

# Diagnóstico de talla baja en consulta de endocrinología pediátrica de un hospital provincial secundario

## Referrals for short stature in a provincial paediatric endocrine unit

María Pilar Sevilla Ramos, María Jesús Alija Merillas, Nerea López Andrés

*Pediatría. Hospital Universitario de Guadalajara. Guadalajara (España)*

### Resumen

**Antecedentes:** La talla baja es un diagnóstico frecuente en las consultas de endocrinología pediátrica. **Objetivo:** conocer las características de los pacientes diagnosticados de talla baja.

**Material y métodos:** Presentamos un estudio descriptivo retrospectivo de datos obtenidos de historias clínicas de pacientes menores de 15 años diagnosticados de talla baja en consulta de endocrinología pediátrica del Hospital Universitario de Guadalajara entre 1-1-2009 y 31-12-2011. Variables recogidas: sexo, fecha de nacimiento, fecha y edad de primera consulta, diagnóstico y tratamiento administrado.

**Resultados:** Durante el período de estudio, 299 pacientes fueron diagnosticados de talla baja en nuestra unidad, lo que supuso el 30,2% del total de pacientes valorados: 55,2% varones y 44,8% mujeres. Edad media 6,94 años (+/-3,9), no apreciándose diferencia de edad por sexo. Diagnósticos finales: Talla baja idiopática (TBI) no familiar 32,4%, TBI con retraso constitucional de crecimiento y desarrollo (RCCD) 25,4%, TBI familiar 21,4%, talla baja en nacidos pequeños para su edad gestacional 13,1% y déficit de hormona de crecimiento 4%. Los varones fueron diagnosticados más frecuentemente, con una diferencia estadísticamente significativa, de déficit de hormona de crecimiento y de RCCD y las mujeres de TBI familiar. El 14,5% de los pacientes recibieron tratamiento con hormona de crecimiento.

### Conclusiones:

- La talla baja supone el 30% de los diagnósticos de nuestra consulta.
- El 80% de los pacientes fueron diagnosticados de alguna forma de TBI.
- La realización de registros de práctica médica podría ser de utilidad para comparar la frecuencia de patologías entre áreas y su modificación en el tiempo.

**Palabras clave:** *talla baja, talla baja idiopática, diagnóstico, déficit de hormona de crecimiento.*

### Abstract

Short stature is one of the most frequent diagnoses in Pediatric Endocrinology Units. The aim of this study is to describe the characteristics of children referred to our hospital for evaluation of short stature.

**Patients and methods:** Retrospective descriptive study of data obtained from medical history of patients under the age of fifteen referred for short stature to the Pediatric Endocrinology Unit at Guadalajara University Hospital. Study period: January 2009 to December 2011. Patient data recorded: date of birth, gender, age at the first medical examination, diagnosis and treatments administered.

**Results:** In the study period 299 patients with short stature were seen in our unit, 30.2% of all patients referred. 55.2% boys and 44.8% girls. Average age 6.9 (+/-3.9), with no differences among genders. Final diagnoses: non-familial idiopathic short stature 32.4%, constitutional delay of growth and development (CDGD) 25.4%, familial idiopathic short stature 21.4%, short stature in small for gestational age 13.1% and growth hormone deficiency 4%. A significant predominance of boys was noticed in patients with growth

### Correspondencia:

María Pilar Sevilla Ramos  
Pediatría, Hospital Universitario de Guadalajara  
C/Donantes De Sangre S/N  
19002, Guadalajara, España  
Tel: 676113708  
E-mail: mpsevillar@sescam.jccm.es  
E-mail: psevillar@yahoo.ess

hormone deficiency and CDGD while, in girls, the predominant diagnosis was familial idiopathic short stature. 14.5 % of patients received growth hormone therapy.

#### Background:

- Short stature accounted for more than 30% of the patients seen in our Pediatric Endocrine Unit.
- Most patients (80%) were diagnosed of idiopathic short stature
- The completion of registries of attended disorders may be useful to compare the frequency of pathologies among areas.

**Key Words:** *short stature, idiopathic short stature, diagnosis, growth hormone deficiency.*

## Introducción

El crecimiento es un proceso biológico muy complejo, viene determinado por factores genéticos, está regulado por factores hormonales e influido por numerosos factores permisivos (nutricionales, ambientales, psicosociales...). Del equilibrio entre todos los factores descritos depende un crecimiento adecuado. La valoración de la talla, por tanto, puede considerarse como un marcador fundamental del estado de salud en el niño. Su alteración puede poner de manifiesto patologías severas como tumores, enfermedades crónicas, además de enfermedades endocrinológicas.

La talla baja es el motivo de consulta más frecuente en endocrinología pediátrica<sup>(1-3)</sup>. Se define como una altura menor a 2 desviaciones estándar (DE) de niños del mismo sexo, edad y población de referencia. La probabilidad de estar ante una talla baja patológica va a depender de la severidad de la disminución de la talla, se calcula que solo 1 de cada 10 pacientes con talla entre -2 y -3 DE presentan causas orgánicas, mientras que en cerca del 58% de los pacientes con talla menor a -3 DE se puede encontrar una causa orgánica<sup>(4)</sup>.

