

1

BAJA ESTATURA

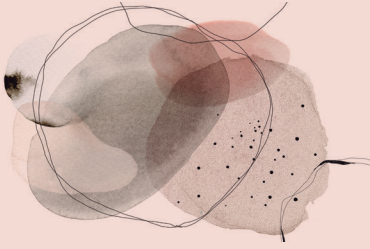
// DRA. VIRGINIA FANO*

Médica Pediatra. Miembro titular SAP desde 1986.
Jefa del Servicio de Crecimiento y Desarrollo del Hospital Nacional de Pediatría
Prof. Dr. Juan P. Garrahan.

// DRA. MARIANA DEL PINO*

Médica Pediatra. Miembro titular SAP desde 1994
Jefa de clínica del Servicio de Crecimiento y Desarrollo del Hospital Nacional de Pediatría
Prof. Dr. Juan P. Garrahan.

* Conflicto de intereses: ninguno que declarar



KARINA, 10 AÑOS Y 10 MESES

Karina concurre a la consulta del pediatra acompañada por su madre y su padre, por baja estatura.

Nacida de un embarazo normal de 38 semanas de edad gestacional, longitud corporal de 48 cm, peso 3100 g y perímetro cefálico 33,5 cm.

Al interrogatorio refiere ligero dolor en ambas muñecas al rotarlas sin antecedentes de traumatismo. No hay otros antecedentes personales ni familiares de relevancia.

Refieren que su desempeño escolar es adecuado, practica vóley, pero recientemente no quiere ir más, por el dolor que presenta en las muñecas.

La estatura actual de Karina es de 120,4 cm. Se mide la estatura de los padres: madre 147 cm, padre 168 cm.

A examen físico se constata que presenta un desarrollo puberal Tanner 1 (mamas 1 y vello pubiano 1). Clínicamente no impresiona presentar desproporción corporal ya que los extremos de los dedos de la mano llegan al tercio superior del muslo.

**¿Qué otra información considera que podría ser útil?
¿Cómo la obtendría?**

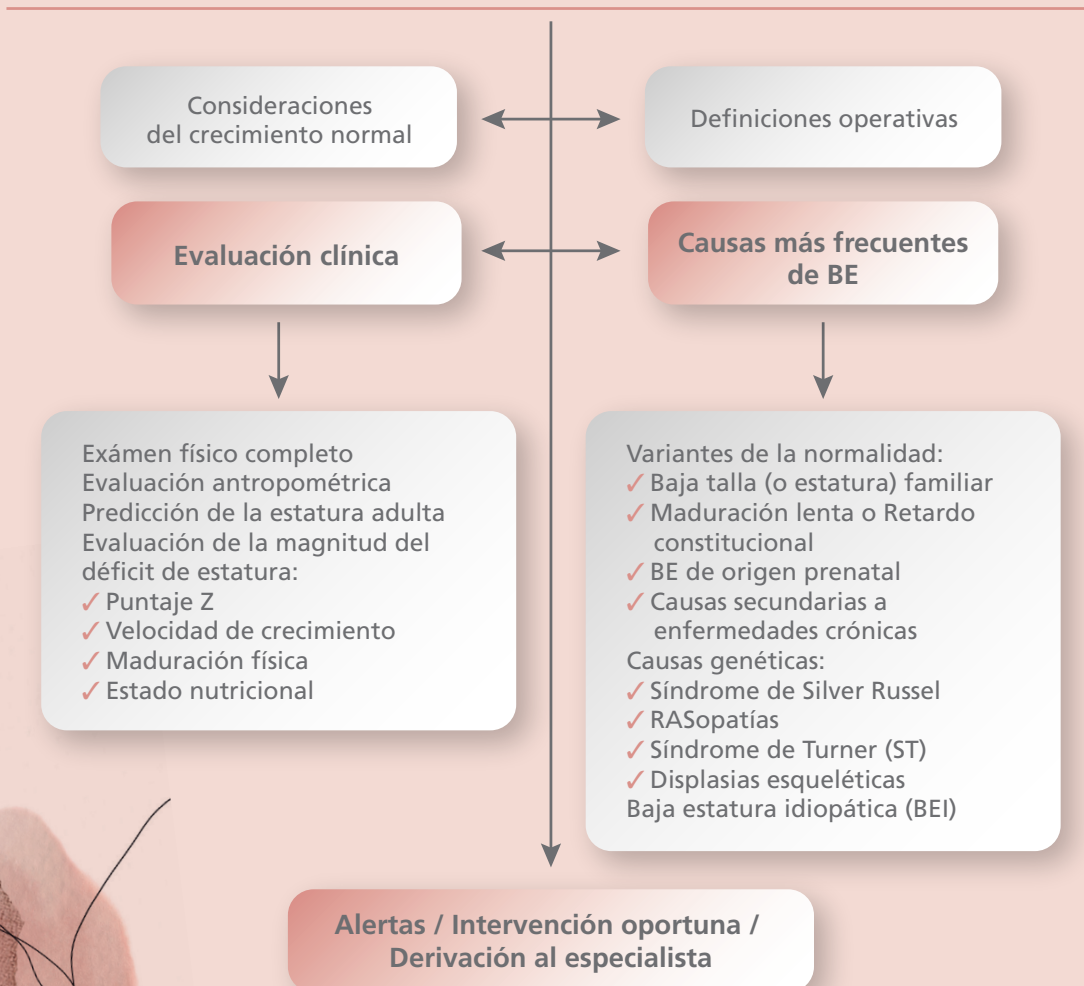


OBJETIVOS

- ◆ Reconocer que la estatura es el resultado de un proceso complejo y que su evaluación es dinámica.
- ◆ Aplicar los principales parámetros auxológicos que orientan el enfoque diagnóstico.
- ◆ Diferenciar retraso de crecimiento de baja estatura (BE).
- ◆ Incluir en los diagnósticos diferenciales las variantes de la normalidad como BE familiar, la maduración lenta, las enfermedades crónicas y las genéticas.
- ◆ Identificar alertas para una intervención oportuna y/o para la consulta al especialista.

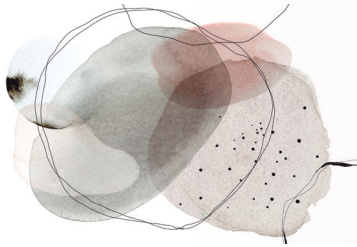
ESQUEMA DE CONTENIDOS

Baja Estatura



INTRODUCCIÓN

La evaluación del crecimiento longitudinal de niños, niñas y adolescentes es esencial en el cuidado infantil. La baja estatura (BE) se puede diagnosticar rápidamente solo con mediciones precisas del crecimiento y un análisis crítico de los datos de crecimiento. La BE se define mejor cuando se compara con la estatura de los padres y con las curvas de cada país.



La mayoría de los niños que presentan BE corresponden a variaciones de la normalidad como la BE familiar y el retardo constitucional del crecimiento también llamado maduración lenta.

Es preciso considerar también otras causas como los factores medioambientales, nutricionales, las enfermedades sistémicas y las genéticas.

Una vez establecido el diagnóstico, el rol del pediatra es fundamental en el acompañamiento y en una mejor comprensión de la normalidad y la diversidad dentro de una misma población. Esto cobra mayor peso en la adolescencia, etapa especialmente vulnerable a las diferencias entre pares. No hay evidencias científicas, que las personas bajas como variante de la normalidad, tengan un mayor impacto psicosocial en la adultez.

Respecto a la desnutrición crónica o retardo de crecimiento lineal y desde una perspectiva de salud poblacional, la evaluación del crecimiento es el mejor indicador general del bienestar de los niños y la detección de retraso de crecimiento un fiel reflejo de las desigualdades sociales (Tanner JM).

Es así que el término de retardo de crecimiento lineal (stunting growth) describe la falla de alcanzar el potencial genético de la estatura como resultado de factores subóptimos de salud y nutrición. El índice utilizado en Salud Pública es talla / edad menor de -2 sDS de la mediana o centilo 50 y un compromiso severo se define cuando es mayor de -3 sDS (score de desvío estándar).

Este tema excede al abordaje clínico de este capítulo, sin embargo, es imprescindible ampliar la mirada y de esa manera contextualizar nuestra práctica.

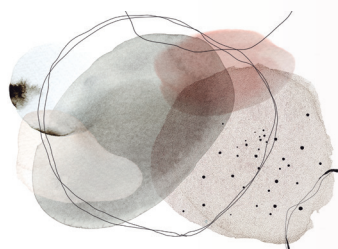
La prevalencia en el mundo de retraso de crecimiento lineal es variable y es su principal causa de BE en áreas en desarrollo, siendo Asia y África las áreas severamente afectadas.

En América latina la prevalencia disminuyó de 23% en los años 1990 a la actual de 10%. Existen varios estudios poblacionales en la Argentina, recientemente, la ENNyS 2019 muestran un patrón común: bajos índices de desnutrición aguda y una prevalencia de BE a nivel nacional 7,9% en menores de 5 años, con diferencia significativa de acuerdo al nivel de ingresos. En niños de 5 a 17 años la proporción de BE fue de 3,7%.

Con respecto al bajo peso y emaciación en niños y niñas menores de 5 años fue de 1,7% y 1,6% respectivamente, la presencia de sobrepeso resultó del 10% y la de obesidad del 3,6%.

En los niños mayores de 5 años, la proporción de delgadez fue de 1,4% y la de sobrepeso y obesidad cercano al 20%.

Los primeros meses de vida son críticos y determinan acortamiento de la talla a los 2 años. Estos factores de crecimiento son reversibles los primeros años; luego queda una secuela de crecimiento difícil de recuperar. La desnutrición crónica tiene consecuencias en los adultos, aumento de la morbimortalidad, disminución del rendimiento laboral, aumento de los problemas de salud reproductiva y mayor incidencia de bajo peso de nacimiento.



Los mayores esfuerzos deben centrarse en la prevención y en la recuperación de la salud y nutrición los primeros años y en la mejora de las condiciones generales de salud. El desafío es prevenir la falla del crecimiento lineal, el sobrepeso y la obesidad infantil.

En esta actualización se incluyen algunos contenidos del capítulo Déficit de talla del Pronap (Módulo 1, 2004) que siguen vigentes y se suman nuevos conocimientos, alertas y el uso de herramientas como la APP SAP Mobile recientemente realizada por el Comité Nacional de Crecimiento y Desarrollo. <https://sap.org.ar/publicaciones/contenidos-extras/36/app-crecimiento-.html>

DEFINICIONES OPERATIVAS

En este capítulo consideraremos a **niños mayores de 2 años**, porque es conveniente en esa etapa de la vida considerar inicialmente el diagnóstico de retardo de crecimiento que es multifactorial e influenciado por aspectos nutricionales. Además, existe una baja correlación con la estatura de menores de 2 años con la estatura adulta y el enfoque diagnóstico es completamente diferente. Sin embargo, existen causas de BE que tienen una presentación clínica temprana.

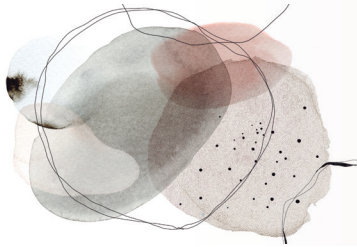
Baja estatura: déficit mayor de 2 score de Desvíos Estándar (sDE) del centilo 50 de estatura para la edad y sexo. Esto coincide con el centilo 2,28 y como tal el 2,28% de los niños normales tiene una estatura menor a ese límite de inclusión. En la práctica pediátrica se utiliza menor al centilo 3 y consideramos una BE severa cuando el déficit es mayor a menos 3 sDE.

Para la evaluación individual, esta definición es incompleta porque hay niños en centilo 10 con padres altos y, por lo tanto, tienen BE para los padres. Más adelante se desarrollará en detalle el ajuste a la estatura de los padres.

Retraso del crecimiento: disminución de la velocidad de crecimiento, que puede evaluarse por cambios en la longitud corporal en un espacio de tiempo en cm/año o por cambios en la deflexión del puntaje Z.

CONSIDERACIONES DEL CRECIMIENTO NORMAL

En una población determinada existe una amplia variabilidad en las estaturas, así como dentro de una familia, que comparten las mismas condiciones medioambientales.



