

Enfoque del paciente con talla baja



María Victoria Lopera Cañaverl

Endocrinóloga Pediatra U de A

Docente del Dpto de pediatría y
Puericultura U de A



No lo dejan entrenar con los de su edad

Es el más pequeño de su grupo

Mi hijo no crece

Los compañeros le hacen bulliying

Tiene la misma ropa de hace 2 años

Parece de primaria

El primito de la misma edad le lleva varios centímetros

Le dicen el chiqui

El hermanito ya se lo está alcanzando

Le he dado todas las vitaminas y no crece

Vengo a que le ponga hormonas



Evaluación del crecimiento

REFLEJO DEL ESTADO DE SALUD DE UN NIÑO

PASADO

DINAMICO

SEGUIMIENTO: VCTO

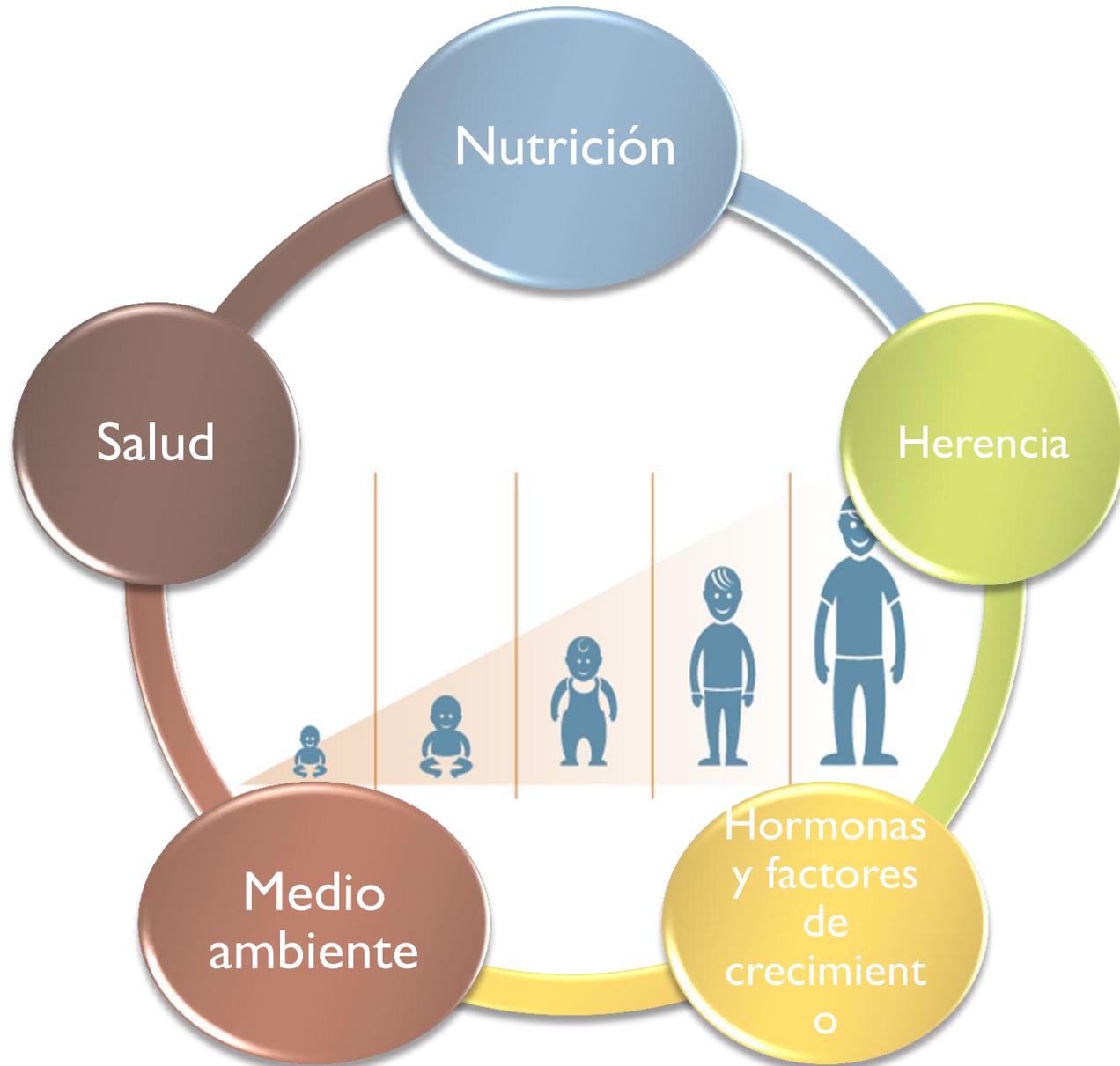
PRESENTE

FUTURO



Criterios usados para definir síndrome de talla baja

1. Talla < -2 DE por edad, sexo y grupo étnico
2. Talla normal, para la curva poblacional, pero debajo de la curva de crecimiento correspondiente a la TMP (< 2 DE)
3. Predicción de talla adulta por debajo (< 2 DE) de la talla medio parental
4. Persistente velocidad de crecimiento (< 1 DE \sim P25) para la edad y sexo mantenida por más de 2 años



Períodos de crecimiento



Crecimiento fetal



Lactancia

- Crecimiento rápido 2 primeros años
- Aumento 25 cm el primer año y 12 cm en el segundo.



Infancia

- Velocidad de crecimiento: 5-6 cm por año.