El objetivo de este estudio es describir las características de los pacientes valorados por talla baja en el hospital Universitario de Guadalajara.

## Material y Métodos

Realizamos un estudio descriptivo retrospectivo observacional de datos obtenidos de historias clínicas, de pacientes menores de 15 años que fueron valorados por talla baja en consulta de Endocrinología Pediátrica del Hospital Universitario de Guadalajara

(HUG) entre el 1 de enero de 2009 y el 31 de diciembre de 2011. El HUG es un hospital de nivel secundario, único para toda la provincia de Guadalajara. Abarca una superficie de 12.214 Km<sup>2</sup> compuesta tanto por áreas urbanas como por amplias zonas rurales, escasamente pobladas. Según el padrón municipal en 2011, la provincia contaba con 256.461 habitantes, de los cuales un 35% residía en la capital. La población media infantil (menor de 15 años) en el período de estudio fue de 42.000 personas, con leve predominio de varones. Se apreció un ligero ascenso de este grupo de población en los tres años de estudio: 39.434 habitantes en 2009, 41.061 habitantes en 2010 y 42.401 habitantes en 2011 (Datos del padrón del Instituto Nacional de Estadística).

Para la realización del estudio se diseñó un protocolo normalizado que fue aprobado por el comité Ético de Investigación Clínica del centro. Los datos fueron recogidos por un único investigador y analizados por ordenador con el programa Acces 07. En todo momento se siguieron las regulaciones españolas sobre el manejo de datos con computadoras (L.O. 15/1999, de 13 de Diciembre de Protección de Datos de Carácter Personal).

Se recogieron las siguientes variables: Sexo, fecha de nacimiento, edad de la primera consulta, diagnóstico y tratamiento. Para el análisis de los diagnósticos se siguió la clasificación de la Sociedad Europea de Endocrinología Pediátrica (ESPE) publicada en Noviembre de 2007 asociados su código predefinido<sup>(5)</sup>. Como estándares de crecimiento se utilizaron los datos del estudio español de crecimiento de 2010<sup>(6)</sup>, considerándose que los pacientes presentaban talla baja o bajo peso, si se encontraban por debajo de 2 desviaciones estándar (DE) en relación con la media para sexo y edad de dicha población de referencia. En todos los pacientes se realizaron las siguientes pruebas complementarias: hemograma, perfil férrico, bioquímica básica, anticuerpos antitransglutaminasa, TSH, T4L, IGF-1, IGFBP-3, cariotipo (en casos seleccionados) y valoración de edad ósea estimada por el método de Greulich y Pyle. Si las manifestaciones clínicas y bioquímicas hacían sospechar alteración del eje IGF-1/hormona de crecimiento (GH), se realizaron test de estímulo farmacológicos para secreción de GH (test de clonidina y test de hipoglucemia insulínica), considerándose normales si GH tras estímulo > 7,4 ng/ml (determinado por radioinmunoanálisis siguiendo la calibración estándar internacional WHO IS 98/574). Se realizó RNM hipotálamo-hipofisaria en aquellos pacientes que presentaban manifestaciones clínicas de enfermedad intracraneal, defectos de línea media o si el estudio auxológico y bioquímico sugería una alteración de eje IGF-1/GH. En casos seleccionados (fenotipo patológico, déficits hormonales hipofisarios múltiples...) se llevaron a cabo estudios genéticos.

Tabla 1. Distribución de diagnósticos finales en pacientes con talla baja.

| Diagnóstico de talla baja código ESPE                     | Frecuencia | Porcentaje |
|-----------------------------------------------------------|------------|------------|
| 1A. Fallo de crecimiento primario                         | 50         | 16,8%      |
| 1A.1. Talla baja en contexto de síndrome definido         | 7          | 2,3%       |
| 1A.2. Talla baja en pequeños para edad gestacional        | 39         | 13,1%      |
| 1A.3. Talla baja en displasias óseas                      | 4          | 1,4%       |
| 1B. Fallo de crecimiento secundario                       | 12         | 4,0%       |
| 1B.3 Déficit de Hormona de crecimiento                    | 12         | 4,0%       |
| 1C. Talla baja idiopática                                 | 237        | 79,2%      |
| 1C.1. Talla baja idiopática familiar                      | 64         | 21,4%      |
| 1C.1b. Retraso constitucional de crecimiento y desarrollo | 76         | 25,4%      |
| 1C.2. Talla baja idiopática no familiar                   | 97         | 32,4%      |
| Total                                                     | 299        | 100%       |

Para la valoración de los resultados se realizó un análisis estadístico descriptivo mediante el paquete estadístico SPSS versión 19 para Windows. Las variables cualitativas se presentan mediante la distribución de frecuencias de los porcentajes de cada categoría. Las variables cuantitativas se presentan mediante medidas de tendencia central (media aritmética, mediana) y medidas de dispersión (desviación estándar (DS)). Para la comparación de variables cualitativas independientes se utilizaron estudios de Chi cuadrado  $\chi^2$ . Se consideró la significación estadística si el valor de p era menor de 0,05. Para el análisis de incidencia se utilizaron los datos de población del padrón del Instituto Nacional de Estadística.

