

## DIAGNOSTICO FAMILIAR DE TALLA BAJA DE ETIOLOGIA INFRECUENTE

Espinoza Leiva AP\*, Garrote Molpeceres R\*, García Montero M\*, Aldana Villamañan I\*, Romano Medina A\*, Acevedo Vega JR\*, Pérez de Nanclares G\*\*, Bahillo Curieses P\*. \*Hospital Clínico Universitario de Valladolid. \*\*Hospital Universitario Araba



**INTRODUCCIÓN:** La talla baja es un motivo frecuente de consulta. Son fundamentales la anamnesis y exploración física detallada del paciente y progenitores para orientar el diagnóstico etiológico. Presentamos una serie de casos donde el acortamiento de metacarpianos constituyó el signo guía.

### Paciente 1:

**Padre:** Talla 153,6 cm, Braza 150,5 cm, Ratio talla sentado/talla (TS/T) 0,52  
Diagnostico en la infancia de déficit de hormona del crecimiento (GH)  
Sin acortamiento de metacarpianos



Radiografía AP de mano izquierda a los 2 y 12 años respectivamente.



### Paciente 1: Mujer 12 años

Retraso del crecimiento intrauterino y prematuridad. Peso 22,7 kg (-2,32DE), talla 135,8 cm(-2,34DE), TS/T 0,3, braza 133 cm, cociente segmento superior/segmento inferior (SS/SI) 0,94. Acortamiento evolutivo del 4º - 5º metacarpianos y 2º - 5º metatarsianos.

**Exploraciones complementarias (EC):** Sin alteraciones de PTH o metabolismo fosfocálcico, cariotipo 46,XX, IGF-1 e IGBP3 bajas, pruebas de estímulo de GH con respuesta baja, edad ósea retrasada, estudio de gen SHOX y PAR1 sin hallazgos. Recibe tratamiento con GH desde los 3 hasta los 14 años, talla final 144 cm.

Deleción en heterocigosis del locus GNAS completo

### Paciente 2 y 3:

**Padre** talla 156,1 cm, braza 162 cm, TS/T 0,54, acortamiento de metacarpianos y osificaciones subcutáneas.

**Madre:** Talla 146,1 cm, acortamiento de metacarpianos.

**Paciente 2:** Mujer 11 años. Prematuridad, somatometría al nacimiento desconocidos. EF: Peso 27,1 kg (-1,5 DE), talla 125 cm (-3,5 DE), TS/T 0,5, braza 120 cm, SS/SI 0,9. Acortamiento del 4º-5º metacarpianos derechos y 3º-5º izquierdos, idéntica alteración en metatarsianos.

**Paciente 3:** Mujer, 18 años, somatometría neonatal desconocida. EF: 50,5 kg (-0,82 DE). Talla: 139 cm (-4,08 DE), TS/T 0,5, braza 140 cm, SS/SI 0,9. Acortamiento de todos los metacarpianos bilateralmente y acortamiento del 4to metatarsianos bilateralmente.

**Paciente 2:** Radiografía AP de mano izquierda a los 12 años



EC: cariotipo 46, XX, IGF-1 e IGBP3 normal. Sin alteraciones de PTH o metabolismo fosfocálcico.  
Talla final 142,3 cm

**Paciente 3:** Radiografía AP de mano izquierda a los 18 años.



EC: Sin alteraciones de PTH o metabolismo fosfocálcico.  
Talla final 140,6 cm.

Variante puntual en heterocigosis en exón 4 del gen GNAS.

El pseudopseudohipoparatiroidismo es una entidad infradiagnosticada de herencia autosómica dominante con impronta genética. Presenta talla baja y acortamiento de metacarpianos, osificaciones subcutáneas, y en ocasiones, deficiencia cognitiva y retraso en el desarrollo. No requiere tratamiento, pero su detección es importante para el consejo genético en la mujer, ya que su descendencia tiene 50% de probabilidades de presentar pseudohipoparatiroidismo tipo 1A.