

Síndrome de Escobar: A propósito de un caso

Escobar Syndrome About a case

- ¹ Melanie Estefanía García García  <https://orcid.org/0009-0000-0932-7075>
Médico Residente del Área de Clínica del Hospital Oncológico Dr. Julio Villacreses Colmont.
mela_garcia26@hotmail.com
- ² Valentina Lisbeth Burgasi Fuel  <https://orcid.org/0009-0003-9364-5835>
Médico Residente del Área de Traumatología del Hospital de Especialidades José Carrasco Arteaga (IESS)
vlisbfuel@hotmail.com
- ³ Egny María Mendoza Guillén  <https://orcid.org/0000-0002-4650-4461>
Médico Pediatra del Hospital General de Portoviejo - IESS & Docente de la Universidad Técnica de Manabí
egny.mendoza@iess.gob.ec
- ⁴ Jorge Roberto Chilan Marcillo  <https://orcid.org/0009-0005-2719-3230>
Médico Residente de Cuidados Intensivos Hospital de Especialidades Portoviejo
jrcm015@hotmail.com



Artículo de Investigación Científica y Tecnológica

Enviado: 11/11/2023

Revisado: 08/12/2023

Aceptado: 22/01/2024

Publicado: 06/02/2024

DOI: <https://doi.org/10.33262/anatomiadigital.v7i1.1.2873>

Cítese:

García García, M. E., Burgasi Fuel, V. L., Mendoza Guillén, E. M., & Chilan Marcillo, J. R. (2024). Síndrome de Escobar: A propósito de un caso. *Anatomía Digital*, 7(1.1), 6-25. <https://doi.org/10.33262/anatomiadigital.v7i1.1.2873>



ANATOMÍA DIGITAL, es una Revista Electrónica, Trimestral, que se publicará en soporte electrónico tiene como misión contribuir a la formación de profesionales competentes con visión humanística y crítica que sean capaces de exponer sus resultados investigativos y científicos en la misma medida que se promueva mediante su intervención cambios positivos en la sociedad. <https://anatomiadigital.org>
La revista es editada por la Editorial Ciencia Digital (Editorial de prestigio registrada en la Cámara Ecuatoriana de Libro con No de Afiliación 663) www.celibro.org.ec

Esta revista está protegida bajo una licencia Creative Commons Atribución-NoComercial-CompartirIgual 4.0 International. Copia de la licencia: <https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/deed.es>

Palabras claves:

Autosómico,
pterygium,
contractura,
cariotipo, displasia.

Keywords:

Autosomal,
pterygium,
contracture,
karyotype,
dysplasia.

Resumen

Introducción: El Síndrome de Escobar o pterigium múltiple no letal, es una entidad poco frecuente con un patrón de herencia autosómica recesiva. Su etiología es desconocida, pero clínicamente se caracteriza por presentar pterigium múltiple, contracturas musculares y alteraciones esqueléticas. Las primeras descripciones, se hicieron a principios del siglo XX por Bussiere y Frawley, pero fue Víctor Escobar en 1978 quien lo estudió y lo describió de una forma más amplia.

Objetivos: Describir características clínicas y diagnósticas del síndrome de escobar. **Metodología:** En el presente trabajo, se describe un caso, que cuenta clínicamente con alteraciones osteomusculares que limitan parcialmente su calidad de vida. No presenta complicaciones pulmonares. Actualmente se encuentra en investigación el cariotipo y cirugías correctivas de caderas y pies. **Resultados:** En el presente caso clínico, sus principales alteraciones son la escoliosis, pterigiones múltiples, camptodactilia, displasia de cadera y el pie equino-valgo bilateral, lo cual limita parcialmente su calidad de vida. La paciente no presenta restricción pulmonar, a pesar de ser la complicación más frecuente, indicador de buen pronóstico. Nuestro caso se encuentra en investigación del cariotipo y cirugías correctivas en cadera y pies. **Conclusiones:** Es una enfermedad genética con mecanismo de herencia autosómica recesiva cuya fisiopatología aún se desconoce. El diagnóstico se confirma por medio de pruebas genéticas que evidencien la mutación del gen CHRNA1, sin embargo, su ausencia no descarta el Síndrome de Escobar. **Área de estudio general:** Medicina. **Área de estudio específica:** Pediatría. **Tipo de artículo:** Caso clínico.