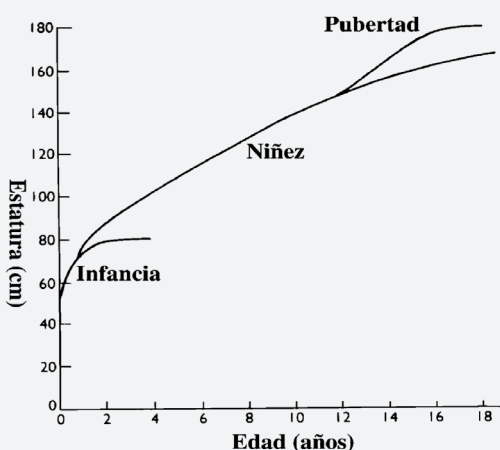
El crecimiento longitudinal de un individuo depende de la longitud de los huesos largos, y es el resultado de un proceso complejo en el cartílago de crecimiento influenciado por aspectos genéticos y medioambientales.

Los reguladores del crecimiento son genéticamente determinados y estudios recientes por secuenciación masiva en grandes poblaciones, sugieren una herencia poligénica. Es así como varios genes intervienen en la regulación del crecimiento y del “tiempo de maduración” a lo largo de la vida. Estos hallazgos explican la prevalencia de BE moderada en niños y adultos sanos por la suma de polimorfismos de efecto negativo (Baron 2015). **Es así que el 80% de los individuos con BE en la población se relacionan a variantes de la normalidad.**

En la curva de crecimiento desde el nacimiento a la adultez podemos reconocer 3 períodos superpuestos: los primeros años, la niñez y la pubertad (ICP Model. Infancy-Chilhood-Puberty. Figura 1).

El **primer período o infancia temprana** comienza en la vida intrauterina y termina entre los 3 y 4 años. Es una fase de alta velocidad de crecimiento que continúa la curva de incremento fetal y está determinada por las condiciones de la gesta. El tamaño al nacer está determinado por diversos factores como el tamaño materno, la nutrición, la salud en general y el medioambiente.

Figura 1. Modelo de crecimiento (ICP Model. Infancy-Chilhood-Puberty)



Fuente: Karlberg J. y col 1987. Adaptado de Brook 2001.

Luego del nacimiento el crecimiento es influenciado por la alimentación y progresivamente por la altura parental.

En la etapa post natal inmediata, los factores nutricionales son determinantes del patrón de crecimiento. Los niños alimentados a pecho en forma exclusiva muestran un crecimiento de peso menor entre los 4 y 7 meses de vida.

La influencia de la estatura de los padres en el tamaño del niño recién se expresa completamente en la vida extrauterina. La relación del tamaño del niño con la de sus padres es muy baja en el momento de nacimiento y aumenta progresivamente estabilizándose a partir de los

2 años, siendo a esa edad el coeficiente de correlación entre el tamaño del niño y la estatura de sus padres de 0,7.

Este fenómeno se conoce como canalización genética que ocurre en los primeros 18 meses de vida postnatal, algunos niños cambian a centilos menores si sus padres son bajos y otros a centilos mayores si el rango genético es mayor.

La segunda fase, **niñez**, se superpone con la anterior. Comienza en la segunda mitad del primer año. Determina una curva de crecimiento que es paralela a los centilos con una velocidad cercana a 4 a 6 cm por año hasta el comienzo de la pubertad.

En la tercera fase o **pubertad** se suman a los factores anteriores las hormonas sexuales responsables de la aparición de características puberales y aumento de la velocidad de crecimiento.

La pubertad tiene una cronología diferente en mujeres y varones, y esto determina la diferencia somática entre los sexos y de la estatura adulta.

https://www.sap.org.ar/docs/publicaciones/libro_verde_sap_2013.pdf (pag. 120).

En la Argentina, **las niñas** presentan el primer signo puberal, el botón mamario, a la edad promedio de 10,8 años y una variación individual entre 8,3 y 13,3 años. Posteriormente existe progresión del vello pubiano y axilar. El pico de empuje puberal ocurre a los 12 años en promedio, siendo normal entre los 9,5 y 14,5 años. En el momento de máxima deceleración se produce la primera menstruación o menarca (promedio 12,5 años más-menos 2,2 años) y esta se relaciona mejor con la edad ósea. Después de la menarca el crecimiento remanente es variable de 4 a 10 cm, principalmente a expensas del crecimiento del tronco.

En los **varones**, los eventos empiezan más tardíamente, en promedio a los 11 años con el aumento del tamaño testicular (mayor de 4 ml por orquidómetro o 2,5 cm de longitud). El estadio G2 de Tanner ocurre a una edad promedio 11,8 años entre 9 y 14,7 años y el pico de empuje puberal en los varones ocurre a los 14 años y tiene una magnitud de 8 a 12 cm por año. Este estirón puberal es de mayor magnitud en el varón, comienza dos años más tarde y dura más tiempo. Esto determina en la población argentina una estatura final mayor en los varones en relación a las mujeres, que es de 12,5 cm.

Los varones experimentan el estirón puberal después del aumento del tamaño testicular (volumen 12 –14 ml) y las niñas generalmente después de M2. La ausencia del componente puberal determina una velocidad de crecimiento menor y baja estatura, como en la pubertad retrasada.

Las diferencias individuales en la maduración están genéticamente determinadas por un rasgo poligénico que regula el tempo madurativo, por lo tanto, existen niñeces con maduración rápidas o lentas. Las condiciones medioambientales también pueden modificar los tiempos madurativos por cambios en la alimentación o estrés al ser este periodo sensible a los factores que influyen el crecimiento lineal.

Las diferencias en el ritmo de crecimiento de los distintos **segmentos corporales** dan como resultado cambios en las proporciones corporales. Estos cambios comienzan en la embriogénesis, y son responsables del cambio de forma corporal que ocurre entre el nacimiento y la adultez.

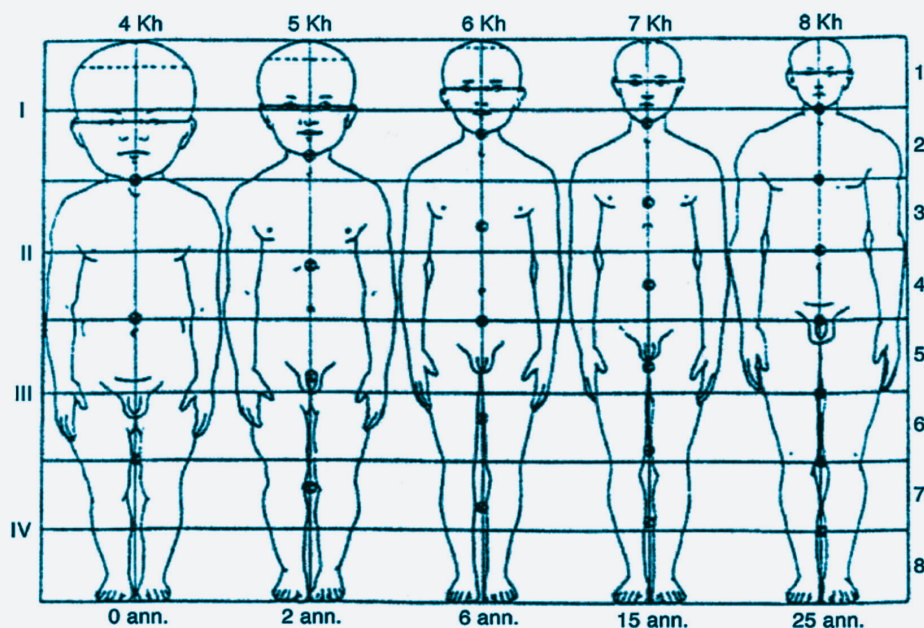
Al nacer, ciertas partes del cuerpo están más cerca del tamaño adulto que otras ya que tienen diferentes gradientes madurativos. Por ejemplo, los miembros superiores están más desarrollados que los miembros inferiores; y los segmentos distales, como las manos y pies, que los segmentos proximales. Durante el empuje puberal del adolescente, el empuje de los segmentos distales precede a los proximales: es decir las piernas, pies y manos tiene un pico de velocidad más temprano que la estatura sentada y los brazos.

La clásica ilustración de Stratz muestra cómo al nacer la cabeza representa $\frac{1}{4}$ de la longitud total, pero en el adulto sólo $\frac{1}{8}$ (Figura 2).

Por lo tanto, los cambios en las proporciones corporales con la edad son una expresión de las diferentes velocidades de crecimiento de los segmentos corporales.

Estos cambios en las proporciones corporales también se ven representados en los gráficos del cociente estatura sentada/estatura (ES/E) para edad. Nos muestran la relación entre el crecimiento del segmento superior comprendido por la cabeza y el tronco con respecto a los miembros inferiores. Al nacer este cociente es más alto en ambos sexos, y disminuye hasta la pubertad, para aumentar ligeramente luego de la misma. Esto significa que mientras los miembros inferiores crecen relativamente más rápido durante el periodo prepuberal, el tronco lo hace hacia el final de la pubertad.

Figura 2. Cambios en las proporciones corporales durante el crecimiento postnatal ilustrado por Stratz 1909



EVALUACIÓN CLÍNICA

Historia Clínica: se debe realizar una recolección de datos detallados y su interpretación.

Tabla 1. Interpretación de los datos clínicos relevantes

| Datos de la HC relevantes | Interpretación |
|---|--|
| Tamaño de nacimiento (peso de nacimiento, longitud corporal y perímetro cefálico) y edad gestacional (EG) | Comparar con Intergrowth, en RN con antecedentes de prematurez, o con OMS: permite el diagnóstico y diferenciar entre restricción de crecimiento intrauterino (RCIU) y pequeño para edad gestacional (PEG) |
| Datos del embarazo y parto. Eventos perinatales | Causas de RCIU El 10% no realiza catch-up o crecimiento compensatorio y son causas de BE |
| Datos previos de crecimiento | Permite completar la curva de crecimiento esencial para su interpretación: diferenciar BE con o sin retardo de crecimiento |
| Historia alimentaria: alimentación a pecho, edad de incorporación de semisólidos y harinas. Hábitos de alimentación. Recordatorio alimentario | Hipoaporte, alteración del hábito alimentario, intolerancia alimentaria |
| <p>Antecedentes de enfermedad</p> <p>Síntomas sugerentes de compromiso gastrointestinal: diarrea, mala absorción, vómitos</p> <p>Enfermedad pulmonar: asma y medicación con corticoides (vía de administración y duración)</p> <p>Oxigenodependencia</p> <p>Signos de compromiso de SNC: cefaleas, vómitos matinales, alteraciones visuales. Retardo madurativo</p> <p>Poliuria, polidipsia, infecciones urinarias a repetición, uropatías</p> <p>Constipación, intolerancia al frío</p> | <p>Causas orgánicas, BE y retardo de crecimiento</p> <p>Malabsorción intestinal</p> <p>Enfermedades sistémicas, pulmonares, anemias</p> <p>Tumores de SNC</p> <p>Uropatías</p> <p>Hipotiroidismo</p> |
| <p>Antecedentes familiares</p> <p>Estatura de padres, hermanos, abuelos. Edad de menarca de la madre y del estirón puberal del padre. Antecedentes de enfermedades hereditarias</p> <p>Medicación, especialmente corticoides orales o inhalados</p> <p>Problemas sociales y familiares, riesgo social</p> | <p>Es el mejor método para la evaluación de BE familiar y el Retardo de crecimiento constitucional</p> <p>Se relacionan con uso crónico de corticoides la BE y el retardo de crecimiento</p> <p>Retardo psicosocial. Anorexia nerviosa</p> |

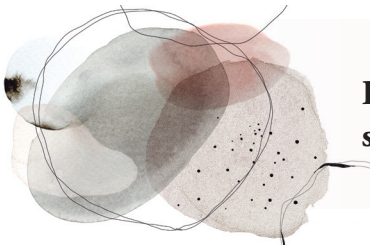
Examen físico completo

Características de la piel: color, temperatura, alteraciones pigmentarias. Composición corporal: tono y trefismo de las masas musculares. Distribución de la grasa. Alteraciones faciales de línea media: hendidura labial, fisura palatina. Otras alteraciones como implantación auricular baja, manos y pies pequeños, polidactilia.

Compromiso sistémico: aparato respiratorio, distensión abdominal, visceromegalias, cardíaco. Alteración de las proporciones y segmentos corporales. Palpación de la tiroides.

Evaluación antropométrica

El déficit de estatura y la velocidad de crecimiento lenta pueden ser los únicos signos de un problema de salud. El retardo de crecimiento se confunde frecuentemente con la baja estatura.



Por definición, el retardo de crecimiento es siempre patológico, siendo la baja estatura en la mayoría de los casos normal.

El diagnóstico auxológico surge del análisis de los datos antropométricos del niño, de la comparación con los estándares de referencia y con la estatura parental y nos permite una categorización inicial. Es así que niños que tienen BE para padres sin causa clara y aquellos con retardo de crecimiento requieren un seguimiento.