Pubertad

- Estirón puberal entre 8-12 cm al año



Placenta-IGF2

Nutrición
Hormonas tiroideas

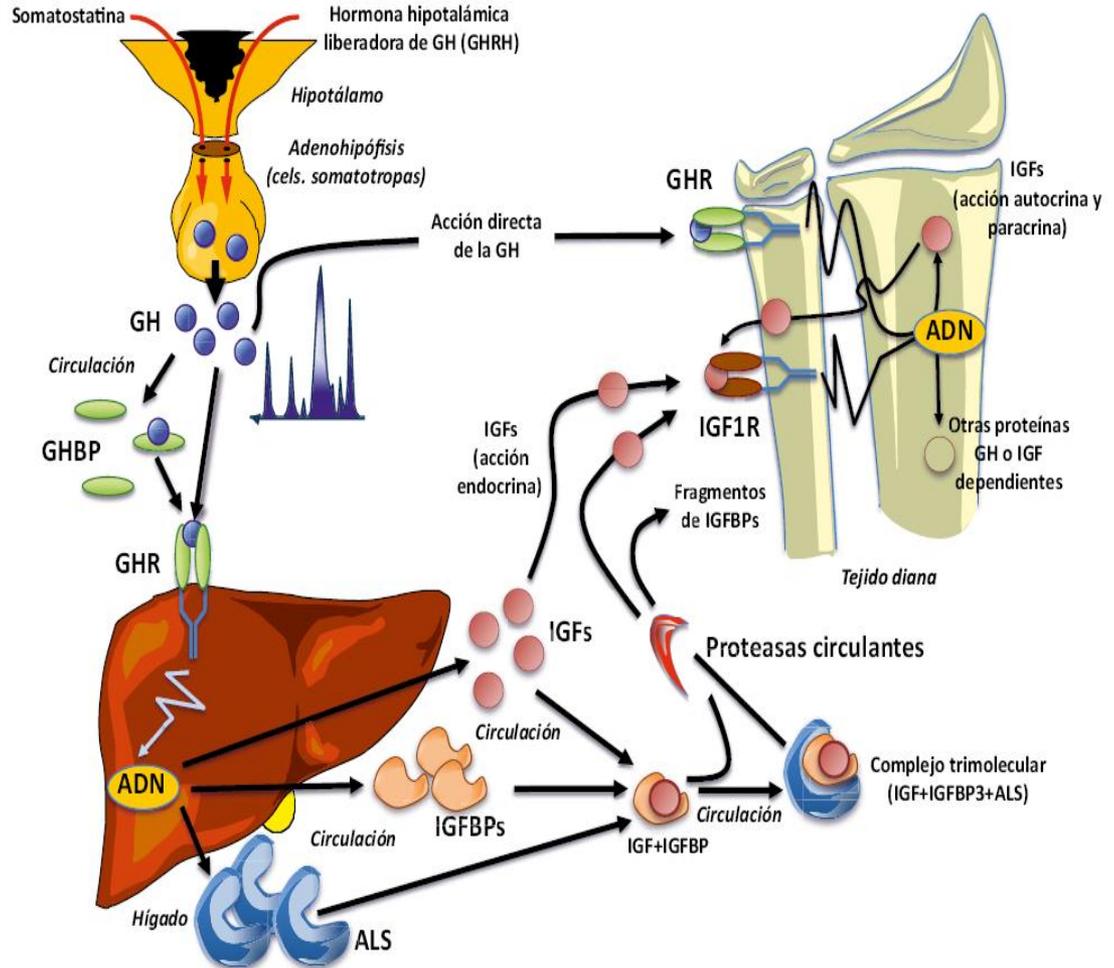
Genética – GH –
IGF-I

Hr. Sexuales
GH – IGF-I



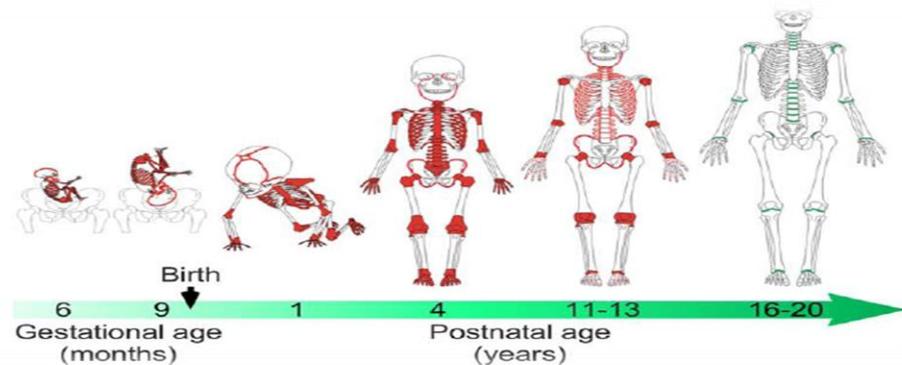
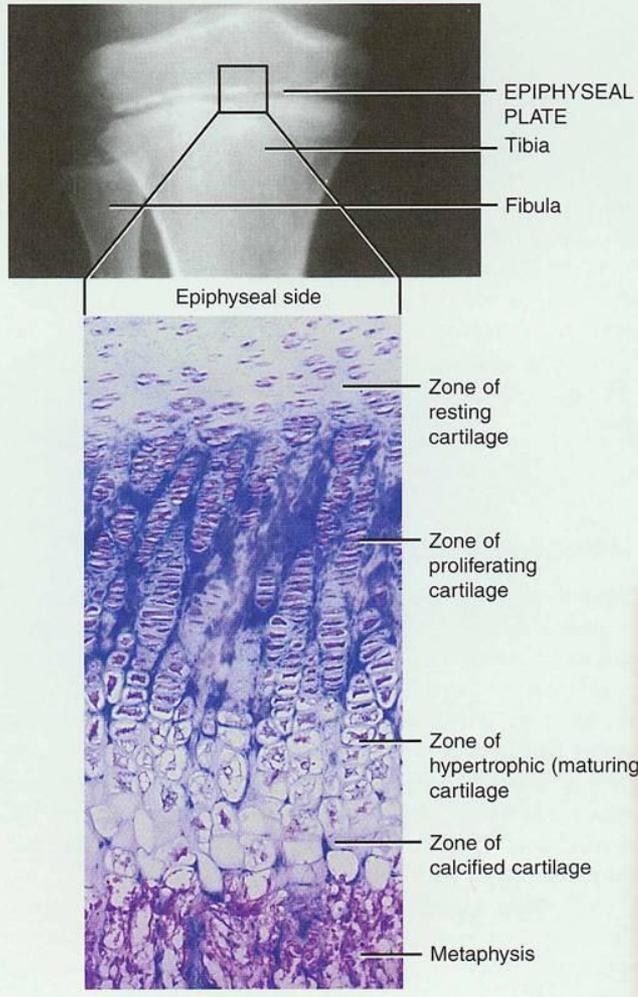
El eje GH-IGFI es uno de los muchos sistemas que regulan el Crecimiento lineal PERO....