Abstract

Introduction: Escobar syndrome or non-lethal multiple pterygiums is a rare entity with an autosomal recessive inheritance pattern. Its etiology is unknown, but clinically it is characterized by multiple pterygiums, muscular contractures, and skeletal alterations. The earliest descriptions were made early in the XX century by Bussiere and Frawley, but it was Victor Escobar in 1978 who studied it and described it more broadly. **Objectives:** Describe clinical and diagnostic

characteristics of Escobar syndrome. **Methodology:** In the present study, a case is described, which has clinical features with osteomuscular alterations that partially limit its quality of life no pulmonary currently complications. She engages in karyotype research and corrective hip and foot surgeries. **Results:** In the present clinical case, its main alterations are scoliosis, multiple pterygiums, camptodactyly, hip dysplasia and bilateral equine-valgus foot, which partially limits their quality of life. The patient does not present pulmonary restriction, despite being the most frequent complication, an indicator of a good prognosis. Our case is undergoing karyotype investigation and corrective hip and foot surgeries. **Conclusions:** It is a genetic disease with autosomal recessive inheritance mechanism whose pathophysiology is still unknown. The diagnosis is confirmed by means of genetic tests that show the mutation of the CHRNG den, however, its absence does not rule out Escobar Syndrome. **General study area:** Medicine. **Specific area of study:** Pediatrics. **Article type:** Clinical case.

Introducción

El síndrome de Escobar o síndrome de pterigium múltiple no letal, es una afección poco frecuente, generalmente, la herencia de este patrón suele ser autosómica recesiva, aunque también se han documentado un caso de herencia autosómica dominante (1). Se distingue por la presencia de pterigium múltiple en el cuello y articulaciones, contracturas articulares, restricción del crecimiento tanto intrauterino como posnatal, acompañado de alteraciones esqueléticas y otras malformaciones que pueden variar en frecuencia. Otras manifestaciones incluyen disminución de los movimientos, debilidad facial, dificultad respiratoria, anomalías vertebrales, escoliosis, anomalías de los dedos de las manos y criptorquidia, entre otras. La enfermedad es una variante no letal del síndrome de pterigium múltiple (2).

El síndrome de pterigium múltiple no letal o variedad tipo Escobar se caracteriza por presentar múltiples pterigium y contracturas congénitas. Se han reportado pocos casos autosómicos dominantes y también muestra una expresividad variable entre los afectados. Se asocia a mutaciones en el gen CHRNG localizado en el locus 2q37. Los pterigia pueden localizarse en cuello, axila, región antecubital, poplíteo e intercrural y se

hacen más evidentes con el tiempo, provocando la aparición de contracturas articulares. Además de las contracturas congénitas, se presentan diversas malformaciones y dismorfias como ptosis, micrognatia, cifoescoliosis, sindactilia, camptodactilia y talla baja, entre otras (Cuadro I). La capacidad intelectual no se encuentra afectada. En muchas ocasiones, estos pacientes presentan complicaciones debido a diversos problemas respiratorios, posiblemente secundarios a la cifoescoliosis y al tórax pequeño, lo que provoca una morbilidad significativa. Como consecuencia, aproximadamente 6% de los enfermos fallecen en el primer año de vida (2).

El síndrome de pterigium múltiple, inicialmente identificado por Bussiere en 1902 (3), fue caracterizado por Frawley en 1925 (4). En 1976, Gorlin y colaboradores lo clasificaron como una entidad autosómica recesiva. En 1978, Escobar y colaboradores llevaron a cabo una revisión exhaustiva y una descripción detallada del síndrome, lo que condujo a la denominación de una variante menos grave como variante Escobar o síndrome Escobar (5).

Es una entidad muy rara, existen 100 casos reportados alrededor mundo, esta teoría fue propuesta inicialmente en 1999 (6).

Actualmente en Ecuador, no existe ningún reporte de caso publicado del Síndrome de Escobar, razón por la cual nos impulsó y motivó a realizar dicho trabajo. Es importante recalcar que, al ser una patología poco común a nivel mundial, sus diagnósticos son complejos, al compartirles esta investigación podremos llegar a mayor población y por ende, ser aporte científico y estadístico a nivel de Latinoamérica y el mundo.

Metodología

Presentamos una investigación documental, analítica y correlacional de un paciente con diagnóstico de Síndrome de Escobar en el Hospital General de Portoviejo (IESS). Se realizó la revisión del caso clínico en la historia clínica del sistema médico del hospital anteriormente mencionado, incluyéndose las características clínicas e imagenológicas importantes para establecer el diagnóstico definitivo y diferencial con otras entidades.

En el presente trabajo, se describe un caso, que cuenta clínicamente con alteraciones osteomusculares que limitan parcialmente su calidad de vida. No presenta complicaciones pulmonares. Actualmente se encuentra en investigación el cariotipo y cirugías correctivas de caderas y pies.

Etiología

La etiología de esta condición es desconocida, sin embargo, se la asocia a mutaciones homocigotas o compuestas heterocigotas en el gen CHRNG (6). Este gen es responsable de la codificación de la subunidad gamma del receptor de acetilcolina (AChR) (7), la cual

está presente en el feto hasta aproximadamente la semana 33 de gestación.

Clínica

En la etapa prenatal es difícil encontrar datos que sugieran la afección del feto con la forma no letal de la enfermedad. La expresión clínica es muy variable y, en la forma más grave, que es el síndrome de pterigión múltiple letal, puede ocurrir retraso en el crecimiento uterino (8) y cerca de la mitad de los casos pueden presentar hydrops o higroma quístico (9), entre otras afecciones.