Evaluación Auxológica o antropométrica en pasos

Medir la estatura, estatura sentada, peso y perímetro cefálico y graficar.

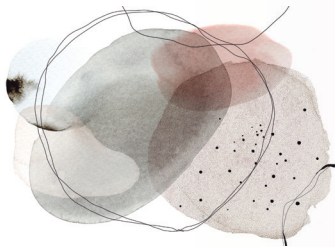
Estatura de pie a partir de los 4 años en las gráficas argentinas. Si se evalúan niños menores y se utilizaran las gráficas OMS, medir de pie a partir de los 2 años, siendo muy difícil medir de parado en la mayoría de los casos a niños de 2-3 años. Es importante la calidad de las mediciones. Hay que considerar los instrumentos de medición y la técnica. Aquí referimos a las Guías de evaluación del crecimiento de la SAP (edición 2013 o 2021). Solamente se resaltaré la necesidad de instrumentos de medición confiables: estadiómetro (barra fija de material inextensible colocada en la pared y una superficie plana vertical móvil en el extremo superior), y la necesidad de practicar la técnica de medición. Muchos errores en la práctica surgen al no tener datos de crecimiento confiables.

Recordar indicadores útiles: la relación peso/edad, refiere la masa alcanzada; talla/edad, indica el crecimiento longitudinal alcanzado.

Evaluar las proporciones corporales: clínicamente en circunstancias normales (en el niño de corta edad), la yema del dedo medio con los brazos extendidos al lado del cuerpo, llegan a un punto intermedio entre la cresta ilíaca y el tercio superior del muslo. Si la punta de los dedos que-

da por encima de la espina iliaca tiene miembros cortos, esto se va modificando a medida que va creciendo y en la adultez las yemas de los dedos llegan a los 2/3 del muslo.

Medir la estatura sentada: las mediciones seriadas de la misma y su graficación son una herramienta fundamental para la detección de alteraciones del crecimiento (Figuras 3 y 4).



Es la forma más precisa de evaluar las proporciones corporales. Se realiza con un banco con respaldo firme y una escala de medición adosada.

Para evaluar la desproporción en otros segmentos corporales se utiliza la medición de envergadura o longitud de miembros superiores y el tamaño de segmentos como manos, pies, etc. que habitualmente son de competencia del especialista.

Estatura Objetivo - Comparar con la estatura de los padres: existen distintos métodos para el cálculo del potencial genético es decir, cuál sería la estatura esperada para los hijos biológicos de esta pareja. En la práctica clínica utilizamos el método de Tanner (1970) y el que utiliza el puntaje Z de ambos padres desarrollado por T Cole (2000).

Inicialmente realizar la medición de los padres (no confiar en las estaturas referidas) y graficar en las curvas de distancia el blanco y rango genético.

Figura 3. Estatura sentada 0-17 años Niñas

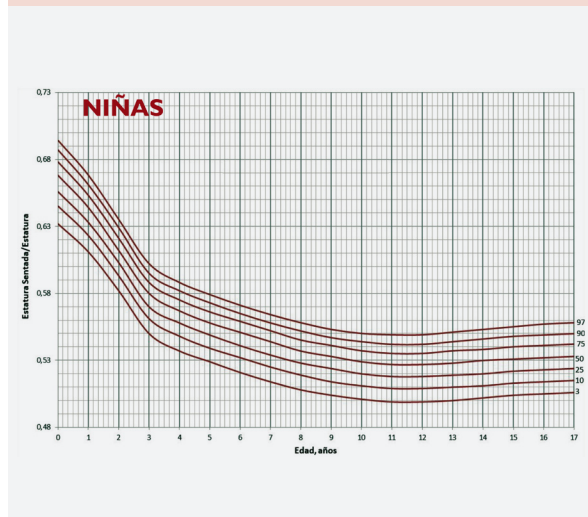
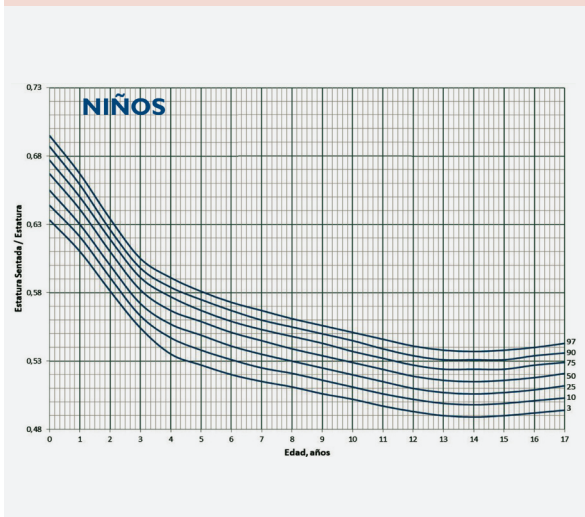


Figura 4. Estatura sentada 0-17 años Niños



Fuente: del Pino M. et al. Referencias argentinas para la evaluación de proporciones corporales desde el nacimiento hasta los 17 años. Arch Argent Pediatr 2017;115(3):234-240 <https://www.sap.org.ar/docs/publicaciones/archivosarg/2017/v115n3a05.pdf>

Fuente: del Pino M. et al. Referencias argentinas para la evaluación de proporciones corporales desde el nacimiento hasta los 17 años. Arch Argent Pediatr 2017;115(3):234-240 <https://www.sap.org.ar/docs/publicaciones/archivosarg/2017/v115n3a05.pdf>

Cálculo del blanco y rango genético: método de Tanner 1970: este cálculo permite crear un valor promedio de la estatura de ambos padres, y los límites de este promedio que corresponde a un intervalo de confianza del 95% se denomina rango genético.

| | |
|---|---|
| Cálculo del blanco genético (BG) | <p>En el caso de una niña es $= (EM + EP - 12,5 * cm) / 2$ En el caso de un varón es $= (EP + EM + 12,5 * cm) / 2$ * corresponde a la diferencia de estatura entre los sexos a la edad adulta. En la población argentina es de 12,5 cm, y este valor se usa como factor de corrección EM: estatura materna EP: estatura paterna</p> |
| Cálculo del rango genético (RG) | <p>Considera una distribución normal de la estatura con un intervalo de confianza de 95% de 1,6 sDE, que corresponde a +/- 10 cm en varones y +/- 9 cm en mujeres Rango genético: Mujeres Blanco Genético +/- 9 cm. Varones Blanco Genético +/- 10 cm</p> |

Interpretación de BG y RG: si la estatura se encuentra dentro del rango genético de los padres, la posibilidad de patología es menor siempre que la estatura de los padres sea normal. Si los padres tienen un déficit de estatura mayor a -3 sDE debe pensarse que la BE es secundaria a una condición no diagnosticada en alguno de los padres como las condiciones monogénicas.

| | |
|--|---|
| Herramientas para el especialista | <p>El método de T Cole 2000 resulta de realizar este cálculo con el promedio del puntaje z de la estatura de ambos padres, el rango que incluye el intervalo de confianza de 95% es de 1,6 sDE. $(\text{Puntaje Z del padre} + \text{puntaje z de la madre}) / 2$</p> <p>Además, se puede considerar ajustar el BG y RG a la estatura de los padres por el método de T Cole condicionado, es decir que ajusta a la tendencia de regresión a la media. Los hijos de padres altos suelen tener alturas más bajas que sus padres y viceversa</p> <p>Método de T Cole condicionado a la tendencia de regresión a la media: $cT = 0,72 \times \text{promedio del Puntaje Z de los padres}$</p> |
|--|---|

Predicción de la estatura adulta

La estatura adulta de un niño sano puede ser estimada por diversos métodos, aunque con un importante grado de incertidumbre en ellos por el elevado número de combinaciones resultantes de los genes que controlan el crecimiento y los modificantes ambientales.

Podemos predecir la estatura adulta si conocemos la estatura media de la población a la que pertenece el niño. La estimación de la estatura adulta probable mejora si conocemos la estatura de los padres, utilizando el cálculo del blanco y el rango genético.

La predicción basada en la propia estatura es más precisa después de los primeros años de vida. La relación entre el tamaño del niño con su propia estatura adulta es muy baja al nacimiento siendo la correlación de 0,2 y aumenta con la edad siendo de 0,8 entre los 2 a los 10 años, disminuyendo en la pubertad.

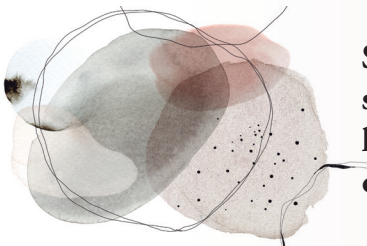
El especialista mejora la predicción incorporando la maduración esquelética y de ese modo estima los límites de la estatura adulta más probable. Nosotros utilizamos el método de Tanner- Whitehouse (TW2) que permite la predicción de la estatura adulta probable en niñas mayores de 5 años y varones mayores de 6 años.

Interpretación de la predicción de la estatura adulta: la predicción de la estatura adulta es útil en el seguimiento de un niño sano y como indicador de resultados de mejoría y tratamientos. Tiene limitaciones debido al carácter multifactorial del crecimiento y es de poca utilidad en las condiciones con compromiso esquelético.

Evaluación de la magnitud del déficit de estatura

Puntaje Z

El puntaje Z se utiliza para evaluar cuán lejos se encuentra la estatura con respecto a la mediana o centilo 50 de una población. Es un criterio estadístico y establece la probabilidad de que la estatura del niño pertenezca a una distribución normal o requiera una mejor interpretación.



Se considera como límite de inclusión valores mayores de - 2 score de Desvíos Estándar (sDE) del centilo 50 y cuanto más lejos esté de este valor, menor es la probabilidad de corresponder a variaciones de la normalidad.

El puntaje Z significa la transformación del valor numérico en unidades de desvío estándar y es muy útil para detectar retraso de crecimiento en caso de deflexiones del mismo.

Cálculo de Puntaje Z

$Z = \frac{\text{Estatura del paciente} - \text{centilo 50 o mediana a igual edad y sexo}}{\text{desvío estándar para edad y sexo}}$

Los resultados con valores negativos indican una ubicación en la hemidistribución inferior de la curva (por debajo del centilo 50) y los positivos por arriba del centilo 50.

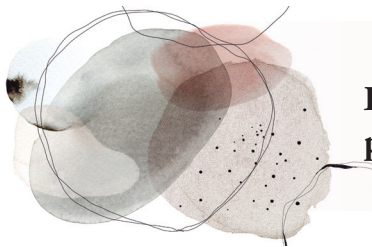
Tabla 2. Correlación de los valores de puntaje Z con los centilos

| Valores del puntaje Z | Centilo |
|-----------------------|---------|
| - 3 sDS | 0,13 |
| - 2 sDS | 2,28 |
| - 1 sDS | 15,8 |

Fuente: <https://bancos.salud.gob.ar/recurso/evaluacion-del-estado-nutricional-de-ninas-ninos-y-embarazadas-mediante-antropometria>

Velocidad de crecimiento

El crecimiento es un proceso continuo y se expresa con una línea paralela a los centilos. Los cruces de centilos deben hacer sospechar una patología.

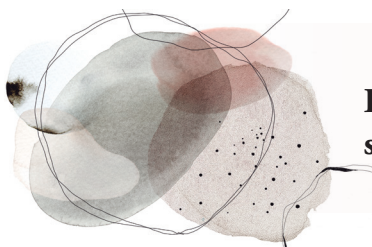


El cálculo de velocidad de crecimiento es el método más útil para determinar la normalidad.

Existen variaciones estacionales con un menor crecimiento en los meses de otoño e invierno. En la pubertad hay que relacionarla con los estadios puberales y utilizar el área izquierda sombreada de la curva de velocidad en los maduradores rápidos y la derecha en los maduradores lentos.

El intervalo entre mediciones debe ser mayor de 4 meses y cercano al año, para disminuir el error de cálculo. Valores normales se consideran cercanos al centilo 50. Entre los 5 y 10 años, el límite inferior normal es aproximadamente de 4 cm por año.

Se considera velocidad de crecimiento patológica cuando es menor al centilo 3 en períodos no menores de 4 a 6 meses o cercano al año, y cuando es menor al centilo 10 en períodos de 2 años.

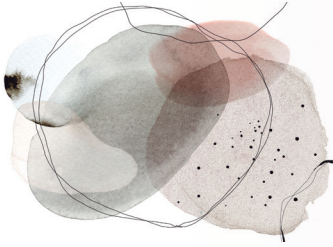


La persistencia en centilos bajos de velocidad debe hacer sospechar un problema de crecimiento.

