

## **Algunas patologías asociadas a talla baja**

### 12) Síndrome de Freeman-Sheldon o de cara sibilante.

Se transmite de forma autosómica recesiva.

Se caracteriza por hipoprecimiento generalmente leve, facies sibilantes, alas de la nariz hipoplásicas, filtro largo, pliegue en forma de H en la barbilla, equinovaro con dedos contraídos, pie en mecedora y desviación cubital de las manos.

Otros síntomas son blefarofimosis, escoliosis, vómitos y dificultades para la deglución.

### 13) Síndrome de Gilford o progeria.

Se transmite de forma autosómica recesiva.

Se caracteriza por hipoprecimiento a menudo intenso, facies de viejo, caída de dientes, exoftalmia, hipoplasia de los huesos de la cara, rigidez de articulaciones y acromicria.

Otros síntomas son desaparición de panículo, arterioesclerosis y atrofia cutánea. Inteligencia normal.

### 14) Síndrome de Goldenhard.

Se transmite de forma autosómica recesiva.

Se caracteriza por hipoprecimiento generalmente leve, hipoplasia malar, dermoide o lipodermoide epibulbar, malformación auricular con apéndices a fistulas y anomalías vertebrales.

### 15) Síndrome de Holt-Oram o auriculo digital.

Se transmite de forma autosómica recesiva.

Se caracteriza por hipoprecimiento evidente, aplasia de radio, hipoplasia de pulgares y cardiopatía.

### 16) Síndrome de Klippel-Feil.

Se transmite probablemente de forma autosómica dominante.

Se caracteriza por hipoprecimiento de intensidad variable, cuello muy corto y rígido, sinostosis de vértebras cervicales, y alteraciones variables en extremidades.

Otros síntomas son sordera intensa, hemivértebras y escápula elevada.

### 17) Síndrome de Laurence-Moon-Bardet-Bield.

Se transmite de forma recesiva.

Se caracteriza por hipoprecimiento evidente, retinopatía pigmentaria, discrania, polidactilia y sindactilia.

Otros síntomas son obesidad, hipoacusia, hipoplasia genital y oligofrenía.

### 18) Síndrome de Lowe u oculo-cerebro-renal.

Se transmite de forma recesiva a X.

Se caracteriza por hipoprecimiento evidente, cataratas e hipotonía. Disfunción tubular, aminoaciduria y oligofrenía.

### 19) Síndrome de Marinesco-Sjogren.

Se transmite de forma autosómica recesiva.

Se caracteriza por hipoprecimiento evidente, cataratas, hipotricosis e hipotonía. Ataxia y a veces oligofrenía.

### 20) Síndrome de Noonan.

Se caracteriza por hipoprecimiento a menudo intenso, pterigium colli, implantación baja de cabello, cubitis valgus y edema linfangiectásico en dorso de manos y pies.

Otros síntomas son tórax en toner, criptorquidia, estenosis de la arteria pulmonar y retraso mental grave.

### 21) Síndrome de Pierre-Robin.

Se caracteriza por hipoprecimiento generalmente leve, micrognatia, glosoptosis, fisura palatina, luxación de cadera, pie bot y a veces cardiopatía.

22) Síndrome de Prader-Willi.

Se caracteriza por hipoprecimiento evidente, hendidura palpebral oblicua hacia arriba, estrabismo, hipotonía y acromicria. Obesidad, hipogenitalismo y oligofrenía.

23) Síndrome de Poland.

Se caracteriza por hipoprecimiento evidente y sindactilia.

Otros síntomas son ausencia unilateral del músculo pectoral mayor y ausencia o hipoplasia del pezón.

24) Síndrome de Robinow o de la facies fetal.

Se caracteriza por hipoprecimiento evidente, hipertelorismo, cara aplanada, nariz corta, frente abombada, fontanela amplia, mesomelia y acortamiento de antebrazos y piernas.

Otros síntomas son hipogenitalismo y a veces alteraciones vertebrales.

25) Síndrome de Roberts o pseudotalidomídico

Se transmite de forma autosómica recesiva.

