

# ESTUDIO DE LA TALLA BAJA

DRA. INÉS COSTA ALCÁCER. Endocrinología Pediátrica. Hospital de Manises  
Enero 2020

---

## Crecimiento normal

Las valoraciones seriadas de la talla son un importante parámetro a tener en cuenta en la evaluación de la salud de los niños. En general, un patrón de crecimiento normal sugiere buena salud, mientras que un patrón de crecimiento más lento eleva la posibilidad de una enfermedad crónica, incluyendo una causa endocrina.

El crecimiento es un proceso continuo pero no lineal. Existen tres fases de crecimiento posnatal, cada una de las cuales tiene patrón diferente.

*Crecimiento intrauterino:* la longitud al nacimiento está determinada por la nutrición materna y factores intrauterinos y placentarios, más que por el potencial genético. No todos los genes que afectan al crecimiento se expresan al nacimiento. Como resultado, la correlación entre la longitud a nacimiento y la talla adulta sólo es de un 0.25.

*Fase infantil:* Durante los dos primeros años de vida, el crecimiento lineal es inicialmente muy rápido y gradualmente sufre una deceleración. La longitud de los niños en esta época a menudo cruza las líneas de percentiles, debido a que el patrón de crecimiento deja de estar influenciado por el ambiente intraútero y se mueve hacia el patrón determinado por el potencial genético del niño. Después de este periodo de adaptación o ajuste, la correlación entre la longitud del niño a los dos años y la talla adulta es de 0.80.

*Fase prepuberal:* se caracteriza por un crecimiento lineal a una relativamente constante velocidad, con enlentecimiento en los últimos años. La mayoría de los niños crecen según los siguientes parámetros:

- Edad: 2-4 años: 5,5-9 centímetros/año.
- Edad: 4-6 años: 5-8.5 centímetros/año-
- Edad: 6 años-pubertad: chicos: 4-6 centímetros/año; chicas: 4.5-6.5 centímetros/año.

*Adolescencia:* la fase final está caracterizada por una aceleración de 8 a 14 cm/ año debido a los efectos sinérgicos del aumento de esteroides gonadales y de la hormona de crecimiento. En las chicas, el estirón puberal normalmente empieza a los 10 años, pero puede empezar tan pronto como a los 8 años en maduradoras tempranas. En los chicos, el estirón empieza alrededor de los 12 años, pero también puede empezar antes, a los 10, en maduradores tempranos.

---

## Biología del crecimiento lineal

Las últimas evidencias revelan que las variantes normal y patológica del crecimiento lineal dependen del balance entre la proliferación y el envejecimiento de los condrocitos en la placa de crecimiento. Este proceso está regulado por varios sistemas, que incluyen:

*Mecanismos endocrinos:* GH, IGF-1, andrógenos y hormona tiroidea estimulan la condrogénesis, mientras que los glucocorticoides la inhiben. Los estrógenos promueven el crecimiento lineal estimulando la hormona de crecimiento y la secreción de IGF-1, pero también aumentan el envejecimiento de los condrocitos, lo que conduce a la fusión de la placa de crecimiento y al cese del crecimiento lineal.

*Citoquinas pro-inflamatorias:* algunas citoquinas regulan negativamente la formación del cartílago de crecimiento. Éstas están elevadas en las enfermedades inflamatorias crónicas, en las cuales enlentecen el crecimiento lineal y también el envejecimiento del cartílago de crecimiento, lo que permite el catch-up después de que el efecto de las citosinas se resuelva tras la curación.

*Mecanismos paracrinos:* incluye factores de crecimiento fibroblástico, proteínas morfogenéticas óseas, proteínas relacionadas con la hormona paratiroidea, y otros.

*Matriz de cartilago extracelular:* incluye colágenos, proteoglicanos, y otras proteínas.

*Vías intracelulares:* factores de transcripción de condrocitos, incluyendo genes SHOX y vías de señalización MAPK.

## Talla baja y sus causas

El término talla baja se aplica a un niño o niña cuya talla es menor o igual de dos desviaciones estándar respecto a la media del mismo sexo y edad cronológica. Esto se corresponde con una talla por debajo percentil 2.3. La talla baja puede corresponder tanto una variante de la normalidad como a una patología.

Las causas más frecuentes después del segundo año de vida son la talla baja familiar y el retraso constitucional del crecimiento, las cuales se consideran variantes normales o no patológicas.

El objetivo de la evaluación del niño con talla baja es, además de valorar el grado o severidad de la talla baja, identificar al subconjunto de niños con causas patológicas.

A continuación vamos a revisar las principales causas de talla baja.

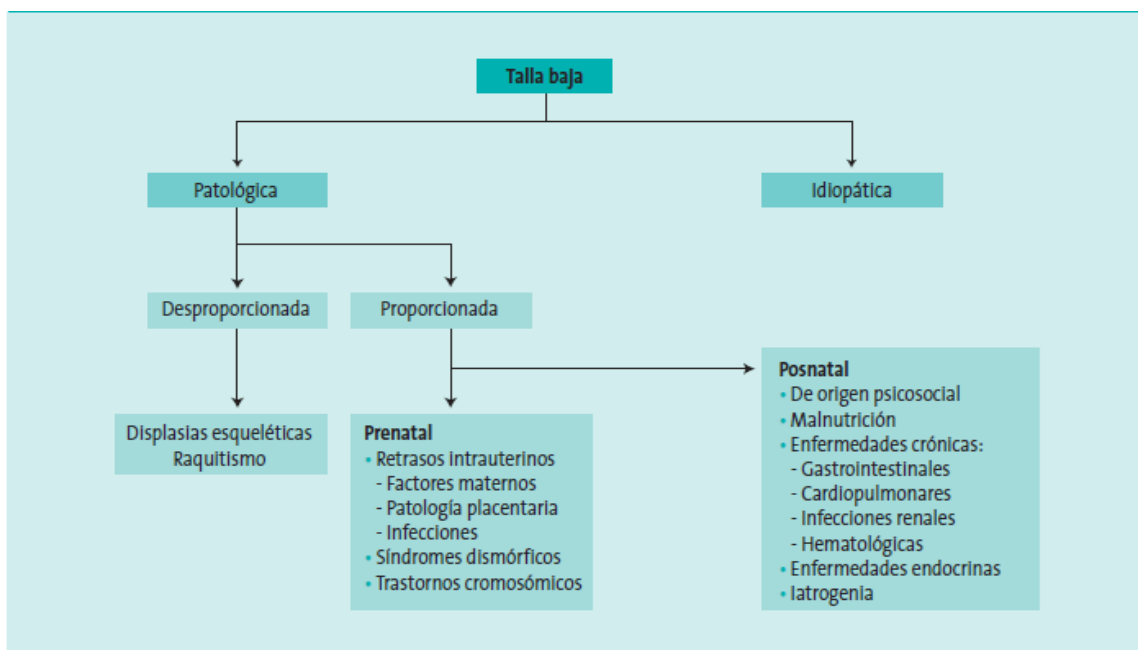


FIGURA 1. Clasificación de la talla baja. Tomado de: Pombo M, Castro.-Feijoo L, Cabanas Rodriguez P. El niño de talla baja. Protoc diagn ter pediatri AEP 2011: 1: 236-54