Clínicamente presenta múltiples pterigium, los cuales se definen como pliegues cutáneos que pasan a través de una o más articulaciones limitando su arco de movimiento, estos pueden localizarse en cuello, axila, región antecubital, poplíteo e intercrural y se hacen más evidentes con el tiempo, provocando la aparición de contracturas articulares. Además, este síndrome se asocia con otras dos anomalías estructurales: un astrágalo vertical y una lordescoliosis congénita. (10)

Sumado a las contracturas congénitas, se presentan diversas malformaciones, aspecto inexpresivo o falta de emoción y dismorfias (11), entre las cuales se las divide en:

Malformaciones Menores

- Talla baja
- Implantación auricular baja
- Facie inexpresiva
- Hipertelorismo
- Micrognatia
- Camptodactilia
- Sindactilia (12, 13)

Malformaciones Mayores

- Escoliosis
- Pie equino
- Pterygium múltiples
- Soplo cardiaco
- Labio y paladar hendido
- Criptorquidia (14)

Puede estar acompañado en algunas ocasiones con luxación de cadera, ausencia de rótulas, herniasinguinales, platispondilia, y espina bífida oculta.

La capacidad intelectual se encuentra normal. Entre las complicaciones que pueden

presentar estos pacientes se señalan diversos problemas respiratorios, posiblemente secundarios a la cifoescoliosis y al tórax pequeño, lo que provoca una morbilidad significativa, puesto que alrededor del 6% de los enfermos fallecen en el primer año de vida.

Diagnóstico

Se realiza clínicamente al nacimiento y en otros casos se puede diagnosticar mediante ecografías uterinas y luego se confirma en el período neonatal (14).

El diagnóstico prenatal de esta patología es difícil, debido a la limitación en la visualización de los pterigium, sin embargo, la presencia de higroma cístico, hidrops y contracturas en las extremidades en flexión marcada y sin movimientos, orientan el diagnóstico.

Por lo que este síndrome se confirma con análisis de la secuencia positivo para el gen CHRNG. Sin embargo, existen individuos que presentan datos clínicos característicos de este síndrome en quienes no se han identificado mutaciones en este gen, lo que hace pensar que puede existir heterogeneidad de locus.

Diagnóstico Diferencial

- Artrogriposis Múltiple Congénita
- Pterigyum Poplíteo
- Pterygium Aislado
- Síndrome de Noonan
- Síndrome de Turner (12)

Examen Clínico

Luego de la realización de la historia clínica con importante indagación en los antecedentes familiares, antecedentes prenatales y neonatales, se procede a efectuar una meticulosa, correcta y detallada exploración física, principalmente en cabeza, cuello, tórax, abdomen, sistema cardíaco y musculo- esquelético. Además, se realiza la respectiva valoración de las medidas antropométricas, con la descripción de la posición del paciente, extremidades y articulaciones que están involucradas y la cantidad de tejido conectivo y masa muscular que se observa.

Durante la exploración física del paciente, el médico debe documentar con todo cuidado la posición exacta y el grado de movimiento de cada una de las contracturas y si se observa alguna otra anomalía.

Exámenes Complementarios

A pesar de que no todos los pacientes con Síndrome de Escobar presentan mutaciones en el gen CHRNG, es recomendable realizar el estudio molecular, sobre todo en los casos en los que se sospecha un patrón de herencia autosómico recesivo.

La identificación de la mutación permitirá brindar un mejor asesoramiento genético a los familiares y abre la posibilidad de realizar un diagnóstico prenatal en gestaciones subsecuentes.

Las radiografías juegan un papel importante en esta patología tanto en el diagnóstico, como en la evolución, pronóstico y tratamiento. Valora la presencia de luxaciones de cadera, de rotula, escoliosis.

La biopsia muscular, orienta al diagnóstico y el estudio electrofisiológico permite valor la actividad muscular y determinar el lugar específico de la afectación.

Cuando existe la sospecha de alteración neurológica, se indica el Electroencefalograma o Resonancia Nuclear Magnética.

Evolución

Los pacientes afectados con este síndrome reciben el manejo multidisciplinario a sus afectaciones. Algunos de ellos, presentan dificultades para la deglución e incluso una vía aérea de difícil manejo en procedimientos de intubación (15).

Las articulaciones de hombros, codos y manos deben atenderse meticulosamente con el objetivo de promover una correcta función y movilización de sus articulaciones, mediante fisioterapia y terapia ocupacional.

Es complicado indicar un pronóstico durante los primeros años de vida, sin embargo, a los 3 a 4 años es más fácil, ya que, con fisioterapia, ortesis y cirugías la mayoría de casos logran desenvolverse bien.

Tratamiento

Los pacientes con Síndrome de Escobar deben recibir un manejo oportuno y multidisciplinario dirigido a las malformaciones que presentan. El tratamiento se basa fundamentalmente en la terapia física, terapia ocupacional y cirugía.

