estar preparados con normas y protocolos, además de estar preparados con equipos necesarios y técnica con la finalidad de disminuir dificultades con la ventilación y oxigenación adecuada de nuestro paciente.

La educación continua, el entrenamiento y la simulación clínica en situaciones de emergencia permiten desarrollar habilidades y competencias en la anestesia neonatal torácica mejorando la calidad en el cuidado de la salud de estos pacientes.

BIBLIOGRAFÍA

- Maas S, Shaw A, Bikker H, Hennekam RCM. Trichorhinophalangeal Syndrome. 2017 Apr 20. In: Adam MP, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Gripp KW, Amemiya A, editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2023. PMID: 28426188. P1-E15-S563-A270.
- George R, Najmuddin F, Rai R, Lahiri K. Langer-giedion syndrome: a distinct phenotype. Iran J Pediatr. 2014 Oct;24(5):656-7. Epub 2014 Sep 10. PMID: 25793078; PMCID: PMC4359424.
- Katge FA, Rusawat BD, Shivasharan PR, Patil DP. Langer-Giedion Syndrome: a Rare Case Report. J Dent (Shiraz). 2016 Sep;17(3):238-41. PMID: 27602401; PMCID: PMC5006835.
- Chen CP, Lin MH, Chen YY, Chern SR, et al. Prenatal diagnosis and array comparative genomic hybridization characterization of interstitial deletions of 8q23.3-q24.11 and 8q24.13 associated with Langer-Giedion syndrome, Cornelia de Lange syndrome and haploinsufficiency of TRPS1, RAD21 and EXT1. Taiwan J Obstet Gynecol 2015.
- Bauermeister S, Letts M. The orthopaedic manifestations of the Langer-Giedion syndrome. Orthop Rev. 1992 Jan;21(1):31-5. PMID: 1565510.
- Tsang WK, Yang KW, Fong CM. Langer-Giedion syndrome: the evolving imaging features in hands and beyond. Skeletal Radiol 2014.

7. Kenneth L.J. Smith *16/ Recognition patterns of human malformations. Tricho-RhinoPhalangeal syndrome, type I. Philadelphia: Elsevier Saunders; 2006.p.328- 9. 2. Kniffin CL.*
8. McKusick VA. Trichorhinophalangeal syndrome, Type III, TRPS3 [Internet] [actualizado 5 Oct 2017;]. Disponible en: <http://omim.org/entry/190351?search=Trichorhinophalangeal%20s%C3%ADndrome&highlight=trichorhinophalangeal%20sindrome>
9. Ruiz-Botero F, Pachajoa H. Langer-Giedion syndrome with 8q23.1-q24.12 deletion diagnosed by comparative genomic hybridization. Arch Argent Pediatr [Internet]. 2016 [citado 12 Dic 2017]; 114(4):228-232. Disponible en: <http://www.sap.org.ar/docs/publicaciones/archivosarg/2016/v114n4a18.pdf>
10. Crippa M, Bestetti LL, Perotti M, Castronovo C, Tabano S, Picinelli C, et al. New case of trichorhinophalangeal syndrome-like phenotype with a de novo t(2;8)(p16.1;q23.3) translocation which does not disrupt the TRPS1 gene. BMC Med Genet [Internet]. 2016 [citado 12 Dic 2017];2014;15:52. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4081657/>

1.

Correspondencia:

Dr. Carlos García Santana. Correo: carlosclugs@hotmail.com. ORCID:0000-0002-8614-4835

Fechas editoriales:

Recibido: Agosto 26, 2022

Aceptado: Noviembre 28, 2022

Publicado: Diciembre 1, 2022

Editor: Dra. Mayra Ordoñez Martínez.

Derechos de edición:



Copyright Carlos L. García, Rodrigo Jaramillo Mendoza, Carlos A. Salazar Valarezo. This article is distributed under the [Creative Commons CC BY-NC-SA 4.0 Attribution License](#), which allows the use and redistribution citing the source and the original author for non-commercial purposes.

Abreviaturas

TRF, TRPS: tricorrinofalángico.

Información suplementaria

Materiales suplementarios no han sido declarados.

Agradecimientos

No aplica.

Contribuciones de los autores

Carlos L. García: Curación de datos, Análisis formal, Adquisición de fondos, Investigación, Metodología.

Rodrigo Jaramillo Mendoza: Administración de proyecto, Recursos, Software, Escritura – borrador original.

Carlos A. Salazar Valarezo: Conceptualización, Supervisión, Validación, Visualización, Redacción: revisión y edición.

Todos los autores leyeron y aprobaron la versión final del manuscrito.

Financiamiento

Los autores subvencionaron los gastos de la presente investigación.

Disponibilidad de datos o materiales

Los conjuntos de datos generados y analizados durante el estudio actual no están disponibles públicamente debido a la confidencialidad de los participantes.

Declaraciones

Aprobación del comité de ética y consentimiento para participar

No aplica para estudios de casos.

Consentimiento para publicación

Los autores cuentan con el permiso escrito de los tutores del paciente para la presentación del caso.

Conflictos de interés

Los autores declaran no tener conflictos de interés.

Información de los autores

No declarada.