



## Mi Universidad

NOMBRE DEL ALUMNO:  
SOLIS BONIFAZ ZURISADAI

NOMBRE DEL TEMA  
EVALUACION DEL CRECIMIENTO

NOMBRE DE LA MATERIA:  
ENFERMERIA DEL NIÑO Y ADOLESCENTE

NOMBRE DEL DOCENTE:  
MARIA DEL CARMEN LOPEZ SILBA

LICENCIATURA  
LIC. EN ENFERMERIA

# CRECIMIENTO DEL NIÑO CON MUTACIONES

EL CRECIMIENTO ES EL PROCESO BIOLÓGICO MÁS CARACTERÍSTICO DE LA EDAD PEDIÁTRICA Y SE EXTIENDE DESDE LA CONCEPCIÓN HASTA LA FINALIZACIÓN DE LA MADURACIÓN ESQUELÉTICA Y SEXUAL. CONLLEVA UN INCREMENTO DE MASA, PERO TAMBIÉN UNA PROGRESIVA MADURACIÓN QUE LLEVA AL SUJETO A ADQUIRIR LA PLENA CAPACIDAD FUNCIONAL. TALLA Y RITMO MADURATIVO ESTÁN DETERMINADOS POR MULTITUD DE MECANISMOS GENÉTICOS Y EPIGENÉTICOS QUE INTERACCIONAN A LO LARGO DE TODO EL PROCESO DE CRECIMIENTO CON FACTORES AMBIENTALES INTRÍNSECOS Y EXTRÍNSECOS(1); DE FORMA QUE, PARA QUE EL POTENCIAL GENÉTICO DE CRECIMIENTO DE UN DETERMINADO INDIVIDUO NO SE VEA LIMITADO, ES IMPRESCINDIBLE QUE "TODO FUNCIONE BIEN"



# CRECIMIENTO DEL ADOLESCENTE CON MUTACIONES

## MUTACIONES QUE AFECTAN EL CRECIMIENTO TRASTORNOS DE BAJA ESTATURA

- MUTACIONES EN GENES DEL EJE GH-IGF1 (COMO GH1, GHRHR, PROP1 O SHOX) PUEDEN INTERRUPIR LA PRODUCCIÓN, LIBERACIÓN O ACCIÓN DE LA HORMONA DEL CRECIMIENTO.
- ESTAS ALTERACIONES PUEDEN PRESENTARSE CON UN RETRASO EN LA MADURACIÓN ÓSEA Y UNA DISCREPANCIA ENTRE LA ESTATURA POTENCIAL (BASADA EN LA TALLA PARENTAL) Y LA ALTURA ALCANZADA.
- LA BAJA ESTATURA IDIOPÁTICA, A MENUDO, ES EL RESULTADO DE UN CONJUNTO DE VARIANTES DE EFECTO ADITIVO, LO QUE SE CONOCE COMO "SINERGISMO DE HETEROCIGOSIDAD".

## SÍNDROMES DE SOBRECRECIMIENTO

- ALGUNAS MUTACIONES PUEDEN PROVOCAR UN CRECIMIENTO EXCESIVO. POR EJEMPLO, RECIENTES INVESTIGACIONES DE LOS NIH HAN IDENTIFICADO MUTACIONES EN EL GEN SPIN4 QUE CAUSAN UN SÍNDROME DE SOBRECRECIMIENTO, CARACTERIZADO POR UNA ESTATURA ANORMALMENTE ALTA, ÓRGANOS GRANDES Y MACROCEFALIA.
- EN ESTOS CASOS, LA MUTACIÓN ALTERA LA FUNCIÓN NORMAL DE UN "LECTOR EPIGENÉTICO" QUE REGULA LA VÍA WNT, LA CUAL ES CRUCIAL PARA LA PROLIFERACIÓN CELULAR Y EL CRECIMIENTO.

## EVALUACIÓN Y DIAGNÓSTICO

### EXÁMENES CLÍNICOS Y RADIOLÓGICOS

- SE EVALÚA LA HISTORIA CLÍNICA, EL CRECIMIENTO LONGITUDINAL Y LA MADURACIÓN ÓSEA MEDIANTE RADIOGRAFÍAS (POR EJEMPLO, DE LA MANO Y LA MUÑECA).
- ESTUDIOS HORMONALES
- MEDIR LOS NIVELES DE HORMONA DEL CRECIMIENTO Y DE IGF-1 PUEDE AYUDAR A IDENTIFICAR DEFICIENCIAS O RESISTENCIAS HORMONALES.
- PRUEBAS GENÉTICAS
- EL USO DE PANELES GENÉTICOS QUE ANALIZAN CIENTOS DE GENES RELACIONADOS CON EL CRECIMIENTO HA PERMITIDO EXPLICAR APROXIMADAMENTE UN 15% DE LOS CASOS QUE ANTES SE CATALOGABAN COMO IDIOPÁTICOS.
- ESTAS PRUEBAS AYUDAN A PERSONALIZAR EL MANEJO, YA QUE EN ALGUNOS CASOS (POR EJEMPLO, MUTACIONES EN PTPN11 ASOCIADAS AL SÍNDROME DE NOONAN) LA RESPUESTA AL TRATAMIENTO CON HORMONA DEL CRECIMIENTO ES DIFERENTE.

## CONCLUSIÓN

AS MUTACIONES GENÉTICAS PUEDEN ALTERAR SIGNIFICATIVAMENTE EL PATRÓN DE CRECIMIENTO DURANTE LA ADOLESCENCIA. MIENTRAS QUE ALGUNAS MUTACIONES PROVOCAN DEFICIENCIAS EN LA ACCIÓN DE LA HORMONA DEL CRECIMIENTO Y RESULTAN EN BAJA ESTATURA, OTRAS PUEDEN LLEVAR A UN CRECIMIENTO EXCESIVO. LA INTEGRACIÓN DE LA EVALUACIÓN CLÍNICA CON ESTUDIOS HORMONALES Y PRUEBAS GENÉTICAS ESTÁ REVOLUCIONANDO EL DIAGNÓSTICO Y EL MANEJO DE ESTOS TRASTORNOS, PERMITIENDO ESTRATEGIAS DE TRATAMIENTO MÁS PERSONALIZADAS.

## CRECIMIENTO MUSCULAR EXTRA HUMANO

Cuando un niño no produce suficiente cantidad de una proteína llamada miostatina o no reaccionan a ella, se vuelven muy fuertes.