- En contracturas de cadera menor a 30°, un tratamiento conservador con fisioterapia.
- En contracturas de rodilla de 25° o menos sin limitación para deambular, el tratamiento es conservador con ejercicios de alargamiento.

- Contracturas de 25° a 90°, las opciones de tratamiento son fisioterapia, “z” plastía, escisión de la banda fibrosa e incluso alargamiento de todas las estructuras hasta donde nos permita el paquete neurovascular para después aplicar yesos seriados de 6 a 8 semanas.
- Contracturas de 90° o más, considerar la artrodesis o la desarticulación.
- Para el tratamiento de pies en mecedora Coleman, sugiere el siguiente esquema: antes de los 6 años tratamiento de partes blandas, más de 6 años artrodesis subastragalina (tipo Grice) y más de 12 años triple artrodesis.

Descripción del caso clínico

Paciente femenino de 2 años y 10 meses de edad, que asiste a consulta pediátrica por control de rutina, antecedente de Síndrome de Escobar. Nacido por cesárea a las 35 semanas de gestación, embarazo controlado, RPM (6 horas), líquido amniótico claro y aspiración de este, parto distócico, hipoxia neonatal leve; APGAR 6/7, peso al nacer: 2200 gr (2,2 Kg), talla: 39 cm y PC: 33 cm.

A los 3 días de edad, fue diagnosticada con orejas de implantación baja, ausencia de pabellón auricular externo, cuello corto y asimétrico, tórax asimétrico, malformaciones distales en extremidades, presencia de hiperflexión de los dedos y cadera.

Lactancia materna no exclusiva, complementada con fórmula, inicio de ablactación a los 6 meses. Dieta hipocalórica, y actividad física 5 días a la semana, 1 hora diaria. Vacunación completa hasta la actualidad. Tamizaje Neonatal realizado con resultado normal.



Figura 1. Imagen en posición lateral derecha, donde se observa escoliosis y pterigiones múltiples humero. cubital y en hueso poplíteo bilateral.

Desarrollo Psicomotriz:

- Sostén cefálico: 3 meses.
- Sedestación con apoyo: 6 meses.
- Rueda de lado: 5 meses.
- No gateó.
- Caminó: 2 años.
- Dentición decidua: 6 meses.
- Etapa lingüística y desarrollo psicointelectual sin alteraciones.

Antecedentes patológicos personales: hipoxia neonatal leve; CIA (Osteum Secundum) al nacimiento de 8 mm, con cierre espontáneo a los 7 meses; Paladar Hendido al nacer, resolvió espontáneamente a los 6 meses; Convulsión Febril a los 9 meses y Síndrome de Escobar.



Figura 2. Imagen en posición anterior y lateral derecha, que evidencia la camptodactilia, orejas de implantación baja y displasia de cadera.

En los *antecedentes patológicos familiares* se destaca:

- Abuela paterna: Amiloidosis desde los 52 años.
- Tías paternas:
 - (Figura 3-A): Alteraciones de desarrollo psicomotriz, escoliosis de pelvis y columna vertebral, episodios de distonía y contractibilidad muscular. Síndrome de Turner (descartado) y Síndrome de Noonan (en investigación).

- (Figura 3-B), deformidad anatómica en clavícula derecha y unión sacrocoxigea.
- Ambas tías paternas padecen de Hipertiroidismo desde los 13 años.



Figura 3. (3-A): Alteraciones de desarrollo psicomotriz, escoliosis de pelvis y columna vertebral, episodios de distonía y contractibilidad muscular. Síndrome de Turner (descartado) y Síndrome de Noonan (en investigación).

(3-B), deformidad anatómica en clavícula derecha y unión sacrocoxigea.

Actualmente presenta peso: 9,15 kg, talla: 85 cm y PC: 49,5 cm. Se evidencia micrognatia mandibular; escoliosis, a nivel de las vértebras torácicas 9° y 12°, de concavidad izquierda y convexidad derecha, sin compromiso vascular distal; pterigium múltiples en cuello, hueco axilar izquierdo, articulación húmero-cubital bilateral y en hueco poplíteo bilateral; camptodactilia localizada en dedos meñique y anular de mano derecha, displasia de cadera; asimetría de longitud en fémur (derecho) y pie equino-valgo bilateral.



Figura 4. Micrognatia (mandíbula inferior anormalmente pequeña).



Figura 5. *Orejas de Implantación Baja.*



Figura 6. *Escoliosis (concavidad derecha y convexidad izquierda toracolumbar).*



Figura 7. Radiografía Simple anterior y lateral que evidencia *Escoliosis*.

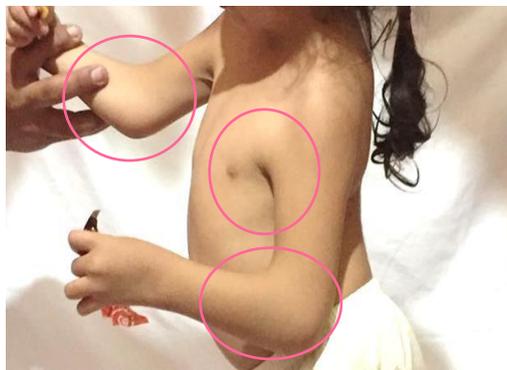


Figura 8. *Pterigium* localizado en articulación humero-cubital bilateral y hueco axilar izquierdo.

