

Las restricciones de acceso a los servicios sanitarios presenciales debidas a la COVID-19 han supuesto un incremento de la telemedicina⁴ y de las descargas de contenidos digitales sobre LM, tal como indica el «Informe lactancia 2020»⁵ publicado por la app LactApp. Sin embargo, la recomendación de este tipo de herramientas por parte de los profesionales aún es lenta y limitada y exige generar una base común de conocimiento que aporte seguridad a los usuarios debido, principalmente, a la falta de evaluación y de acreditación⁶. Esto supone un reto profesional, ya que debemos investigar quién está detrás de los contenidos que ofrecen las apps, que deben basarse en la evidencia científica, ser fiables, actuales y de calidad. En nuestro estudio no encontramos aún ninguna aplicación que cuente con distintivos que reconozcan la calidad y la seguridad de las mismas.

En un mundo que inexorablemente se mueve hacia una mayor digitalización en todas sus dimensiones, la recomendación de apps en la atención sanitaria supone una tarea que debe estar apoyada por las organizaciones, para que el profesional se sienta seguro. La no existencia de un listado de aplicaciones móviles, guías de uso y acreditaciones lo hace aún más complicado.

Las autoras consideramos que la creación y la recomendación de apps para madres lactantes por los profesionales de la salud ha llegado para quedarse y podría constituir una herramienta más para el fomento de la LM.

Bibliografía

1. Lucas Arteaga RS, Cevallos Flores SA, Pita Salazar RA, Quijije Quiroz HB, Marcillo Merino MJ. El internet de las cosas y su aplicación en la pandemia contra la COVID-19: el internet de las cosas. UNESUM-Ciencias. Revista Científica Multidisciplinaria. 2021;5:13–20 [consultado 2 Feb 2022] Disponible en: <https://doi.org/10.47230/unsum-ciencias.v5.n4.2021.404>
2. App Annie. The State of Mobile in 2022. San Francisco; 2022 [consultado 9 Feb 2022]. Disponible en: <https://www.data.ai/en/insights/market-data/state-of-mobile-2022/>
3. Díaz Cano AI, Margaix-Fontestad L, Esplugues A. Análisis descriptivo de aplicaciones móviles sobre lactancia materna. An Pediatr (Barc). 2020;92:302–5 [consultado 11 Feb 2022]. Disponible en: <https://www.analesdepediatria.org/es-pdf-S1695403319301663>
4. ConSalud.ed. El uso de la telemedicina en España aumenta un 153% (The use of telemedicine in Spain increases 153%), 6 May 2020 [consultado 19 Feb 2022]. Disponible en: <https://www.consalud.es/tecnologia/tecnologia-sanitaria/telemedicina-espana-aumenta-153-78862-102.html>
5. LactApp. Informe lactancia 2020: Así ha afectado la pandemia a la lactancia materna. 2020 [consultado 28 Mar 2023]. Disponible en: <https://lactapp.es/informe-lactancia-2020/>
6. Martín Fernández A, Marco Cuenca G, Salvador Oliván JA. Evaluación y acreditación de las aplicaciones móviles relacionadas con la salud. Rev Esp Salud Pública. 2020;94:1–11 [consultado 4 Feb 2022] Disponible en: https://www.sanidad.gob.es/biblioPublic/publicaciones/recursos propios/resp/revista_cdrom/VOL94/C_ESPECIALES/RS94C_202008085.pdf

Ana Isabel Díaz Cano^{a,*}
y Ana Esplugues^b

^a Hospital Universitario San Agustín, Servicio de Salud del Principado de Asturias, Avilés, Asturias, España

^b Facultat d'Infermeria i Podologia, Universitat de València. Unidad Mixta de Investigación en Epidemiología, Ambiente y Salud. FISABIO - Universitat Jaume I - Universitat de València. CIBERESP, Valencia, España

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: anarkanda@hotmail.com
(A.I. Díaz Cano).

<https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2023.06.002>
1695-4033/ © 2023 Asociación Española de Pediatría. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Síndrome tricorriofalángico: un diagnóstico de visu al alcance del pediatra[☆]



Trichorhinophalangeal syndrome: A diagnosis accessible to the pediatrician at first sight

Sra. Editora,

El síndrome tricorriofalángico (TRPS) es una entidad poco frecuente de herencia autosómica dominante, alta penetrancia y expresividad variable, que se debe a una alteración en el gen *TRPS1*. Clínicamente se caracteriza por alteracio-

nes del pelo (cabello escaso, adelgazamiento lateral de las cejas) y uñas (distrofia ungueal), leve dismorfia facial (punta nasal bulbosa, filtrum largo y plano, labio superior fino y pabellones auriculares prominentes) y anomalías esqueléticas (talla baja, braquidactilia, desviación de las falanges, epífisis de las falanges en forma de cono, displasia de caderas y osteopenia). Se subdivide en dos tipos: TRPS I (OMIM # 190350), que se debe a variantes patogénicas del gen *TRPS1*; y TRPS II (OMIM # 150230), que se produce por delección de genes contiguos en el cromosoma 8 (incluyendo *TRPS1* y *EXT1*) y asocia además osteocondromas y discapacidad intelectual¹⁻³.

