Caso clínico. Endocrinología

Talla baja como manifestación de una enfermedad genética

Silvia Rodríguez del Rosario[a], Katia Benito-Sendín[b], María Gutiérrez Zamorano[a], Karen E. Heath[c], Silvia Modamio Høybjør[d], M.ª Pilar Bahillo Curieses[e]

[a]MIR Pediatría. Hospital Universitario de Valladolid. Valladolid. España.
[b]MIR Endocrinología. Hospital Universitario de Valladolid. Valladolid. España.
[c]INGEMM, IdiPAZ y UMDE (ERN-BOND). Hospital Universitario La Paz y CIBERER, ISCIII. Madrid. España.
[d]INGEMM, IdiPAZ y UMDE (ERN-BOND). Hospital Universitario La Paz. Madrid. España.
[e]Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Valladolid. Valladolid. España.

Publicado en Internet:
24-marzo-2022

Silvia Rodríguez del Rosario:
silvia_0630@hotmail.com

INTRODUCCIÓN

La talla baja es uno de los principales retos diagnósticos y terapéuticos para el pediatra, siendo motivo de consulta cada vez más frecuente y, por tanto, de derivación a consultas de Endocrinología infantil. En la mayoría de los pacientes desconocemos la causa, siendo catalogados como talla baja idiopática; sin embargo, un 20% será consecuencia de trastornos patológicos. Presentamos dos casos clínicos de hipocrecimiento en los que se objetivó patología subyacente.

CASO CLÍNICO 1

Paciente de 2 años y 9 meses derivado para valoración de crecimiento. Antecedentes familiares, padre con espondilolistesis y talla final 157 cm, braza 163 cm, talla sentado/talla (TS/T) 0.52. Talla materna: 162 cm. Talla diana: 166 cm. Antecedentes personales, longitud al nacimiento: 46 cm -2,41 desviaciones estándar (DE) y fémur corto en ecografías prenatales. Exploración física: talla 89 cm (-2 DE), braza 87 cm, segmento superior/inferior (SS/SI) 1,17, TS/T = 0,57 (Pc 3), perímetro cefálico 50 cm (Pc 43), macrocefalia relativa con frente abombada y amplia, dentinogénesis imperfecta y escleras discretamente azuladas, Tanner 1. Exploraciones complementarias normales. Edad ósea 2 años para edad cronológica (EC) de 2 años y 9 meses. Serie ósea normal, con presencia de huesos wormianos en cráneo. Estudio genético: variante en heterocigosis en el gen *COL1A2* (NM_000089.3:c.2044G>T; p.[Gly682Cys]), encontrándose también dicha variante en el padre. No presenta antecedente de fracturas al diagnóstico.

CASO CLÍNICO 2

Paciente de 6 años y 9 meses derivado por hipocrecimiento. Antecedentes familiares: talla diana 173,5 cm. Antecedentes personales, longitud al nacimiento -0.89 DE. Exploración física: talla 106,4 cm (-2,97 DE), braza 105 cm, SS/SI 1, TS/T 0,56 (Pc 50-75), escleras azuladas, sin otros hallazgos patológicos. Tanner 1. Edad ósea 5 años y 2 meses años para EC 6 años y 9 meses. Serie ósea: vértebras dorsales con discreta platispondilia. Estudio genético: CGH arrray sin hallazgos. Panel de displasias esqueléticas: variante en heterocigosis en el gen *COL1A1* (NM _000088.3:c.1893_1984del; p.[Gly632*]), no presente en ninguno de los progenitores ni hermanos. No presenta antecedente de fracturas.

CONCLUSIONES

La osteogénesis imperfecta tipo 1 es un trastorno genético, con patrón autosómico dominante, producida generalmente por mutaciones en COL1A1 o COL1A2. La clínica puede ser muy diversa, presentándose de forma más leve que otros tipos. Es característica la ausencia generalmente de deformidades óseas, presencia de escleras azules o dentinogénesis imperfecta, así como escoliosis y una talla diana que puede ser normal, o en ocasiones algo inferior.

CONFLICTO DE INTERESES

Las autoras declaran no presentar conflictos de intereses en relación con la preparación y publicación de este artículo.

ABREVIATURAS

DE: desviaciones estándar • **EC:** edad cronológica • **Pc:** perímetro cefálico • **SS/SI:** segmento superior/inferior • **TS/T:** talla sentado/talla.

Cómo citar este artículo: Rodríguez del Rosario S, Benito-Sendín K, Gutiérrez Zamorano M, Heath KE, Modamio Høybjør S, Bahillo Curieses MP. Talla baja como manifestación de una enfermedad genética. Rev Pediatr Aten Primaria Supl. 2022;(31):e59.