## 1. TALLA BAJA IDIOPÁTICA O NO PATOLÓGICA

El 80% de los niños que se evalúan por talla baja, no tiene una causa patológica identificable. Las características que debe cumplir un caso de talla baja para englobarlo en este grupo son:

- Al nacimiento, longitud y peso normal para la edad gestacional.
- Proporciones corporales normales.
- Ausencia de enfermedad crónica, orgánica o endocrinopatía.
- Ausencia de trastornos psicoafectivos.
- Nutrición adecuada.
- Velocidad de crecimiento normal o en el límite bajo.
- No evidencia de alteraciones bioquímicas o de otro tipo para una específica causa de retraso de crecimiento, lo que implica resultados normales para test de screening endocrinos, incluidos aquellos para deficiencia de hormona de crecimiento.

Las causas más frecuentes dentro de este grupo, son la talla baja familiar y el retraso constitucional del crecimiento y pubertad.

### 1. 1 TALLA BAJA FAMILIAR

La principal característica de este grupo, también llamada talla baja genética, es la presencia de talla baja en uno o ambos de los progenitores, con una talla diana baja. Son niños que se mantienen en percentiles bajos durante todo su crecimiento. La velocidad de crecimiento es normal, lo que los distingue de aquellos con causas patológicas de talla baja. La edad ósea es adecuada a la edad cronológica, lo que ayuda a diferenciarlos del retraso constitucional de crecimiento. El momento de la pubertad suele ser normal. La talla final es baja, acorde a su talla diana.

### 1. 2. RETRASO CONSTITUCIONAL DE CRECIMIENTO Y PUBERTAD (RCCP)

Se trata de niños con una longitud normal al nacimiento. Sin embargo, hacia los 6 meses de edad comienza a haber una caída de percentiles de talla. A los tres-cuatro años, los niños con RCCP normalmente están creciendo a una velocidad normal-ligeramente baja

(aproximadamente 4-5 cm/año las chicas y 3.5-4.5 cm/año los chicos). El resultado es una curva de crecimiento que permanece baja, pero paralela al P3 de talla. Además, tienden a desarrollar retraso puberal. Esto conduce a una marcada diferencia en la talla en relación con sus compañeros, durante los años iniciales de la adolescencia, hecho que les suele generar una gran preocupación, pero que es seguido por un crecimiento recuperador cuando ellos entran en la pubertad.

El signo que más identifica al RCCP es el retraso de la edad ósea, que está más relacionada con la edad-talla (la edad en la cual esa talla sería el P50) que con la edad cronológica.

En muchos casos existe una historia familiar de RCCP en uno o ambos progenitores.

Las siguientes figuras muestran las típicas gráficas de crecimiento de los niños con talla baja familiar y retraso constitucional de crecimiento.

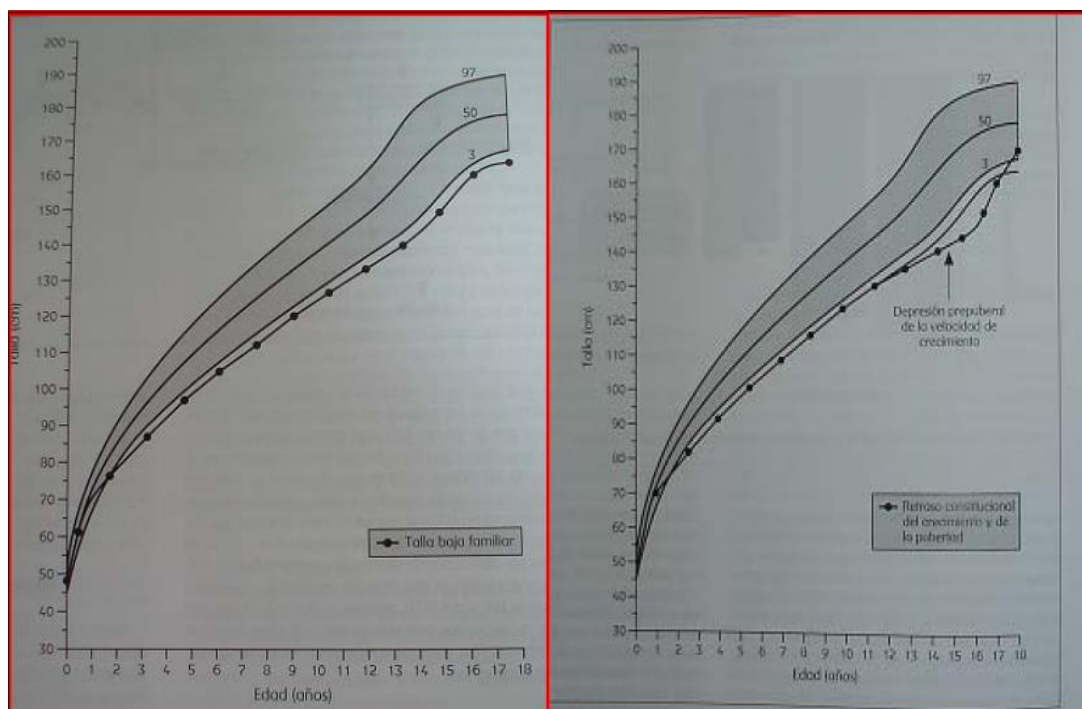


FIGURA 2. Diferencias entre patrones de crecimiento de la talla baja familiar (izquierda) y el retraso de crecimiento y pubertad (derecha).

Además de por la gráfica de crecimiento, existen otras diferencias que distinguen la talla baja familiar del RCCP (tabla 1). Aunque en ocasiones existen formas mixtas que combinan datos de ambos.