Cálculo de la velocidad de crecimiento

Velocidad = $E2 - E1 / \text{Edad decimal } 2 - \text{Edad decimal } 1$
 E2 = Estatura en la segunda medición
 E1 = Estatura en la primera medición
 Edad decimal 2 = segunda medición
 Edad decimal 1 = primera medición

Tablas para cálculo de edad decimal y cálculo del puntaje Z o score de desvío estándar disponibles en: https://www.sap.org.ar/docs/publicaciones/libro_verde_sap_2013.pdf



Se entiende al retardo de crecimiento como la disminución de la velocidad de crecimiento menor al centilo 3 en períodos mayores de 6 meses y cercanos al año.

Cambios en los valores del Puntaje Z o deflexión mayor de 1 score de Desvíos Estándar, resultan simples de interpretar y muestran una alta sensibilidad y especificidad para detectar problemas de crecimiento.

Maduración física

La edad en que cada individuo alcanza la madurez biológica es diferente y se relaciona con el sexo, las características familiares y las condiciones medioambientales. La maduración física se puede estimar por: evaluación de la pubertad y la edad ósea.

Evaluación de la pubertad: hay que utilizar los estadios de Tanner; para evaluar el tamaño testicular se utiliza el orquidómetro de Prader.

Disponible en: https://www.sap.org.ar/docs/publicaciones/libro_verde_sap_2013.pdf (pág. 116-119)

Edad ósea: es un método que evalúa la madurez esquelética por la edad de aparición y las características de los núcleos epifisarios. Permite evaluar el potencial de crecimiento futuro, controlar los tratamientos y podría en ciertos casos ser de ayuda para el diagnóstico.

Se utiliza la radiografía de mano y muñeca izquierda con foco en el tercer metacarpiano, en mayores de 1 año de edad.

Métodos de lectura: Grewlich y Pyle o el Tanner-Whitehouse II. Una misma radiografía evaluada por el método de Grewlich y Pyle tendrá 1 año menos que las evaluadas por Tanner-Whitehouse II. Se consideran normales diferencias entre la edad cronológica y la edad ósea de hasta 2 años (Edad cronológica +/- 2 años).

Estado nutricional

El diagnóstico de desnutrición requiere de la evaluación de la historia alimentaria, los signos clínicos, antropométricos y de laboratorio. La evaluación longitudinal permite una mejor interpretación en la mayoría de los casos.

Los indicadores antropométricos utilizados son: peso/edad; talla/edad; Peso/talla; Índice de masa corporal (IMC = Peso/estatura²).

Resumen de evaluación auxológica: uso del puntaje Z como guía para completar plan de estudio y consulta especializada.

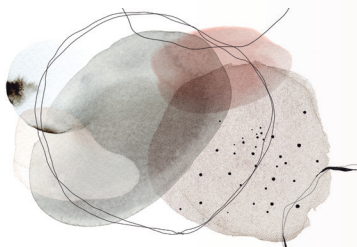
ALERTA. Todo niño que presente déficit de estatura:

- ✓ por debajo de -2,5 sDE.
- ✓ por debajo de -2 sDE pero con uno o más de los siguientes criterios:
- ✓ Peso y/o longitud corporal al nacer por debajo de menos 2 sDE para la edad gestacional y el sexo.
- ✓ Estatura del niño en relación al promedio de la estatura de sus padres mayor a 1,6 sDE.
- ✓ Retardo de crecimiento evaluado como una diferencia entre dos mediciones mayor a 1 sDE también llamada deflexión.

CAUSAS MÁS FRECUENTES DE BAJA ESTATURA

| | |
|---|---|
| Variantes de la normalidad | BE familiar Retraso constitucional de la pubertad o maduración lenta |
| Causas secundarias | Secuela de retardo de crecimiento prenatal Desnutrición, enfermedades crónicas (Tabla 3) Administración crónica de esteroides |
| Causas genéticas- Displasias Esqueléticas -Baja estatura Idiopática (BEI) | |
| Causa desconocidas o BEI | |

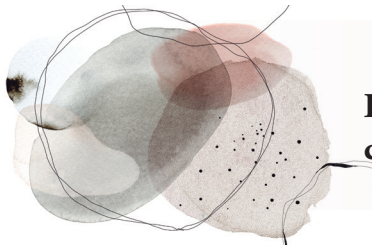
La estatura adulta en la población puede explicarse, en un 80%, por la interacción de varios genes, es decir por un patrón poligénico de herencia. En los estudios de secuenciación genómica amplia (GWAS) se identificaron aproximadamente 400 loci relacionados con las variaciones de la estatura en la población (Jee IH 2017, Andrade 2021) y se encontró que el 10% de las BE moderadas en la población se deben a múltiples polimorfismos de efecto negativo y no a una condición monogénica.



En la práctica pediátrica es importante contextualizar la BE, investigar los antecedentes familiares, perinatales y distinguir las causas nutricionales-medioambientales, enfermedades crónicas y condiciones genéticas.

La prevalencia de las causas de BE dependerá del ámbito de atención. En los centros de referencia se detectó aproximadamente un 5-10% causa patológica de BE y 15% de ellos tenían antecedentes de RCIU (Grote FK 2007).

Otra estrategia es buscar en poblaciones aparentemente sanas por métodos screening en busca de patologías; se encontró que entre 5-8% de los niños se encuentra una causa patológica en niños con déficit de estatura menor -2 sDE.



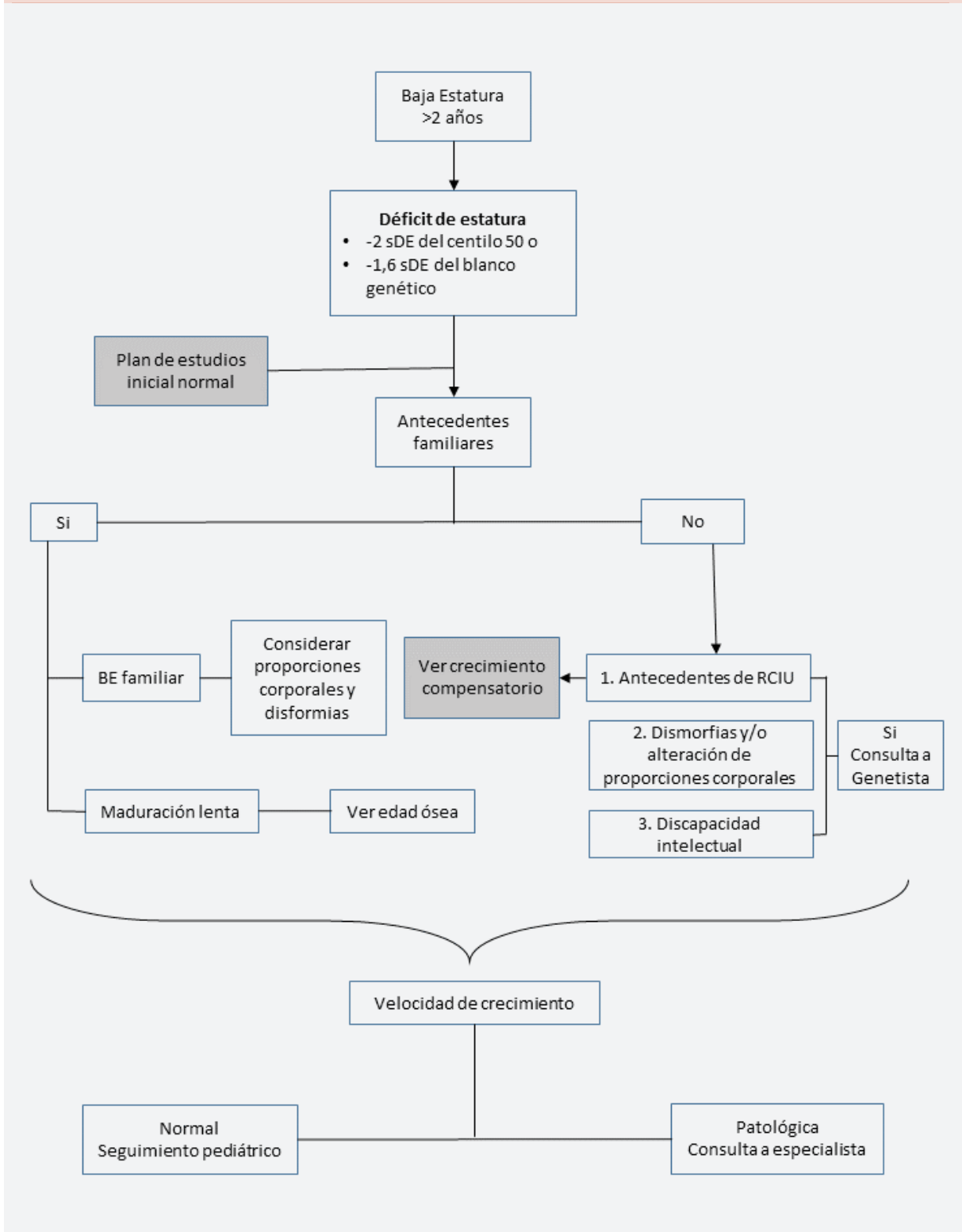
Las causas más frecuentes en la práctica pediátrica son las BE como variaciones de la normalidad y secuelas del RCIU.

No es exagerado enunciar que la mayoría de las enfermedades de importancia en la infancia cursan con retraso de crecimiento y pueden determinar baja estatura. En la tabla 3 se enumeran las principales causas.

Tabla 3. Principales causas de Baja Estatura patológicas

| Causas | Características |
|--|--|
| Desnutrición secundaria | Bajo peso para la edad |
| Causas endocrinas: <ul style="list-style-type: none"> • Déficit de hormona de crecimiento • Hipersecreción o administración de hormona de crecimiento. • Terapéutica de corticoides • Hipotiroidismo | Progresiva falla de crecimiento, hipoglucemia Aumento del peso, aumento del tejido adiposo, fatiga Retraso de la edad ósea Intolerancia al frío |
| Enfermedad gastrointestinal inflamatoria | Retraso de crecimiento |
| Enfermedad celiaca | Retraso de crecimiento, distensión abdominal, osteoporosis |
| Enfermedad renal crónica | Poliuria |
| Enfermedad pulmonar | Síntomas persistentes: tos, hipoxemia |
| Enfermedad reumatología | Activa |
| Inmunodeficiencias | Infecciones a repetición |

Figura 5. Algoritmo diagnóstico



Los pasos para la evaluación incluyen el examen físico detallado, la evaluación antropométrica del niño y sus padres, la edad ósea y un plan de laboratorio inicial y de mayor complejidad (Tabla 4 y 5).

Tabla 4. Estudios complementarios iniciales sugeridos según los consensos actuales para niños asintomáticos con BE

| ESTUDIO | PATOLOGÍA A DESCARTAR |
|---|--|
| Hemograma, ERS, ferritina | Anemias, infecciones, procesos inflamatorios crónicos |
| Parasitológico (de acuerdo a prevalencia local) | Síndrome de malabsorción secundario a giardiasis |
| Creatinina, orina completa, EAB | Enfermedad renal, tubulopatías, diabetes insípida nefrogénica |
| Metabolismo fosfo- Cálculo, 25 Hidroxi Vit D, Paratohormona | Raquitismos carenciales o genéticos |
| Ig A Total (excluir IgA deficiencia). Anticuerpos Antitransglutaminasa IgA y anti gliadina deaminados IgG. | Enfermedad celíaca |
| TSH -T4L | Hipotiroidismo |
| Ecografía renal y vía urinaria. | Uropatías |
| RX de mano y muñeca izquierda | Maduración ósea: permite evaluar maduración biológica, detectar alteración de forma y tamaño de los huesos (del cúbito y radio, anomalías de Madelung), sospecha de alteración gen SHOX y de los metacarpianos (braqui-metacarpianos sospecha de Pseudo-hipoparatiroidismo y braquidactilia) |

Tabla 5. Plan de estudio de mayor complejidad

| ESTUDIO | PATOLOGÍA A DESCARTAR |
|--|--|
| Rx completas cráneo F y P, columna dorso-lumbar F y P, caderas F, panorámica de miembros inferiores, ambas manos | Displasias esqueléticas (debe ser analizado por experto en alteraciones esqueléticas) |
| Consulta genética Estudio citogenético en niñas (considerar en varones en los cuales la BE se acompaña de dismorfias o alteraciones genitales) | Sospecha S Noonan, mutaciones asociadas al gen SHOX, síndrome Silver Russel, síndrome 3M y orientar estudios genéticos |
| Eje basal de hormona de crecimiento: IGF1*, IGFBP**, hormona de crecimiento espontánea (pruebas de estímulo de Hormona de crecimiento deben ser realizadas e interpretadas por personal entrenado) | Deficiencia hormona de crecimiento |

*factor I de crecimiento similar a la insulina (IGF-I), anteriormente llamado somatomedina C

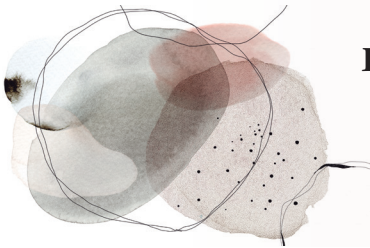
**proteína de unión a IGF-3 (IGFBP-3)

Si tiene baja talla para padres y para la población y el examen inicial clínico incluyendo laboratorio es normal, se recomienda control con velocidad de crecimiento.