NO ES EL UNICO



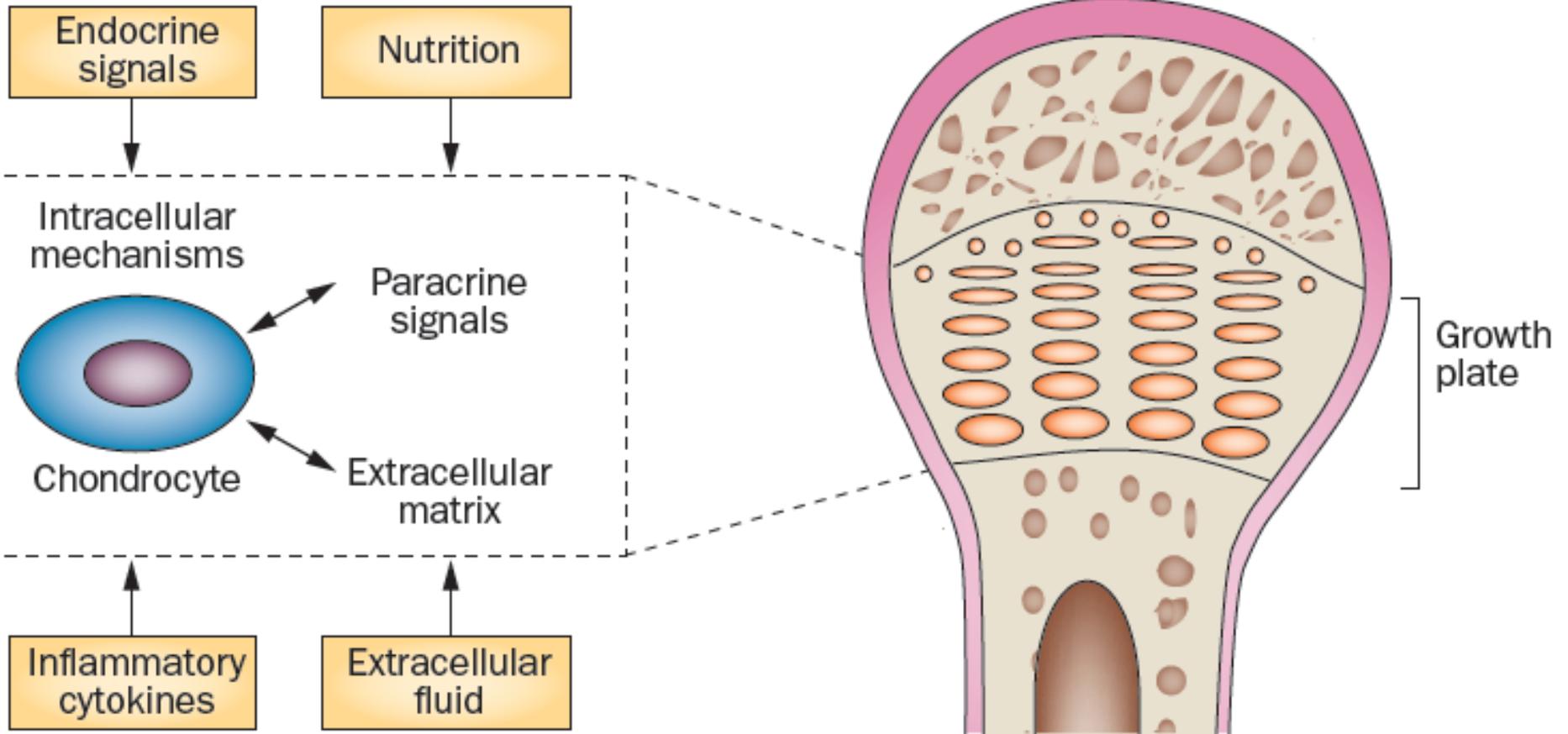
Nuevo paradigma

Radiograph of a portion of the tibia and fibula of a 10-year-old child



“La talla baja es causada por una disminución de la condrogénesis: El proceso biológico fundamental que impulsa el crecimiento lineal en los niños”

Baron, J. et al. *Nat. Rev. Endocrinol.* advance online publication 6 October 2015. Short and tall stature: a new paradigm emerges



Baron, J. et al. Nat. Rev. Endocrinol. advance online publication 6 October 2015. Short and tall stature: a new paradigm emerges



Genética Molecular de la talla baja

Intracellular regulation

- Noonan syndrome (*PTPN11*, etc)
- SHOX deficiency (*SHOX*)
- Seckel syndrome (*PCNT*, etc)
- 3-M syndrome (*CUL7*, etc)

Extracellular matrix regulation

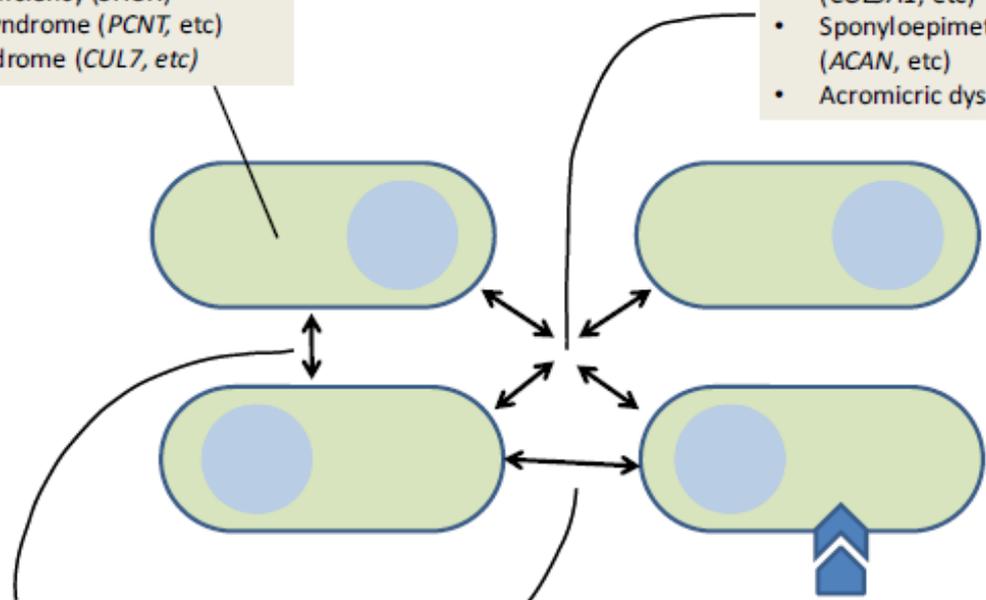
- Multiple epiphyseal dysplasia (*COL9A1*, etc)
- Sponyloepimetaphyseal dysplasia (*ACAN*, etc)
- Acromicric dysplasia (*FBN1*, etc)

Paracrine regulation

- Achondroplasia (*FGFR3*, etc)
- Acromesomelic dysplasia (*NPR2*)
- Metaphyseal chondrodysplasia (*PTH1R*, etc)

Endocrine regulation

- GH deficiency (*GH1*, etc)
- Laron syndrome (*GHR*)
- IGF-1 deficiency (*IGF1*)
- ALS deficiency (*IGFALS*)



Youn Hee Jee, MDa,*; Anenisia C. Andrade, MD, PhD; Jeffrey Baron, MDa; Ola Nilsson, MD, PhD; c.
Genetics of Short Stature. Endocrinol Metab Clin N Am - (2017)