Limitaciones del estudio: Posible derivación a hospitales terciarios de pacientes con talla baja secundaria a patología tumoral, por la carencia de servicios de cirugía infantil, neurocirugía y cuidados intensivos pediátricos en el hospital de Guadalajara.

## Resultados

Entre el 1 de Enero de 2009 y el 31 de Diciembre de 2011 fueron valorados en consulta de endocrinología del H. Universitario de Guadalajara 989 pacientes, de

los cuales 299 fueron diagnosticados talla baja (30,2%), siendo éste el diagnóstico más frecuente. El 55,2% (n=165) de los pacientes con talla baja fueron varones y el 44,8% (n= 143) mujeres.

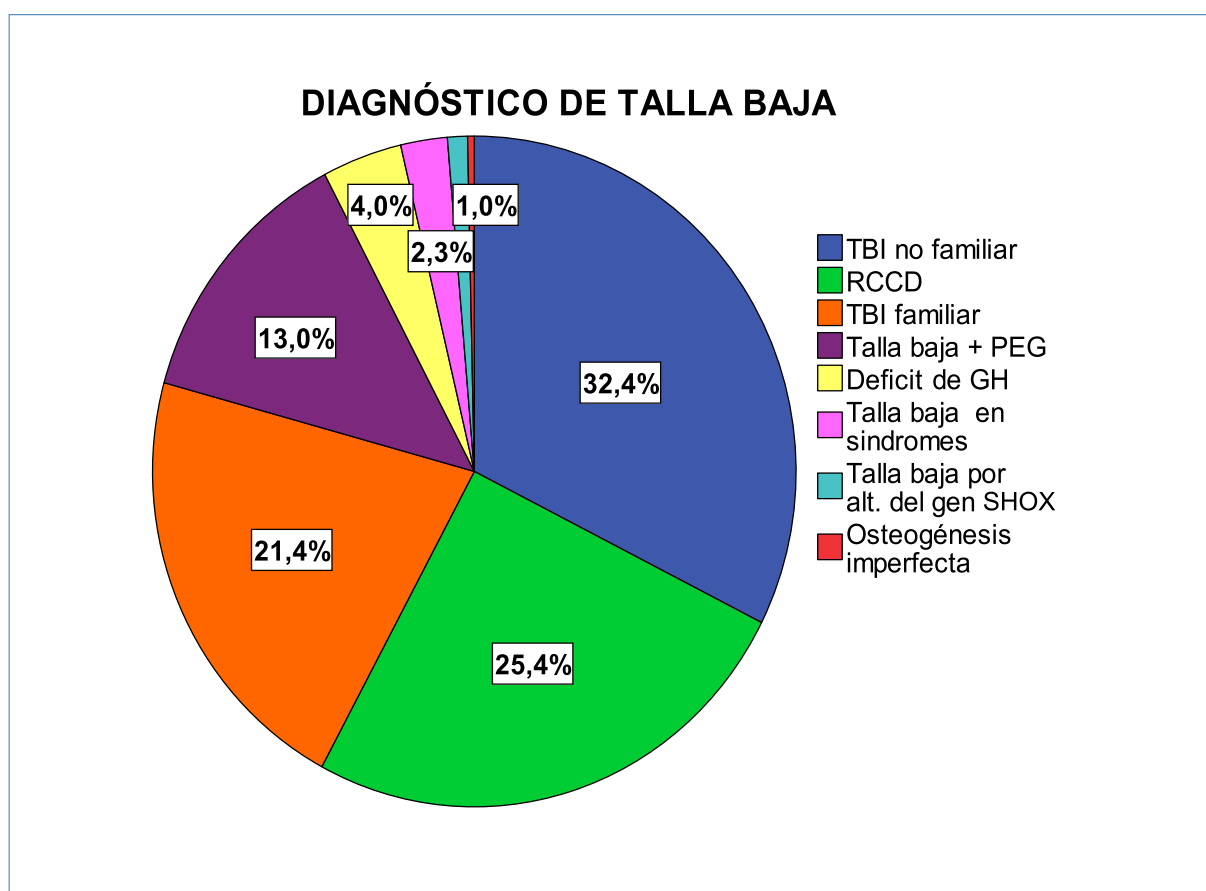
El diagnóstico más frecuente siguiendo la clasificación propuesta por la ESPE fue la talla baja idiopática (TBI) presente en el 79,2% de los casos, seguida de fallo de crecimiento primario (16,8%) y por último fallo de crecimiento secundario (4%). Tabla 1.

Por diagnóstico específico el hallazgo más frecuente fue la TBI no familiar presente en 32,4% de los casos, seguida del retraso constitucional de crecimiento y desarrollo (RCCD) 25,4%, TBI familiar 21,4%, talla baja en pequeños para la edad gestacional (PEG) 13% y déficit de hormona de crecimiento (GH) 4%. Figura 1.

Se detectaron 7 casos de talla baja asociada a síndromes, tres de los cuales presentaban Síndrome de Turner. Cuatro pacientes fueron diagnosticados de talla baja asociada a displasia ósea: tres de ellos por alteración del gen SHOX (2 mujeres y 1 varón) y otro con diagnóstico de osteogénesis imperfecta.

