

## **APROXIMACIÓN A LA TALLA BAJA DE ORIGEN GENÉTICO**

# TALLA BAJA

- La evaluación del crecimiento es uno de los principales objetivos en la consulta de crecimiento y desarrollo.
- Es de vital importancia diferenciar la **TALLA BAJA NORMAL** de la **TALLA BAJA DE ORIGEN PATOLÓGICO**
- Identificar la **TALLA BAJA PATOLÓGICA DE ORIGEN GENÉTICO**

# TALLA BAJA

- **Déficit en la talla con relación a la edad (T/E). El indicador T/E se encuentra por debajo de -2 desviaciones estándar.**
- **Resolución 2121 de 2010**

# FISIOPATOLOGÍA

- **TASA DE MITOSIS:** Aumento en el número de células y especialmente en las células epifisarias.
- **TASA DE MADURACIÓN:** Del sistema esquelético hacia una osificación final de las epífisis.

# TALLA BAJA: APROXIMACIÓN INICIAL

- Edad gestacional, peso y talla al nacimiento.
- Existencia de patología gestacional y neonatal.
- Estado nutritivo en la primera infancia.
- Incidencia de enfermedades.
- Tóxicos o medicación prolongada en este período y datos sobre el crecimiento previo

# TALLA BAJA: APROXIMACIÓN INICIAL

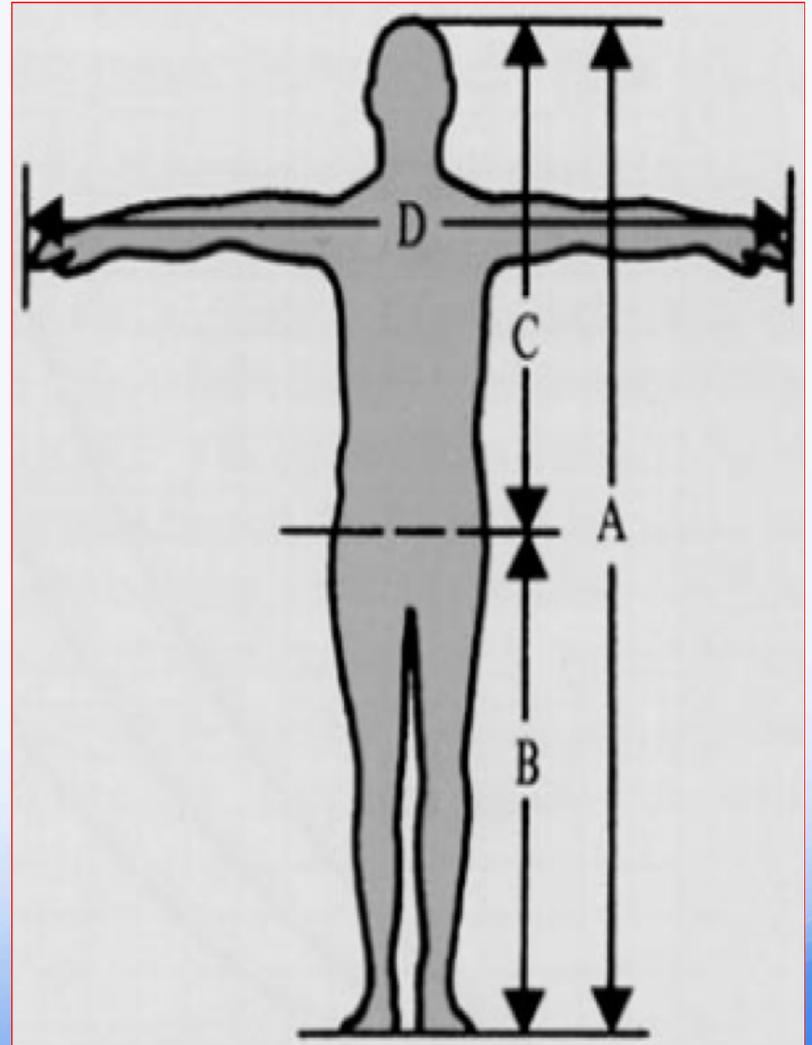
- EXAMEN FÍSICO COMPLETO
- ANTROPOMETRÍA
- EVALUACIÓN DE LA CURVA DE CRECIMIENTO
- TALLA DE LOS PADRES