En este trabajo presentamos varios miembros de una familia, diagnosticados de TRPS a partir del estudio de un niño de 6 años por hipocrecimiento y ciertos rasgos dismórficos. En el caso índice, a la exploración destacaba una talla de 108,8 cm (–2,68 DE), un índice de masa corporal (IMC) de 13,52 kg/m² (p10), con proporciones corporales

[☆] Presentación previa: 36 Congreso Nacional SEPEAP. Alicante, 20-22 de octubre de 2022.

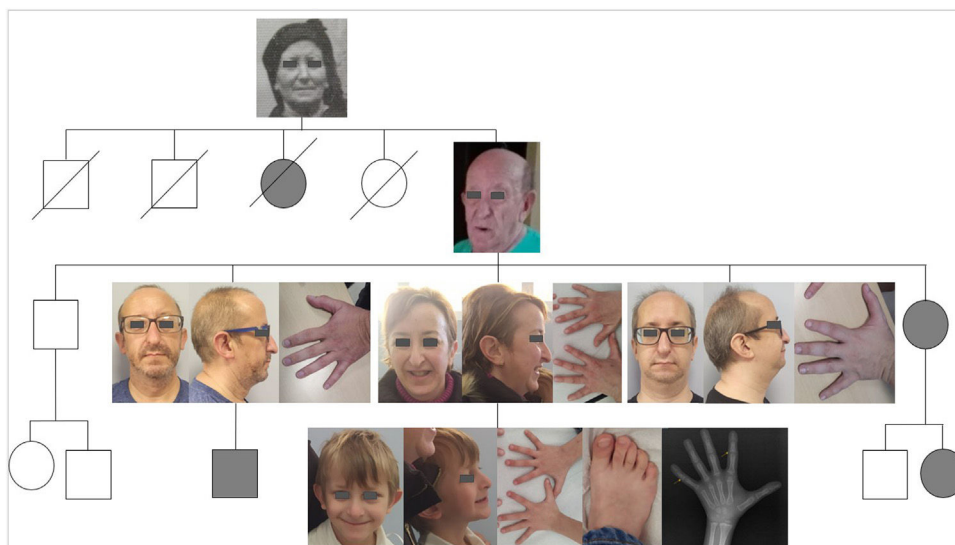


Figura 1 Árbol genealógico en familia con TRPS. En la radiografía simple de mano y muñeca izquierda del caso índice se observan las epífisis de las falanges en forma de cono (flechas).

normales y velocidad de crecimiento de 5,1 cm/año. Presentaba cabello claro, fino y escaso, adelgazamiento de la cola de las cejas y uñas frágiles. Además, destacaba la forma triangular de la cara, abombamiento frontal, filtrum largo y plano, labio superior fino y pabellones auriculares grandes y retrovertidos. En las extremidades se observaba clinodactilia del quinto dedo en manos y pies y pulgares de implantación proximal. Además, presentaba hiperlaxitud, con pie plano valgo flexible, y actitud escoliótica sin alteraciones rotacionales vertebrales. Se trataba de un niño nacido a término, con peso al nacimiento de 2690 g (p7) y longitud de 49 cm (p28), con antecedentes personales de retraso global del desarrollo leve y adenoidectomía por hipertrofia adenoidea.

En la familia no había historia de consanguinidad. Como antecedentes familiares destacaba la talla baja materna 147,2 cm ($p < 1$, $-2,83$ DE) y un fenotipo similar a su hijo. La talla paterna era normal (175 cm; p36). Al interrogar a la madre, esta refería que en la familia materna había varios miembros con talla baja y rasgos faciales similares.

El estudio hormonal (IGF1, IGFBP3 y hormonas tiroideas) fue normal y los marcadores de celiaquía negativos. Se observó una edad ósea atrasada 3 años y varias epífisis de las falanges en forma de cono (fig. 1). Se realizó un estudio mutacional de los genes incluidos en panel de displasias óseas, mediante secuenciación masiva (*Next Generation Sequencing* [NGS]), detectando una variante patogénica del gen *TRPS1* (c.333delC, p.Ser112Profs*7, NM.014112), en heterocigosis, que confirmaba el diagnóstico de TRPS tipo I.