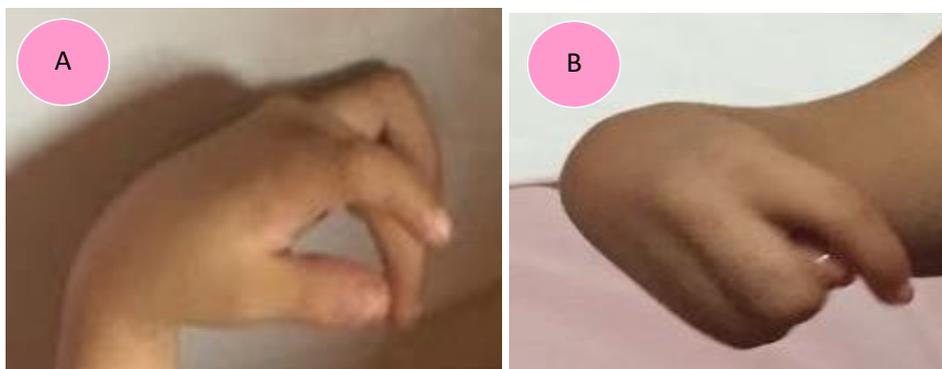


Figura 9. (A) *Camptodactilia* (Mano Izquierda) y (B) *Camptodactilia* (Mano Derecha) y limitación de la extensión y deformidad de la articulación interfalángica.



Figura 10. Imagen anterior y posterior que permite observar la *Displasia de Cadera*.

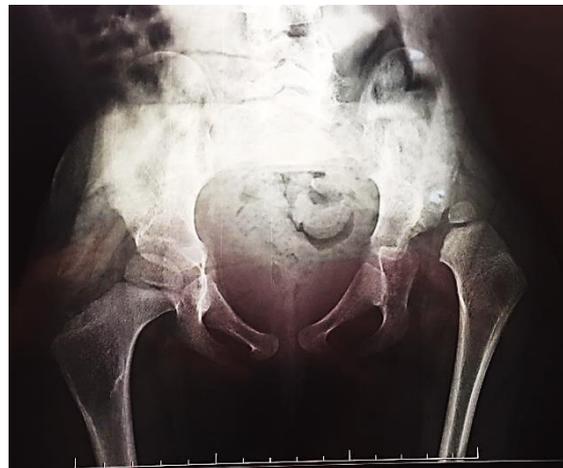


Figura 11. Radiografía vista anterior que evidencia *Displasia de Cadera*.



Figura 12. Asimetría de longitud de fémur.



Figura 13 . Pie equino-valgo bilateral. - Deformidad del pie en la que se encuentra permanentemente en una posición de flexión plantar.

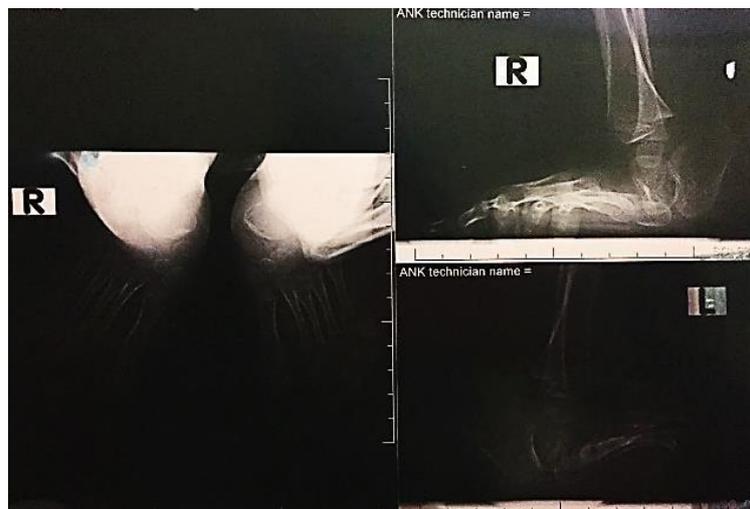


Figura 14 . Radiografía de Pie equino-valgo bilateral.