La edad media de primera consulta en pacientes diagnosticados de talla baja fue de 6,9 +/- 3,9 años (mediana de 7), siendo similar en ambos sexos: varo-

Figura 1. Distribución de diagnósticos finales en pacientes con talla baja.



nes 7  $\pm$  4,3 años (mediana de 6) y mujeres de 6,9  $\pm$  3,5 años (mediana de 7).

La edad media de consulta en pacientes diagnosticados de talla baja idiopática no familiar fue de 6,7  $\pm$  3,8 años (mediana de 7). En pacientes diagnosticados de talla baja idiopática familiar fue de 7,3  $\pm$  3,6 años (mediana 7,3). Los pacientes diagnosticados de talla baja por déficit de GH presentaron una edad media algo superior 8,33  $\pm$  4,2 años (mediana 7,5), al igual que los diagnosticados de RCCD que fue de 8,66  $\pm$  2,5 años (mediana 9). Por último cabe señalar que el grupo de pacientes con talla baja con antecedente de PEG fue el que se diagnosticó a una edad menor 4,0  $\pm$  2,5 años (mediana 4).

La distribución de diagnósticos de talla baja por sexo se muestra en la Figura 2 y en la Tabla 2. Se apreció un predominio de varones, con una diferencia estadísticamente significativa en pacientes diagnosticados de talla baja por déficit GH ( $p=0,045$ ) y RCCD ( $p=0,003$ ) y en mujeres en los casos de TBI familiar ( $p<0,001$ ). En el resto de categorías no se encontraron diferencias estadísticamente significativas por sexo, aunque se apreció predominio de varones en pacientes con talla baja y antecedente de PEG sin crecimiento recuperador.

De los 299 pacientes diagnosticados de talla baja recibieron tratamiento con hormona de crecimiento humana recombinante (GH) el 14,7% del total ( $n=44$ ). Tabla 3.

De los 39 pacientes diagnosticados de talla baja con antecedente de PEG, recibieron tratamiento un 55% de los pacientes ( $n=21$ ), 13 de los pacientes no tratados eran menores de 4 años y el resto de los no tratados ( $n=4$ ) no cumplían criterios de inicio de tratamiento por la talla media parental o por rechazo a inicio de tratamiento en 1 caso. De los 12 casos diagnosticados de déficit de GH recibieron tratamiento el 83% ( $n=10$ ), los dos pacientes que figuran como no tratados fueron trasladados a otro hospital antes del inicio del tratamiento. Las 3 pacientes diagnosticadas de talla baja asociada a síndrome de Turner recibieron tratamiento con GH. En cuanto a los tres pacientes diagnosticados de alteración del gen SHOX recibieron tratamiento con GH dos. El 8% de los casos diagnosticados de TBI no familiar ( $n=8$ ) fueron tratados con GH fuera de ficha técnica (señalar que en otros países como Estados Unidos la talla baja idiopática está incluida dentro de las indicaciones de tratamiento con GH), mientras que ningún caso de TBI familiar recibió tratamiento.

Tabla 2. Distribución de diagnósticos finales por sexo en pacientes con talla baja.

| Diagnóstico de talla baja código ESPE   | Varón        | Mujer        | Total | Porcentaje | Signif. estadística |
|-----------------------------------------|--------------|--------------|-------|------------|---------------------|
| 1A. Fallo de crecimiento primario       | 29           | 21           | 50    | 16,2%      |                     |
| 1A.1. Talla baja en síndrome definido   | 2<br>28,6%   | 5<br>71,4%   | 7     | 2,4%       | NS <sup>1</sup>     |
| 1A.2. Talla baja en PEG                 | 26<br>66,7%  | 13<br>33,3%  | 39    | 13,1%      | NS <sup>1</sup>     |
| 1A.3. Talla baja en displasias óseas    | 1            | 3            | 4     | 0,7%       | NS <sup>1</sup>     |
| 1B. Fallo de crecimiento secundario     |              |              | 12    | 4,0%       |                     |
| 1B.3 Déficit de Hormona de crecimiento  | 10           | 2            | 12    | 4,0%       | p 0,045             |
| 1C. Talla baja idiopática               |              |              | 237   | 79,8%      |                     |
| 1C.1. Talla baja idiopática familiar    | 24<br>37,5%  | 40<br>62,5%  | 64    | 21,5%      | p 0,001             |
| 1C.1b. RCCD                             | 53<br>69,7%  | 23<br>30,3%  | 76    | 25,6%      | p 0,003             |
| 1C.2. Talla baja idiopática no familiar | 49<br>50,5%  | 48<br>49,5%  | 97    | 32,7%      | NS <sup>1</sup>     |
| Total                                   | 165<br>55,2% | 134<br>44,8% | 299   | 100%       |                     |
| <sup>1</sup> NS= No significativo       |              |              |       |            |                     |

Tabla 3. Distribución de tratamientos en pacientes con talla baja.