Si no existe otro compromiso general más que la baja talla, la velocidad de crecimiento es una herramienta muy útil para diferenciar entre variaciones de la normalidad y secuelas de retardo de crecimiento previo y un retardo de crecimiento actual. Es de destacar que la posibilidad de una enfermedad activa con velocidad de crecimiento normal es muy infrecuente.

Por el contrario, si existe asociación de baja estatura y signos como malformaciones congénitas, discapacidad intelectual, desproporción corporal u otras dismorfias, la baja estatura se debe a un cuadro que merece su caracterización. En este caso sugerimos consultar al genetista clínico para una mejor caracterización y aproximación diagnóstica.

En este capítulo, nos referiremos a algunas de las causas más frecuentes en la práctica clínica.



Existen condiciones que deben estudiarse en forma inmediata:

- ✓ **Déficit de estatura mayores a -3 score de Desvíos estándar.**
- ✓ **Retardo de crecimiento.**
- ✓ **Síntomas asociados.**

Variantes de la normalidad

Baja talla familiar

Es una de las causas más frecuentes. Los padres expresan su preocupación por el crecimiento, pero generalmente reconocen esta característica en la familia. Es importante poder evaluar en la consulta a ambos padres, no sólo para constatar la estatura sino para evaluar las proporciones corporales e investigar condiciones o enfermedades no diagnosticadas en la familia. También debe considerarse la estatura de abuelos y tíos.

En la primera consulta, graficar los datos de crecimiento previo, estatura de los padres.

Calcular el blanco y rango genético. El déficit de estatura del niño generalmente se encuentra entre el centilo 3 y hasta - 3 score de desvíos estándar del centilo 50 y coincide con el blanco genético.

El examen físico es siempre normal y no existen signos o síntomas de enfermedad.

La edad ósea es adecuada a la edad cronológica. Antecedentes de tamaño normal al nacer.

El pediatra evaluará la necesidad de realizar algún estudio complementario de acuerdo con el seguimiento.

Existen familias con baja estatura en varios de sus miembros, en las cuales pequeñas alteraciones en las proporciones corporales o signos radiológicos sutiles hacen sospechar una condición es-

quelética monogénica o displasia esquelética. La frecuencia de estas entidades cambia en la medida que aumenta el estudio sobre grandes poblaciones, siendo las más frecuentes las alteraciones relacionadas a los genes SHOX, NPR2 y ACAN entre otros.

Resumen baja talla familiar

- ✓ Déficit de estatura entre centilo 3 y - 3 sDE, dentro del rango de los padres.
- ✓ Sin antecedentes de RCIU.
- ✓ Examen físico normal sin alteración de las proporciones corporales.
- ✓ Ausencia de signos y síntomas de enfermedad.
- ✓ Peso para talla normal.
- ✓ Edad ósea acorde a la cronológica.
- ✓ Velocidad de crecimiento normal.
- ✓ Predicción de la estatura adulta dentro del rango de los padres.
- ✓ Evaluar la necesidad de estudios complementarios.

Maduración lenta o retardo constitucional

Este término hace referencia a niños con edad ósea retrasada y/o retraso del empuje puberal, con respecto a la edad promedio. A este último grupo también se lo nombra retraso puberal simple o retraso constitucional.

En la mayoría de las comunidades industrializadas se define retraso puberal a la ausencia de mamas 2 a los 13 años y a no alcanzar un volumen testicular de 4 ml a los 14 años.

Estas edades son convencionales y corresponden a la edad en que la mayoría de los niños comienza la pubertad en Argentina. Si revisamos estos estudios las edades límites de la normalidad veremos que éstos son a edades un poco mayores botón mamario a los 13,4 años en las niñas y ausencia de cambios en el examen visual de los escrotos o G2 a los 14,7 años en los varones.

En el documento publicado en PRONAP 2004 (módulo 1, capítulo 3, pag. 104) se observan diferentes modelos de maduración. A igual edad cronológica se observan diferentes momentos de maduración y el grupo madurador lento corresponde al lado izquierdo (disponible en campus virtual - PRONAP, PRONAP anteriores: 2004).

El déficit de crecimiento longitudinal es el resultado de un retraso en la maduración física en comparación con los pares y ausencia del empuje. La modulación y regulación de la pubertad tiene un componente genético y suele existir el antecedente de edad tardía de la menarca en la madre y / o pubertad tardía en el padre, aunque generalmente los padres no recuerdan este antecedente.

El retraso puberal como variante de la normalidad **es más frecuente en varones** y requiere de un seguimiento para descartar las causas secundarias menos frecuentes. En las niñas sólo debe hacerse después de descartar otras causas.

Los diagnósticos diferenciales incluyen: hipogonadismo hipogonadotrófico funcional o permanente (falla del eje hipotálamo hipofisario) o hipogonadismo hipergonadotrófico (falla gonadal).

En **varones** la curva de crecimiento muestra un enlentecimiento entre los 10 y 16 años. En teoría, la velocidad de crecimiento debería diferenciar entre las variantes de lo normal y las patologías, pero en la práctica puede presentar dificultades de interpretación. Durante el año previo al empuje puberal, la velocidad puede ser tan lenta como 3-4 cm año, se grafica en el área sombreada de la derecha. Ocurre en niños sanos con estatura baja para la edad cronológica pero adecuada para la edad ósea.

El seguimiento requiere de la evaluación de la velocidad de crecimiento, control del momento y característica de la progresión de los signos puberales, y de la edad ósea.

El diagnóstico diferencial debe incluir las otras causas de retraso puberal. Es necesario evaluar la presencia de enfermedades crónicas paucisintomáticas.

Al ser una condición más frecuente en los varones, **en toda niña con baja estatura y retraso del inicio o progresión de la pubertad**, sin causa clara debe descartarse alteraciones genéticas cromosómicas, las enfermedades crónicas, desnutrición, anorexia y la práctica de ejercicio intenso no controlado.

Seguimiento y tratamiento: en la consulta, el pediatra debe intentar una comunicación con el adolescente, para conocer sus temores y preocupaciones. Generalmente, la explicación de la normalidad y las diferencias individuales son suficientes para disminuir la ansiedad del niño y esta comunicación es por sí misma terapéutica.

La consulta al endocrinólogo pediatra permitirá evaluar el tratamiento de estimulación del inicio de la pubertad. Usualmente se utilizan andrógenos durante 4 a 6 meses. Este tratamiento no modifica la estatura final.

Los diagnósticos diferenciales incluyen:

Hipogonadismo hipergonadotrófico: más frecuente en mujeres: descartar disgenesia gonadal, síndrome de Turner.

Hipogonadismo hipogonadotrófico: presentación clínica variable desde ausencia de todo signo puberal o enlentecimiento de la progresión de los eventos. Debe sospecharse ante la presencia de otros signos clínicos como cefaleas crónicas, compromiso del SNC, alteraciones visuales y olfativas.

Son importantes los antecedentes de enfermedades del SNC o traumatismos. En el examen físico, evaluación de los genitales externos. Ante esta sospecha, debe referirse al endocrinólogo infantil para realizar los estudios (dosajes de gonadotropinas: LH-FSH), neuroimágenes (RMN) y completar con examen neurológico y oftalmológico.

Dentro de las causas patológicas de retraso puberal también se incluyen las enfermedades crónicas y sus tratamientos y las enfermedades genéticas como las RASopatías, alteraciones cromosómicas, Síndrome de Kallman (Hipo-anosmia, hipogonadismo hipogonadotrófico).

Resumen de retraso constitucional del crecimiento o madurador lento (niñas y niños).

- ✓ Retraso de la aparición de eventos puberales: ausencia de telarca a los 13 años en mujeres y ausencia de aumento del tamaño testicular a los 14 años en varones.
- ✓ Edad ósea retrasada más de 2 años.
- ✓ Estatura normal para edad ósea.
- ✓ Sin signos ni síntomas de enfermedad.
- ✓ Más frecuente en varones.
- ✓ Antecedentes familiares.
- ✓ Velocidad de crecimiento normal.
- ✓ Predicción de estatura adulta, dentro del rango genético.
- ✓ Edad mayor de 8 años.
- ✓ El peso para la talla es generalmente normal o ligeramente bajo.

En las niñas: sospechar que el retraso puberal no es una variante de la normalidad si hay: ausencia de empuje puberal a los 16 años; Ausencia de progresión puberal por 18 meses; Ausencia de menarca a los 5 años de inicio de pubertad; Pérdida de la armonía entre los estadios puberales, la maduración esquelética y el crecimiento.

Baja estatura de origen prenatal

Baja estatura de origen prenatal: aproximadamente 10% de los adultos con BE tienen como antecedente restricción del crecimiento intrauterino. El tamaño al nacer es un indicador importante de salud fetal y neonatal tanto en lo individual como en lo poblacional, refleja la duración de la gestación y la velocidad de crecimiento y debe ser considerado en relación a la edad gestacional y el sexo.

Recordemos que pequeño para edad gestacional (PEG) y RCIU son entidades distintas. Los **RN PEG** (definidos como peso <10 centilo para la edad gestacional al nacer) pueden haber crecido normalmente pueden ser pequeños por causas patológicas. Por el contrario, el **RCIU siempre es patológico** e implica retardo de crecimiento, de manera que el feto no alcanzó su potencial de crecimiento debido a factores genéticos o ambientales. El diagnóstico de RCIU requiere de evaluaciones en serie a lo largo del tiempo durante el embarazo (Clark RH 2014).

La prevalencia de prematuridad en la Argentina es de 8,8% siendo más frecuente a edades gestacionales mayores a 32 semanas. Recientemente se incorporaron los estándares Intergrowth 21st para la evaluación auxológica del RN prematuro. Hay estándares para la evaluación del tamaño al nacer desde la semana 24 de edad gestacional y para el seguimiento longitudinal del crecimiento del peso, la longitud corporal y el perímetro cefálico de los RN pretérmino a partir de las 27 semanas de edad gestacional provenientes de la misma cohorte usada para el crecimiento fetal y al nacer. Es importante el seguimiento del crecimiento del RN prematuro con estándares adecuados

ya que un crecimiento patológico, tanto el retardo de crecimiento como la aceleración, justifican una investigación e intervención clínica.

El cálculo de la edad gestacional comprende las semanas completas a partir del primer día de la última menstruación, y se define término entre las 37 y 41 semanas.

Las causas del retardo de crecimiento prenatal son complejas y multifactoriales se reconocen causas: fetal, placentaria o enfermedades maternas como el consumo de tabaco, alcohol e infecciones. El estado nutricional óptimo de las mujeres en edad reproductiva disminuye el riesgo de BPEG siendo adverso los antecedentes de hipertensión arterial crónica, preeclampsia, desnutrición, hipotiroidismo subclínico e infecciones crónicas. El bajo peso al nacer se ha asociado con un mayor riesgo de enfermedades cardiovasculares y diabetes tipo 2 relativamente temprano en la vida adulta.

La mayoría de los niños con antecedentes de RCIU experimentan una aceleración de la velocidad de crecimiento los primeros 2 o 3 años de vida posnatal y alcanzan una estatura final dentro del rango parental. Este crecimiento compensatorio es más pronunciado durante los primeros 6 meses y generalmente se completa dentro de los primeros 2 años de vida y puede ser más prolongado en los RN prematuros completando el crecimiento compensatorio a los 4 años.

El abordaje terapéutico incluye cuidados nutricionales, fomentando la lactancia materna y evitar el aumento excesivo de peso posnatal, ya que se asocia con un estado cardiometabólico desfavorable en la vida adulta.

Alertas RCIU y PEG:

- ✓ **Debe considerarse consulta al genetista clínico cuando se asocia a dismorfias, malformaciones mayores, microcefalia, retraso en el desarrollo, discapacidad intelectual y/o signos de displasia esquelética.**
- ✓ **Estaturas menores de -3 sDE a la edad de 3-4 años: debe realizarse una consulta para evaluar la predicción de la estatura final y considerar tratamiento con hormona de crecimiento y control del inicio de pubertad.**
- ✓ **Todos los adultos jóvenes nacidos pequeños para la edad gestacional requieren asesoramiento para adoptar un estilo de vida saludable.**
- ✓ **Los diagnósticos diferenciales incluyen las causas genéticas.**

Causas secundarias a enfermedades crónicas

Son causa de retardo de crecimiento por diferentes mecanismos, donde predominan la disminución de la ingesta calórica proteica, y/o el aumento del consumo de energía.