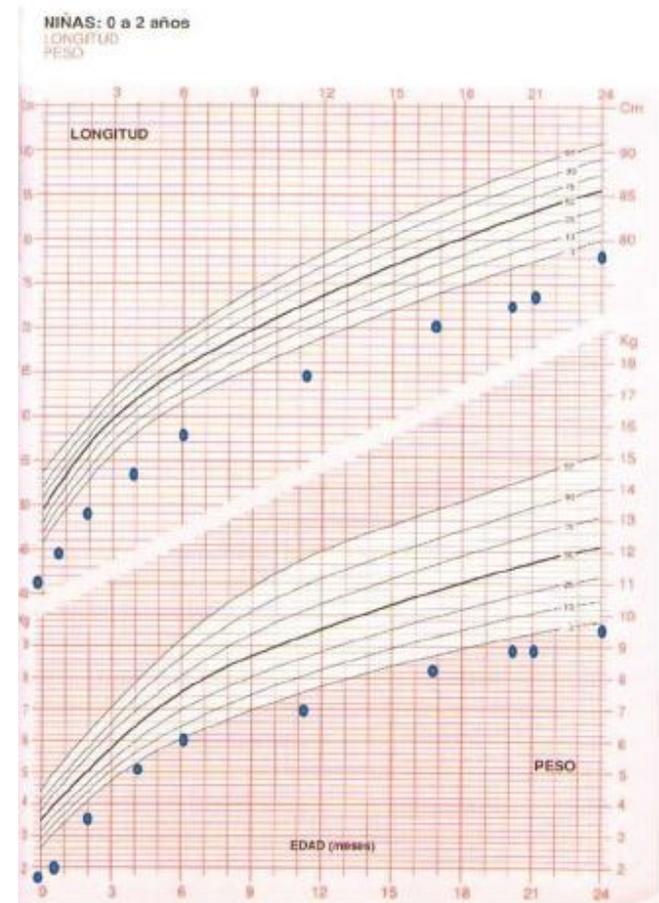
Puntos claves



Pequeño para la edad gestacional



No requieren test de GH para definir inicio de tratamiento

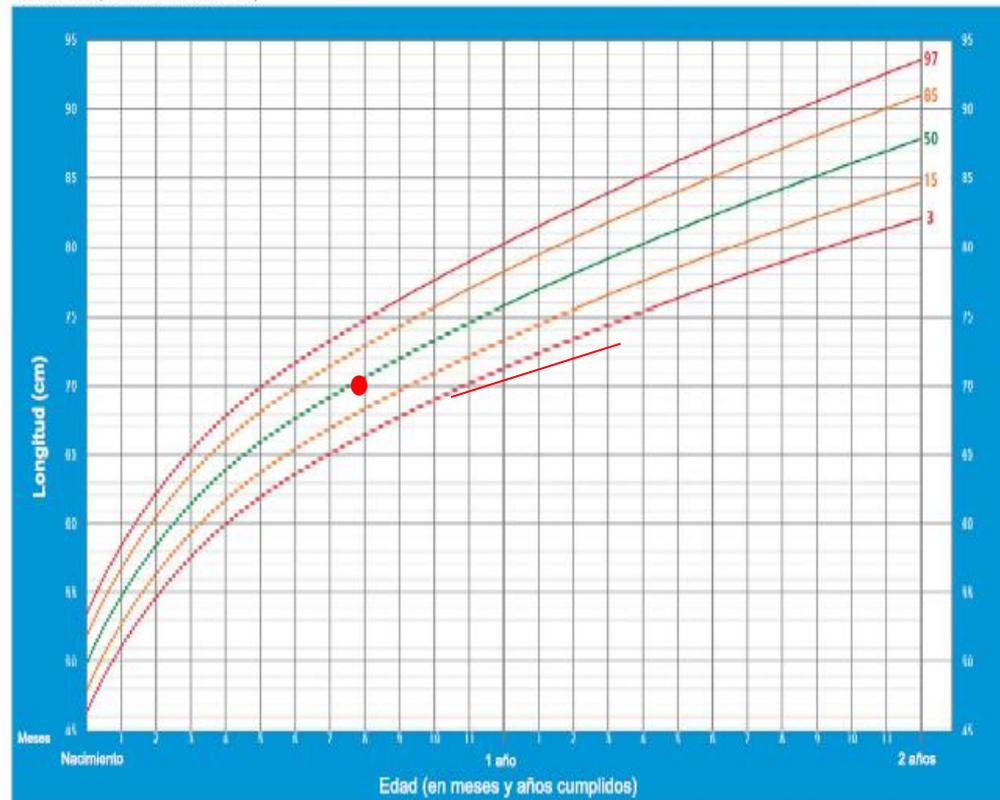


CANALIZACIÓN

Los niños pueden cruzar percentiles antes de los 2 años

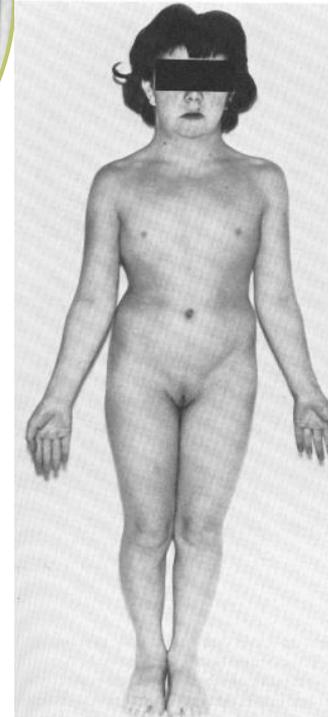
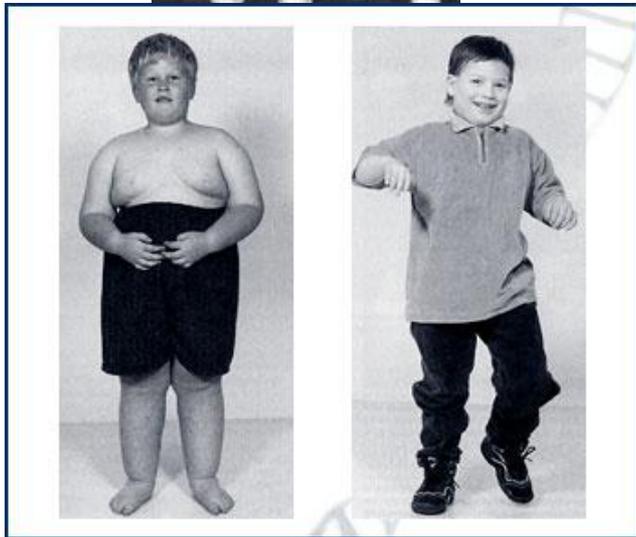
Longitud para la edad Niños

Percentiles (Nacimiento a 2 años)



Patrones de crecimiento infantil de la OMS

Búsqueda de talla baja Sindromática



----- Laurie R. Braun, MD,*† Rose Marino, MD* Disorders of Growth and Stature. Pediatrics in Review -----

▶ Vol. 38 No. 7 JULY 2017

Toda niña con talla baja debe tener un cariotipo



Turner Syndrome :A focus on Growth, Puberty, and fertility.

