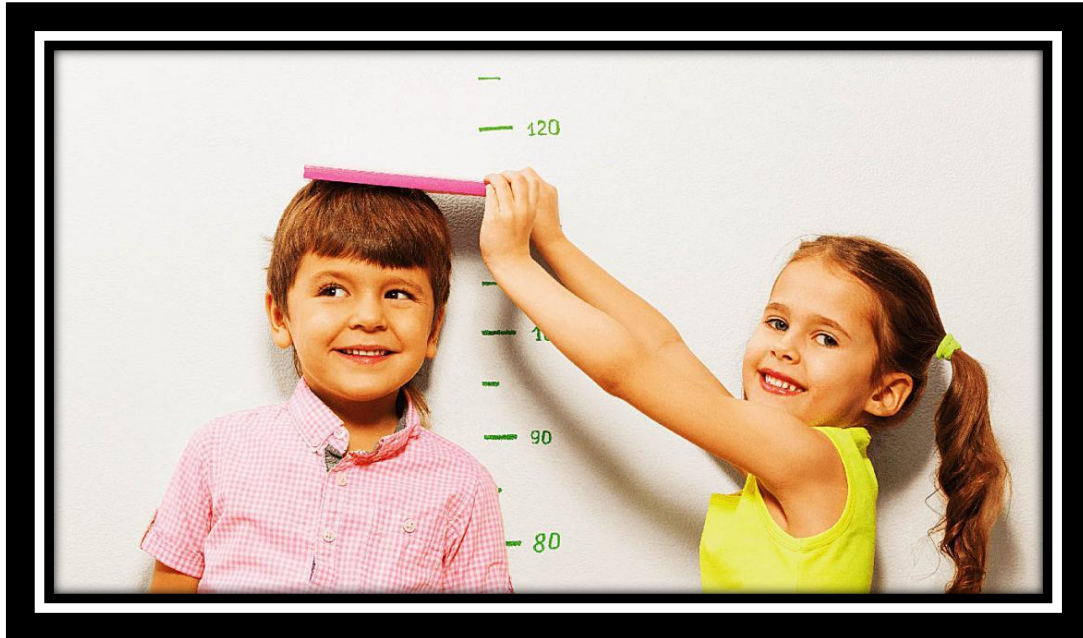


ENFOQUE DIAGNOSTICO  
DEL PACIENTE CON  
TRASTORNOS DEL  
CRECIMIENTO



DIEGO FABRICIO GONZÁLEZ MELLANES

PEDIATRÍA

UNIVERSIDAD DEL SURESTE

RESUMEN

La talla baja es un motivo de consulta cada vez más frecuente que el pediatra debe pesquisar. En la evaluación debe incluir una historia clínica completa, examen físico con una correcta evaluación auxiológica y un seguimiento adecuado de la velocidad de crecimiento. De esta forma, los exámenes complementarios irán orientados a confirmar una sospecha diagnóstica. A pesar de que la mayoría de los pacientes tendrá una talla baja idiopática o variante normal, en alrededor de un 5% estaremos frente a patología. El enfoque terapéutico, debe estar siempre orientado a la causa. Existen terapias que pueden mejorar la estatura final, pero tienen indicaciones precisas y no están exentas de complicaciones. Un estilo de vida saludable y un ambiente psicosocial favorable, permitirán que el niño desarrolle al máximo su potencial genético.

La estatura es un parámetro auxiológico muy útil para determinar el estado de salud de un niño. En este sentido el retraso del crecimiento puede ser la manifestación más precoz de patologías congénitas y adquiridas.

