

Pequeña estatura. Lista de condiciones asociadas con el crecimiento longitudinal retardado

Por el Dr.: L. O. LANGER JR.

El paciente de corta estatura presenta una multitud de posibilidades de diagnóstico. Muchas condiciones descritas de nuevo, asociadas con la pequeñez de estatura, están ahora en la literatura. La mayoría son determinadas genéticamente, haciéndolas vitalmente importantes para que sean identificadas correctamente. Algunas tienen una incidencia significativa de complicaciones médicas, muchas de ellas pueden ser evitables si el médico es informado previamente por medio de un diagnóstico adecuado.

Presentamos aquí una lista parcial de las condiciones asociadas con la pequeña estatura, además de las mejores referencias disponibles. Se ofrece como una ayuda para el diagnóstico para el médico que es generalmente el primero que debe decidir si la corta estatura del paciente es benigna o sólo una característica de un problema subyacente mucho más grave.

Las abreviaturas empleadas en este estudio son:

AD Modo dominante autosómico de transmisión genética.

AR Modo recesivo autosómico de transmisión genética.

XD Modo dominante enlazado en X de transmisión genética.

XR Modo recesivo enlazado en X de transmisión genética.

? Antes de cualquiera de las anteriores abreviaturas, significa que es la forma supuesta de transmisión genética.

Mucopolisacaridosis (MPS) y Condiciones con Características Clínicas Semejantes McKusick nos ofrece nuestra mejor y más reciente revisión de estos trastornos. Sin embargo, él no analiza los tratamientos presentes, algunos de los cuales están basados racionalmente y con mayor experiencia pudieran demostrar ser eficaces.

MPS I (Enfermedad de Hurler) AR:

Rasgos clínicos: grandes opacidades corneales, hepatoesplenomegalia, grave deterioro mental progresivo, grave deformidad ósea.

MPS II (Enfermedad de Hunter) XR:

Rasgos clínicos: no hay opacidades corneales, hepatoesplenomegalia, deterioro mental menos grave o a veces ninguno y una deformidad ósea menos grave que en la enfermedad de Hurler.

MPS III (Enfermedad de Sanfilipo) AR:

Rasgos clínicos: ninguna opacidad corneal, generalmente solo hepatomegalia, grave deterioro mental progresivo, ligera deformidad ósea.

MPS IV (enfermedad de Morquio-Bra-ilsford) AR:

Rasgos clínicos: finas opacidades corneales, hepatoesplenomegalia mínima ligera, no hay retraso mental, anormalidades óseas y dentales características.

Diagnóstico: principalmente radiográfico y bioquímico, según descrito por *Langer y Carey*. Estos autores documentan la compresión espinal evitable, una complicación común de esta condición.

MPS V (Enfermedad de Scheie) AR:

Rasgos clínicos: densas opacidades corneales en la niñez, una ligera hepatoesplenomegalia, ningún retraso mental, una ligera deformidad ósea.

MPS VI (Enfermedad de Maroteux-Lamy) AR:

Rasgos clínicos: grandes opacidades corneales, hepatoesplenomegalia, ningún retraso mental, deformidad ósea moderada.

Lipidosis neurovisceral familiar (gangliosidosis generalizada) AR:

Rasgos clínicos: no hay opacidades corneales, hepatoesplenomegalia, retraso mental, deformidad ósea, mortalidad en la infancia.

Mucopolisacaridosis de ácido hialurónico modificado (síndrome de Clausen-Dyggve-Melchior) AR:

Rasgos clínicos: no hay opacidades corneales registradas; no hay hepatoesplenomegalia; hay retraso mental en la mayoría de los casos informados.

DISPLASIAS OSEAS RESULTANTES EN ENANISMO DESPROPORCIONADO DE PIERNAS CORTAS, CLINICAMENTE ANORMALES AL NACIMIENTO

Acondroplasia AD:

Rasgos clínicos y complicaciones: miembros cortos, especialmente los superiores; frente prominente; puente na-

sal deprimido; generalmente mano en tridente; complicaciones tardías: irritación de las radículas del cordón y rara compresión del cordón.

Hipocondroplasia AD:

Rasgos clínicos: miembros cortos, pero no del tipo de segmento proximal; cambios faciales semejantes pero generalmente menos notables que los de la acondroplasia.