---

## DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL TALLA BAJA FAMILIAR Y RCCP

---

	TALLA BAJA FAMILIAR	RCCP
Talla padres	Baja (Uno o ambos)	Normal
Pubertad padres	Normal	A menudo retrasada
Longitud RN	Normal/baja	Normal
Crecimiento 0-2 a	Normal	Lento
Crec 2 a-pubertad	Normal	Lento
Edad ósea	Normal	Retrasada
Pubertad	Normal	Retrasada
Talla final	Baja	Normal

TABLA 1. Diagnóstico diferencial talla baja familiar y retraso constitucional de crecimiento y pubertad.

Algunos autores engloban la talla baja idiopática como un grupo aparte, diferente de los casos de talla baja familiar y RCCP. En este grupo, además de las características descritas arriba para talla baja idiopática, el niño tiene una talla en un percentil por debajo de la talla diana, pero la edad ósea no está retrasada.

## 2. TALLA BAJA PATOLÓGICA

### 2.1 TALLA BAJA PATOLÓGICA PROPORCIONADA

#### 2.1.1 DE ORIGEN PRENATAL

### 2.1.1.1 RETRASO DE CRECIMIENTO INTRAUTERINO

El retraso de crecimiento intrauterino puede deberse a causas maternas, placentarias o fetales. La mayoría de veces estos factores son transitorios y tras el nacimiento se produce un vigoroso crecimiento recuperador o catch-up.

De manera que, la mayoría de los lactantes nacidos pequeños para la edad gestacional (PEG), experimentan un crecimiento recuperador durante los dos primeros años de vida, suficiente para entrar en un rango normal de percentiles ( $> 2DE$  y  $>p2.3$ ).

Pero un 10% de estos niños, sobre todo aquellos nacidos con un grave retraso de crecimiento intrauterino, no experimentan esta recuperación. Los mecanismos implicados son variados. Este grupo de pacientes, si a los cuatro años de edad, no ha realizado el catch-up, puede ser candidato a tratamiento con hormona de crecimiento, si además cumple una serie de requisitos.

### 2.1.1.2 ENFERMEDADES GENÉTICAS CON DEFECTOS PRIMARIOS EN EL CRECIMIENTO: SÍNDROMES DISMÓRFICOS Y CROMOSOMOPATÍAS

Varias patologías genéticas tienen importantes efectos en el crecimiento. Estas patologías ocasionalmente se presentan con talla baja como manifestación inicial o predominante, y las vamos a desarrollar a continuación. Muchas otras enfermedades genéticas, tales como el síndrome de Down, incluyen talla baja, pero no se enumeran aquí porque la talla no es una característica identificatoria primaria.

#### 2.1.1.2.1 SÍNDROME DE TURNER

El síndrome de Turner, cromosomopatía con cariotipo 45X0, es una importante patología a considerar en niñas con talla baja, ya que existe fallo de crecimiento en el 95-100 % de los casos, pudiendo ser la talla baja el signo de presentación. También asocia insuficiencia ovárica y rasgos dismórficos como cuello alado, tórax en escudo, mamilas separadas, cubitus valgus, genu valgo, acotamiento de cuartos metacarpianos, y deformidad de Madelung en el antebrazo. Es importante un diagnóstico precoz debido a que puede asociar alteraciones cardiovasculares (típicamente coartación de aorta), renales y endocrinas, que pueden requerir tratamiento. La talla final media de estas pacientes es de unos 20 cm por debajo de la talla diana. El síndrome de Turner es una indicación de tratamiento con hormona de crecimiento.

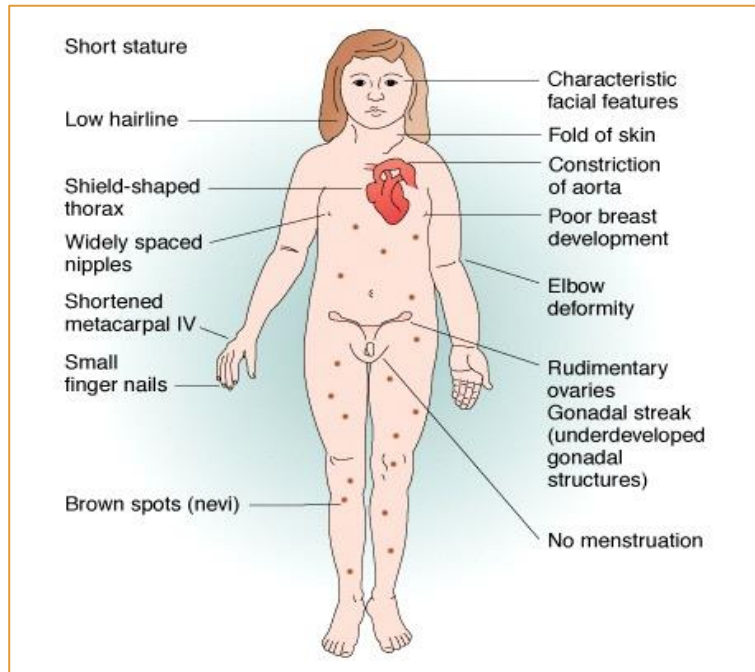


FIGURA 3. Síndrome de Turner.

#### 2.1.1.2.2 SÍNDROME DE NOONAN

El síndrome de Noonan comparte rasgos dismórficos con el síndrome de Turner, pero el cariotipo es normal. Es un trastorno autosómico dominante, genética y clínicamente heterogéneo. Existen mutaciones en varios genes, sobre todo en el PTPN11. Los datos clínicos más consistentes son facies peculiar, con ojos separados y orejas de implantación baja, talla baja y cardiopatía, sobretodo estenosis pulmonar.



FIGURA 3. Síndrome de Noonan



### 2.1.1.2.3 SÍNDROME DE SILVER-RUSSELL

Comprende retraso de crecimiento intrauterino y retraso del crecimiento postnatal, con frente prominente, cara triangular, comisuras labiales hacia abajo, y asimetría corporal (hemihipertrofia). Los rasgos faciales se suavizan con la edad. La mayoría de niños tiene dificultades para alimentación, y retraso del desarrollo.



FIGURA 4. Síndrome de Silver-Russell

### 2.1.1.2.4 MUTACIONES EN EL GEN SHOX

El gen SHOX se encuentra localizado en la región pseudoautosómica de los cromosomas X e Y. Tiene influencia en el buen funcionamiento del cartílago de crecimiento. Para que ejerza su función de forma adecuada, se precisa la integridad de las dos copias del gen. La alteración causa talla baja y anomalías esqueléticas como: menor longitud de brazos y piernas respecto al tronco (lo que genera un aumento de la relación talla sentado/talla de pie y una disminución de la relación envergadura/talla), acortamiento de antebrazos y piernas (mesomelia), deformidad de Madelung del antebrazo (displasia focal de la fisis distal del radio que causa desplazamiento del cubito en "dorso de tenedor"), cubitus valgus, paladar ojival y otras manifestaciones como hipertrofia muscular. Según el número de copias afectadas, la expresividad clínica varía, desde la forma más grave o displasia mesomélica de Langer, cuando se afectan los dos alelos, a la forma intermedia ó discondroosteosis de Leri-

Weill, cuando se afecta solo una copia (ambas incluidas en el grupo de talla baja desproporcionada-displasias óseas), a la talla baja idiopática sin anomalías perceptibles.