La estatura tiene una herencia multifactorial, modulada por la acción de varias hormonas y factores de crecimiento que tienen un rol diferente en la vida pre y postnatal. Se ve influida además por factores ambientales como la alimentación y un adecuado entorno afectivo y psicosocial. Todo lo anterior da cuenta de que el crecimiento longitudinal es un proceso continuo, pero no lineal, que se va modificando tanto en ganancia absoluta como en velocidad en las distintas etapas de la vida. Así por ejemplo en el primer año de vida se espera una ganancia promedio de longitud de 25 cm y de 12 cm en el segundo año. Talla baja se define como una longitud o estatura menor al percentil 3 o menor a -2 desviaciones estándar (DE) para la edad y sexo, respecto a la media de la población de referencia.

### *Evaluación inicial del niño con talla baja*

El enfrentamiento inicial de un niño con talla baja debe considerar la evaluación de una serie de indicadores de crecimiento, que nos permitirán hacer una estimación aproximada de los cambios somáticos que experimenta el paciente en el tiempo. Dentro de éstos cabe destacar:

1. Curva de crecimiento: es de vital importancia contar con curvas de referencia poblacional actualizadas y aplicables a la realidad local. El MINSAL ha sugerido que los niños chilenos se evalúen con las curvas de la OMS, que establecen al lactante alimentado con leche materna como patrón de referencia para determinar el crecimiento adecuado hasta los 5 años. Luego se deben utilizar las curvas NCHS, recordando que éstas representan a población norteamericana, de estrato socioeconómico medio y alto, alimentados con fórmula.

2. Medición de la estatura: respecto a la talla, las medidas deben ser obtenidas en forma correcta, con el paciente descalzo y con instrumentos adecuados, usando un estadiómetro fijo a la pared con barra móvil en 90° y escala métrica, desde los dos años y con infantómetro (podómetro) para medición de talla en decúbito en lactantes. Recordar que, en la transición de medición en decúbito a evaluación de pie, no debiera existir una diferencia mayor a 2 cm.

3. talla absoluta. Una talla menor a -3 DE, debe considerarse siempre como patológica, mientras que la mayoría de los niños que crece entre percentil 3 y 5, en general no tiene patología y corresponden a variantes normales (talla baja familiar y/o retraso constitucional del desarrollo).

4. Velocidad de crecimiento: expresada en cm/año, constituye uno de los elementos críticos en la evaluación de un paciente con talla baja. Una velocidad de crecimiento normal, es un buen y precoz indicador de salud en un niño. Debe ser establecida en un período no menor a 3 meses en el lactante

y a 6 meses en el niño mayor. Hay que considerar que en los primeros dos años de vida un sujeto adquiere el carril de crecimiento que corresponde a su carga genética, por lo tanto, en ese período pueden ocurrir cambios en la curva de crecimiento (canalización). Posteriormente y hasta el inicio del desarrollo puberal, no es habitual cambiar de carril de crecimiento y siempre amerita evaluación. Cabe señalar que luego de los 2 años no debieran producirse cambios en la curva de crecimiento  $>0,25DE/año$ . La velocidad de crecimiento varía en las distintas etapas de la vida (ver tabla N°1) y es importante destacar que su valor mínimo se alcanza en edad escolar previa al inicio puberal y no debe ser inferior a 4 cm/año.

Velocidad de crecimiento según edad y sexo

EDAD	CM/MES	INTERVALO (CM/AÑO)
1º año	2	24-25
2º año	1	12-13
3º año	0,7	7-9
4-10 años	0,5	5-6
Prepuberal	0,3	3-4
Pubertad	0,7	7-12

5. Relación Peso/talla: es importante evaluar la talla de un niño en el contexto de su curva de peso. Así por ejemplo, aquel paciente en el cual se comprometió primero el peso y luego la talla, orienta a una enfermedad sistémica como causa del hipocrecimiento (enfermedades renales, cardíacas, pulmonares o malabsorción). Por el contrario, una talla baja asociada a un incremento de peso, hace necesario descartar una patología endocrina, como déficit de hormona de crecimiento, hipotiroidismo, hipercortisolismo, entre otras.