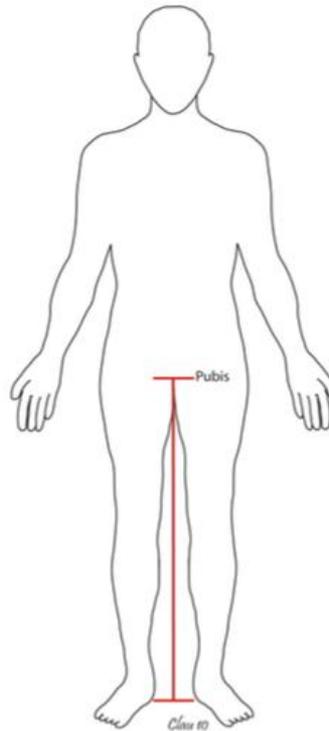
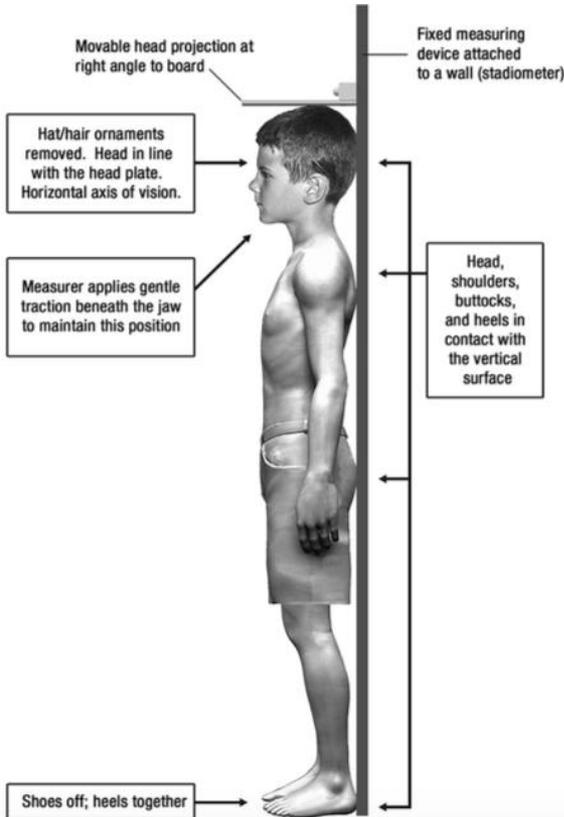
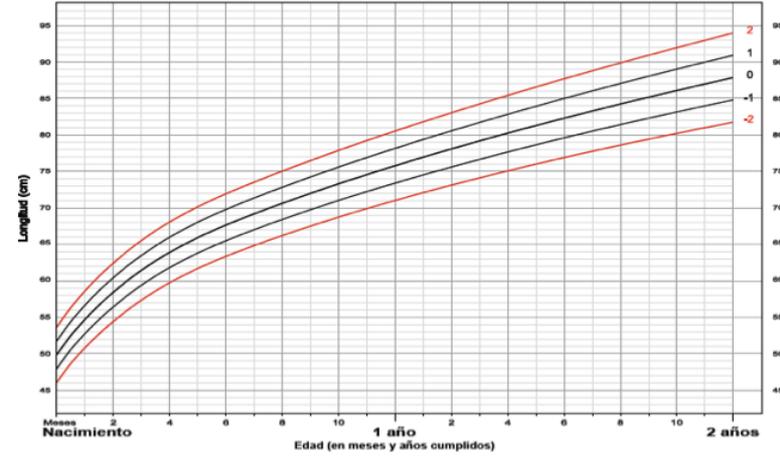
Nelly Mauras, MD: Endo 2017. pediatric Endocrinology. Presented, April 1-4, 2017