| Diagnóstico de talla baja código ESPE                   | Total | Tratados GHr | No tratados | Porcentaje de tratados |
|---------------------------------------------------------|-------|--------------|-------------|------------------------|
| 1A. Fallo de crecimiento primario                       | 50    | 26           | 24          | 48%                    |
| 1A.1. Talla baja en contexto de síndrome definido       | 7     | 3            | 4           | 42,8%                  |
| 1A.2. Talla baja en PEG                                 | 39    | 21           | 18          | 55,3%                  |
| 1A.3. Talla baja en displasias óseas                    | 4     | 2            | 2           | 50%                    |
| 1B. Fallo de crecimiento secundario                     | 12    | 10           | 2           | 83,3%                  |
| 1B.3 Déficit de Hormona de crecimiento                  | 12    | 10           | 2           | 83,3%                  |
| 1C. Talla baja idiopática                               | 237   | 8            | 229         | 3,4%                   |
| 1C.1. Talla baja idiopática familiar                    | 64    | 0            | 64          | 0%                     |
| 1C.1b. Retraso constitucional de crecimiento y pubertad | 76    | 0            | 76          | 0%                     |
| 1C.2. Talla baja idiopática no familiar                 | 97    | 8            | 89          | 8,2%                   |
| Total                                                   | 299   | 44           | 254         | 14,7%                  |

## Discusión

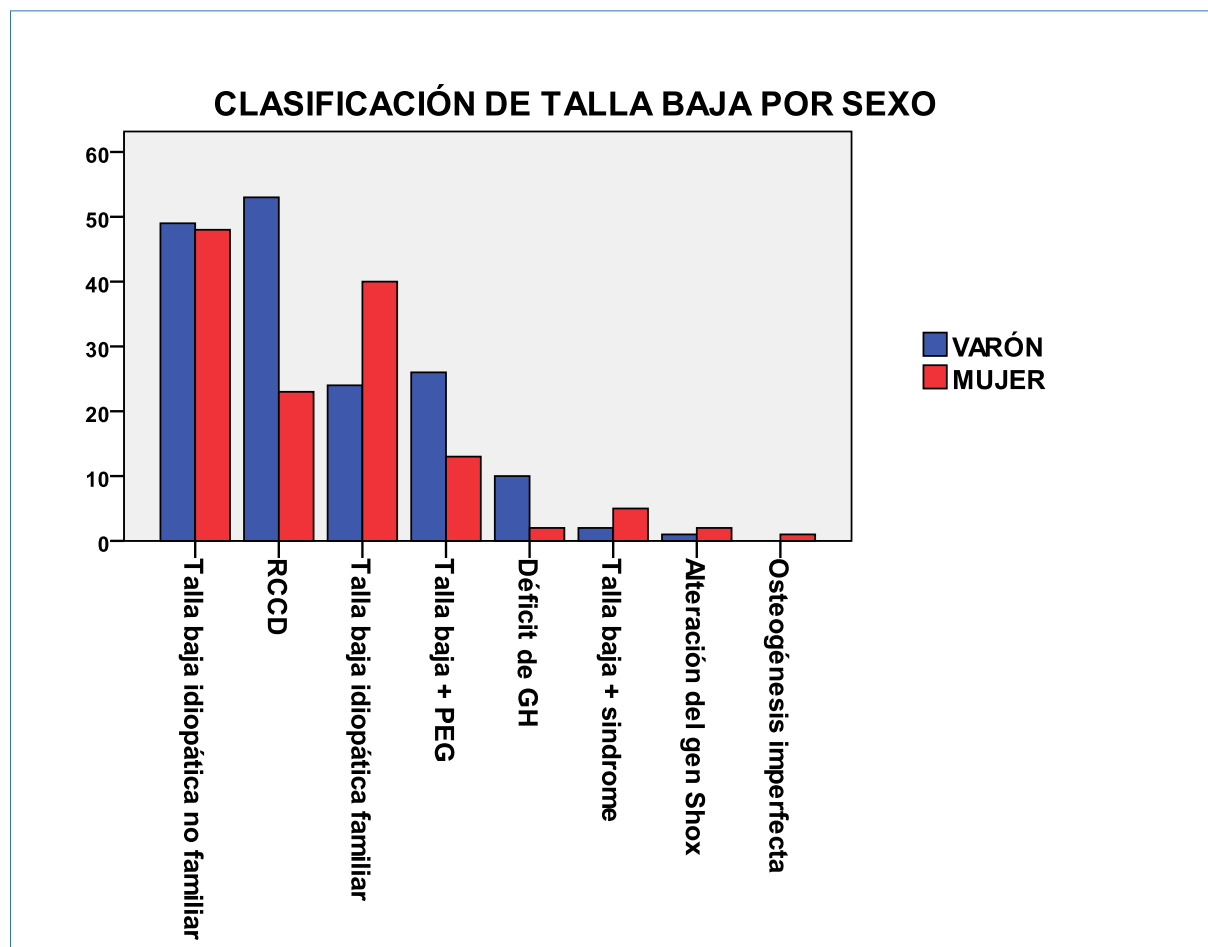
Varios estudios, al igual que el nuestro, encuentran que la talla baja es el motivo de consulta más frecuente en endocrinología pediátrica<sup>(1-3)</sup>, con un leve predominio en varones<sup>(7-12)</sup>, siendo nuestra ratio varón/mujer 1,2, intermedia a los datos encontrados en la literatura<sup>(1,1-1,9)</sup> (Tabla 4).