El Síndrome de Turner, debido a que su cariotipo se caracteriza por la ausencia de un cromosoma X, es una forma intermedia de déficit de gen SHOX.

Entre el 1 y 4% de los pacientes catalogados como talla baja idiopática, tienen mutaciones en el gen SHOX.

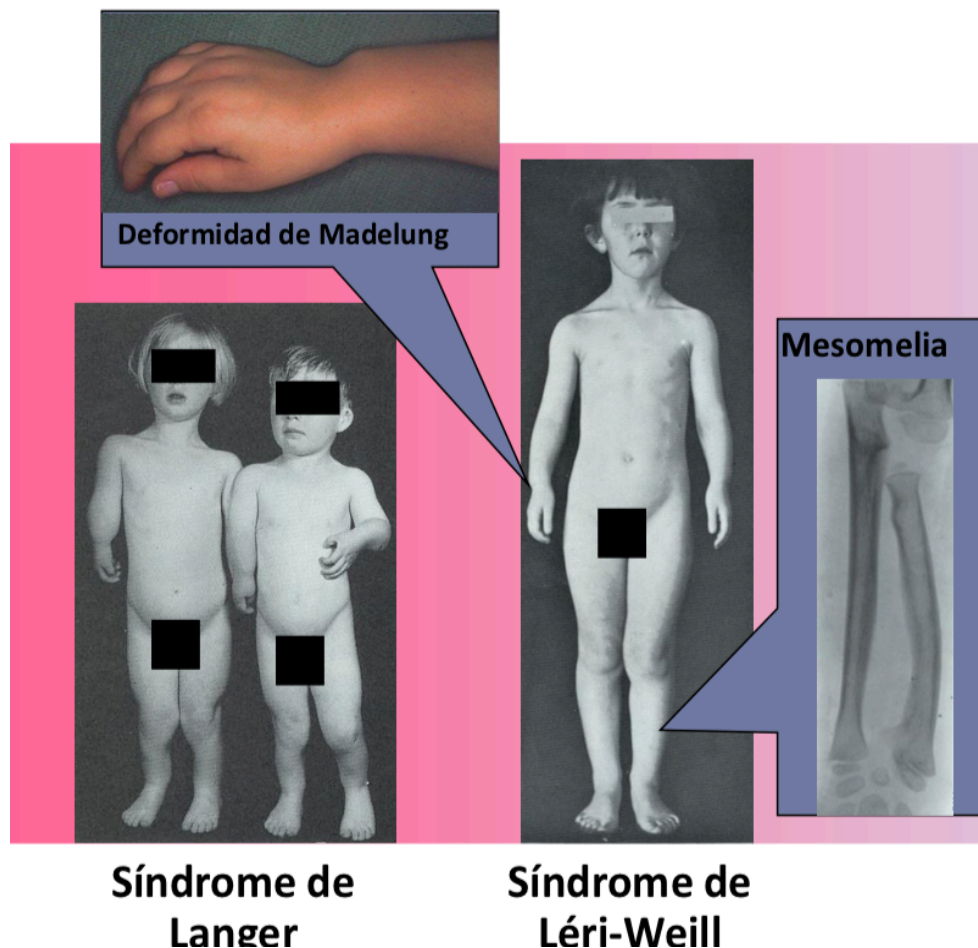


FIGURA 5. Síndrome de Langer y Léri-Weill

#### 2.1.1.2.5 SÍNDROME DE PRADER-WILLI

El síndrome de Prader-Willy es la causa más frecuente de obesidad sindrómica. Inicia sus manifestaciones durante la lactancia, con hipotonía y problemas de alimentación. Asocia retraso del desarrollo e hipogonadismo. Durante la infancia temprana ya manifiestan una

hiperfagia exagerada y obesidad grave. La talla baja es frecuente, pero pueden no manifestarla hasta la edad prepuberal, cuando el niño no realiza el estirón puberal.

El tratamiento con hormona de crecimiento, mejora el crecimiento lineal y la composición corporal, convirtiendo la masa grasa en masa magra.

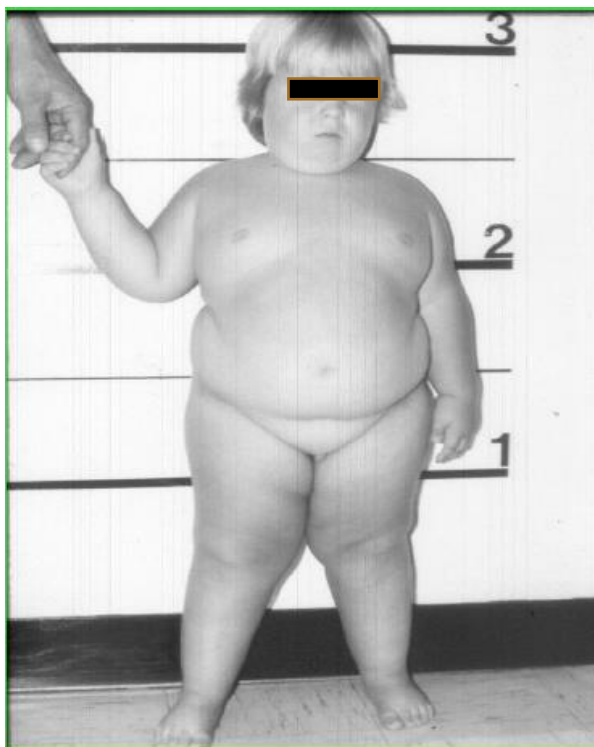


FIGURA 6. Síndrome de Prader-Willi

## 2.1.2 TALLA BAJA PATOLÓGICA DE ORIGEN POSTNATAL

### 2.1.2.1 ENFERMEDADES SISTÉMICAS CON EFECTOS SECUNDARIOS EN EL CRECIMIENTO

Cualquier enfermedad grave puede causar fallo de crecimiento. Este fallo puede deberse al proceso primario por unas necesidades aumentadas de energía, o de causa nutricional, debido a disminución de la ingesta o malaabsorción. El crecimiento también puede verse afectado por los tratamientos, como radioterapia o determinados fármacos; en estos casos, la mayoría de las veces son efectos transitorios, pero en ocasiones , si el tratamiento es prolongado, puede tener un efecto permanente.