Se caracteriza por hipoprecimiento evidente, o a menudo intenso, fisura palatina, labio leporino, hipertelorismo, maxilar prominente y extremidades cortas. Hipotricosis y oligofrenia.

26) Síndrome de Rothmund Thompson o enanismo con distrofia ectoderma.

Se caracteriza por hipoprecimiento evidente, microcefalia, cataratas tardías, ausencia o escasez de cabello, cejas y pestañas, extremidades cortas, manos pequeñas, sindactilia y aplasia del pulgar. Eritema irregular, telangiectasia, atrofia cutánea, trastornos de uñas y dientes, hipersensibilidad a la luz solar y a veces oligofrenia con hipogonadismo.

27) Síndrome de Rubinstein-Taybi.

Se caracteriza por hipoprecimiento evidente, microcefalia, hendidura palpebral antimongoloide oblicua, hipoplasia de maxilar, nariz picuda y dedo gordo de pie y pulgar anchos y desviados. Cardiopatía, retraso mental y criptorquidia.

28) Síndrome de Schafer.

Se transmite probablemente de forma autosómica recesiva.

Se caracteriza por hipoprecimiento evidente, facies hipopsíquica y queratosis palmo-plantar. Criptorquidia, hipoplasia testicular y oligofrenia.

29) Síndrome de Smith-Lemli-Opitz.

Se transmite probablemente de forma autosómica recesiva.

Se caracteriza por hipoprecimiento evidente, anteversión de los orificios nasales anteriores, ptosis palpebral, hipertelorismo, micrognatia, sindactilia, hipotonía, surco simieso y dedos cortos. Hipospadias, criptorquidia y oligofrenia.

30) Síndrome de Seckel o enanismo con cabeza de pájaro.

Se transmite de forma autosómica recesiva.

Se caracteriza por hipoprecimiento a menudo intenso, "cabeza de pájaro", microcefalia, hipoplasia maxilares, retrognatismo, implantación baja de los pabellones auriculares, paladar ojival o hendido, sindactilia, retraso en la maduración ósea, luxaciones en articulaciones y peroné corto. Criptorquidia, hipoplasia genital y oligofrenia.

31) Síndrome de Treacher-Collins-Franceschetti o disostosis mandibulo-facial.

Se transmite de forma autosómica dominante.

Se caracteriza por hipoprecimiento generalmente leve, hipoplasia de maxilar inferior y malar y malformación del párpado inferior y oído externo.

32) Síndrome de Werner.

Se caracteriza por hipoprecimiento evidente, aspecto de senilidad precoz, cabello cano, calvicie precoz, cataratas,

hiperqueratosis en las plantas de los pies, osteoporosis y úlcera tórpidas. Hipogonadismo, escaso panículo adiposo y tendencia a la diabetes.

## RETRASOS DE CRECIMIENTO DE ORIGEN INTRAUTERINO

### 1) Malnutrición intrauterina.

La malnutrición intrauterina de cualquier causa tiene entre sus secuelas hipocrecimiento armónico a veces con tendencia a la microcefalia y retraso intelectual.

### 2) Síndrome de Alcohol-fetal.

Síndrome dismórfico con deficiente desarrollo por desnutrición uterina y por ambiente alcohólico.

Se caracteriza por desarrollo lento físico y psicomotor con microcefalia, hendiduras palpebrales cortas, epicanthus, fisura palatina, paladar ojival, hipertelorismo y alteraciones articulares y viscerales.

### 3) Otras

( irradiación, fármacos, infecciones,...)

## DEFICIT DEL CRECIMIENTO POR ALTERACIONES ENDOCRINAS

### I) DEFICIENCIA DE LA HORMONA DEL CRECIMIENTO, SOMATOMEDINAS O DE LOS RECEPTORES

#### A) DEFICIT DE GH

##### 1.- Primariamente hipofisarios.

Tumores intraselares.

Lesiones orgánicas (infecciones, traumatismos, etc.).

##### 2.- Secundario a disfunción hipotalámica.

Tumores hipotalámicos (craneofaringiomas).

Lesiones orgánicas (traumatismos, enfermedad de depósito, etc.).