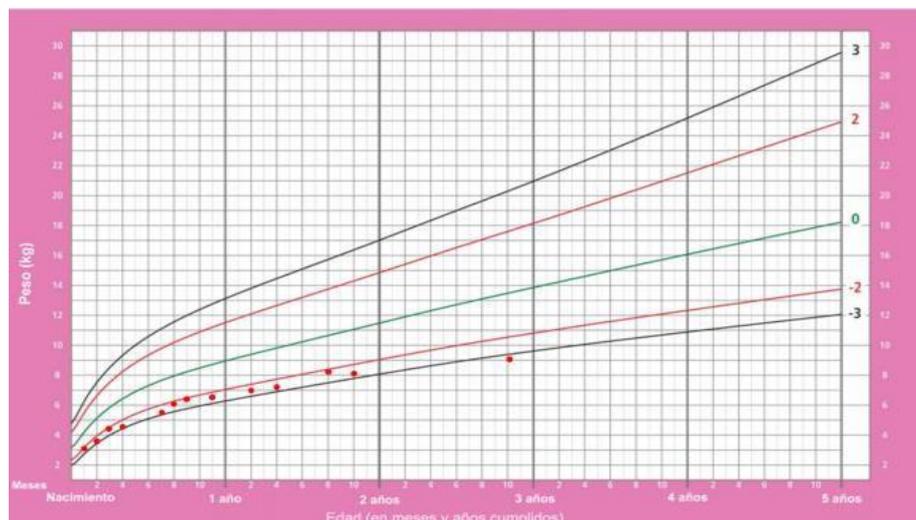


Figura 15. *Peso para la edad (Nacimiento a 5 años).*

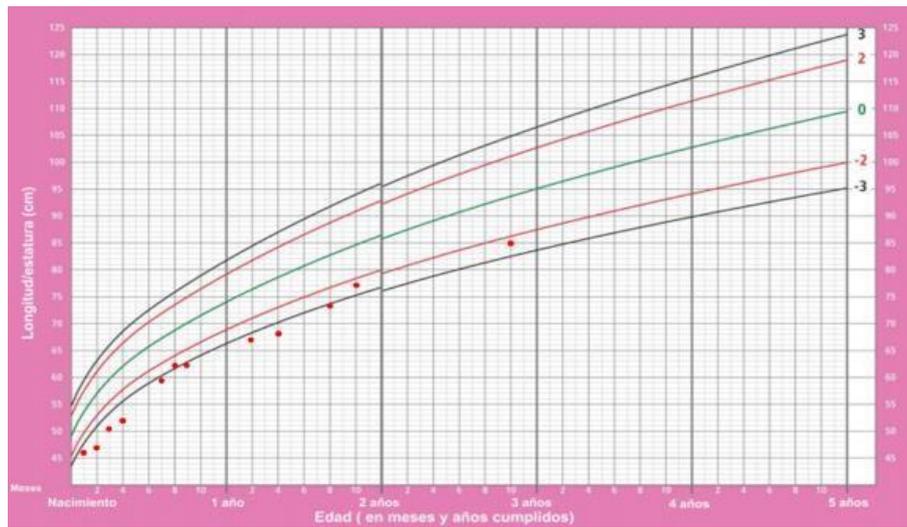


Figura 16. Talla para la edad (Nacimiento a 5 años).

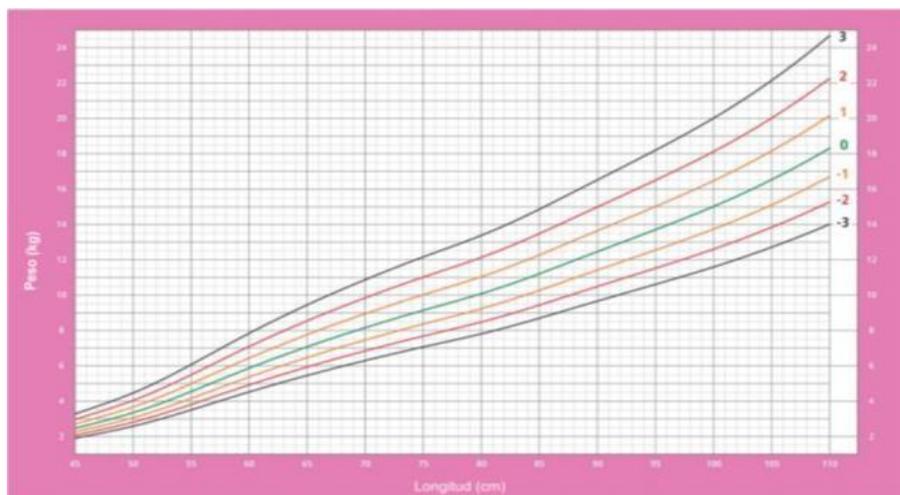


Figura 17. Peso para la longitud/talla (Nacimiento a 5 años).