Algunas enfermedades pueden causar alteraciones en las hormonas que afectará crecimiento.

A continuación se relatan las causas más importantes que provocan fallo en el crecimiento.

#### 2.1.2.1.1 FÁRMACOS

El tratamiento con *glucocorticoides* es la causa más frecuente de talla baja provocada por fármacos. El fallo de crecimiento puede ocurrir sin que aparezcan otros signos/síntomas del exceso del fármaco. Los corticoides suprimen el crecimiento por varios mecanismos, que incluyen: interferencia con la secreción y acción de la GH endógena, con la formación de hueso y colágeno y con la retención de nitrógeno.

La disminución de talla es más pronunciada con agentes con mayor duración de acción (dexametasona más que prednisona y más que hidrocortisona). Es más acusado cuando los corticoides se administran diariamente en comparación con días alternos. La disminución de crecimiento puede ocurrir incluso con la prolongada administración de corticoides inhalados, aunque el efecto de estos en la talla final es pequeño.

El tratamiento prolongado con corticoides puede tener efectos persistentes en el crecimiento, incluso cuando la terapia se ha interrumpido.

Los *estimulantes utilizados en el tratamiento del trastorno por déficit de atención e hiperactividad* también son causa de pérdida de peso y estancamiento de talla, efectos que se revierten cuando son suspendidos.

La *radioterapia*, especialmente craneal, afecta al funcionamiento del eje hipotálamo-hipofisario, y consecuentemente, a la evolución de la talla, entre otros déficits de hormonas hipofisarias.

#### 2.1.2.1.2 ENFERMEDADES GASTRO-INTESTINALES: ENFERMEDAD INFLAMATORIA INTESTINAL Y CELIAQUÍA

Los niños con fallo de crecimiento debido a una enfermedad gastro-intestinal suelen tener un mayor déficit en el peso que la talla, en contraste con enfermedades endocrinas que tienen a menudo exceso de peso para la talla.

Un 30% de los niños con *enfermedad de Crohn* tiene un descenso en la velocidad de crecimiento antes de la aparición de los síntomas gastrointestinales. El fallo de crecimiento está relacionado con el proceso inflamatorio, mediado por citoquinas pro-inflamatorias,

además de una disminución de la ingesta, malaabsorción, y/o altas dosis de corticoides usados en el tratamiento.

Del mismo modo, la *celiaquía* puede presentarse como fallo de crecimiento, especialmente en los niños más pequeños.

Estas dos patologías siempre se deben evaluar ante niño con enlentecimiento de su crecimiento lineal, particularmente si hay síntomas gastrointestinales o lenta ganancia de peso.

#### 2.1.2.1.3 ENFERMEDAD REUMÁTICA

Las enfermedades reumáticas en la infancia, especialmente la *artritis idiopática juvenil*, son causa del retraso de crecimiento. Esto puede ser consecuencia de las citoquinas proinflamatorias relacionadas con la actividad de enfermedad o también a las altas dosis de glucocorticoides empleados en el tratamiento.

#### 2.1.2.1.4 ENFERMEDAD RENAL CRÓNICA

El fallo de crecimiento se ve en un tercio de los niños con enfermedad renal crónica. Las causas primarias de este fallo son alteraciones en el metabolismo de la hormona del crecimiento (GH) y su principal mediador, IGF-1. Otros factores que influyen son: acidosis metabólica, uremia, malnutrición secundaria a restricción dietética, anorexia, anemia, disbalance de calcio y fósforo, osteodistrofia renal ó uso de dosis altas de corticoides.

Los pacientes afectos son candidatos a tratamiento con hormona de crecimiento.

#### 2.1.2.1.5 CÁNCER

Los niños con cáncer pueden tener retraso en el crecimiento desde antes del diagnóstico, por escasa ingesta, exceso de metabolismo, náuseas, vómitos, etc , durante el tratamiento, por efectos de quimio y radioterapia, y en algunos casos tardíamente si han recibido radioterapia craneal.

En niños más pequeños, sobre todo chicas, la radioterapia craneal puede ocasionar pubertad precoz y talla final baja.

#### 2.1.2.1.6 ENFERMEDAD PULMONAR: FIBROSIS QUÍSTICA, INMUNODEFICIENCIAS, ASMA

El fallo de crecimiento es particularmente acusado en la *fibrosis quística*, ya que es causado por múltiples mecanismos, que incluyen: escasa ingesta, mala digestión, mala absorción, infecciones crónicas y requerimientos de energía aumentados, como debidos al trabajo respiratorio.

El *asma* ha sido asociado con una disminución de la velocidad de crecimiento, normalmente debido al tratamiento prolongado con corticoides.

#### 2.1.2.1.7 CARDIOPATÍAS

Debido a la anorexia y a los requerimientos energéticos aumentados.

#### 2.1.2.1.8 INMUNODEFICIENCIA

El fallo del crecimiento en los pacientes *VIH*, se debe a anorexia, mala absorción, diarrea, infecciones graves y fallo en uno o más sistemas.

#### 2.1.2.1.9 METABOLOPATÍAS

La talla baja es común en muchos de los errores congénitos del metabolismo.

Entre las metabolopatías adquiridas, la causa más frecuente es la *diabetes mellitus tipo I* con mal control metabólico. En estos casos existe una disminución en la producción de IGF-1, existiendo una correlación negativa entre la hemoglobina glicosilada y la talla adulta. Ocasionalmente, los niños con diabetes y pobre control glucémico desarrollan síndrome de Mauriac, caracterizado por disminución del crecimiento lineal, retraso puberal, hepatomegalia y signos cushingnoides.

#### 2.1.2.1.10 CAUSAS ENDOCRINAS DE TALLA BAJA

Es de vital importancia identificar las causas endocrinas de talla baja, por que aunque son poco frecuentes, pueden ser tratadas.

En general, estas patologías se caracterizan por excesivo peso para la talla.

Deberían considerarse estas patologías en cualquier niño velocidad de crecimiento disminuida, sobre todo en aquellos con patología de la hipófisis, tumores cerebrales, hipoplasia del nervio óptico, defectos en la línea media cerebral y facial, antecedentes de

hipoglucemia neonatal o micropene, historia de irradiación craneal o historia familiar de déficit de GH.

Cualquier paciente con una alteración en una hormona hipofisaria, por ejemplo niños con hipotiroidismo central, enfermedad de Cushing, o déficit de GH, debe ser evaluado para descartar otros déficits hormonales.