A



Talla para la edad
Niños de 0 a 2 años

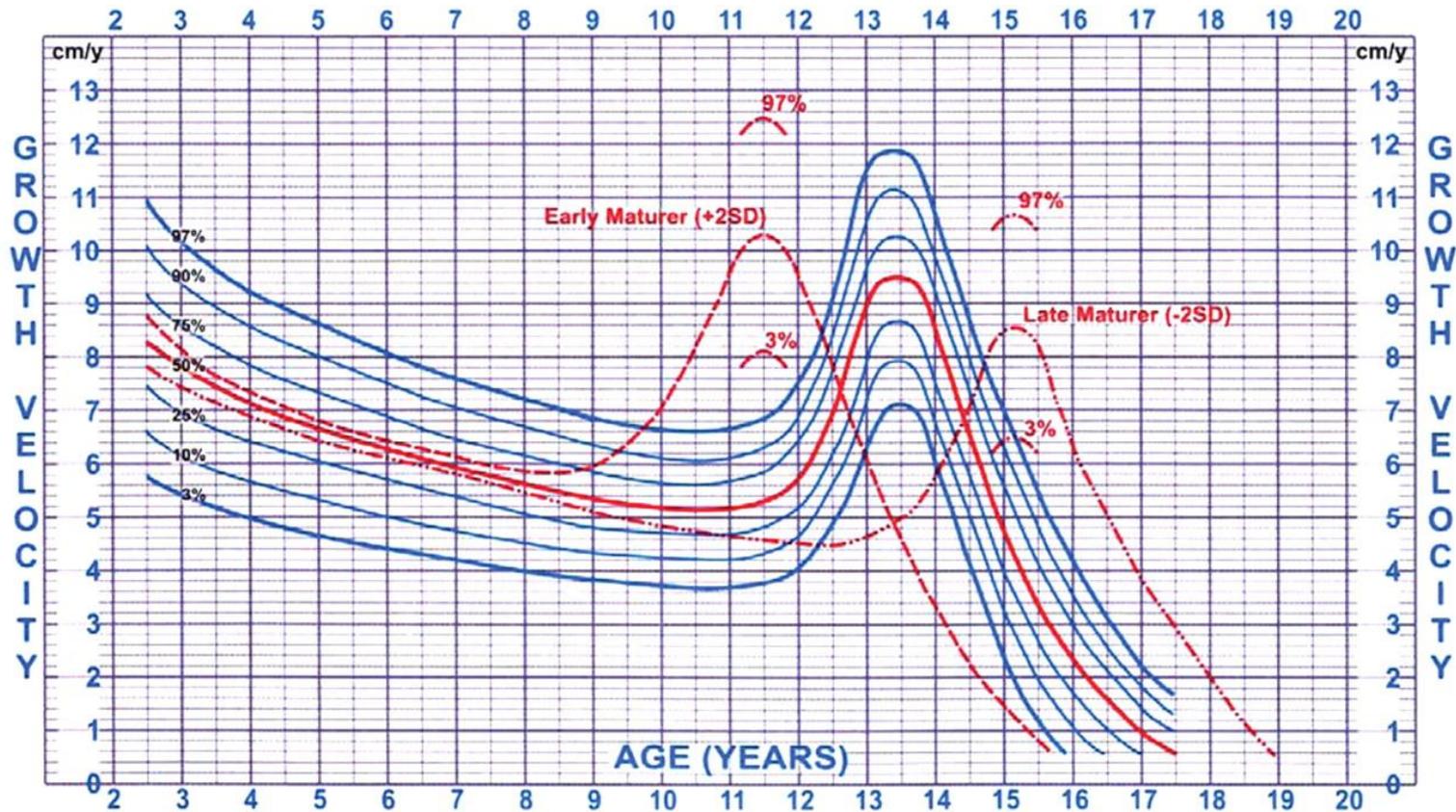


Promedio talla padres

- ♂ + 6.5 cm
- ♀ - 6.5 cm

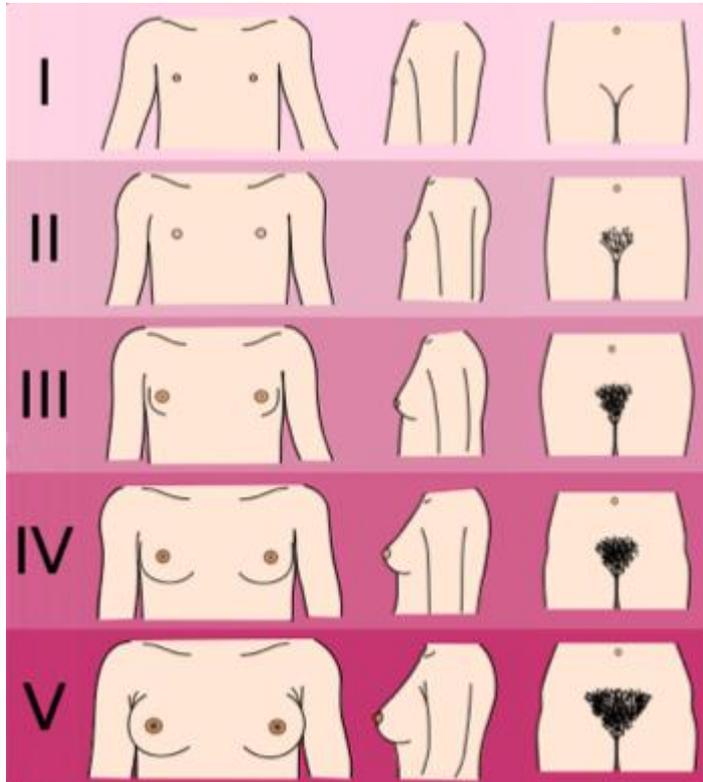
Segmento inferior

Velocidad de crecimiento



Talla actual-Talla previa
Llevar siempre a 12 meses
Graficar en el intermedio de tiempo