# **DATO IMPORTANTE**

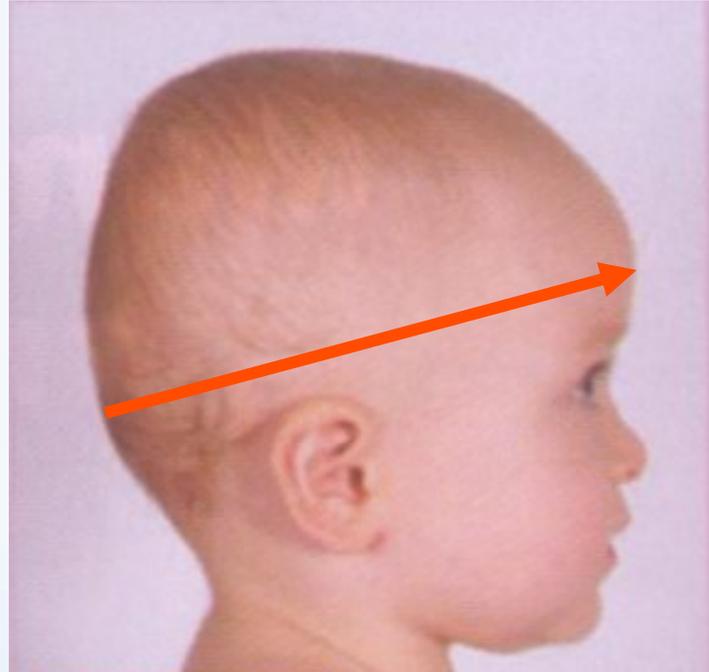
- **Un solo dato en una ÚNICA evaluación no puede hacer el DIAGNÓSTICO DE TALLA BAJA.**
- **Debe continuarse un seguimiento continuo y examinar los antecedentes.**

# EXAMEN FÍSICO

- TALLA
- PESO
- PERÍMETRO CEFÁLICO
- ENVERGADURA
- SEGMENTO SUPERIOR
- SEGMENTO INFERIOR



**PERÍMETRO CEFÁLICO  
GLABELA A LA PARTE MAS  
PROMINENTE DEL OCCIPUCIO.**





## DATO IMPORTANTE

- Cuando se toma el **Perímetro Cefálico SIEMPRE** se debe corregir para la talla, pues si se tiene una talla baja para la edad también se tendrá un **PC** bajo para la edad.
- **Como se hace?**
  - Simplemente se busca la talla que tiene a que edad corresponde en en **DE 0** y de acuerdo a esa edad se busca el **PC**.



# DATO IMPORTANTE

- La envergadura es menor que la estatura hasta los 11 años en niños y hasta los 14 años en las niñas. (1-2cm)
- Posteriormente es 3 cm mayor que la talla.
  - Cualquier disminución en la longitud de la envergadura con respecto a la talla se considera una **DESPROPORCIÓN**



# DATO IMPORTANTE

- La proporción del segmento superior / segmento inferior debe ser mayor de 1 hasta las 10 años y posteriormente es de 0.8 o 0.9.
- Cualquier proporción mayor a 1 de forma significativa , indica acortamiento del segmento inferior y menor a 1 de forma significativa acortamiento del segmento superior.