Condrodistrofia calcificans congénita:

Esta enfermedad incluye tres entidades distintas, todas las cuales muestran epífisis granuladas en la infancia en las radiografías y cada una llevando el mismo nombre.

Displasia condroectodermal (síndrome de Ellis van Creveld) AR:

Rasgos clínicos: miembros cortos; polidactilia, especialmente de las manos; displasia de las uñas de los dedos; anomalías del labio superior y los dientes; puede tener malformaciones cardíacas.

Hipoplasia de pelo de cartilago AR:

Rasgos clínicos: miembros cortos; generalmente pelo rubio y fino; facies normal; articulaciones hipermóviles de las manos y los pies.

Enanismo diastrófico AR:

Rasgos clínicos y complicaciones: miembros cortos, contracturas y luxaciones de las articulaciones, oídos externos anormales, pies zambos, deformidad manual característica, puede tener cifosis y palatosquisis, hallazgos radiográficos característicos; complicaciones: generalmente compresión del cordón poco usual y ortopédica.

Enanismo metatrófico (enanismo de miembros cortos en la infancia, enanis-

mo de espina corta en la niñez y en los adultos) ?AR:

Rasgos clínicos: miembros cortos al nacimiento; "cola"; predomina el enanismo de espina corta en los niños mayores. Condición inadecuadamente delineada con un llamativo aspecto en el período de recién nacido.

Distrofia torácica infantil (distrofia torácica-pélvica-falángica) AR:

Rasgos clínicos: caja torácica pequeña; puede tener polidactilia de las manos y los pies; dedos cortos en los pies y en las manos; miembros cortos de grado variable; puede tener trastornos renales progresivos o dificultades respiratorias.

Enanismo mesomélico del tipo de cúbito, peroné y mandíbula hipoplástica AR:

Rasgos clínicos: antebrazos y piernas deformados y cortos; barbilla hundida.

Enanismo mesomélico dominante, peroné corto, laxitud ligamentosa AD:

Rasgos clínicos: antebrazos y piernas deformados y cortos; pies zambos, articulaciones subluxadas en las extremidades inferiores.

Síndrome de Nievergelt AD:

Rasgos clínicos: piernas cortas y deformadas, en forma romboide; genu valga; pies zambos atípicos; deformidades en el codo y en el antebrazo.

Displasia espíndiloepifisaria congénita (enanismo de miembros cortos en la infancia, enanismo de espina corta en la niñez y la adultez) AD:

Rasgos clínicos y complicaciones: osificación lenta en el fémur proximal (cabeza y cuello), coxa vara notable, alta incidencia de miopía y desprendi-

miento de la retina; es una condición importante que debe ser reconocida debido a las graves complicaciones de la vista que pueden ser evitables.

Osteogénesis imperfecta (el tipo de las proporciones es variable y depende de las fracturas; puede ser anormal al nacimiento) La mayoría AD; unos pocos AR:

Rasgos clínicos y complicaciones: tendencia a fracturas múltiples; temprana esclerótica azul; sordera; laxitud ligamentosa; cambios en la dentición (variabilidad notable en todas sus manifestaciones); puede tener formaciones callosas hiperplásticas y una notable deformación ósea.

DISPLASIAS OSEAS RESULTANTES EN ENANISMO DESPROPORCIONADO DE MIEMBROS CORTOS, CLINICAMENTE NORMALES AL NACIMIENTO

Displasia espíndiloepifisaria del tipo pseudocondroplástica. AD:

Rasgos clínicos y complicaciones: miembros cortos; facies normal; contracturas y osteoartropatías prematura de las articulaciones de las extremidades inferiores.

Disostosis metafisaria, tipo Jansen AD:

Rasgos clínicos: desarrollo físico retardado; deformidad y enanismo progresivo con extremo acortamiento de las extremidades inferiores. Llamada "disostosis metafisaria congénita" por Rubin, es una buena descripción de esta rara condición.

Disostosis metafisaria, tipo Schmid. AD:

Rasgos clínicos: corta estatura; piernas arqueadas; facies normal.

Discondroteosis AD:

Rasgos clínicos: deformidad de Madelung de la muñeca (luxación dorsal re-

ducible de la cabeza del cúbito), los segmentos medios de los miembros ligeramente cortos.