#### 2.1.2.1.10.1 SÍNDROME DE CUSHING

El síndrome de Cushing se caracteriza por una combinación de ganancia de peso y retraso de talla, con resultado de un peso aumentado para la talla.

El Síndrome de Cushing endógeno, causado por una excesiva producción de cortisol, es raro en niños. La causa más frecuente es un adenoma hipofisario productor de ACTH (enfermedad de Cushing). También puede producirse por un adenoma suprarrenal, sobre todo en niños más pequeños. Además del enlentecimiento de talla existe obesidad central, aumento de grasa supra escapular o "giba de búfalo", estrías abdominales rojo-vinosas, hirsutismo, acné, hipertensión, y síntomas neuropsicológicos. Los mejores test para el diagnóstico son la determinación de cortisol en orina de 24 horas (con creatinuria) o el test de supresión con dexametasona. La medición del cortisol plasmático no sirve como screening, a menos que se realice de madrugada.

Las fuentes exógenas de glucocorticoides, utilizados para asma y enfermedad inflamatoria intestinal, entre otros, son causas mucho más comunes de síndrome de Cushing.

#### 2.1.2.1.10.2 HIPOTIROIDISMO

El retraso de crecimiento es una consecuencia bien conocida del hipotiroidismo, y puede ser el signo de presentación. Por eso, en la evaluación de la talla baja se debe incluir mediciones de TSH y de T4 libre, para diagnosticar tanto hipotiroidismo primario como central.

#### 2.1.2.1.10.3 DÉFICIT DE HORMONA DE CRECIMIENTO

El déficit de hormona de crecimiento puede ser congénito o adquirido y originarse a distintos niveles: genético, hipotalámico, hipofisario o periférico; normalmente es debido a una deficiencia del factor hipotálamo liberador de la GH (GHRH). Mucho menos frecuente puede ser causado por tumores en la silla turca o paraselares, que destruyen la hipófisis, por

ejemplo el craneofaringioma, en cuyo caso se acompaña de déficits múltiples de hormonas hipofisarias.

Una causa rara de déficit de GH es una mutación inactivante del receptor de GHRH que se hereda de forma autosómico recesiva.

Si el déficit de GH es congénito y completo, el diagnóstico es relativamente fácil de confirmar. Los niños afectados se presentan con un grave fallo de crecimiento postnatal, retraso en la ósea, y muy bajas concentraciones de IGF-1 e IGF-BP3. Son hallazgos adicionales los antecedentes de hipoglucemia e ictericia prolongada en el periodo neonatal, así como micropene, especialmente se existe también déficit de gonadotrofinas. El fenotipo es característico: se trata de una baja talla armónica, tienen sobrepeso para su talla con un acúmulo de grasa más llamativa en muslos y tronco, cara pequeña, frente abombada, nariz chata y raíz nasal hundida con aspecto de muñeco. La voz es fina y su comportamiento normal. La intensidad del déficit y su etiología marcarán las diferencias en la expresividad de este fenotipo.

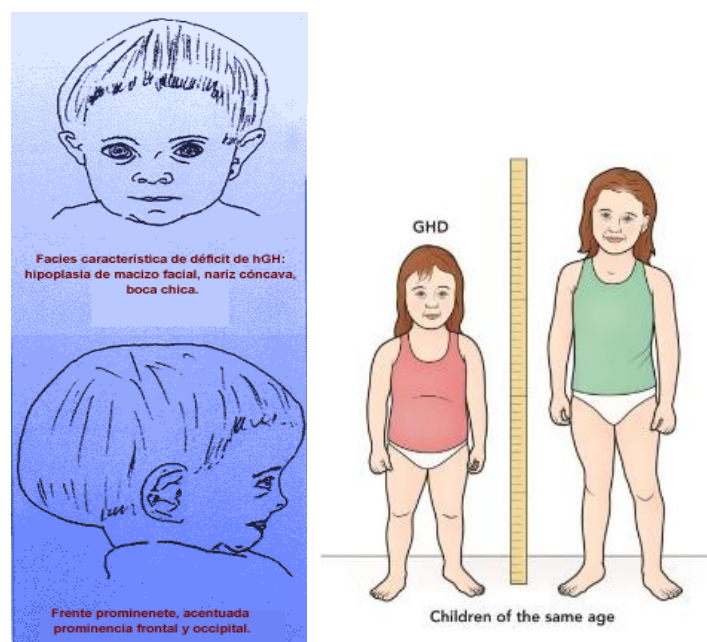


FIGURA 7. Fenotipo del déficit de GH

En niños con fallo de crecimiento menos grave, aquellos cuya talla puede estar todavía en el rango normal para la edad, la decisión de llevar a cabo análisis concretos debe ser tomada en base a criterios auxológicos. Y en el caso de sospecharse un déficit, deben medirse IGFs y realizar test de estímulo de hormona del crecimiento. Los resultados de los test de estímulo



no son definitivos, pero pueden tener valor diagnóstico cuando se combinan con datos auxológicos, de edad ósea y de IGF-1 e IGFB-P3.

La insensibilidad congénita a la GH es una rara enfermedad caracterizada por niveles elevados de GH plasmática a la vez que bajos de IGF-1 e IGFB-P3. En su forma completa, se llama "enanismo tipo Laron".

#### 2.1.2.1.10.4 PUBERTAD PRECOZ

Existen muchas causas que se asocia con una excesiva secreción de esteroides gonadales, estradiol en las niñas y testosterona en los niños. Las consecuencias de este exceso hormonal son dos: por una parte, el desarrollo de los caracteres sexuales precozmente, y por otra, el acelerado desarrollo epifisario, lo cual produce un incremento de talla en la infancia, pero una rápido avance de la edad ósea. Como resultado, la edad talla está avanzada respecto a la edad cronológica. Si su crecimiento no se detiene, estos niños altos serán adultos bajos debido a un temprano cierre de la epífisis que detiene prematuramente el crecimiento lineal.

2.1.2.1.10.5 Los niños con HIPERTIROIDISMO NO TRATADO, pueden tener un patrón de crecimiento similar al comentado para la pubertad precoz, con rápido crecimiento acompañado de temprana maduración epifisaria.

#### 2.1.2.1.10.6 PSEUDOHIPOPARATIROIDISMO

Algunas de las formas clínicas del pseudohipoparatiroidismo, aquellas que presentan el fenotipo osteodistrofia de Albright, cursan, además de talla baja, obesidad, cara de luna llena, discapacidad intelectual, calcificaciones subcutáneas y alteraciones óseas como radio curvo, cúbitus valgus, coxa vara, raíz nasal deprimida y acortamiento de metatarsianos y metacarpianos. En los análisis destaca hipocalcemia, hiperfosforemia y debido a la resistencia a la hormona, aumento de la PTH.