# PRIMERA APROXIMACIÓN

- Al final del exámen anterior ya se debe tener un **DIAGNÓSTICO DE TRABAJO**
  - TALLA BAJA PROPORCIONADA
  - TALLA BAJA DESPROPORCIONADA



# ESTADÍSTICAS



- El 90% de los pacientes con TALLA BAJA no tienen una condición patológica subyacente.
- Solo el 10 % tienen una TALLA BAJA PATOLOGICA

# VARIANTES NORMALES

- TALLA BAJA FAMILIAR
  - Talla baja proporcionada
  - Edad Ósea adecuada
  - Historia Familiar de Talla Baja
  - Crecimiento lineal lento por debajo del -2DS pero continuo
  - Peso adecuado para la talla
  - Talla Baja en la adultez

# VARIANTES NORMALES

- MADURACIÓN LENTA FAMILIAR
  - Talla baja para la edad pero no para la Maduración Ósea
  - Historia Familiar
  - Talla normal en la adultez pero no para la edad cronológica

# CRECIMIENTO ANORMAL

- DEFICIENCIA PRIMARIA DE CRECIMIENTO ÓSEO
  - Alteración del crecimiento celular y morfogénesis
  - Inicio Prenatal
  - Alteraciones en el moldeamiento óseo
  - Malformaciones asociadas
  - Talla baja DESPROPORCIONADA

# CRECIMIENTO ANORMAL

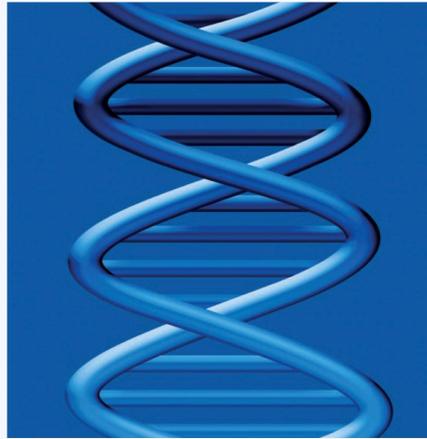
- CAUSAS
  - Alteraciones CROMOSÓMICAS
  - Mutaciones Puntuales (DISPLASIAS ESQUELÉTICAS)
  - Síndromes Genéticos

# CRECIMIENTO ANORMAL

- DEFICIENCIA SECUNDARIA DE CRECIMIENTO ÓSEO
  - Las células esqueléticas son normales
  - El problema es secundario
  - Inicio Posnatal
  - Tasa de maduración retardada
  - Generalmente no hay malformaciones asociadas
  - Talla Baja PROPORCIONADA

# CRECIMIENTO ANORMAL

- CAUSAS
  - Ambiental
  - Endocrino
    - Deficiencia de Hormona de Crecimiento o del Receptor
    - Hipotiroidismo
  - Metabólico
  - Infecciones Crónicas



# **TALLA BAJA PATOLÓGICA DE ORIGEN GENÉTICO**

**SÍNDROMES GENÉTICOS SIN  
DISPLASIA ESQUELÉTICA**

# SINDROME DE NOONAN

- 12q24.1
- AD
- FENOTIPO SIMILAR AL SINDROME DE TURNER
- AFECTA A HOMBRES COMO A MUJERES
- CARIOTIPO NORMAL
- TALLA BAJA DESPROPORCIONADA
- ESTENOSIS PULMONAR
- PTOSIS PALPEBRAL
- DISCAPACIDAD COGNITIVA (25%)
- TROMBOCITOPENIA, VON WILLEBRAND

# SINDROME DE NOONAN



# SINDROME DE NOONAN



# CORNELIA DE LANGE

- 5p13.1
- CASOS ESPORADICOS (AD??)
- TALLA BAJA EXTREMA
- MICROCEFALIA
- RETARDO MENTAL
- SINOFRIS
- LABIO SUPERIOR DELGADO/  
COMISURAS ORIENTADAS  
HACIA ABAJO
- HIRSUTISMO
- DEFECTOS EN EXTREMIDADES

# CORNELIA DE LANGE



# CORNELIA DE LANGE



# CORNELIA DE LANGE



# SINDROME DE SECKEL

- 3q22-q24
- CASOS ESPORÁDICOS
- TALLA BAJA EXTREMA
- MICROCEFALIA
- NARIZ PROMINENTE
- RETARDO MENTAL
- ASIMETRÍA FACIAL
- PALADAR HENDIDO
- 11 PARES DE COSTILLAS
- EDAD OSEA RETARDADA

# SINDROME DE SECKEL



# SINDROME DE SECKEL





# TALLA BAJA PATOLÓGICA DE ORIGEN GENÉTICO

DISPLASIAS ESQUELÉTICAS

# DISPLASIA TANATÓFORICA

- DISPLASIA ESQUELÉTICA QUE GENERALMENTE CAUSA LA MUERTE POR RESTRICCIÓN RESPIRATORIA.
- TALLA BAJA DESPROPORCIONADA.
- COMPROMISO SISTEMICO.
- EXISTEN MUCHOS DIAGNÓSTICOS.
- AD, AR.