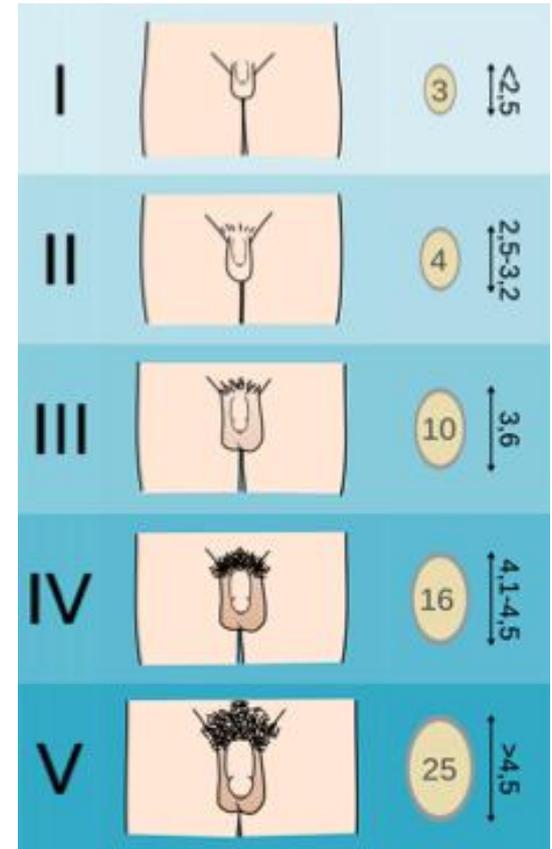
Evaluación del estadio Puberal



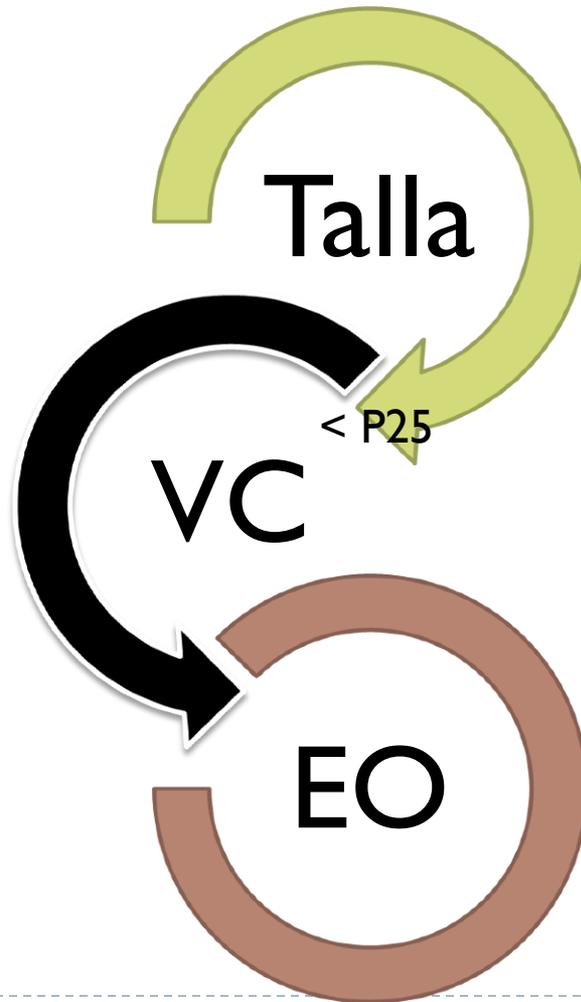
Inicio de la
pubertad
♀ 10.5 ♂ 11.5

Pico VC ♀ 11.5

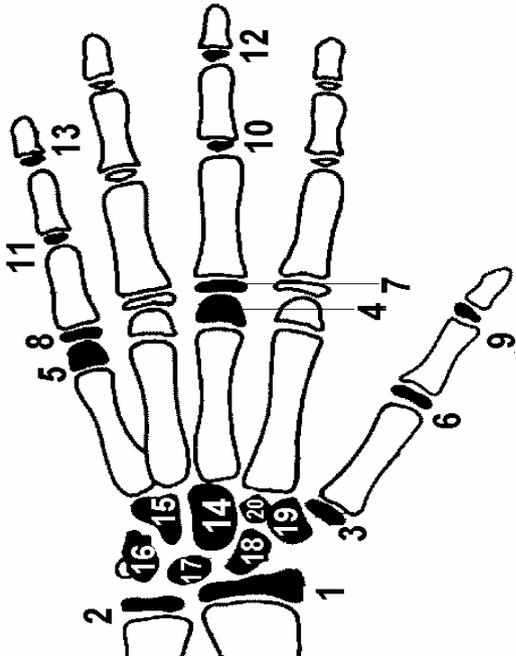
Pico VC ♂ 13.5



Abordaje Sindromático de la talla baja

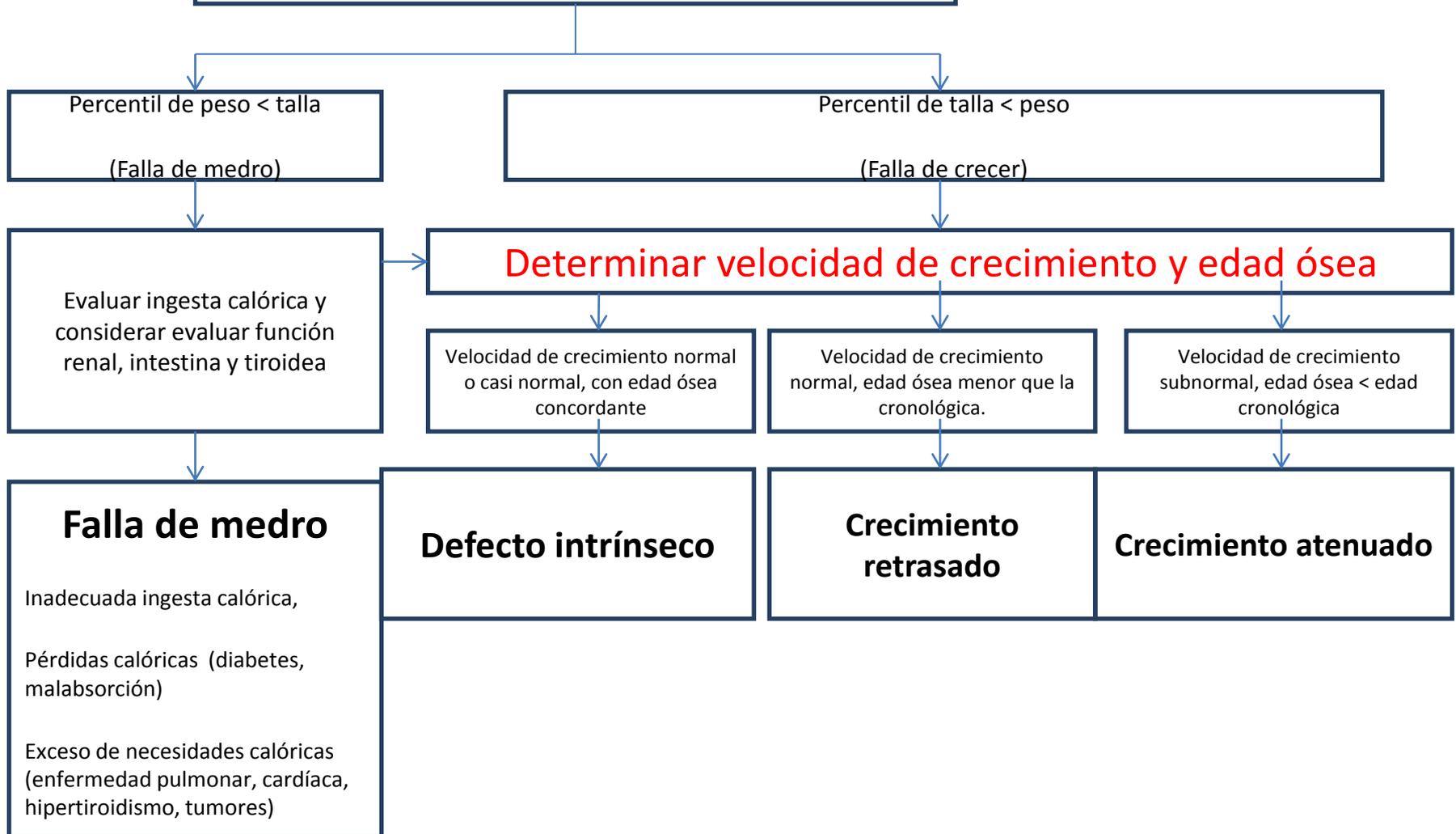


Edad ósea

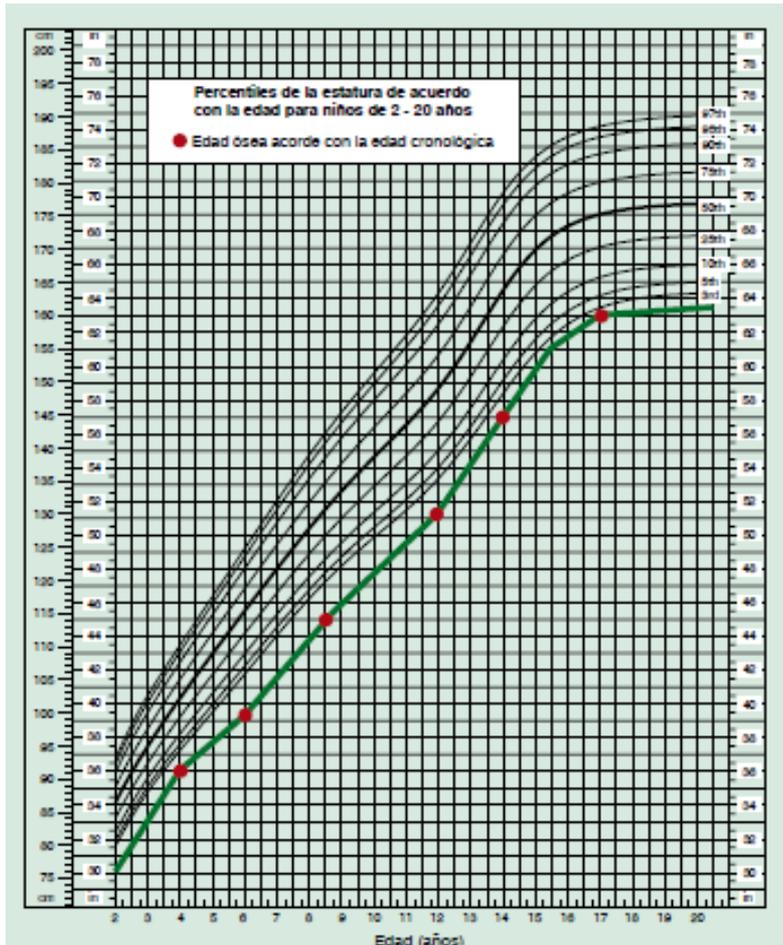


- ▶ Refleja fielmente la EB o nivel de desarrollo
- ▶ Cambio de cartílago a hueso
- ▶ Se relaciona con los cambios puberales
- ▶ Greulich and Pyle

Medir y graficar peso y talla



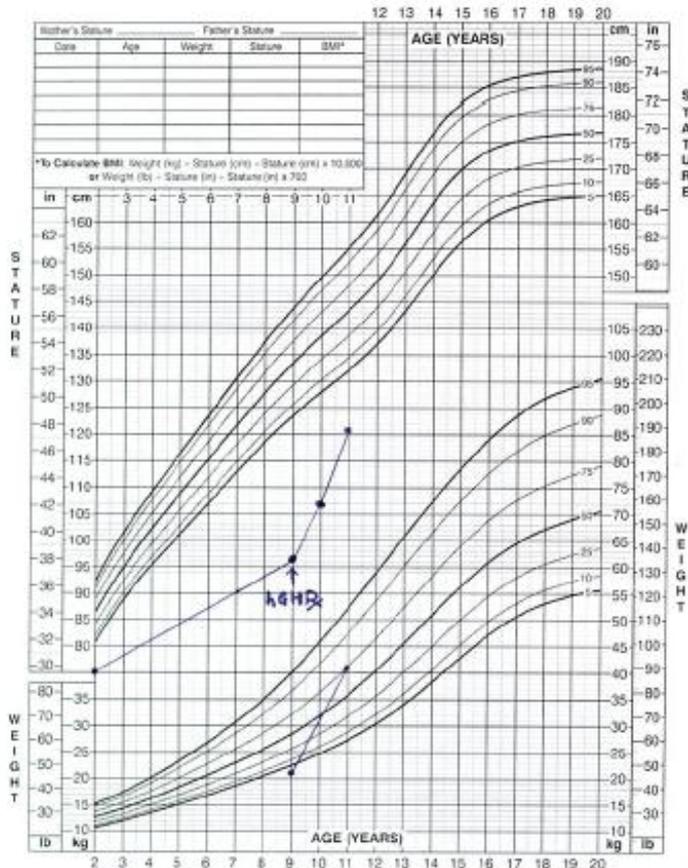
Abordaje Sindromático



**Patrón de crecimiento
Intrínseco**

Abordaje Sindromático

9 2 to 20 years: Boys
Stature-for-age and Weight-for-age percentiles



Patrón atenuado

Exámenes de Laboratorio

Pruebas de laboratorio iniciales para estudio del paciente con talla baja	
Hemograma completo	Anemia, infecciones
VSG	Infecciones, Trastornos inflamatorios (ileitis, neoplasias, leucemias)
Creatinina, sodio, potasio, calcio, fosfatasas alcalina, albumina	Enfermedades renales, malabsorción, trastornos de fosforo y calcio
pH y gases arteriales	Acidosis tubular renal
Uroanálisis	Enfermedades renales
Coproscópico	Enfermedades gastrointestinales
TSH, T4L	Hipotiroidismo
Glucemia	Diabetes
IGF-I	Deficiencia de GH, resistencia a la GH
Cariotipo en las niñas	Síndrome de Turner
Anticuerpos IgA antitrasglutamina, Anticuerpos IgA antigliadina	Enfermedad celiaca
Cortisol libre en orina (si obesidad presente)	Síndrome de Cushing

**Indicaciones
aprobadas
para
uso de rhGH**
(FDA) – Europa*

Indicación	Dosis
Deficiencia de GH*	0,025-0,035 mg/kg/día
Enfermedad renal crónica (ERC)*	0,045-0,05 mg/kg/día - 1,4 mg/m ² / día