Es necesario realizar un enfoque multifactorial, ya que un solo factor no suele explicar el retraso de crecimiento. En algunos casos predomina la hipoxia, en otro la acidosis o el componente nutricional. Generalmente, se acompañan de disminución del peso para la talla y de los pliegues cutáneos, coexistiendo con signos de desnutrición (Tabla 3).

Causas endocrinas: excede este capítulo la descripción de las causas endocrinológicas.

En frecuencia, el retraso de crecimiento se asocia al hipotiroidismo adquirido, el exceso de corticoides por administración terapéutica y el déficit de hormona de crecimiento.

La **deficiencia de hormona de crecimiento** se asocia a severo retraso de crecimiento temprano y en muchos casos combinado con otros déficits hormonales. Las edades más frecuentes de diagnóstico son: en el período neonatal cuando se asocia malformaciones de línea media e hipoglucemia, en los primeros años de vida por severo retardo del crecimiento.

Las etiologías incluyen las enfermedades genéticas y secundarias a traumatismo severos, irradiación craneoespinal, cirugías de SNC y con malformación de línea media.

El criterio auxológico sensible es el retardo de crecimiento y la confirmación por estudios de laboratorio.

Tabla 6. Algunas causas genéticas de baja estatura

| Síndrome | Alteración genética | Herencia | Signos clínicos |
|--|---|----------|--|
| Silver- Russell | Defecto 11p15, upd (7) materna y otras alteraciones | | RCIU severo PC normal, macrocefalia relativa, delgadez, asimetría corporal, clinodactilia 5ª dedo |
| Floating -Harbord | SCRAP | AD | BE proporcionada, retraso de la edad ósea, facies triangular, nariz bulbosa |
| Síndrome 3M | CUL7 OBSL1 CCDC8 | AR | RCIU severo, retraso de crecimiento pre y posnatal normocéfalo, BE proporcionada |
| Síndrome de Noonan espectro de RASopatias | PTPN11 y otros genes | AD | BE proporcionada dismorfismos faciales amplio espectro compromiso cardiológico, criptorquidia |
| Hipocondroplasia | 70% mutaciones gen FGFR3 | AD | Estatura adulta 132-145 cm, desproporción corporal temprana, dificultades de aprendizaje |
| Alteraciones del SHOX asociada a BE | Mutaciones y deleciones gen homeobox | AD | BE con acortamiento mesomélico, incurvación y acortamiento del radio RCIU 10% |
| Baja estatura asociada a osteoartritis u osteocondritis ACAN | ACAN | AD | Puede asociarse a RCIU, edad ósea adelantada y mínimas dismorfias faciales |
| Déficit de Hormona de crecimiento | Causas genéticas GH1, GHRHR, BTK | | BE variable y retraso de crecimiento |
| Braquidactilia tipo 1 A | Gen IHH menos frecuentes | AD | BE, tendencia a miembros cortos, acortamiento de falange media de 2 y 5 dedo (RX epífisis en cono) |

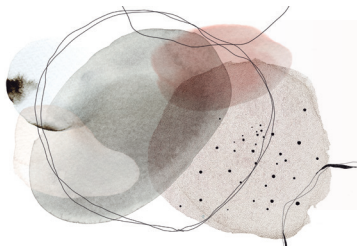
Ad: Autosómico dominante. AR: Autosómico recesivo.
Fuente: Modificada de Anita Hokken-Kolega y col 202.

Valores de factor I de crecimiento similar a la insulina (IGF1) y proteína de unión a IGF-3 (IGFBPE 3), sugieren un déficit, pero no son concluyentes. Se requiere dosaje de Hormona de Crecimiento (HC) bajo pruebas de estímulo. Estas pruebas son complejas y requieren de la evaluación con un endocrinólogo infantil. Dentro del plan de estudios, se sugiere completar con RMN en busca de alteración en la forma, tamaño y ubicación de la hipófisis y descartar las causas tumorales. Otras formas muy raras de presentación son las causas genéticas que afectan distintos componentes del eje de la HC/IGF1.

Causas genéticas

Solamente se describen algunas condiciones:

- Síndrome de Silver Russel.
- RASopatías.
- Anomalías cromosómicas.
- Displasias esqueléticas.



Ante sospecha realizar evaluación conjunta con el genetista clínico.

Síndrome del Silver Russel

Se caracteriza por retardo de crecimiento pre y postnatal.

Los signos clínicos son facies triangular, frente prominente, asimetría de longitud de miembros, alteraciones pigmentarias y clinodactilia del 5° dedo.

La mayoría de los casos son esporádicos. En algunos se ha encontrado disomía uniparental materna del cromosoma 7. El peso bajo de nacimiento es una constante (PN 2.200 g.), y también la longitud corporal (44 cm +/- 2,5 cm).

La estatura es baja en todo el crecimiento y la estatura final es de 149,5 cm. en varones y 138 cm. en mujeres. El bajo peso es una constante en todas las etapas del crecimiento.

El perímetro cefálico es normal, pero existe macrocefalia relativa a la baja estatura. Es más frecuente la pubertad precoz lo que empeora el pronóstico de talla final.

RASopatías

Son un conjunto de entidades con superposición clínica siendo las más frecuente de este grupo el síndrome de Noonan con una incidencia de entre 1:1000 y 1:2500 nacidos vivos. Las principales características son baja talla, cardiopatía congénita, dismorfias craneofaciales, criptorquidea y malformaciones torácicas. Presentan también una predisposición aumentada a desarrollar tumores y cierto grado de discapacidad intelectual.

En el 50% son causadas por mutaciones en el gen PTPN11 siendo en el 60% por mutaciones de Novo.

La longitud corporal y el peso suelen estar dentro del rango normal al nacer, presentando retardo de crecimiento los primeros años de vida. Es frecuente el retraso puberal tanto en hombres como en mujeres. Es imprescindible la consulta al genetista clínico que permitirá diferenciar de otras entidades de este grupo como los síndromes de Costello y cardio-facio-cutáneo y así planificar un mejor seguimiento y un correcto asesoramiento.

Anomalías cromosómicas

Síndrome de Turner (ST) es un trastorno genético raro en el que está ausente todo o parte de un cromosoma X; se asocia frecuentemente con baja estatura e insuficiencia ovárica. La frecuencia es de 1:2500 mujeres RN.

Aproximadamente 1/3 de las niñas con Síndrome de Turner son diagnosticadas en el nacimiento, 1/3 durante la niñez y el resto a mayor edad ante la falta de progresión de los signos puberales o infertilidad.

El diagnóstico se realiza por cariotipo o estudio de Fish siendo la más frecuente la monosomía del cromosoma X (45, X); 30-40% alteraciones en Mosaico (45X/46XX, 45X/46XY) y el resto Isocromosomas del X.

La longitud corporal y el peso en el momento de nacimiento están moderadamente afectados (longitud corporal 47 cm, peso de nacimiento 2.930 g).

En la mayoría de las niñas el crecimiento es normal los primeros 2 años y posteriormente se produce un alejamiento de los centilos que se refuerza a los 10 años de edad ósea, como consecuencia de la ausencia del estirón puberal.

El déficit de talla está presente en el 80% de las niñas, aún en ausencia de otros signos. La estatura final es, en promedio, 143-144 cm, y en las niñas argentinas la estatura final es de 138 cm. Existen curvas nacionales para evaluar el crecimiento, disponibles en SAP Mobile.

Los signos clínicos más frecuentes son: baja estatura, cuello corto, implante bajo de línea del cabello, el tórax es ancho en escudo, con aumento de la distancia intermamilar, linfedema de manos y pies al nacimiento, uñas hiperconvexas, y nevos hiperpigmentados.

Presentan otitis media a repetición que puede conducir a déficit auditivos.

Se asocian alteraciones:

- Cardiovasculares: siendo las más frecuentes aorta bicúspide, coartación de aorta, prolapso de la válvula mitral.
- Renales: son frecuentes la alteración de la rotación renal y riñón en herradura.
- Alteraciones esqueléticas: cúbito valgo, cuarto metacarpiano corto y costillas cervicales. Muchas de ellas relacionadas al gen homeobox.

- Los ovarios tienen forma de cintilla, se asocia a amenorrea primaria y la infertilidad es común. Se describe pubertad espontánea (10-15%) y fertilidad (2-4%).
- Presentan aumento del riesgo tumoral, gonadoblastomas, cuando existe en presencia de material remanente del cromosoma Y.

Otras posibles asociaciones son enfermedades autoinmunes, tales como hipotiroidismo y diabetes mellitus.

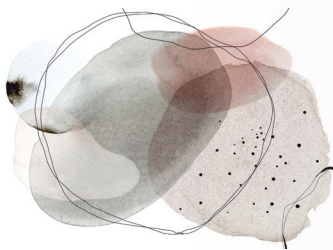
La atención óptima para el síndrome de Turner requiere un equipo multidisciplinario.

https://www.researchgate.net/publication/333860267_Turner_syndrome_mechanisms_and_management

Displasias esqueléticas

Son enfermedades raras, genéticamente determinadas que cursan en su mayoría con BE. En 2023 se definió una nosología y una clasificación donde se incluyeron más de 400 condiciones y se clasificaron en 4 grupos definidos por criterios moleculares, bioquímicos y/o radiográficos. De estas condiciones, más del 90% ya están asociadas con mutaciones en uno o más genes. La prevalencia de displasias esqueléticas (DE) en Latinoamérica es de 3,2 cada 10.000 RN.

Los nuevos conocimientos muestran que existe un compromiso muy variable de la altura incluso en las alteraciones en el mismo gen, generando en algunas condiciones variaciones desde estatura normal a BE extrema.



El pediatra debe sospechar la causa esquelética cuando existen antecedentes de retraso de la marcha, o alteración del eje de los miembros o dolor crónico.

Clínicamente, la alteración del crecimiento puede comprometer diferentes segmentos. Los miembros pueden estar afectados en su segmento proximal, acortamiento rizomélico como la acondroplasia y la hipocondroplasia. Si el compromiso es del segmento medio, se denomina mesomélico, como en las mutaciones del Gen SHOX, y la afectación predominantemente de las manos y pies en las displasias acromélicas como las braquidactilias.

El momento de detección puede ser prenatal (acondroplasia, displasia diastrófica) y otras de diagnóstico a mayor edad, como las mutaciones en relación TRVP4 braquiolmia (tronco corto, leve talla baja, escoliosis). Algunas condiciones cursan con BE borderline y pobre empuje puberal como las mutaciones relacionadas al gen ACAN.

Las alteraciones del Gen SHOX (gen que contiene homeobox de baja estatura) muestran variaciones en la presentación y severidad. Si la alteración compromete a un solo alelo se expresa clínica-

mente por baja estatura, alteración del crecimiento mesomérico y alteraciones esqueléticas como la deformación de Madelung (Figura 6) y se conoce como discondrosteosis de Léri-Weill.

Cuando ambos alelos están afectados, es decir, en homocigosidad o heterocigosidad compuesta, causa displasia mesomérica severa de Langer. Se han identificado mutaciones SHOX en el 2-5% de los casos de Baja Estatura Idiopática (BEI).

En nuestra experiencia los niños y niñas con alteraciones en el gen SHOX nacen más pequeños y experimentan un retraso en el crecimiento durante la infancia, así como un menor crecimiento durante la pubertad. La desproporción corporal, evaluada por la relación ES/E, un indicador de miembros inferiores cortos, ya está presente en algunos niños desde los 2 años de edad. Por otro lado, el acortamiento del radio, con una longitud inferior a $-1,9$ sDE, para edad y sexo, es el signo radiológico más precoz y frecuente.

Las DE relacionadas a alteraciones o mutaciones en el factor de crecimiento del fibroblasto tipo 3 (FGFR3) causan varias formas de BE y desproporción corporal como acondroplasia e hipocondroplasia.

La **hipocondroplasia** es una condición que tiene una prevalencia menor que la acondroplasia; en nuestra experiencia, el tamaño de nacimientos es menor a la población de referencia argentina, con falla de crecimiento temprano siendo la estatura menor al centilo 3 y la estatura final de 143,6 cm (131-154.5) en varones y 130.8 cm (124-138) en mujeres (Arenas, 2018). La desproporción corporal es temprana los primeros años de la vida, mostrando acortamiento de miembros y macrocefalia.