##### 3.- Disfunción neurosecretora de GH.

GH normal a los estímulos farmacológicos, pero disminución de la altura de los picos y de la frecuencia de la GH. Crecimiento inferior a 4 cm anuales. Somatomedina C baja. Buena respuesta a la GH exógena.

##### 4.- Síndrome de carencia afectiva.

Se da en niños privados de un mínimo de afectividad (padres separados, niños maltratados, etc.). Crecimiento escaso. Aumento del tono somatostatinérgico.

#### B) DEFICITS DE SOMATOMEDINAS

##### 1.- Enanismo tipo Laron.

Fallo en el receptor para la GH. Somatomedina C muy disminuida. No tiene tratamiento adecuado.

##### 2.- Malnutrición calórica-proteica.

#### C) ALTERACIÓN EN LOS RECEPTORES DE SOMATOMEDINAS

1.- Pigmenteos y síndromes afines.

2.- Insuficiencia renal crónica.

### II) HIPOTIROIDISMOS.

A) PRIMARIOS (alteración tiroidea).

1.- Congénitos.

Los síntomas aparecen a las 2-4 semanas de vida. Aspecto empastado de la cara, piel áspera, llanto escaso y ronco, estreñimiento, etc. De no instaurarse un tratamiento precoz darás lugar a intenso enanismo inferior a 140 cm), así como retraso mental.

2.- Adquiridos.

Clínica mucho menos manifiesta. Se suele observar retraso del crecimiento. De no instaurarse el tratamiento, aparecerá el retraso del cuadro clínico.

B) SECUNDARIOS (déficit de TSH).

C) TERCIARIOS (déficit de TRH).

III) ENFERMEDAD DE CUSHING Y TRATAMIENTOS PROLONGADOS CON CORTICOIDES.

Si aparece la enfermedad antes del cierre de los cartílagos de conjunción aparecerá retraso del crecimiento dando lugar a talla baja final. Situaciones similares ocurren por tratamientos prolongados con corticoides por enfermedades generales (leucemia, linfomas, asma, etc.).

IV) INSUFICIENCIA SUPRARRENAL CRONICA.

Astenia, hipotensión, hiperpigmentación, etc. Recuperan velocidad de crecimiento con tratamiento sustitutivo.

V) PUBERTAD PRECOZ.

Aceleración del cierre de las epífisis junto a una maduración sexual avanzada. Talla baja final. Hay diferentes formas clínicas: idiopática, neurógena, asociada a hipotiroidismo, a displasia fibrosa, etc.

VI) PSEUDOPUBERTAD PRECOZ

Asociada a tumores suprarrenales, testiculares, ovarios, etc.

VII) OTRAS ALTERACIONES ENDOCRINAS QUE CURSAN CON RETRASO DE CRECIMIENTO

1.- Enanismo por déficit genético de GH (tipo Ia)

Talla baja al nacer. Retraso del crecimiento muy precoz que da lugar a enanismo extremo en la edad adulta. Facies típica (maxilar pequeño, frente prominente y depresión de la ensilladura lumbar). No hay GH circulante, por lo que tras la administración de GH exógena se producen anticuerpos anti-GH y se paraliza el crecimiento.

2.- Enanismo por déficit genético de GH (tipo Ib)

Forma más atenuada que la anterior.  
Respuesta al tratamiento con GH exógena.

3.- Enanismo por déficit genético de GH (tipo II)

Herencia autosómica dominante. Carácter familiar. Muy raro.  
Hay GH circulante

4.- Enanismo por déficit genético de GH (tipo III)

Herencia recesiva ligada al cromosoma X. Se asocia a hipogammaglobulinemia.  
Responde bien a la administración de GH exógena.

#### 5.- Enanismo por déficit genético de GH (tipo IV)

Hay GH detectable, pero inactiva biológicamente. Hay bajas concentraciones de Somatomedinas C en sangre. Responde a GH exógena.

### **DEFICIT DEL CRECIMIENTO POR ALTERACIONES METABOLICAS.**

#### I) ALTERACIONES DE METABOLISMO DE LOS CARBOHIDRATOS

A) Diabetes melitus tipo I.

B) Hipoglucemias.