Síndrome de Turner*	
Haploinsuficiencia del gen SHOX*	
Pequeño para la edad gestacional (PEG)*	0,035-0,067 mg/kg/día - 1,0 mg/m ² /día
Síndrome de Prader Willi *	0,035 mg/kg/día - 1,0 mg/m ² /día (Max 2,7 mg/día)
Talla baja idiopática	
Síndrome de Noonan	

Current Indications for Growth Hormone Therapy for Children and Adolescents. Chapter 7. Hindmarsh PC (ed): Current Indications for Growth Hormone Therapy, ed 2, revised. Endocr Dev. Basel, Karger, 2010; vol 18; pp 92–108

Indications for growth hormone therapy in children. Arch Dis Child 2012;97:63–68. doi:10.1136/adc.2010.186205

Cuando remitir al endocrino

- ▶ Talla < percentil 3 o a -2 DE
- ▶ Talla inferior al potencial genético mas de - 2DE
- ▶ Desproporción corporal o facies dismórficas
- ▶ Defectos de la línea media o varones con hipospadias o criptorquidia
- ▶ Pequeños para la edad gestacional sin reatrapaje
- ▶ Velocidad de crecimiento anormal
- ▶ Cruzar percentiles después de los 18-24 meses







Solía acomplejarme
por mi estatura,
pero luego pensé:
**"Al carajo con eso,
soy Harry Potter".**

Daniel Radcliffe



Conclusiones

- ▶ La mayoría de los niños con talla baja son sanos y corresponden a variantes normales
- ▶ En general las causas patológicas de talla baja van a tener alguna pista en la historia clínica o el examen físico
- ▶ Mientras más alejado esté la talla de la media poblacional y parental, mayor es la probabilidad de tener una causa patológica
- ▶ La auxología y la velocidad de Crecimiento son los pilares del diagnóstico de la deficiencia de hormona del crecimiento
- ▶ Paciente que se siente bien, se ve bien y tiene talla dentro de la talla media parental puede manejarse con educación y seguimiento