# DISPLASIA TANATÓFORICA

- CRANEOSINOSTOSIS-CABEZA EN FORMA DE “TREBOL”-PUENTE NASAL BAJO
- TÓRAX ESTRECHO
- ACORTAMIENTO RIZOMÉLICO DE MIEMBROS
- DEDOS EN FORMA DE “SALCHICHA”
- POLIDACTILIA POSTAXIAL-PREAXIAL
- DEFECTOS DE PARED ABDOMINAL

# DISPLASIA TANATOFÓRICA



# DISPLASIA TANATOFÓRICA



# DISPLASIA TANATOFÓRICA



# ACONDROPLASIA

- AD
  - FGFR3
  - 4P16.3
- TALLA BAJA DESPROPORCIONADA
- ACORTAMIENTO DE EXTREMIDADES
- ABOMBAMIENTO FRONTAL
- PUENTE NASAL BAJO
- ESTRECHEZ DEL CANAL ESPINAL
- MANO EN TRIDENTE

# ACONDROPLASIA



# ACONDROPLASIA



# HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO

- 1 EN 2000 RECIEN NACIDOS EN COLOMBIA
- AR
- DISGENESIA TIROIDEA (75%)
  - RETARDO MENTAL
  - POBRE DESEMPEÑO ESCOLAR
  - SORDERA
  - TALLA BAJA
  - MALFORMACIONES CARDIACAS Y GASTROINTESTINALES
  - HERNIA UMBILICAL
  - MACROGLOSIA



# DATOS IMPORTANTES

- El hipotiroidismo congénito debe ser detectado en las primeras dos semanas de vida con el fin de iniciar tratamiento antes del primer mes de vida.
- De esta forma se evitan **TODAS** las complicaciones del hipotiroidismo y el desarrollo de los niños es completamente normal.

# ORIENTACION DIAGNÓSTICA: INICIAL

- HISTORIA CLINICA
- EXPLORACION FISICA
- DIAGNÓSTICO DE TRABAJO



# ORIENTACION DIAGNÓSTICA: INICIAL

- EDAD ÓSEA
  - CARPOGRAMA: Radiografía AP de mano y de la muñeca izquierda, la cual se compara con estándares radiográficos de sujetos normales de edad cronológica y al paciente se le asigna una edad esquelética de acuerdo al grado de maduración ósea.



# ORIENTACION DIAGNÓSTICA: PRUEBAS DE LABORATORIO

- En caso de sospecha de una enfermedad de base, se orientarán los exámenes complementarios hacia esa entidad clínica.
- Es preciso reseñar que raramente se descubrirá una enfermedad por medio de pruebas complementarias de laboratorio sin que previamente haya sido sospechada por la clínica.



# ORIENTACION DIAGNÓSTICA

- CUADRO HEMÁTICO
- TSH, T4 LIBRE
  - SI SE SOSPECHA HIPOTIROIDISMO
- CARIOTIPO
  - SI SE SOSPECHA ALTERACION CROMOSÓMICA



# ORIENTACION DIAGNÓSTICA

- ESTUDIOS RADIOLÓGICOS
  - RADIOGRAFIA DE HUESOS LARGOS
  - RADIOGRAFIA DE CRANEO
  - RADIOGRAFIA DE COLUMNA

ANTE LA SOSPECHA DE DISPLASIAS ESQUELETICAS



# RECOMENDACIONES

- Evitar exámenes innecesarios
- Los multivitamínicos, minerales y estimulantes del apetito no tiene utilidad en el Síndrome de TALLA BAJA
- Se debe explicar a la familia en forma clara, la etiología y el pronóstico de la talla baja del niño