Realizamos un estudio de la familia materna, en el que participaron la madre y 3 tíos varones (fig. 1). En la tabla

1 mostramos los antecedentes, exploración y genética de ellos. Tanto la madre como dos de los tíos tenían fenotipo compatible a priori, detectándose en ellos la misma variante patogénica de *TRPS1* que en el niño, mientras que el tío con pocos rasgos compatibles no la presentaba. Podemos ver una variabilidad fenotípica intrafamiliar (también descrita en la literatura²), aunque comparten, en mayor o menor medida, alteraciones en el pelo y las uñas, rasgos faciales característicos y alteraciones esqueléticas.

Por tanto, el diagnóstico de TRPS está al alcance del pediatra pues se puede realizar con los datos recogidos en la anamnesis y exploración física, con el apoyo de la radiografía simple, en la que podemos observar epífisis de las falanges en forma de cono, características de esta entidad; y con el estudio genético dirigido se puede confirmar la presencia de alteraciones en el gen *TRPS1*.

La mayor parte de la morbilidad en estos pacientes está determinada por la afectación osteoarticular, en forma de osteoartritis de inicio precoz (sobre todo caderas, pero también otras articulaciones grandes y manos), con alteración de la movilidad, dolor articular y desviación de las falanges; e incluso aumento de la frecuencia de fracturas, por lo que el diagnóstico del síndrome puede adelantar el manejo de estas complicaciones. No es frecuente la asociación con discapacidad intelectual en general y si esta existe suele ser leve, excepto en el TRPS II en que suele ser más común^{1,2}.

Financiación

Este trabajo no ha recibido ningún tipo de financiación.

Tabla 1 Antecedentes personales, exploración física y estudio genético de los miembros de la familia con TRPS

Antecedentes personales	Caso índice	Madre	Primer tío	Segundo tío	Tercer tío
	Retraso global del desarrollo leve; Hipertrofia adenoidea	Endometriosis moderada; Portadora retinosis pigmentaria	Hernia de hiato; Hipertensión arterial	Fracturas de fémur y tibia derechas intervenidas	Septoplastia por desviación septal
Nivel de estudios	Primaria	EGB	EGB y FP	EGB y FP	EGB y administrativo
Cabello y pestañas escasas	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí
Adelgazamiento lateral de las cejas	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí
Uñas frágiles o blanquecinas	Sí	Sí	No	No	Sí
Cara triangular	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí
Punta nasal bulbosa	Sí	Sí	No	Sí	Sí
Filtrum largo y plano	Sí	Sí	No	Sí	Sí
Labio superior fino	Sí	Sí	No	Sí	Sí
Pabellones auriculares prominentes	Sí	Sí	No	Sí	Sí
Abombamiento frontal	Sí	Sí	No	Sí	Sí
Micrognatia	No	No	No	Sí	Sí
Clinodactilia del meñique	Sí	Sí	No	Sí	No
Talla baja (≤ -2 DE)	Sí ($-2,68$ DE)	Sí ($-2,83$ DE)	No ($-1,96$ DE)	Sí ($-3,23$ DE)	No ($-1,54$ DE)
Hiperlordosis o escoliosis	No	Sí	No	Sí	No
Hipotonía o hiperlaxitud	Sí	No	No	Sí	No
Otros			Sindactilia 2 ^o -3 ^{er} dedos de pies		Leve dismetría de miembros
Variante patogénica TRPS1	Sí	Sí	No	Sí	Sí

Bibliografía

1. Maas S, Shaw A, Bikker H, Lüdecke HJ, van der Tuin K, Badura-Stronka M, et al. Phenotype and genotype in 103 patients with tricho-rhino-phalangeal syndrome. *Eur J Med Genet.* 2015;58:279–92.
2. Maas S, Shaw A, Bikker H, Hennekam RCM. Trichorhinophalangeal Syndrome. En: Adam MP, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Gripp KW, et al., editors. *Gene Reviews.* Seattle (WA): University of Washington; 2017. p. 1993–2022.
3. Vargas Lebrón C, Ruiz Montesinos MD, Moreira Navarrete V, Aróstegui Gorospe JI. Síndrome tricorinofalángico. *Reumatol Clin.* 2020;16:499–501.

María del Carmen Cortés Jiménez^{a,*},
Raquel M. Fernández García^b
y Emilio García García^a

^a Unidad de Pediatría, Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla, España

^b Departamento de Medicina Maternofetal, Genética y Reproducción, Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla, España

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: mc.cortes95@gmail.com
(M.C. Cortés Jiménez).

<https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2023.07.010>

1695-4033/ © 2023 Asociación Española de Pediatría. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).