1.- Disminución de la neoglucogénesis: intolerancia a la fructosa.

2.- Disminución de la liberación de la glucosa por el hígado: glucogénesis:

##### Tipo I: Enfermedad de Von Gierke.

Déficit de glucosa-6-fosfatasa. Herencia autosómica recesiva. Se produce infiltración grasa del hígado, riñón e intestino. Cursa con hipoglucemias y acidosis. Hay hepatoesplenomegalia, retraso del crecimiento y a veces hiperuricemia.

##### Tipo II: Enfermedad de Pompe.

Déficit de glucosidasa lisosómica (alfa 1-4-glucosidasa). Hay incapacidad para degradar el glucógeno muscular, por lo que se afectan todos los órganos, sobre todo corazón e hígado. Clínicamente hay insuficiencia cardíaca.

##### Tipo III: Enfermedad de Forbes o Cori.

Déficit de amililo 1-6-glucosidasa. No se degrada el glucógeno más allá de la dextrina, por se le denomina también enfermedad desramificante por almacenamiento de glucógeno. Se afecta el hígado, músculos y corazón. Cursa con hepatoesplenomegalia y retraso del crecimiento.

##### Tipo IV: Enfermedad de Andersen.

Déficit del enzima desramificante. Se produce acúmulo de aminopectina, que es un glucógeno anormal. Cursa con hepatoesplenomegalia, cirrosis y ascitis, así como talla baja.

##### Tipo V: Enfermedad de McArdle.

Déficit de fosforilasa muscular. Herencia autosómica recesiva. Se afecta el músculo esquelético y curso con dolor muscular, rigidez y debilidad. Hay acúmulo de lactato en sangre. Retraso del crecimiento.

##### Otras Glucogénesis: Tipos VI a IX.

Muy raras. Cursan con hepatoesplenomegalia. Suelen asociar subnormalidad y mueren al tercer año de vida.

#### C) GALACTOSEMIA.

El enfermo es incapaz de metabolizar la galactosa. Pueden estar afectadas diferentes enzimas como la galactosa-1-Puridín-transferasa, la uridín-difosfoglucosa y la uridín-difosfo-galactosa. Herencia autosómica recesiva.

Se acumula galactosa en hematíes, hígado, bazo, cristalino, riñón y cerebro. Presentan diarreas, ictericia, cataratas, déficit mental y retraso de crecimiento.

#### D) ANOMALIAS DE LA ABSORCIÓN DE LOS AZUCARES.

### 1.- Déficit de disacaradisa, déficit de lactasa.

Déficit de alfa-glucosidasas. Cursa con diarreas y retraso de crecimiento. Muy rara en Europa. Frecuente en adultos de origen judío y negros. Retraso del crecimiento.

### 2.- Intolerancia congénita a la lactosa.

Aparece en la infancia. Cursa con vómitos y diarreas, dando lugar a retraso del crecimiento por mal absorción.

## II) ALTERACIONES DEL METABOLISMO DE LOS LIPIDOS.

### A) ANOMALIAS EN LA ABSORCIÓN.

#### 1.- Enfermedad Celiaca.

Se produce por intolerancia al gluten procedente del maíz, cebada, malta y centeno. Las vellosidades intestinales se hallan acortadas y su número es inferior al normal, produciéndose disminución de la absorción de las sustancias nutritivas y minerales.

Cursa con esteatorrea, diarreas, pérdida de peso y ostensible retraso del crecimiento.

### B) HIPERLIPEMIAS.

### C) HIPOLIPOPROTEINAS.

#### 1.- Enfermedad de Tangier.

Déficit familiar de HDL. Depósito de lípidos en hígado, bazo, ganglios linfáticos y sistema nervioso central. En la clínica hay linfadenopatías, esplenomegalia, neuropatía periférica y retraso del crecimiento.

### D) ESFINGOLIPODISTROFIAS.

#### 1.- Enfermedad de Gaucher.

Déficit de glucocerebrosidasa y acúmulo de los gangliocerebrósidos. Herencia autosómica recesiva. Cursa con hepatoesplenomegalia, anemia y lesiones del sistema nervioso central. Retraso del crecimiento.