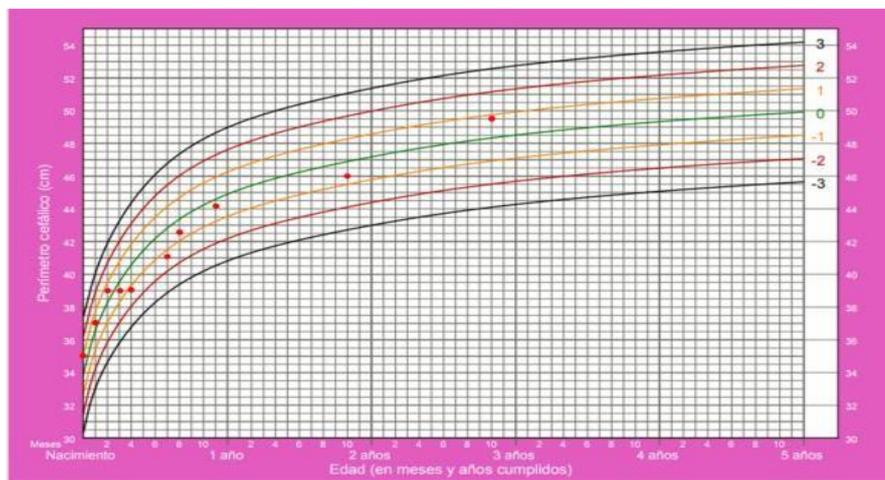


Figura 18. Perímetro cefálico para la edad. (Nacimiento a 5 años).

Conclusiones

El Síndrome de Escobar tiene etiología desconocida, pero si se han asociado mutaciones homocigotas o compuestas heterocigotas en el gen CHRNG locus 2q37 y proceso de degeneración muscular.

Clínicamente puede manifestarse con características y signos particulares en cada caso.

Epidemiológicamente, existen 100 casos reportados a nivel mundial. En Ecuador, no existen casos publicados o evidenciados

En el presente caso clínico, sus principales alteraciones son la escoliosis, pterigiones múltiples, camptodactilia, displasia de cadera y el pie equino-valgo bilateral, lo cual limita parcialmente su calidad de vida.

De acuerdo, a los patrones de crecimiento de la OMS, presenta:

- Peso severamente inferior a lo normal.
- Retraso en el crecimiento.
- Desnutrición.
- El perímetro cefálico se encuentra acorde a la edad.

El diagnóstico se confirma por medio de pruebas genéticas que evidencien la mutación del gen CHRNG, sin embargo, su ausencia no descarta el Síndrome de Escobar.

La paciente no presenta restricción pulmonar, a pesar de ser la complicación más frecuente, indicador de buen pronóstico.

Nuestro caso se encuentra en investigación del cariotipo y cirugías correctivas en cadera y pies.

Conflicto de intereses

Los autores de este estudio declaran que no tienen ningún conflicto de interés real o potencial con respecto a la investigación, la presentación de resultados o la interpretación de los datos. Ningún autor ha recibido financiamiento, becas u otras formas de apoyo que podrían influir en la objetividad de la investigación. Además, no existen relaciones financieras, personales o profesionales que puedan interpretarse como un conflicto de interés en relación con este trabajo. Esta declaración se proporciona con el objetivo de garantizar la transparencia y la integridad en la presentación de los hallazgos de este estudio y para mantener la confianza del público en la objetividad de la investigación médica.

Declaración de contribución de los autores

Los datos recopilados durante el desarrollo de este estudio estarán disponibles para su revisión y validación por parte de otros investigadores y profesionales de la salud. Los interesados en acceder a los datos pueden ponerse en contacto con el equipo de investigación a través de los detalles de contacto proporcionados. Esta medida busca fomentar la transparencia y la colaboración en la investigación científica, permitiendo la verificación de resultados y la ampliación del conocimiento en el área de estudio.

Correspondencia

➤ **Melanie Estefanía García García.**

Hospital Oncológico Dr. Julio Villacreses Colmont & Universidad Técnica de Manabí. Portoviejo, Manabí, Ecuador.

Correo Electrónico: mela_garcia26@hotmail.com

➤ **Valentina Lisbeth Burgasi Fuel.**

Hospital de Especialidades José Carrasco Arteaga (IESS) & Universidad Técnica de Manabí. Portoviejo, Manabí, Ecuador.

Correo Electrónico: vlisbfuel@hotmail.com

➤ **Egny María Mendoza Guillen.**

Instituto Ecuatoriano de Seguridad Social de Portoviejo & Docente de la Universidad Técnica de Manabí. Portoviejo, Manabí, Ecuador.

Correo Electrónico: egny.mendoza@iess.gob.ec

➤ **Jorge Roberto Chilan Marcillo.**

Hospital de Especialidades Portoviejo & Universidad Técnica de Manabí. Portoviejo, Manabí, Ecuador.

Correo Electrónico: jrjm015@hotmail.com

Referencias Bibliográficas

1. Macías, M. (2020). Síndrome de Pterigium múltiple- Síndrome de Escobar. *NPunto*, 3(32), 154-157. Recuperado de: <https://www.npunto.es/revista/32/caso-clinico-sindrome-de-pterigium-multiple-sindrome-de-escobar-a-proposito-de-un-caso>