6. Talla diana o carga genética: la talla final de un niño tiene relación directa con la estatura de sus padres, la cual debe ser medida por el pediatra y no solo referida anamnesticamente. En el caso de evaluar una niña, la carga genética se determina:  $[(talla\ padre - 13\ cm) + talla\ madre]/2$  y en el caso de los niños:  $[talla\ padre + (talla\ madre + 13\ cm)]/2$ . Luego se grafica en la curva de crecimiento y se dibuja el rango de 1 desviación estándar que para hombre corresponde a  $\pm 7\ cm$  y en el caso de las mujeres, a  $\pm 5\ cm$ .

Una vez establecido el diagnóstico de talla baja, se debe precisar su causa, para lo cual se procederá a efectuar una exhaustiva anamnesis y examen físico, junto con exámenes complementarios de laboratorio e imágenes. De esta forma podremos catalogar las causas talla baja como Idiopáticas (sin causa reconocible) o Patológicas, que a su vez pueden ser primarias (trastornos del crecimiento que afectan directamente al cartílago de crecimiento) o secundarias a condiciones ambientales o patología sistémica.

PRIMARIAS (alteración intrínsecas del cartílago de crecimiento)			
<b>1. Síndromes definidos</b> - Sd. Turner - Sd. Noonan - Sd. Down - Sd. de Digeorge - Sd. Cornelia de Lange - Sd. de Silver-Russell	<b>2. Pequeño para la edad gestacional sin crecimiento compensatorio.</b>	<b>3. Displasias esqueléticas</b> - Acondroplasia - Hipocondroplasia - Discondrosteosis - Osteogénesis imperfecta - Mucopolisacaridosis	<b>4. Displasias con defectos de la mineralización</b> - Raquitismo

SECUNDARIAS (alteración de la fisiología del cartílago de crecimiento)			
<b>1. Desnutrición</b> <b>2. Enfermedades sistémicas:</b> - Cardiopatía - Enfermedad pulmonar crónica - Enfermedad hepática - Enfermedad intestinal (malabsorción, enf. inflamatoria intestinal) - Sd. intestino corto - Enfermedad renal crónica - Anemia crónica	<b>3. Desórdenes del eje gH/IgF-1 y resistencia a GH</b> <b>4. Endocrinopatías</b> - Sd. Cushing - Hipotiroidismo - Diabetes mellitus sin control metabólico <b>5. Enfermedades metabólicas:</b> - Metabolismo Ca/P - Errores innatos del metabolismo (carbohidratos, lípidos, proteínas)	<b>6. Psicosocial:</b> - Deprivación emocional - Anorexia nerviosa - Depresión <b>7. Iatrogénicas:</b> - Glucocorticoides (local o sistémico) - Radio/Quimioterapia	

IDIOPÁTICA	
1. Con/sin baja estatura familiar	2. Con/sin maduración lenta

## *Anamnesis y Examen físico*

En la anamnesis de un paciente con talla baja se deberá precisar antecedentes perinatales como enfermedades y noxas maternas durante el embarazo, crecimiento intrauterino, edad gestacional, peso y talla al nacer, posibles lesiones del parto, entre otras. En relación a los antecedentes personales se debe consignar el tiempo de evolución de baja estatura, desarrollo psicomotor, encuesta y estado nutricional, desarrollo puberal, uso de fármacos y/o drogas, comorbilidades, hábitos de vida, actividad deportiva, horas de descanso y el entorno social. Los antecedentes familiares son importantes ya que la herencia influye de forma significativa en la talla, debiendo objetivarse la talla parental y familiares directos (medir toda vez que sea posible), así como edad de desarrollo puberal de ambos padres, edad de menarquia de la madre, consanguinidad y enfermedades familiares de posible carácter genético.