Hipofosfatemia familiar (raquitismo resistente a la vitamina D) XD:

Rasgos clínicos: piernas arqueadas; corta estatura; facies normal.

Displasia epifisaria múltiple, tipo Fairbank AD:

Rasgos clínicos y complicaciones: la mayoría de los casos tienen los miembros cortos; facies normal; artrosis prematura.

DISPLASIAS OSEAS RESULTANTES EN ENANISMO DESPROPORCIONADO DE TRONCO CORTO

Displasia tarda espondiloeipifisaria enlazada en X-XR:

Rasgos clínicos y complicaciones: tórax en barril; facies normal; dolor dorsal; dolor en la cadera y contracturas debidas a una osteoartritis prematura en el adulto.

Displasia tarde espondiloeipifisaria dominante AD:

Rasgos clínicos y complicaciones: generalmente tronco corto; dolor en las articulaciones de los miembros inferiores debidos a la osteoartritis prematura en el adulto.

Disostosis espondilometafisaria ?AD:

Rasgos clínicos: tronco corto; ligera protrusión esternal; marcha de pato.

Esta es una entidad hasta ahora pobremente delineada, a lo menos una forma de la cual es dominante autosómica.

DISPLASIAS OSEAS QUE PUEDEN RESULTAR EN ACORTAMIENTO ASIMETRICO DE LOS MIEMBROS

Exostosis múltiple hereditaria (aclasis diafisaria) AD:

Rasgos clínicos y complicaciones: deformidad de los huesos y de las arti-

culaciones secundarias a la formación de osteocondromas; puede incluir disfunción neurológica secundaria a deformidades; posibilidad de degeneración sarcomatosa.

Encondromatosis (enfermedad de Ollier):

Rasgos clínicos y complicaciones: acortamiento de los miembros afectados; masas óseas; deformación articular; posibilidad de degeneración sarcomatosa.

Esta condición probablemente no es hereditaria. Puede resultar en un notable acortamiento de los miembros, generalmente asimétrico.

DISPLASIAS OSEAS RESULTANTES EN ENANISMO PROPORCIONADO

Picnodisostosis AR:

Rasgos clínicos y complicaciones: protuberancia frontal y occipital con anchas suturas; barbilla hundida; anomalidades dentales; dedos cortos de las manos y pies con la piel de los dedos arrugada y uñas superpuestas; tendencia a la fractura.

Osteodistrofia hereditaria de Albright (seudohipoparatiroidismo y pseudohipoparatiroidismo) XD:

Rasgos clínicos: huesos metacarpianos y metatarsianos pequeños; corta estatura; cara redonda; puede incluir retraso mental; obesidad; calcinosis ectópica; exostosis; raras cataratas.

Disostosis cleidocraneal AD:

Rasgos clínicos: protuberancias frontales y parietales; cara pequeña; cuello largo; hombros estrechos; clavículas ausentes o defectuosas.

Engrosamiento del endostio de los huesos tubulares (síndrome de Kenny) ?AD:

Osteopetrosis:

Se describen a lo menos dos tipos: 1) Tipo infantil maligno con hepatoesplenomegalia, anemia, aumento de la susceptibilidad a la infección y retraso en el desarrollo. Esta forma tiene una transmisión recesiva autosómica. 2) La forma menos maligna: puede incluir ceguera, sordera, parálisis facial y tendencia a la fractura. En algunos individuos las manifestaciones son solamente radiográficas.

Esta es probablemente más de una condición con una aparente transmisión dominante autosómica.

Hipofosfatasa AR:

Manifestaciones clínicas y radiográficas: varían de acuerdo con la edad y la gravedad.

Displasia trico-rino-falángica-? AR:

Rasgos clínicos: cabello fino; nariz en forma de pera; uno o más dedos de la mano o del pie más cortos; puede tener desviación en las articulaciones interfalángicas.

Enanismo Primordial (Enanismo de Bajo Peso al Nacimiento).

El recién nacido a término con bajo peso al nacimiento (retraso del crecimiento intrauterino) es el tema de considerable estudio recientemente. Algunos de estos lactantes se mantienen de pequeña estatura durante la niñez y la edad adulta y este grupo no está clasificado todavía en una categoría satisfactoria. Los artículos siguientes describen tres entidades ya definidas que reflejan nuestros conocimientos actuales.