2. Vaglio, A., Gueçaimburú, R., Larrandaburu, M., Quadrelli, A., & Quadrelli, R. (2009). Síndrome de Escobar o pterigium múltiple no letal. A propósito de un caso. *Archivos de Pediatría del Uruguay*, 80(4), 278-283. Recuperado de: https://www.sup.org.uy/archivos-de-pediatria/adp80-4/pdf/adp80-4_5.old
3. Hernández, M., Canales, J., De la Cruz, J., Tena, M., & Matus, J. (2016). Manejo quirúrgico de la deformidad vertebral en un paciente con síndrome de Escobar: revisión de la literatura. *Acta ortopédica mexicana*, 30(4), 196-200. Recuperado de: https://www.scielo.org.mx/scielo.php?pid=S2306-41022016000400196&script=sci_arttext
4. Camacho, L., Nualart, L., & Capdevila, R. (2006). Síndrome de Escobar o pterygium múltiple congénito. *Acta Ortopédica Mexicana*, 20(5), 214-216. Recuperado de: <https://www.medigraphic.com/pdfs/ortope/or-2006/or065g.pdf>
5. Álvarez, C., Meza, A., Colín, Ó., & Isunza, A. (2010). Síndrome de Escobar. *Revista Mexicana de Ortopedia Pediátrica*, 12(1), 59-62. Recuperado de: <https://www.medigraphic.com/pdfs/opediatria/op-2010/op101k.pdf>
6. Cárdenas, A., Aguilar, S., Reyes, C., Balderas, L., & Noriega, E. (2011). Manejo estomatológico bajo anestesia general en paciente pediátrico con síndrome de Escobar. Reporte de caso. *Archivos de investigación materno infantil*, 3(1), 9-14. Recuperado de: <https://www.medigraphic.com/pdfs/imi/imi-2011/imi111b.pdf>
7. Brooke, J. (2021). Multiple pterygium syndrome, Escobar variant. *Anaesthesiologie & Intensivmedizin*, 62, 183-190. Recuperado de: https://www.ai-online.info/images/ai-ausgabe/2021/06-2021/Supplement_9_06-2021_OrphanAnesthesia1.pdf
8. Ruiz, F., Ramírez, J., Saldarriaga, W., & Isaza, C. (2013). Síndrome de pterigium múltiple letal: reporte de caso. *Revista chilena de obstetricia y ginecología*, 78(3), 236-239. Recuperado de: https://www.scielo.cl/scielo.php?pid=S071775262013000300011&script=sci_arttext
9. Ezirmik, N., Yildiz, K., & Emre, C. (2012). Escobar Syndrome Mimicing Congenital Patellar Syndrome. *The Eurasian Journal of Medicine*, 44(2), 117. Recuperado de: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4261289/>
10. Morgan, N., Brueton, L., Cox, P., Grealley, M., Tolmie, J., Pasha, S., . . . Maher, E. (2006). Mutations in the embryonal subunit of the acetylcholine receptor (CHRNA3) cause lethal and Escobar variants of multiple pterygium syndrome.

The American Journal of Human Genetics, 79(2), 390-395. Recuperado de:
[https://www.cell.com/ajhg/pdf/S0002-9297\(07\)63148-6.pdf](https://www.cell.com/ajhg/pdf/S0002-9297(07)63148-6.pdf)

11. Dodson, C., & Boachie-Adjei, O. (2005). Escobar Syndrome (Multiple Pterygium Syndrome) Associated with Thoracic Kyphoscoliosis, Lordoscoliosis, and Severe Restrictive Lung Disease: A Case Report. *HSS Journal®: The Musculoskeletal Journal of Hospital for Special Surgery*, 1(1), 35-39. Recuperado de: <https://doi.org/10.1007/s11420-005-0103-5>
12. Monterde, L., Flores, L., Villafuerte, R., Hidalgo, A., Kramis, M., & Valdés, M. (2016). Reporte de un caso de síndrome de Escobar. *Investigación en Discapacidad*, 5(3), 165-171. Recuperado de: <https://www.medigraphic.com/pdfs/invdiss/ir-2016/ir163e.pdf>
13. Bissinger, R., & Koch, F. (2014). Nonlethal Multiple Pterygium Syndrome: Escobar syndrome. *Advances in Neonatal Care*, 14(1), 24-29. Recuperado de: https://journals.lww.com/advancesinneonatalcare/abstract/2014/02000/nonlethal_multiple_ptyerygium_syndrome__escobar.7.aspx
14. Sethi, P., Bathia, P., Gupta, N., & Singh, k. (2016). Multiple pterygium syndrome: Challenge for anesthesiologist. *Saudi Journal of Anaesthesia*, 10(3), 350. Recuperado de: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4916826/>
15. Prontera, P., Sensi, A., Merlo, L., Garani, G., Cocchi, G., & Calzolari, E. (2006). Familial occurrence of multiple pterygium syndrome: expression in a heterozygote of the recessive form or variability of the dominant form? *American journal of medical genetics Part A*, 140(20), 2227-2230. Recuperado de: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/abs/10.1002/ajmg.a.31428>

El artículo que se publica es de exclusiva responsabilidad de los autores y no necesariamente reflejan el pensamiento de la **Revista Anatomía Digital**.



El artículo queda en propiedad de la revista y, por tanto, su publicación parcial y/o total en otro medio tiene que ser autorizado por el director de la **Revista Anatomía Digital**.



Indexaciones