Encontramos una edad media de diagnóstico de talla baja de 6,9 +/-3,9 años, inferior a la publicada por

Majcher<sup>(7)</sup> en Polonia de 10,2 +/-3,8 años, pero similar a la descrita por Sultan<sup>(9)</sup> en Paquistán 6,1 +/- 3,1.

Un 79,2% de nuestros pacientes fueron diagnosticados de TBI tras realizar un estudio completo: hemograma, perfil bioquímico, estudio de hormonas tiroideas, IGF-1, IGFBP3, anticuerpos antitransglutaminasa, edad ósea, cariotipo (si sexo femenino o datos sugestivos de cromosomopatías), test de estímulo de hormona de crecimiento, estudios genéticos y metabólicos en casos seleccionados. Nuestros datos

Figura 1. Distribución de diagnósticos finales por sexo en pacientes con talla baja.



de TBI son similares a los publicados por Papadimitriou<sup>(8)</sup> en Grecia (70%), pero son superiores a los encontrados por Thomsett<sup>(2)</sup> en Australia (57%), Majcher<sup>(7)</sup> en Polonia (57,9%), Sultan<sup>(9)</sup> en Paquistán (38,3%) y Rodríguez<sup>(11)</sup> en Uruguay (34,2%). Dentro de los pacientes con TBI, la forma familiar supuso el 21,4% y el RCCD el 25,4%, con resultados muy parecidos a los obtenidos por Thomsett<sup>(2)</sup> (20% y 30% respectivamente).

Es reseñable la alta frecuencia de TBI (79,2%) en nuestra casuística. En la literatura existe gran diversidad de datos de esta patología<sup>(2, 5, 7, 10, 12, 13)</sup>, posiblemente debido por un lado, a que los criterios diagnósticos pueden no ser los mismos (cada vez se van descubriendo más causas de talla baja hasta hace poco desconocidas: alteraciones del gen SHOX, alteraciones del receptor de GH...) y por otro lado, a que algunos hospitales terciarios tienen a su alcance con mayor facilidad acceso a pruebas genéticas que ayudan a concretar los diagnósticos y que están muy limitadas en hospitales secundarios, de características similares al nuestro. En 2007 fue publicado por la Lawson Wilkins Pediatric Endocrine Society y la ESPE<sup>(14)</sup> un artículo de consenso, con el fin de unificar criterios de diagnóstico y tratamiento de la TBI.

Hallamos una frecuencia de talla baja con antecedente de PEG de 13,1%, superior a la encontrada por Thomsett<sup>(2)</sup> y Rodríguez<sup>(11)</sup> (6%) e inferior a la encontrada por Majcher<sup>(7)</sup> (19%). Es importante remarcar que los pacientes con antecedente de PEG sin crecimiento recuperador son un grupo de pacientes que requiere especial atención, en los cuales el diagnóstico precoz e inicio de tratamiento puede tener importantes implicaciones en crecimiento, perfil metabólico y desarrollo neurocognitivo en su futura vida adulta<sup>(15)</sup>. En nuestro estudio este grupo de pacientes consultó a una edad media de 4 años.

Muy pocos de nuestros pacientes fueron diagnosticados de fallo de crecimiento secundario, lo que podría ser explicado porque con frecuencia ya han sido sometidos a pruebas complementarias de despistaje de otro tipo de patologías (digestivas, renales, respiratorias...) en atención primaria y derivados a los especialistas correspondientes en casos de hallazgos patológicos.

En un 4% de nuestros pacientes se halló déficit de hormona de crecimiento con valores muy similares a los publicados por Thomsett<sup>(2)</sup> (5%), Sultan<sup>(9)</sup> (6%), Rodríguez<sup>(11)</sup> (5,1%) y Lindsay<sup>(10)</sup> (5%) e inferiores a los

Tabla 4. Estudios de pacientes con diagnóstico de talla baja.