#### 2.- Enfermedad de Niemann-Pick.

Déficit de esfingomielinasa y acúmulo de esfingomielina. Cursa con hepatoesplenomegalia, coloración amarillenta de la piel, Mancha color cereza en la mácula y retraso del crecimiento.

#### 3.- Otras esfingolipodistrofias.

Incluye la enfermedad de Krabbe, la leucodistrofia maticromática, la enfermedad de Fabry, la enfermedad de Tay-Sachs, la gangliosidosis generalizada, etc.

Son enfermedades muy raras, que cursan con acúmulos de diferentes esfingolípidos. Suele haber hepatoesplenomegalia y alteraciones nerviosas, así como retraso del crecimiento.

## III) ALTERACIONES DEL METABOLISMO PROTEICO.

### A) ALTERACIÓN PRIMARIA DEL CATABOLISMO

#### *1. Con aclaramiento renal bajo del aminoácido (detección preferente en plasma):*

#### Tirosinemia.

Alteración de la tirosina-transaminasa. Hay una forma aguda y una crónica. Cursa con una cirrosis hepática

nodular, nefropatía tubular, hiperplasia de los islotes de Langerhans y retraso en el desarrollo. Pueden presentar una forma de raquitismo hipofosfatémico secundario a la nefropatía.

#### Fenilcetonuria.

Ausencia de fenilalanina-hidroxilasa. Hay una forma clínica total y otra moderada. Cursa con el retraso mental, malformaciones congénitas y alteraciones del desarrollo somático.

#### Hiperhistidinemia.

Déficit de histidina-alfa-desaminasa (Histidinasa). Hay sordomudez con mucha frecuencia, retraso mental y talla baja.

#### Enfermedad de la orina de jarabe de arce.

Alteración del metabolismo de la leucina, isoleucina y valina (déficit de una oxidasa de los cetoácidos alfa de la cadena ramificada).

Tiene una forma clínica clásica y otra intermitente. Cursa con convulsiones de retraso mental y alteraciones del desarrollo somático.

#### Hiperleucemia.

Disminución de la enzima leucina-isoleucina-transferasa. Cursa con déficit del desarrollo estatura-ponderal, convulsiones degeneración de la retina y sordera nerviosa.

#### Malnutrición calórico-proteica.

Grave alteración de la nutrición en la que se encuentra involucrado el triptófano, la leucina, la isoleucina, la valina, la glicina y la prolina.

Cursan con importante retraso del crecimiento y de la curva ponderal.

*2. Con aclaramiento renal elevado del aminoácido (detección preferente en orina):*

#### Hipofosfatasa.

Eliminación urinaria de grandes cantidades de fosfo etanolamina. Retraso del crecimiento

B) ALTERACIÓN SECUNDARIA DEL TRANSPORTE PLASMÁTICO DE LOS AMINOÁCIDOS.

C) ALTERACIÓN DEL TRANSPORTE DE MEMBRANA.

#### 1. Cistinuria.

Fue uno de los primeros errores congénitos identificativos. Es un déficit de la captación de cistina y de los aminoácidos dibásicos por el intestino.

Herencia autosómica recesiva. Hay formación de cálculos renales, ureterales y vesicales de cistina. Además, existe insuficiencia renal de talla baja.

#### 2. Enfermedad de Harnup.

Alteración del metabolismo del triptófano. Se observa elevada consanguinidad en los progenitores y parece ser una mutación autómica. Cursa con exantema cutáneo parecido al de la pelagra, ataxia cerebral transitoria, aminoaciduria permanente y retraso del crecimiento.

D) ALTERACIÓN GENERALIZADA DE LOS PROCESOS DE TRANSPORTE.

1. Síndrome de Fanconi.

(Ver [síndromes dismórficos asociados a talla baja](#)).

2. Síndrome de Lowe.

(Ver [síndromes dismórficos asociados a talla baja](#)).

3. Síndrome de Busby.

Corresponde al grupo de los anteriores. Cursa con alteración importante del desarrollo, junto con enfermedad pulmonar.

IV) ALTERACIONES DEL METABOLISMO DE LAS PURINA Y PIRIMIDINAS.