Enanismo primordial normocefálico (tamaño de la cabeza normal para la edad, pero grande en relación con el tamaño

total del cuerpo) síndrome de Russell-Silver:

Rasgos clínicos: facies triangular con amplia frente; quijada pequeña y boca vuelta hacia atrás; puede tener asimetría esquelética, los quintos dedos cortos y curvos, y patrón anormal de desarrollo sexual; algunos casos son retrasados mentales.

Enanismo primordial manocefálico (tamaño de la cabeza proporcionada al resto del cuerpo pero pequeño para la edad) síndrome de Virchow-Seckel:

Rasgos característicos: maxilares inferior y superior pequeños; nariz habitualmente prominente; generalmente retrasados mentales.

Síndrome de Bloom AR:

Rasgos clínicos: hipoplasia de los huesos faciales; erupción eritematosa telangiectásica de la cara; sensibilidad a la luz solar; alta incidencia de leucemia.

Trastornos endocrinos causantes de la corta estatura:

La mayoría pueden someterse a tratamiento.

Hipotiroidismo congénito (formas hereditaria y no hereditaria):

Rasgos clínicos: comienzo del proceso del enanismo pre y postnatalmente. Generalmente la maduración más retardada que el crecimiento lineal; actividad física tardía; retraso mental proporcionado a la demora en la falta de tratamiento del caso.

Pruebas de diagnóstico: PBI o tiroxina en el suero; estudios de absorción de I^{131} , radiografías para la edad ósea.

Hipopituitarismo (formas hereditarias (?AR) y no hereditaria):

Rasgos y desarrollo clínicos: el crecimiento y la maduración lentos no son evidentes por lo general hasta después de la edad de uno o dos años; pueden

tener obesidad troncular con extremidades delgadas; insuficiencia de desarrollo sexual secundario y pueden tener episodios de hipoglicemia.

Pruebas de diagnóstico: prueba para la hormona de crecimiento humano, respuesta a la hipoglicemia inducida, estudios para la insuficiencia tiroidea o adrenal secundaria.

Deficiencia de la hormona de crecimiento aislada (enanismo atléctico sexual) hereditaria (AR) y no hereditaria:

Rasgos clínicos: comienzo postnatal; corta estatura; los varones pueden tener una adolescencia tardía; la piel tiende a ser suave, arrugada y gruesa; voz aguda y de tono peculiar.

Pruebas de diagnóstico: prueba para la hormona de crecimiento humano después de una hipoglicemia inducida por la insulina o una infusión de arginina.

Privación emocional y retraso en el crecimiento que simulan un hipopituitarismo idiopático verdadero:

Rasgos clínicos: comienzo del crecimiento lento generalmente en la última infancia; retraso en la maduración ósea proporcionado con el crecimiento lineal; retraso en el habla; hábitos raros para comer; bajos niveles de hormona de crecimiento humano en el suero antes de ser tratados, niveles normales después que cesa la privación emocional.

Síndrome de Cushing como consecuencia de hidrocortisona endógena:

Desarrollo sexual precoz:

1. Hiperactividad adrenal que causa virilización.
 - a) Síndrome adrenogenital no tratado, variedad sin pérdida de sal.

b) Otras causas de exceso de la actividad adrenal causantes de virilización.

2. "Casos idiopáticos" del sistema nervioso central - lesiones conocidas e indeterminadas en el momento.
3. Exceso de actividad primaria de las gónadas.

Estos individuos son generalmente altos en la niñez, pero su estatura final es baja debido al cierre precoz de las placas de crecimiento epifisarias.

ANORMALIDADES DEL CROMOSOMA CAUSANTES DE LA CORTA ESTATURA

Síndrome de Down (mongolismo) Trisomía 21:

Rasgos clínicos: inclinación ascendente hasta las fisuras palpebrales; facies plana; hipotonía; deficiencia mental; otros.

Síndrome de Trisomía 18:

Rasgos clínicos: manos con los puños cerrados; esternón corto; patrón de cresta dérmica de bajo arco en la punta de los dedos; deficiencia mental; otros.