Figura 6. Deformación de Madelung. Se observa la triangulación del carpo, sugerente de alteraciones en el gen SHOX



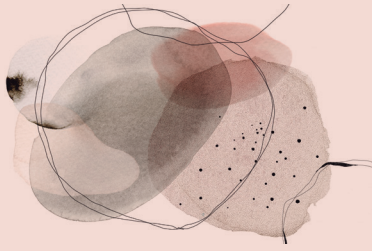
La displasia epifisaria múltiple es causa de BE moderada de reconocimiento posnatal. Es un grupo heterogéneo de condiciones que se caracterizan por retraso de la aparición de las epífisis, que suelen ser pequeñas y retardo de la maduración esquelética por lo que se plantea el diagnóstico diferencial con hipotiroidismo. Los genes involucrados más frecuentemente son COMP (Pseudoacondroplasia), Col9A1 y Col2A.

Baja estatura idiopática

Abarca un grupo heterogéneo de condiciones y hace referencia a aquellas de etiología desconocida por lo tanto es un diagnóstico de exclusión de otras patologías.

Las formas de presentación incluyen BE familiar, aislada o con antecedentes de RCIU. Estos niños por lo general no tienen un fenotipo específico y aún con estudios de análisis de secuenciación multigénica se ha podido dar una respuesta a la baja estatura solo en bajo porcentaje (Alexander 2023).

Recientemente varios genes han sido identificados como responsables de la BEI, siendo casi todos heredados con un patrón autosómico dominante. Cuando la alteración se encuentra en genes cuya función es en el cartílago de crecimiento se producen enfermedades conocidas como displasias esqueléticas siendo las más frecuentes aquellas relacionadas a los genes SHOX, NPR2 y ACAN, en sus formas heterocigotas o mono alélicas. En menor frecuencia las BEI se relacionan a alteraciones en relación al eje IGF1-HC que altera la secreción o función de la hormona de crecimiento, las condiciones clínicas con defectos en la vía RAS-MAPK (RASopatía) y otros cuadros genéticos como Síndrome de Aarskoog.



Autoevaluación

| | V | F |
|---|-----------------------|-----------------------|
| A. Identifique Verdadero o Falso en los siguientes enunciados. | | |
| 1. El 80% de los individuos con BE en la población se relacionan a variantes de la normalidad. | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> |
| 2. La relación entre la estatura de los padres y el tamaño del niño se expresa desde los primeros meses de vida. | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> |
| 3. Por definición, el retardo de crecimiento es siempre patológico, siendo la baja estatura en la mayoría de los casos normal. | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> |
| 4. La medición de la estatura sentada es una herramienta fundamental para la detección de alteraciones del crecimiento, es la forma más precisa de evaluar las proporciones corporales. | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> |
| 5. El cálculo de velocidad de crecimiento es el método más útil para determinar la normalidad. | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> |
| 6. Cambios en los valores del Puntaje Z o deflexión mayor de 1 score de Desvíos Estándar muestran una alta sensibilidad y especificidad para detectar problemas de crecimiento. | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> |
| 7. Muy pocas enfermedades de importancia en la infancia cursan con retraso de crecimiento. | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> |
| 8. Todos los adultos jóvenes nacidos pequeños para la edad gestacional requieren asesoramiento para adoptar un estilo de vida saludable. | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> |
| 9. La maduración lenta es más frecuente en niñas. | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> |
| 10. Dentro de las causas patológicas de retraso puberal también se incluyen las enfermedades crónicas y sus tratamientos y las enfermedades genéticas. | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> |

B. Responda las siguientes consignas

1. Defina los siguientes conceptos.

Baja estatura:

.....

.....

.....

Retraso de crecimiento:

.....

.....

.....

2. Mencione las causas más frecuentes de BE.

.....

.....

.....

C. Analice y resuelva las siguientes situaciones clínicas

1. KARINA

Karina concurre a la consulta del pediatra a los 10 años y 10 meses de edad, acompañada por su madre y su padre, por baja estatura.

Nacida de un embarazo normal de 38 semanas de edad gestacional, longitud corporal de 48 cm, peso 3.100 g y perímetro cefálico 33,5 cm.

Al interrogatorio refiere ligero dolor en ambas muñecas al rotarlas sin antecedentes de traumatismo. No hay otros antecedentes personales ni familiares de relevancia.

Refieren que su desempeño escolar es adecuado, practica vóley, pero recientemente no quiere ir más, por el dolor que presenta en las muñecas.

La estatura actual de Karina es de 120,4 cm. Se mide la estatura de los padres: madre 147 cm, padre 168 cm.

A examen físico se constata que presenta un desarrollo puberal Tanner 1 (mamas 1 y vello pubiano 1). Clínicamente no impresiona presentar desproporción corporal ya que los extremos de los dedos de la mano llegan al tercio superior del muslo.

a) ¿Qué otra información considera que podría ser útil?

.....

.....

.....

Una semana después concurre con la libreta sanitaria donde están consignados los datos antropométricos previos. Se reconstruye la curva de crecimiento y se evalúa la velocidad de crecimiento. Presenta una velocidad de crecimiento en centilo 3 durante el último periodo.

| Fecha | Edad decimal | Peso, kg | Estatura, cm | Perímetro cefálico, cm |
|------------------------------|--------------|----------|--------------|------------------------|
| 27/3/2009 | RN EG 38 sem | 3,10 | 48 | 33,5 |
| | 0,14 | 3,45 | 48,6 | 37,2 |
| | 0,57 | 5,65 | 60,2 | 44 |
| | 0,96 | 6,58 | 64,6 | 46 |
| | 1,73 | 8,30 | 72,5 | 48 |
| | 2,11 | 9,10 | 76,4 | 49 |
| | 2,70 | 10,30 | 81,3 | 49,4 |
| | 4,63 | 13,40 | 93,7 | |
| | 5,72 | 15 | 99,1 | 50,5 |
| | 9,50 | 23,50 | 117,2 | 52,7 |
| Consulta actual 21/1/2020 | 10,82 | 28,90 | 122,4 | |

Si bien clínicamente no impresionaba presentar desproporción corporal, para completar la evaluación auxológica se mide la estatura sentada: 68,6 cm.

b) ¿Cuál sería el enfoque de Karina?

.....

.....

.....

Tres meses más tarde concurren con los resultados de laboratorio solicitados. Los mismos muestran un hemograma sin anemia, función renal normal, dosaje de Ig A sérica normal, anticuerpos para celiaquía negativos, función tiroidea normal. La edad ósea es de 10,5 años.

Los padres preguntan por qué Karina es más baja que sus compañeras y si reincorporarse a la práctica de vóley la ayudaría a crecer más rápido.

c) ¿Cuál es la explicación para los padres de Karina y cómo indica el seguimiento?

.....

.....

.....

2. MARCOS

Marcos, de 8 años y 10 meses de edad, es derivado de gastroenterología que descartó previamente enfermedad celíaca y otras causas frecuentes de baja estatura. Concorre por 1ra vez a la consulta, acompañado por su madre y padre quienes refieren que siguen preocupados por el peso y la estatura de su hijo a pesar de que se le descartaron las causas más frecuentes.

Nacido de un embarazo normal de 39 semanas de edad gestacional, longitud corporal de 48 cm, peso 3.200 g y perímetro cefálico 35 cm. Antecedentes perinatólogicos sin particularidades.

No tiene antecedentes de enfermedades importantes ni internaciones. Refieren que su desempeño escolar es adecuado. Practica fútbol en un club que pertenece a una liga de la zona sur del Gran Buenos Aires, pero últimamente no quiere concurrir porque en los partidos del fin de semana el entrenador sólo lo hace jugar pocos minutos porque dice que es muy bajo para competir, si bien se encuentra con chicos de su misma categoría.

La estatura de Marcos es de 118,5 cm y el peso de 21,2 kg. Se mide la estatura de los padres: mamá 154,3 cm y papá 160,2 cm.

A examen físico se constata que presenta un desarrollo puberal Tanner 1 (genitales I y vello pubiano I). Clínicamente, no impresiona presentar desproporción corporal.

a) ¿Qué otra información puede ser útil?

.....

.....

.....

Un mes después concurre con una agenda donde la mamá tenía anotados los datos antropométricos que se tomaban en cada consulta al pediatra. Se reconstruye la curva de crecimiento y se evalúa la velocidad de crecimiento, Considerando que viene derivado habiéndose descartado previamente enfermedad celíaca y resto de laboratorio normal se lo cita en 6 meses a control con una radiografía de mano para edad ósea.

| Fecha | Edad decimal | Peso, kg | Estatura, cm | Perímetro cefálico, CM |
|------------------------------|--------------|----------|--------------|------------------------|
| 08/01/2013 | RN | 3,20 | 48 | 35 |
| | 0,52 | 6,45 | 64 | 43,5 |
| | 1,02 | 7,60 | 70,1 | 47 |
| | 4,12 | 12,85 | 92,7 | 51 |
| | 4,83 | 14,30 | 97,3 | 51,7 |
| | 5,83 | 14,70 | 103,4 | 51,9 |
| | 6,75 | 17,10 | 107,7 | 52 |
| | 7,74 | 18,70 | 112,1 | 52,4 |
| | 8,32 | 20,50 | 115,7 | 52,7 |
| Consulta actual 6/11/2021 | 8,83 | 21,20 | 118,5 | 53 |

¿Cuál es el enfoque de Marcos?

.....

.....

.....

Seis meses más tarde concurre a control (11/5/2022). Tiene una estatura de 121,4 cm y un peso de 22,5 kg. Si bien clínicamente no impresionaba presentar desproporción corporal, para completar la evaluación auxológica se toma la estatura sentada que es de 64 cm.

La edad ósea es de 9,5 años.

Los padres preguntan porque Marcos es más bajo que sus pares y si con el tamaño que presenta es recomendable que siga participando del campeonato de fútbol en la categoría que le corresponde por su edad.

¿Cuál es la explicación para los padres de Marcos y cómo indica el seguimiento?

.....

.....

.....

CONCLUSIONES

La evaluación del crecimiento longitudinal es esencial en el cuidado infantil. La baja estatura se puede reconocer rápidamente sólo con mediciones precisas del crecimiento y un análisis crítico de los datos de crecimiento. La baja estatura se define mejor cuando se compara con el blanco genético es decir utilizando la estatura objetivo promedio de los padres y utilizando los estándares nacionales.

La estatura adulta está predeterminada en gran medida genéticamente; el 80% de la variación en la altura puede explicarse por factores genéticos, aunque los factores ambientales también juegan un papel fundamental.

El retardo de crecimiento (RC) a menudo se confunde con baja estatura. Por definición, RC es un estado patológico, mientras que la baja estatura suele ser una variante normal.

En menor frecuencia la baja estatura puede ser un signo de condiciones patológicas o trastornos hereditarios. Por lo tanto, la evaluación precisa del crecimiento longitudinal es un aspecto fundamental del cuidado de la salud en los niños. Las causas de la baja estatura se pueden dividir en variantes de la normalidad, causas primarias o secundarias a desnutrición, enfermedades crónicas y sus tratamientos.

Una vez completados los pasos diagnósticos y descartando el retardo de crecimiento, es necesario realizar un seguimiento para mantener una comunicación fluida con los jóvenes y sus padres. Incluir aspectos del crecimiento normal y actividades de la vida diaria normal. Si se realiza un diagnóstico específico se requerirán las acciones para su tratamiento.

Los tratamientos con hormona de crecimiento han sido aprobados en la Argentina para su uso en niños con déficit de hormona de crecimiento y secuelas de retardo de RCIU entre otras.

No se ha demostrado que la administración de hormona de crecimiento humano recombinante mejore notablemente la estatura adulta final en niños con estatura baja variante normal.