## **2.2 TALLA BAJA PATOLÓGICA DESPROPORCIONADA**

### 2.2.1 DISPLASIAS ESQUELÉTICAS

Las displasias esqueléticas asociadas con talla baja están causadas por defectos en el desarrollo del cartílago y del hueso, y se asocian a menudo con talla baja desproporcionada, es decir con miembros desproporcionadamente cortos respecto al tronco, o viceversa.

Algunas se presentan antes del nacimiento y son detectadas en la ecografía prenatal, mientras que otras se diagnostican posteriormente por deformidades óseas, fracturas recurrentes, anomalías en las radiografías como encondromas, acortamiento de huesos largos, defectos vertebrales o anomalías de las costillas.

Hay una gran variedad de tipos, con muy variables fenotipos, que incluyen acondroplasia, hipocondroplasia, displasia espondiloepifisaria, y osteogénesis imperfecta.

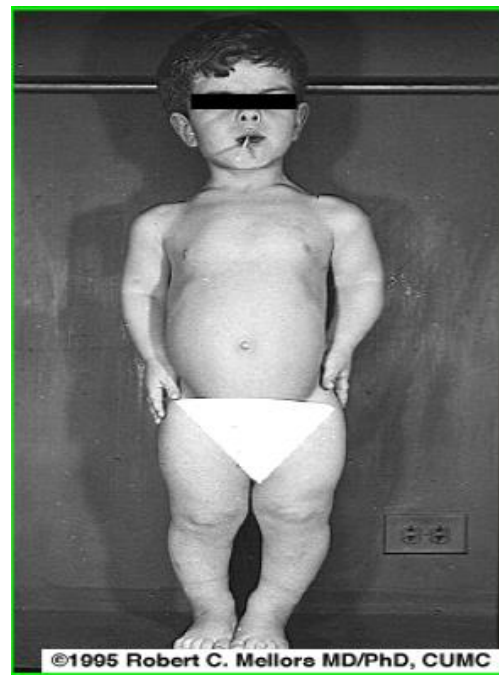


FIGURA 8. Acondroplasia

### 2.2.2 RAQUITISMO

Patología del hueso en crecimiento, debida al déficit absoluto o relativo de vitamina D, calcio o fósforo, que da lugar a un reblandecimiento de huesos, deformidades óseas y retraso del desarrollo con talla baja. El primer parámetro analítico que se altera es la elevación de las fosfatasa alcalinas.

---

## Estudio del niño con talla baja

El objetivo del estudio de un niño con talla baja es identificar al subgrupo de niños con causas patológicas (20% de las tallas bajas). La evaluación también mire la gravedad del trastorno y la trayectoria del crecimiento, para facilitar decisiones sobre intervenir o no.

### EVALUACIÓN DEL CRECIMIENTO

Las cuestiones a responder son:

- 1) ¿Es el niño/a bajo?
- 2) ¿Está afectada la velocidad de crecimiento?
- 3) ¿Cuál será la probable talla adulta?

Las respuestas a estas preguntas se obtienen en base a una historia clínica dirigida y a una exploración clínica, y en algunos casos pruebas complementarias, para determinar la etiología y el adecuado manejo en cada caso.

#### 1) ¿ES EL NIÑO/A BAJO?

La longitud se mide con el niño tumbado y debe ser utilizada hasta los dos años. La talla se mide con el niño de pie y debe usarse a partir de los dos años (si es posible).

El valor obtenido se traslada a la tabla de percentiles; también se debe determinar la Z o desviación estándar por medio de calculadoras ó fórmulas manuales.

En general, la correspondencia entre percentil y Z es la siguiente:

Zeta	Percentil
-3.0	0,3
-2.0	2.5
+2.0	97.5
+3.0	99.7

TABLA 2. Correspondencia entre percentiles y valor de Zeta.

Según estos resultados:

a) Talla > p2.3 ó 2DE (desviaciones estándar).

En este caso no se trata de una talla baja. El niño generalmente no precisa más evaluación salvo que existan datos adicionales preocupantes, tales como:

- Un descenso progresivo de percentiles.
- Signos de dismorfías.
- Enfermedad sistémica subyacente ó
- Crecimiento por debajo de su potencial genético.

b) Talla < p2.3 ó <2DE y > de 3DE

Estos niños tienen talla baja y deben tener una evaluación más detallada, comenzando con la determinación de la velocidad de crecimiento. En caso de que la velocidad de crecimiento sea baja, remitir a endocrinología pediátrica.

c) Talla < p1 ó <3DE

Nos encontramos ante casos de talla baja extrema y deben ser remitidos directamente a atención especializada.

## 2) ¿ESTÁ AFECTADA LA VELOCIDAD DE CRECIMIENTO?

Para determinarlo se requieren medidas seriadas de talla en cada visita, espaciadas como mínimo seis meses.

Para niños por encima de dos años, existe falta de crecimiento si:

- La curva de talla ha cruzado hacia abajo en dos percentiles mayores (por ej, paso de P25 a P10)
- O si el niño está creciendo más lento de lo que indican los siguientes valores:
  - Entre los dos y los cuatro años: menos de 5.5 cm/año.
  - Entre los cuatro los seis años: menos de 5 cm/año.
  - Desde los seis años hasta el inicio de la pubertad:

- Chicos: menos de 4 cm/año.
- Chicas: menos de 4.5 cm/año.

- a) Los niños con talla baja y velocidad de crecimiento por encima de estos valores normalmente tienen una causa de talla baja no patológica, como la talla baja familiar (TBF) o el retraso constitucional de crecimiento y pubertad (RCCP). En estos casos, además de realizar una anamnesis y exploración clínica detalladas, se debe realizar una radiografía de carpo para determinar la edad ósea, que nos indique una aproximación de la vaya final (predicción de talla adulta).
- b) Los niños con la velocidad de crecimiento por debajo de estos puntos de corte, tienen mayor probabilidad de tener una causa patológica de talla baja, y requieren más estudios. Además de lo referido para los niños del anterior punto, en este caso se debe realizar screening de laboratorio para causas patológicas que talla baja, bien por el pediatra de atención primaria o por el endocrinólogo pediatra, con las siguientes determinaciones:

### **Exploraciones complementarias en el estudio de talla baja**

Hemograma, VSG ó PCR	
Bioquímica: glucosa, urea, creatinina, Na, K, bicarbonato, Ca, P, fosfatasas alcalinas, albúmina.	
Perfil celíaco: IgA y Acs anti-transglutaminasa.	
Hormonas: TSH, T4-L, IGF-1, IGF-BP3	IGF-BP3 tiene mayor sensibilidad para predecir déficit de GH en los menores de 10 años que IGF-1.
Cariotipo	En niñas para descartar Síndrome de Turner y en niños en caso de que existan anomalías genitales.