Síndrome de Trisomía 13 (D₁):

Rasgos clínicos: defecto del cerebro anterior y de la cara media del tipo de holoprosencefalia; uñas estrechas hiperconvexas; polidactilia; deficiencia mental; otros.

Síndrome XO (Síndrome de Turner):

Rasgos clínicos: facies acorazonada; orejas prominentes; linfedema congénito o su residuo; pecho ancho con pezones ampliamente espaciados; otros.

Síndrome de Turner de los varones (no existe anomalía cromosómica; inclui-

do en esta sección debido a su semejanza clínica con el anterior):

Rasgos clínicos: pabellones de las orejas bajos o anormales; pliegues del epicanto; ptosis palpebral; hipertelorismo ocular; paladar estrecho; manos con o sin pliegues simiescos y el nodactilia del quinto dedo; tórax en quilla; cubitus valgus; retraso mental.

Síndrome Penta-X:

Rasgos clínicos: inclinación ascendente hasta las fisuras palpebrales; manos pequeñas con clinodactilia del quinto dedo; conductos arteriosos abiertos; deficiencia mental.

XXXXY:

Rasgos clínicos: pliegue epicántico interior y/o fisuras palpebrales inclinadas hacia arriba; pronación limitada del codo; hipogenitalismo; cresta dérmica baja en las puntas de los dedos; deficiencia mental.

Síndrome del "maullido del gato" (supresión parcial del brazo corto del cromosoma 5):

Rasgos clínicos: pliegues epicánticos o fisuras palpebrales inclinadas; grito como el maullido de un gato en la infancia; microcefalia; deficiencia mental.

Síndrome de la supresión del brazo corto del cromosoma 4:

Rasgos clínicos: puede tener hipertelorismo ocular, entrecejo prominente; oreja sencilla emplazada baja con hoyuelo preauricular; labio hendido y palatosquisis; defectos en la línea media del pericráneo; deficiencia mental.

Síndrome de la supresión del brazo largo del cromosoma 18:

Rasgos clínicos: hipoplasia miofacial; conducto auditivo estrecho o atrésico; deficiencia mental.

Monosomía parcial o completa del cromosoma 21 (anti-mongolismo):

Rasgos clínicos: fisuras palpebrales descendentes; oídos externos grandes y mal formados; micrognacia; deficiencia mental.

SINDROMES

CONDICIONES QUE INCLUYEN LA POCA ESTATURA PERO EN LAS CUALES HAY OTROS RASGOS MAS NOTABLES

A. Con Inteligencia Normal.

Blefarofimosis congénita con miopatía generalizada - AR:

Rasgos clínicos: comienzo antes del nacimiento o durante la infancia; ojos con fisuras palpebrales pequeñas; movilidad limitada de los músculos faciales; masa muscular pequeña y firme; deformidades de flexión de las articulaciones; pecho de pichón; equinovarus de los pies.

Síndrome de Fanconi de defectos múltiples y eventual pancitopenia—¿AR:

Rasgos clínicos: pequeña estatura de comienzo pre o postnatal; maduración ósea generalmente retrasada; cráneo relativamente pequeño; defecto del pulgar y ocasionalmente del radio.

Síndrome de Forney (trastornos cardiacos congénitos, sordera y malformaciones esqueléticas) ¿AD:

Rasgos clínicos: crecimiento por debajo del tercer grado; sordera conductiva moderada con fijación de la placa del estribo; canales auditivos externos oblicuos estrechos; pecas prominentes

en la cara y en los hombros; el iris muestra una estrecha banda de pigmento pardo alrededor de la membrana pupilar; arco palatino alto y estrecho con amontonamiento de los dientes; las manos algo cortas y gruesas; fusión ósea variable en los huesos carpianos y tarsianos y/o en la espina cervical; insuficiente mitral.

Síndrome de Freeman-Sheldon (cara silbadora) - ¿AD:

Rasgos clínicos: "cara silbadora" con la cara con el aspecto de una máscara; alas nasales hipoplásticas; pies zambos, desviación cubital de las manos con anomalía ósea.

Síndrome de Goltz - ¿gene único, letal en los varones:

Rasgos clínicos: poiquilodermia con hipoplasia dérmica focal; sindactilia; anomalías dentales.

