Caso clínico. Endocrinología

Estudio de baja talla. Displasia espondiloepifisaria

M.ª Teresa Arroyo Romo[a], Ana Fierro Urturi[a], Mónica Sanz Fernández[a], Raquel Acebes Puertas[b], Pilar García Gutiérrez[a], Ana Belén Camina Gutiérrez[c]

[a]CS Pisuerga. Arroyo de la Encomienda. Valladolid. España • [b]Hospital Universitario Río Hortega. Valladolid. España • [c]CS Salud Casa del Barco. Valladolid. España.

Publicado en Internet:
31-marzo-2023

M.ª Teresa Arroyo Romo:
maite.arroyo@hotmail.com

INTRODUCCIÓN

El estudio completo de baja talla sin déficit de GH asociado a alteraciones óseas puede descubrir entidades que pasan desapercibidas en los primeros años de vida como es la displasia espondiloepifisaria leve debida a la mutación del gen *COL2A1* que codifica el colágeno tipo 2, con presentación clínica muy variable presentando en la mayoría de los casos, talla baja, alteraciones en la columna vertebral y posibilidad de osteoartritis precoz.

RESUMEN DEL CASO

Niña de 10 años y 7 meses en seguimiento pondoestatural por talla baja en P 3-10 mantenida con talla inferior al patrón parental y poblacional.

AF: Madre: talla de 157,5 cm; artralgias desde edades tempranas. Padre: 178 cm. Hermanas de 12 años y 8 años con baja talla.

Exploración

- Peso: 28,2kg (-1,26 DS).
- Talla: 130,3 cm (-2 DS).
- Talla diana: 161,2 +/- 5 cm (P 50).
- Armónica con desarrollo puberal M2P2.
- Escoliosis dorsolumbar.

Pruebas complementarias

- RX EO: 11 años.
- Analítica: hemograma: eosinofilia. Bioquímica normal. TSH 1,9 mUI/l, T4L 0,79 ng/dl, LH 0,6 UI/l, FSH 4,73 UI/l, E2 >15 pg/ml, testosterona 58 ng/dl, DHEAS 151 mcg/dl, 17-oh progesterona 1,07 ng/ml IGF-1 192 ng/ml. IGFBP-3: 3,81 mcg/ml.
- Serie ósea: densidad ósea preservada. Escoliosis con curva torácica de convexidad derecha de 30°; acuñamiento de T7. Defecto de fusión en arcos posteriores de L5-S1. Aspecto globuloso de ambas sincondrosis isquiopubianas.
- Se solicita estudio genético molecular: gen SHOX y región PAR1 y estudio de genes asociado a baja talla. Resultado: portadora heterocigota del cambio c.1744G>A (p.G582S) en el gen *COL2A1* del brazo largo del cromosoma 12.

Evolución

Tras los resultados se realizó estudio genético a la familia siendo la madre, su hermana mayor y una más pequeña, portadoras del mismo cambio. Padre y hermano negativos. Portadora en la actualidad corsé corrector de escoliosis.

CONCLUSIONES

La historia clínica y control de pacientes con talla baja, así como el estudio genético molecular es importante para el diagnóstico de ciertas displasias óseas.

Es importante la identificación de estos pacientes para mejorar su atención sanitaria multidisciplinar, realizar prevención de osteoartritis y dar un adecuado consejo genético tanto al paciente como a la familia.

CONFLICTO DE INTERESES

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

Cómo citar este artículo: M.ª Teresa Arroyo Romo, Ana Fierro Urturi, Mónica Sanz Fernández, Raquel Acebes Puertas, Pilar García Gutiérrez, Ana Belén Camina Gutiérrez. Estudio de baja talla. Displasia espondiloepifisaria. Rev Pediatr Aten Primaria Supl. 2023;(32):e73.