El examen físico de un niño con talla baja debe incluir una detallada evaluación auxiológica de peso (P), talla (T), relación P/T y proporciones corporales: circunferencia craneana, envergadura, talla sentado, segmento superior (SS), segmento inferior (SI), relación SS/SI, distancia acromion-olécranon, olécranon-radio. Todas estas medidas están estandarizadas por edad y sexo para una población determinada. El SI corresponde a la distancia entre sínfisis pubiana y el suelo. El SS se obtiene restando a la talla el SI. La relación SS/SI normalmente declina con la edad, alcanzando aproximadamente 1,7 en recién nacidos y 1 desde los 10 años hasta la vida adulta. La envergadura se mide con los brazos en extensión completa y abducción de 90°; en condiciones normales esta medición es más corta que la estatura en pacientes prepuberales y luego de la pubertad, se hace ligeramente superior a la talla.

El examen físico segmentario debe buscar dismorfias y fenotipos que orienten a algún síndrome genético asociado a talla baja, como Síndrome de Turner (cuello alado, cúbito valgo, implantación baja del cabello, coartación aórtica, malformaciones renales), Síndrome de Noonan (cuello corto, orientación antimongoloide de hendiduras palpebrales, estenosis pulmonar,

malformaciones torácicas y esternales), Síndrome de Silver-Rusell (facie triangular, historia de restricción del crecimiento intrauterino).

Síndrome clínicos asociados a talla baja

SÍNDROME	DISMORFIAS	GEN/LOCUS	HERENCIA
Delección 18q	Microcefalia, hipertelorismo, ptosis, estrabismo, orejas grandes, retardo mental, micropene	18q	Esp
Bloom	Telangiectasias, voz aguda, manchas café con leche, hipogonadismo, inmunodeficiencia	RECQL3	AR
Cockayne	Microcefalia, fotosensibilidad, retardo mental, lipoatrofia, microftalmia	ERCC6, ERCC8	AR
Coffin-Lowry	Sordera, deformidad esquelética progresiva, labios y glabella prominentes	RPS6KA3	RLX
Cornelia de Lange	Sinofris, hirsutismo, oligodactilia, narinas antevertidas, micrognatia	NIPBL, SMC1L1, SMC3	AD, RLX, Esp
DiGeorge	Anomalías palatinas, cardiopatías conotruncales	22q11.2	Esp
Down	Epicanto prominente, hipotonía muscular, macroglosia	21	Esp
Dubowitz	Retardo mental, microcefalia, eczema, frente amplia	Desconocido	
Floating harbor	Cara triangular, nariz bulbosa y ancha, enoftalmo, pestañas largas, voz nasal, retraso del lenguaje++	Desconocido	Esp
Kabuki	Fisuras palpebrales grandes, eversión tercio lateral párpado inferior, puente nasal ancho, cejas arqueadas, orejas grandes y dismórficas	Desconocido	Esp, AD
Langer-geldion	Orejas en coliflor, cabello escaso, filtrum largo, nariz bulbosa, exostosis ósea	CUL7	AR
Noonan	Hipertelorismo, fisuras palpebrales de orientación antimongoloide, criptorquídea, cuello alado	PTPN11, RAF1, KRAS, SOS1	AD
Prader-Willi	Criptorquídea, micropene, hipotonía muscular, manos y pies pequeños	15q11-q13	Esp
Neurofibromatosis tipo 1	Manchas café con leche, neurofibromas cutáneos, nódulos de Lisch	NF1	AD
Rubinstein-taybi	Pulgares y ortijos anchos, criptorquídea	16p13.3, CREBBP, EP3000	AD, Esp
Silver-Rusell	Hemihipertrofia, compromiso de peso, circunferencia craneana normal, cara pequeña triangular, clinodactilia	DUP7	Esp
Seckel	Cara de pájaro, microcefalia severa	PCNT	AR
Leri-Weill (SHOx)	Deformidad de Madelung	Xp22.3	AD
Turner (45,x)	Aorta bicúspide, coartación aórtica, cúbito valgo, mamilas hipoplásicas, linfedema congénito, nevos múltiples, onicodisplasia, cuello alado	X	Esp