Síndrome de Hallerman-Streiff (disce-falia oculomandibular con hipotricosis) - ¿AD:

Rasgos clínicos: generalmente inicio prenatal de la corta estatura; cráneo pequeño con frente protuberante, fontanela abierta; microftalmia; catarata; estrabismo, nistagmo, esclerótica azul; hipoplasia de los huesos faciales; nariz estrecha y en forma de pico con hipoplasia cartilaginosa, atrofia de la piel; hipoplasia y anomalías dentales; micrognacia e hipotricosis.

Síndrome de Louis-Bar (ataxia telangiectasia) - AR:

Rasgos clínicos: puede tener un lento crecimiento después de la infancia; ataxia progresiva comenzando a la edad de uno y medio a tres años, con degeneración corticocerebral; telangiectasia de la conjuntiva bulbar de los cuatro a los

seis años con o sin una implicación posterior de la piel; infecciones respiratorias repetidas (o sea, bronquiectasis); falta de gamma-A globulina.

Síndrome de Marchesani (braquidactilia y esferofaquia) - AR:

Rasgos clínicos: comienzo incierto de la pequeña estatura; los cristalinos son pequeños y esféricos con miopía y glaucoma como complicaciones; osificación tardía de los centros secundarios.

Síndrome de McClune-Albright:

Rasgos clínicos: pigmentación irregular de la piel; displasia fibrosa polioestóica; precocidad sexual en la mujer; no se demuestra el factor hereditario.

Progeria:

Rasgos clínicos: pequeña estatura; comienzo de una deficiencia notable del crecimiento durante la infancia (generalmente alrededor de la edad de un año); desarrollo de alopecia progresiva, piel delgada, pérdida de la grasa subcutánea, distrofia ungular; alteración de los lípidos y lipoproteínas del suero; fibrosis y arteriosclerosis periarticular tardías; cráneo prominente con la fontanela abierta; facies hipoplástica con nariz estrecha en forma de pico; no se demuestra el factor hereditario.

Síndrome de Rothmund (poiquilodermia congénita) - AR:

Rasgos clínicos: desarrollo de poiquilodermia y cataratas; otros rasgos de la displasia ectodérmica.

B. Status Mental No Determinado Satisfactoriamente.

Síndrome de Donohue (leprechaunismo) - AR:

Rasgos clínicos: deficiencia adiposa prenatal; labios llenos; pene agranda-

do; caquexia; cara pequeña; aurículas de tamaño casi normal, los ojos y la punta de la nariz dándole el aspecto de un gnomo; hirsutismo, especialmente facial; pezones agrandados; ovarios agrandados con quistes foliculares; hiperplasia de células en isletas en el páncreas; calciosis renal.

Displasia oto-palato-digital:

Rasgos clínicos: protuberancia frontal; occipucio prominente; hipertelorismo ocular con inclinación antimongoloide; raíz nasal ancha; boca y barbilla pequeña; velo del paladar hendido; pulgares y dedos gruesos del pie cortos y en forma de espátula; clinodactilia de los quintos dedos; tronco pequeño; pobre audición; limitación del movimiento del codo.

C. Con Retraso Mental:

Síndrome de Brachmann-de-Lange (patrón de defectos múltiples de micromelia labial y sinofris delgada):

Rasgos clínicos: generalmente comienzo prenatal; grave deficiencia mental; hipertonicidad; microbraquicefalia; sinofris; nariz pequeña; ventanas de la nariz antevertidas; labios delgados; ángulos bucales inclinados hacia abajo; micromelia; arrugas simiescas, clinodactilia de los quintos dedos; sindactilia de los segundos y terceros dedos de los pies y contractura en la flexión de los codos; no se establece la herencia.

Síndrome cerebro-hepato-renal: - ¿AR:

Rasgos clínicos: hipotonía; frente alta; facies plana; hepatomegalia.

Síndrome de Cockayne - AR:

Rasgos clínicos: comienzo al segundo año de edad; tronco corto desproporcionado; trastornos de la audición; marcha inestable; degeneración retinal;

atrofia óptica; aspecto de vejez con facies delgada; cráneo pequeño; limitación de la movilidad de las articulaciones; fotosensibilidad de la piel; pueden tener cataratas, calcificación intra craneal, osteoporosis, envejecimiento prematuro del cabello.