|                                                         | <b>Thomsett et al.<sup>(2)</sup><br/>Australia</b> | <b>Majcher et al.<sup>(7)</sup> Polonia</b> | <b>Papadimitriou et al.<sup>(8)</sup><br/>Grecia</b> | <b>Sultan et al.<sup>(9)</sup><br/>Paquistán</b> | <b>Rodríguez et al.<sup>(11)</sup><br/>Uruguay</b> | <b>Sevilla et al.<sup>1</sup><br/>Guadalajara España</b> |
|---------------------------------------------------------|----------------------------------------------------|---------------------------------------------|------------------------------------------------------|--------------------------------------------------|----------------------------------------------------|----------------------------------------------------------|
| Nº DE PACIENTES                                         | 2.599                                              | 1314                                        | 295                                                  | 214                                              | 78                                                 | 299                                                      |
| Edad en años                                            | 0-17                                               | 1-18                                        |                                                      | 2-15                                             |                                                    | 0-14                                                     |
| Edad media                                              |                                                    | 10,2 +/- 3,8                                |                                                      | 10, 2+/-3,8                                      |                                                    | 6,9<br>+/-3,9                                            |
| Ratio Varones/<br>Mujeres                               | 1,7                                                | 1,5                                         | 1,2                                                  | 1,9                                              | 1,1                                                | 1,2                                                      |
| 1A. Fallo de<br>crecimiento<br>primario                 | 20%                                                | 23,1%                                       | 10,1%                                                | 16,3%                                            | 16%                                                | 16,8%                                                    |
| 1A.1. Talla baja<br>en contexto de<br>síndrome definido | 12% (5,6%<br>S. Turner)                            | 4,1%                                        | 2,7%                                                 | 12% (5,6%<br>S. Turner)                          | 10%                                                | 2,3%                                                     |
| 1A.2. Talla baja<br>PEG                                 | 6%                                                 | 19%                                         | 5,4%                                                 | 4,2%                                             | 6%                                                 | 13,1%                                                    |
| 1A.3. Talla baja en<br>displasias óseas                 | 2%                                                 | ----                                        | 2%                                                   | 6,5%                                             |                                                    | 1,4%                                                     |
| 1B.2 Alt. digestivas,<br>respiratorias...               | 8%                                                 | 0,3%                                        | 2%                                                   | 38,4%                                            |                                                    | 0%                                                       |
| 1B.3 Déficit de GH                                      | 5%                                                 | 18,7%                                       | 10%                                                  | 6,1%                                             | 5,1%                                               | 4,0%                                                     |
| 1B.7 Talla baja de<br>origen psicosocial                | 3%                                                 |                                             | 0,9%                                                 |                                                  |                                                    |                                                          |
| 1C. Talla baja<br>idiopática                            | 57%                                                | 57,9%                                       | 76,1%                                                | 38,3%                                            | 34,2%                                              | 79,2%                                                    |
| 1C.1. TBI familiar                                      | 20%                                                | ----                                        | 37,3%                                                | 15%                                              | 21,6%                                              | 21,4%                                                    |
| 1C.1b. RCCD                                             | 30%                                                | ----                                        | 33,5%                                                | 22,4%                                            | 12,6%                                              | 25,4%                                                    |
| 1C.2. TBI no<br>familiar                                | 7%                                                 | ----                                        | 5%                                                   | 0,9%                                             |                                                    | 32,4%                                                    |
| No definido                                             |                                                    |                                             | 2%                                                   |                                                  |                                                    | 23,5%                                                    |
| Normales                                                | 7%                                                 |                                             |                                                      | 0,9%                                             |                                                    |                                                          |
| Total                                                   | 100%                                               | 100%                                        | 100%                                                 |                                                  | 100%                                               | 100%                                                     |
| <sup>1</sup> Presente estudio                           |                                                    |                                             |                                                      |                                                  |                                                    |                                                          |

obtenidos por Majcher <sup>(7)</sup> (18,7%) y Papadimitriou <sup>(8)</sup> (10%).

Se calcula que la incidencia de déficit de GH es de 1:4.000-1:10.000 recién nacidos vivos<sup>(16)</sup>. En un estudio realizado por Lindsay<sup>(10)</sup> en Utah (USA) encontraron una prevalencia de déficit de GH de al menos 2,9 por cada 10.000 niños y Thomas<sup>(13)</sup> en Bélgica encontró una prevalencia de déficit de GH de 1/5.600 niños. Nosotros encontramos 12 casos de déficit de GH lo que supondría una prevalencia mínima de 2,9 casos por cada 10.000 niños menores de 15 años en 2010,

igual a la descrita por Lindsay<sup>(10)</sup> y superior a la descrita por Thomas<sup>(13)</sup>.

Encontramos tres casos de síndrome de Turner (1% de total), lo que supone una frecuencia inferior a los datos publicados por Thomsett<sup>(2)</sup> (5,6%) e inferior a lo esperado por la prevalencia del síndrome de Turner en la población general que se calcula en torno a 1 cada 2.500/3.000 recién nacidas vivas<sup>(17)</sup>. Esto podría explicarse porque parte de estas pacientes se diagnosticaron por cariotipo en periodo perinatal y fueron remitidas para seguimiento a hospitales terciarios y a que



en los últimos años con la posibilidad de realización de amniocentesis en ocasiones se realizan interrupciones voluntarias del embarazo en estos casos.

De forma similar a lo publicado por otros autores<sup>(7, 9, 10, 13)</sup> encontramos predominio de varones en los casos diagnosticados de déficit de hormona de crecimiento y de RCCD con una diferencia estadísticamente significativa ( $p < 0,05$  y  $p < 0,004$  respectivamente) y en mujeres en el diagnóstico de talla baja familiar con una diferencia estadísticamente significativa ( $p < 0,001$ ).

De los 299 pacientes diagnosticados de talla baja en nuestro estudio, recibieron tratamiento con hormona de crecimiento recombinante (GH) el 14,7% del total ( $n=44$ ), de los cuales 21 casos presentaban talla baja asociada a PEG (55% del grupo), 10 déficit de GH (83% del grupo), 3 síndrome de Turner (100% del grupo), 8 TBI no familiar (8% del grupo) y 2 alteraciones del gen SHOX (50% del grupo). Nuestro porcentaje de tratamiento es inferior a lo publicado por New<sup>(3)</sup> en un grupo de 1.042 pacientes con talla baja de los cuales recibieron tratamiento con GHr el 33% ( $n=347$ ), si bien los criterios americanos de tratamiento difieren de los europeos, ya que incluyen el tratamiento de pacientes diagnosticados de talla baja idiopática.