### Exploraciones complementarias en el estudio de talla baja

LH, FSH, testosterona, estradiol y 17-OH-progesterona	En caso de que existan signos de pubertad precoz.
Test de estímulo de GH	En caso de baja velocidad de crecimiento, niveles bajos de IGF-1 e IGF-BP3 y retraso en la edad ósea.
RNM cerebral	En niños con diagnóstico de déficit de GH o en aquellos con signos/síntomas sugestivos de disfunción hipotálamo-hipofisaria (hipoglucemia en neonato, micropene, criptorquidia, displasia septo-óptica, tumor intracraneal un historia de irradiación craneal.

En caso de sospecha de patología genética, se solicitará el estudio molecular correspondiente.

Tabla 3. Exploraciones complementarias en el estudio talla baja

- c) Los niños con velocidad de crecimiento muy por debajo de estos puntos de corte, casi seguro tienen una causa patológica de talla baja y deben ser remitidos directamente al especialista en endocrinología pediátrica. Para una evaluación más precisa, proyectamos la velocidad de crecimiento en una gráfica para determinar el percentil P para la edad y sexo.

En general, un percentil de velocidad crecimiento por debajo del 25 puede indicar un fallo de crecimiento, y un valor menor del P10 obliga a realizar una evaluación exhaustiva.

### 3) ¿CUÁL ES LA PREDICCIÓN DE TALLA ADULTA?

La talla adulta está determinada por una combinación del potencial genético y de muchos factores que influyen en el crecimiento somático y la maduración biológica.

No existe ningún método que prediga con exactitud la talla adulta; además existe una amplia variación entre los distintos métodos. Sin embargo, se puede obtener una aproximación combinando la talla genética con el percentil de crecimiento según la edad ósea.

3.1 El primer paso: **determinar la talla media parental, talla diana** o talla genética. Se aconseja medir a los padres en la consulta, pues cuando se les pregunta acerca de este dato, en muchas ocasiones es inexacto. El cálculo se obtiene de:

- Para chicas:  $(\text{talla madre} + \text{talla padre} - 13)/2$
- Para chicos:  $(\text{talla madre} + \text{talla padre} + 13)/2$

En ambos sexos un valor 8.5 centímetros por arriba o por debajo de los tenido por la fórmula, representa los percentiles 97 y 3 respectivamente.

3.2 Segundo paso: **determinar la edad ósea.**

La edad ósea informa del potencial de crecimiento del niño y se acerca a la edad adulta del siguiente modo:

Edad ósea avanzada ó retrasada se define como la edad ósea que está 2DE o más por encima o por debajo de la media, respectivamente. Esto se traduce en una diferencia entre edad ósea y edad cronológica de aproximadamente 12 meses entre los dos y los cuatro años, 18 meses entre los 4 y los 12 años, 24 meses a partir de los 12 años.

3.3 El siguiente paso es **calcular la talla proyectada.** La talla proyectada en un niño mayor de dos años se determina extrapolando el crecimiento del niño a lo largo de su actual canal o percentil hasta la edad de 18- 20 años. Si la edad ósea está aumentada o retrasada, entonces la talla proyectada debe tomarse en base al percentil de la edad ósea más que a la edad cronológica.

A continuación **se compara la talla proyectada con el rango calculado para la talla diana:**

- Si la talla proyectada está dentro del rango de 8.5 centímetros por arriba o por debajo de la talla diana, entonces la talla del niño está dentro del rango de la familia. El diagnóstico más probable será talla baja familiar.
- Si la talla proyectada está por debajo de 8.5 centímetros de la talla diana, entonces se considera que tiene una talla anormalmente baja para su familia, y no será por tanto una talla baja familiar.

La siguiente tabla muestra los valores de la edad ósea en las distintas patologías causantes de talla baja:

### Orientación diagnóstica según la edad ósea y la velocidad de crecimiento

	Vel de crecto normal (hasta la EO de 11 las niñas y de 13 los niños)	RCCP
<b>EO Retrasada</b>		Malnutrición
		Enf sistémica (EII, celiacía, AIJ)
	Vel de crecto baja	Endocrinopatía (Déficit de GH, hipotiroidismo, Cushing) Corticoterapia
	Vel de crecto normal (y padres TB)	TBF
<b>EO Adecuada</b>		S. Turner
		Def gen SHOX
	Vel de crecto baja	S. Noonan S. Silver-Russell
		Displasias óseas
<b>EO Adelantada</b>		Pubertad precoz
		Hipertiroidismo

Tabla 4. Orientación diagnóstica según la edad ósea y la velocidad de crecimiento



---

## TRATAMIENTO DE LA TALLA BAJA

De la gran variabilidad de diagnósticos relacionados con la talla baja se deduce que no existe un tratamiento único.

Los casos de talla baja familiar y retraso constitucional de crecimiento y pubertad no requieren tratamiento, pues son variantes de la normalidad.

En algunas enfermedades crónicas mejora la talla cuando se inicia el tratamiento de la patología (p.ej celiacía). Algunas endocrinopatías tienen su tratamiento específico: hipotiroidismo, Cushing o pubertad precoz.

El déficit de hormona de crecimiento se trata con dicha hormona. Además del déficit de GH, son indicaciones de tratamiento con somatotropina en nuestro país las siguientes situaciones:

- Síndrome de Turner (1994)
- Insuficiencia Renal Crónica (1995)
- Adultos con deficiencia de GH hipotálamo-hipofisaria (1997)
- Síndrome de Prader-Willi (2001)
- RCIU sin normalización de talla (2003)
- Alteración del GEN SHOX (2009)

---

## Bibliografía

1. Pombo M, Castro.-Feijoo L, Cabanas Rodriguez P. El niño de talla baja. Protoc diagn ter pediatr AEP 2011: 1: 236-54.
2. Richmond MD, Rogol MD. Diagnostic approach to children and adolescents with short stature. Geffner M, ed. UptoDate. Hoppin AG: UpToDate Inc. <https://www.uptodate.com> (Consultado diciembre 19, 2019).
3. Rogol MD. Causes of short stature. Snyder P, Geffner M, edS. UptoDate. Hoppin AG: UpToDate Inc. <https://www.uptodate.com> (Consultado diciembre 13, 2019).