LECTURAS RECOMENDADAS

- Cavalcanti, D. P., Fano, V., Mellado, C., Lacarrubba-Flores, M. D. J., Silveira, C., Silveira, K. C., Del Pino, M., Moresco, A., Caino, S., Ramos Mejía, R., García, C. J., Lay-Son, G., & Ferreira, C. R. (2020). Skeletal dysplasias in Latin America. *American journal of medical genetics. Part C, Seminars in medical genetics*, 184(4): 986–995. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31861>.
- Cole T. J. (2000). Galton's midparent height revisited. *Annals of human biology*, 27(4): 401–405. <https://doi.org/10.1080/03014460050044874>
- del Pino M et al. Referencias argentinas para la evaluación de proporciones corporales desde el nacimiento hasta los 17 años. *Arch Argent Pediatr* 2017;115(3):234-240.
- del Pino, M., Nieto, R., Meritano, J., Rabosto Moleon, R., Orden, A. B., Villafañe, L., Abeyá Gilardon, E., Fernández, P., Arimany, M., Asciutto, C., Ávila, A., Balbiano, S., Lomuto, C., Quiroga, A., & Fariña, D. Recomendaciones para la

evaluación del tamaño al nacer y del crecimiento posnatal de los recién nacidos prematuros [Recommendations for the assessment of birth size and postnatal growth of preterm newborns]. Arch Argent Pediatr 2020, 118(5): S142. <https://doi.org/10.5546/aap.2020.S142>

- Guías para la evaluación del crecimiento Nueva Edición 2021 SAP.
- Lejarraga H, Orfila G. Estándares de peso y estatura para niñas y niños argentinos desde el nacimiento hasta la madurez. Arch Arg Ped 1992,90: 239-242.
- Ministerio de Salud de la Nación. Secretaría de Gobierno de Salud. 2° Encuesta Nacional de Nutrición y Salud-Indicadores priorizados. 2019.
- <https://bancos.salud.gob.ar/recurso/2deg-encuesta-nacional-de-nutricion-y-salud-indicadores-priorizados>
- Tablas para cálculo de edad decimal y cálculo del puntaje Z o score de desvío estándar disponibles en: https://www.sap.org.ar/docs/publicaciones/libro_verde_sap_2013.pdf

CLAVE DE RESPUESTAS

A. Identifique Verdadero o Falso en los siguientes enunciados

1. Verdadero.
2. Falso. La relación del tamaño del niño con la de sus padres es muy baja en el momento de nacimiento y aumenta progresivamente estabilizándose a partir de los 2 años siendo a esa edad el coeficiente de correlación entre el tamaño del niño y la estatura de sus padres de 0,7.
3. Verdadero.
4. Verdadero.
5. Verdadero.
6. Verdadero.
7. Falso. La mayoría de las enfermedades de importancia en la infancia cursan con retraso de crecimiento y pueden determinar baja estatura.
8. Verdadero.
9. Falso. Al ser una condición más frecuente en los varones, en toda niña con baja estatura y retraso del inicio o progresión de la pubertad, sin causa clara, debe descartarse alteraciones genéticas cromosómicas, las enfermedades crónicas, desnutrición, anorexia y la práctica de ejercicio intenso no controlado.
10. Verdadero.

B. Responda las siguientes consignas

1. **Baja estatura:** déficit mayor de -2 score de Desvíos Estándar (sDE) del centilo 50 de estatura para la edad y sexo. En la práctica pediátrica se utiliza menor al centilo 3 y consideramos una BE severa cuando el déficit es mayor a menos 3 sDE.
Retraso del crecimiento: disminución de la velocidad de crecimiento menor al centilo 3 en períodos mayores de 6 meses y cercanos al año, que puede evaluarse por cambios en la longitud corporal en un espacio de tiempo en cm/año o por cambios en la deflexión del puntaje Z.
2. **Causas más frecuentes de BE Variantes de la normalidad:** Baja talla (o estatura) familiar. Maduración lenta o Retardo constitucional. BE de origen prenatal. Causas secundarias a enfermedades crónicas.
Causas genéticas: Síndrome de Silver Russel. RASopatías. Síndrome de Turner (ST). Displasias esqueléticas.
Baja estatura idiopática (BEI).



C. Analice y resuelva las siguientes situaciones clínicas

KARINA

a) ¿Qué otra información usted considera que podría ser útil?

Para realizar una evaluación auxológica completa calculamos la edad decimal y el puntaje Z o score de desvío estándar de los datos auxológicos (peso y estatura) de Karina. El cálculo del puntaje Z muestra la magnitud del déficit de estatura con respecto a la mediana o centilo 50 de la población general. Solicitar los datos antropométricos previos para reconstruir la curva de crecimiento nos ayuda a comprender si la baja estatura es un problema adquirido recientemente o de larga data.

- Resolución del caso de Karina con las Guías de Evaluación del Crecimiento (2021): los resultados numéricos del cálculo del puntaje z van a diferir ligeramente con los obtenidos con la aplicación "SAP Mobile", esto se debe a que las fórmulas empleadas para el cálculo son diferentes. La utilizada en la aplicación es una fórmula más compleja siendo difícil utilizarla en el consultorio, pero su resultado es más exacto.

| Fecha | Edad decimal | Peso, kg | Estatura, cm | Perímetro cefálico, cm |
|-----------|--------------|----------|--------------|------------------------|
| 27/3/2009 | RN EG 38 sem | 3,10 | 48 | 33,5 |
| 21/1/2020 | 10,82 | 28,90 | 122,4 | |

Puntaje z al nacer de peso: $\text{Peso de Karina } 3,10 - \text{ peso en centilo } 50 \text{ al nacer } 3,23 = -0,13 / 0,44$ (hemidistribución inferior) = **-0,29**

Puntaje z al nacer de longitud corporal: $(48 - 49,15) / 1,86 = -0,62$

Cálculo de edad decimal

| | |
|---------------------|---------------|
| Fecha de consulta | 2020, 055 |
| | - |
| Fecha de nacimiento | 2009,233 |
| | ----- |
| | 10,822 |

Puntaje Z a la edad de 10,82

Peso $28,90 - 35,33 / 5,34 = -1,20$

Estatura: $122,4 - 139,4 / 7,64 = -2,22$

Cálculo del blanco y rango genético

Estatura de la madre 147 cm y del padre 168 cm

Blanco genético = $(147 + 168 - 12,5) / 2 = 151,25$ cm

Rango genético = $151,25 + 9$ cm 160,25

$151,25 - 9$ cm = 142,25

- Estos cálculos pueden hacerse con SAP Mobile, aplicación móvil de la Sociedad Argentina de Pediatría, seleccionando las referencias argentinas. Con los datos de las estaturas de los padres calculamos el blanco y rango genético y el puntaje z del mismo para evaluar si Karina tiene o no baja estatura para padres.

Información sobre la edad de la menarca de la madre es un dato importante a recabar. La edad de la menarca de la mamá de Karina fue a los 12,5 años.

La edad decimal a los 10 años y 10 meses es 10,82. El puntaje Z de estatura al nacer es de -0,71 sDE y en la consulta actual a los 10,82 años es de -2,27 sDE. El puntaje Z de peso al nacer es de -0,22 sDE y a los 10,82 años es de -1,09 sDE.

El blanco genético es de 151,25 con un rango entre 142,25 y 160,25 (Rango en puntaje Z: -3,03 sDE a -0.08 sDE). Podemos concluir que Karina tiene un tamaño normal al nacer con una baja estatura para la población, pero dentro del rango genético familiar.

b) ¿Cuál sería el enfoque de Karina?

Si bien Karina tiene una baja estatura para la población, pero dentro del rango genético familiar, la reconstrucción de la curva de crecimiento muestra una velocidad de crecimiento durante el último periodo en centilo 3 por lo que decidimos solicitar estudios de laboratorio (hemograma, función renal, dosaje de Ig A sérica, anticuerpos para celiaquía, función tiroidea) y una radiografía de mano y muñeca izquierda para edad ósea.

c) ¿Cuál es la explicación para los padres de Karina y cómo indica el seguimiento?

Los resultados del laboratorio son normales y la edad ósea es acorde a la edad cronológica.

Si bien clínicamente Karina impresionaba proporcionada, la medición de la estatura sentada y el cálculo del índice estatura sentada / estatura nos revela que presenta desproporción corporal con miembros inferiores cortos ya que arroja un valor de 0,56 con un sDE de 3,04.

El cálculo del índice Estatura sentada /estatura y del sDE para evaluar las proporciones corporales lo podemos realizar con SAP Mobile seleccionando las referencias argentinas en ingresando previamente el dato de la estatura sentada.

Con los resultados de laboratorio normales y la presencia de desproporción corporal detectada con el cálculo del índice ES/E sospechamos que puede presentar una displasia esquelética como causa de su baja estatura. Se solicita un juego completo de radiografías para buscar signos de enfermedad esquelética y se realizar interconsulta con profesional experto en enfermedades esqueléticas.

Debido a que la mamá también presenta un déficit leve de estatura, le medimos la estatura sentada y calculamos el índice ES/E revelándose la presencia de desproporción corporal con miembros cortos también en la madre.

Las radiografías de Karina nos muestran: 1) acortamiento e incurvación del cúbito y radio con desplazamiento dorsal del cúbito distal (en la Rx de perfil) triangularización de la epífisis distal del

radio. 2) piramidalización de la hilera distal del carpo con el semilunar que toma la forma de cuña y es la punta de la pirámide. 3) Borde cubital distal del radio.

Con la evaluación clínica, auxológica y radiológica de Karina se sospecha el diagnóstico de baja estatura secundaria a alteración del gen SHOX. El diagnóstico se confirma con el estudio de deleciones y duplicaciones del gen SHOX mediante MLPA (multiplex ligation-dependent probe amplification) que detecta una deleción amplia en heterocigosis también presente en la madre.

MARCOS

a) ¿Qué otra información usted considera que podría ser útil?

Para realizar una evaluación auxológica completa debemos calcular el puntaje Z o score de desvío estándar de los datos auxológicos (peso y estatura) de Marcos. Estos cálculos se pueden hacer con SAP Mobile seleccionando las referencias argentinas.

El puntaje Z de estatura al nacer es de $-1,11$ sDE y el de peso es de $-0,25$ sDE.

En la consulta actual a los 8,83 años el puntaje Z de estatura es de $-2,05$ sDE y el del peso es de $-1,94$ sDE. Para evaluar el perímetro cefálico con SAP Mobile, seleccionamos las referencias de Nellhaus, ingresamos el dato y la gráfica nos muestra que Marcos tiene un perímetro cefálico ligeramente por arriba del centilo 50 (normal).

El cálculo del IMC y su sDE lo hacemos con SAP Mobile, seleccionando OMS. Marcos tiene un IMC de 15,1 con un sDE de $-0,60$ (normal).

Con los datos de las estaturas de los padres calculamos el blanco y rango genético y el puntaje z del mismo para evaluar si Marcos tiene o no baja estatura para padres.

El blanco genético es de 163,5 con un rango entre 153,5 y 173,5 (Rango en puntaje Z: $-2,90$ sDE a $0,08$ sDE).

Podemos concluir que Marcos tiene un tamaño normal al nacer con una baja estatura para la población, pero dentro del rango genético familiar.

Solicitar los datos antropométricos previos para reconstruir la curva de crecimiento nos ayuda a comprender si la baja estatura es un problema adquirido recientemente o de larga data.

Marcos aun no inicio el desarrollo puberal y esto es esperable ya que su edad cronológica a la consulta es de 8,83 años.

b) ¿Cuál es el enfoque de Marcos?

Marcos tiene una déficit leve de estatura para la población ($-2,05$ sDE) a la edad de 8,83 años pero dentro del rango genético familiar y la reconstrucción de la curva de crecimiento y el cálculo de las velocidades de crecimiento muestran que tiene un crecimiento normal. En base a esto y sumado a que se descartaron previamente las causas más frecuentes de baja estatura, decidimos citar a control en 6 meses con una radiografía de mano para edad ósea.

c) ¿Cuál es la explicación para los padres de Marcos y cómo indica el seguimiento?

A los 6 meses, Marcos concurre nuevamente a control, y se realiza una nueva evaluación auxológica con medición de la estatura sentada y el cálculo del índice Estatura sentada / estatura. A los 9,34 años de edad decimal Marcos presenta una estatura borderline (- 1,89 SDE) con un peso a -1,85 sDE. La velocidad de crecimiento es normal (creció 2,9 cm en 0,51 años= 5,68 cm/año).

La evaluación auxológica de las proporciones corporales por el cociente estatura sentada / estatura nos confirma que son normales ($64 \text{ cm} / 121,4 = 0,53$). Este cálculo se puede realizar con SAP Mobile seleccionando las referencias argentinas, e ingresando previamente el dato de la estatura sentada. El cociente Estatura sentada / estatura de 0,53 corresponde a un centilo 42 y un puntaje Z de -0,19 sDE, normales para su edad y sexo.

La edad ósea de Marcos de 9,5 años para una edad cronológica de 9,34 es normal. Realizamos una predicción de estatura final adulta por el Metodo de Tanner Whitehouse II y nos arroja una estatura final normal de 162 cm.

En base al examen físico, déficit leve de estatura actual que presenta para la población, pero dentro del rango genético familiar, crecimiento normal, proporciones corporales normales con estudios previos que descartaron las causas más comunes de baja estatura y una predicción de estatura final normal entre centilo 3-10 planteamos el diagnóstico de baja estatura familiar.