## Conclusiones

- La talla baja es el motivo de consulta más frecuente en endocrinología pediátrica, con un leve predominio de varones. El 80% de los pacientes de nuestro estudio presentó alguna forma de talla baja idiopática. Los varones fueron diagnosticados con mayor frecuencia de retraso constitucional de crecimiento y pubertad y de déficit de hormona de crecimiento y las mujeres de talla baja idiopática familiar.
- Consideramos que la realización de registros de práctica médica, utilizando códigos diagnósticos concretos, puede ser de gran utilidad para comparar frecuencia de patologías entre áreas y su modificación en el tiempo, con el fin de facilitar la planificación y el diseño de programas encaminados a la correcta adecuación de recursos.

## Referencias Bibliográficas

1. Rapaport R. Pediatric endocrinology. Preface. *Endocrinol Metab Clin North Am*. 2012;41(4):xv-xvi.
2. Thomsett MJ. The spectrum of clinical paediatric endocrinology: 28 years of referrals to an individual consultant. *J Paediatr Child Health*. 2010;46(6):304-9.
3. New MI, Obeid J, Wilson RC, Cabrera MS, Goseco A, Macapagal MC, et al. Profile of the pediatric endocrine clinic at New York-Presbyterian Hospital, New York Weill Cornell Center. *J Clin Endocrinol Metab*. 1999;84(12):4444-9.
4. Voss LD, Mulligan J, Betts PR, Wilkin TJ. Poor growth in school entrants as an index of organic disease: the Wessex growth study. *BMJ*. 1992;305(6866):1400-2.
5. Wit JM, Ranke MB, Kelnar C. ESPE Classification of paediatric Endocrine Diagnoses. *Horm Res Paediatr*. 2007;68, Suppl 2, Nov 2007:I-IX.
6. Carrascosa A, Fernández JM, Ferrández A, López-Siguero JP, López D, Sánchez E. Estudios Españoles de Crecimiento 2010. Disponible en: [http://www.seep.es/privado/documentos/Publicaciones/Estudios\\_Espanoles\\_de\\_Crecimiento\\_2010.pdf](http://www.seep.es/privado/documentos/Publicaciones/Estudios_Espanoles_de_Crecimiento_2010.pdf).
7. Majcher A, Bielecka-Jasiocha J, Pyrzak B. [Analysis of reasons of short stature in own material]. *Pediatr Endocrinol Diabetes Metab*. 2009;15(3):152-6.
8. Papadimitriou A, Douros K, Papadimitriou DT, Kleanthous K, Karapanou O, Fretzayas A. Characteristics of the short children referred to an academic paediatric endocrine clinic in Greece. *J Paediatr Child Health*. 2012;48(3):263-7.
9. Sultan M, Afzal M, Qureshi SM, Aziz S, Lutfullah M, Khan SA, et al. Etiology of short stature in children. *J Coll Physicians Surg Pak*. 2008;18(8):493-7.
10. Lindsay R, Feldkamp M, Harris D, Robertson J, Rallison M. Utah Growth Study: growth standards and the prevalence of growth hormone deficiency. *J Pediatr*. 1994;125(1):29-35.
11. Rodríguez M, Lang R, Lucas J, Méndez V. Estudio prospectivo de un grupo de niños con talla baja o disminución de la velocidad de crecimiento, o ambas. *Rev Med Uruguay*. 2005;21:49-58.
12. Carrascosa A, Fernandez Longas A, Gracia Bouthelier R, Lopez Siguero JP, Pombo Arias M, Yturriaga R. [Idiopathic short stature. A literature review and update]. *An Pediatr (Barc)*. 2011;75(3):204 e1-11.
13. Thomas M, Massa G, Craen M, de Zegher F, Bourguignon JP, Heinrichs C, et al. Prevalence and demographic features of childhood growth hormone deficiency in Belgium during the period 1986-2001. *Eur J Endocrinol*. 2004 Jul;151(1):67-72. Epub 2004/07/14.



14. Cohen P, Rogol AD, Deal CL, Saenger P, Reiter EO, Ross JL, et al. Consensus statement on the diagnosis and treatment of children with idiopathic short stature: a summary of the Growth Hormone Research Society, the Lawson Wilkins Pediatric Endocrine Society, and the European Society for Paediatric Endocrinology Workshop. *J Clin Endocrinol Metab.* 2008;93(11):4210-7.
15. Clayton PE, Cianfarani S, Czernichow P, Johannsson G, Rapaport R, Rogol A. Management of the child born small for gestational age through to adulthood: a consensus statement of the International Societies of Pediatric Endocrinology and the Growth Hormone Research Society. *J Clin Endocrinol Metab.* 2007;92(3):804-10.
16. Pozo Roman J. Hipoprecimientos. *Pediatr Integral* 2007. 2007;XI:487-504.
17. Barreda Bonis A, González Casado I, Gracia Bouthelier R. Protocolos de endocrinología. Síndrome de Turner. *Endocrinología. Exlibris*; 2011. 218:27 p.