Hipercalcemia, facies peculiar, estenosis aórtica supra-avalvular:

Rasgos clínicos: hipercalcemia en la infancia; labios llenos; nariz pequeña con las ventanas antevertidas; estenosis aórtica supra-avalvular; no se demostraron factores hereditarios.

Síndrome de Laurence-Moon-Biedl-AR:

Rasgos clínicos: pigmentación retinal; obesidad; polidactilia.

Síndrome de Lowe (síndrome óculo-cerebro-renal - XR:

Rasgos clínicos: hipotonía; catarata; disfunción de los túbulos renales.

Síndrome de Menke (cabello peculiar y degeneración focal cerebral y cerebral) - XR:

Rasgos clínicos: comienzo de la falta de desarrollo en la temprana infancia; ataques focales y generalizados en la temprana infancia; cabello blanco grueso que puede mostrar enortijamiento microscópicamente.

Síndrome de Mitten - ¿AR:

Rasgos clínicos: Contractura en la flexión de los codos; nariz estrecha; opacidad corneal.

Síndrome de Prader-Willi:

Rasgos clínicos: pequeña estatura de inicio pre o postnatal; manos y pies relativamente pequeños; hiperfagia gene-

ralmente presente; se puede desarrollar la diabetes mellitus; hipotónico en la infancia; hipogonadismo y obesidad; no se demostraron factores hereditarios.

Síndrome de Rubenstein-Taybi (braquidactilia, facies peculiar y raso mental):

Rasgos clínicos: la pequeña estatura es una característica variable; varios grados de deficiencia mental; cráneo relativamente pequeño con frente central prominente; fisuras palpebrales descendentes; nariz estrecha con el tabique extendiéndose por debajo de las alas; hipoplasia maxilar; paladar con el arco alto; pequeño defecto auricular; los dedos de los pies y los pulgares anchos y/o mayor anchura de los otros dígitos. No se estableció factor hereditario definido.

Síndrome de Sjögren-Larsson - AR:

Rasgos clínicos: espasticidad, especialmente de las piernas; ictiosis.

Síndrome de Smith-Lemli-Opitz - ¿AR:

Rasgos clínicos: Inicio prenatal de la corta estatura; ventanas de la nariz anevértidas o ptosis de los párpados; sindactilia de los segundos y terceros dedos de los pies, hipospadia y criptorquidia en los varones.

OTRAS CONDICIONES RESPONSABLES DIRECTA O INDIRECTAMENTE DE LA PEQUEÑA ESTATURA

- A. Pequeña estatura y lenta maduración familiar. Estas son variantes normales.
- B. Deficiencia alimenticia: insuficiencia persistente de una ingestión adecuada o una malabsorción intestinal;

Traducido de *Clinic. Pediat.* 8: 142-153, 3, 1969 (inglés, EUA).

obstrucción intestinal parcial y fistulas intestinales.

C. Defectos de órganos específicos además de los ya presentados:

1. Formas de trastornos cardíacos congénitos.
2. Insuficiencia respiratoria: obstrucción parcial crónica de las vías respiratorias o asma crónico.
3. Insuficiencia hepática: atresia biliar u otra grave enfermedad hepática.
4. Cerebro: deficiencia cerebral grave.
5. Renal: insuficiencia renal general grave, generalmente con acidosis. Algunas formas de disfunción de los túbulos renales.

OTROS ESTADOS PATOLÓGICOS CRÓNICOS

1. Errores innatos del metabolismo: trastornos del almacenamiento de glicógeno de Von Gierke, galactosemia, hiperplasia adrenal congénita con el síndrome de pérdida de sal, hipocalcemia idiopática con hipercaleiuria.
2. Infección grave crónica: la bronquiectasis es un ejemplo de una infección bacteriana y el sarampión congénito es un ejemplo de una infección viral que puede afectar adversamente el crecimiento.
3. Síndrome de Cushing debido a un tratamiento exógeno con hidrocortisona o sus análogos.
4. Miscelánea: reumartrosis; colitis ulcerativa; hipercalcemia; disautonomía familiar; fibrosis quística del páncreas; síndrome de insuficiencia pancreática con o sin disfunción de la médula ósea.