V) RAQUITISMOS Y OSTEODISTROFIAS ( Ver [alteraciones esqueléticas](#)).

VI) MUCOPOLISACARIDOSIS.

Tipo I: Síndrome de Hurler.

Presencia de mucopolisacáridos en orina. Herencia autosómica recesiva. Se caracteriza por facies de gargola, tórax corto, hepatoesplenomegalia, retraso del crecimiento, retraso mental y opacidades corneales.

Tipo II: Síndrome de Hunter.

Herencia recesiva ligada al sexo. Cursa con hepatoesplenomegalia sordera y retraso del crecimiento.

Tipo III: Síndrome de San Filippo.

Herencia autosómica recesiva. Cursa no talla baja. Retraso mental. Facies antripoide con sinofridia. Sordera.

Tipo IV: Síndrome de Morquio.

Herencia autosómica recesiva. Osteocondrodistrofia. Clínicamente presenta talla baja, malformaciones esqueléticas y somáticas, regurgitación aórtica y opacidades corneales.

Tipo V: Síndrome de Schele.

Herencia autosómica recesiva. Cursa con talla baja, valvulopatía aórtica y grandes opacidades corneales. No hay retraso mental.

Tipo VI: Síndrome de Maroteaux-Lamy.

Herencia autosómica recesiva. Talla corta por alteraciones somáticas y esqueléticas importantes. Soplos cardiacos.

VII) MISCELANEA

Pueden existir otros trastornos metabólicos complejos que cursan con talla baja, y que serán considerados desde el punto de vista de la alteración bioquímica fundamental o de la sintomatología más importante.

**DEFICIT DEL CRECIMIENTO POR ALTERACIONES OSEAS**

I) OSTEONCONDRODISPLASIA.

**1.- Defecto de crecimiento de los huesos tubulares, columna o de ambos.**

*Evidentes al nacimiento:*

### Acondrogénesis.

### Enanismo tanatofórico.

### Acondroplasia.

Herencia autosómica dominante. Todos los huesos largos están acortados simétricamente. La longitud de la columna vertebral es casi normal. Huesos frontales sobresalientes y puente de la nariz hundido. Desarrollo sexual y mental normal. Marcha de pato. Abdomen protuberante, musculatura bien desarrollada.

### Condrodistrofia puntacta (S. De Conradi).

(Ver [síndromes dismórficos asociados a talla baja](#)).

### Enanismo metatrópico.

Tronco breve y extremidades bastante largas. Acortamiento espinal por cifoescoliosis.

### Enanismo diastrófico.

Se diferencia de la acondroplasia por tener pie zambo y escoliosis. Puede tener anomalías del oído externo y deformidades del pulgar. Se cree de transmisión hereditaria autosómica.

### Displasia condroectodérmica (S. Ellis van Creveld).

(Ver [síndromes dismórficos asociados a talla baja](#)).

### Displasia torácica asfixiante.

### Displasia espondiloepifisaria.

### Enanismo mesomélico.

#### a) Tipo Nievergelt.

Acortamiento intenso. Tibia y peroné muy engrosados en sus porciones centrales. Frecuente pie zambo. Autosómica dominante.

#### b) Tipo Langer.

Acortamiento mesomélico de los miembros. Hipoplasia de cúbito, peroné y mandíbula. Tronco normal. Deterioro mental. Autosómica recesiva.

### Displasia cleido-craneal.

Casi siempre asintomática. Infrecuente el enanismo. Cabeza grande, tronco estrecho y coxa vara. Autosómica dominante.

- *Evidentes después del nacimiento.*

### Hipocondroplasia.

Se diferencia de la acondroplasia en la menor desproporción de las extremidades y el tronco. No hay protusión frontal.

### Pseudoacondroplasia.

### Condrodiasplasia.

### Condrodistrofia metafisaria.

a) Tipo Jansen.

Es la forma más exagerada y menos frecuente. En todos la inteligencia es normal.

b) Tipo Schmid.

Estatura corta y arqueamiento de huesos largos, lordosis lumbar y marcha torpe.

c) Tipo Mc Kusick.

Tronco corto, manos y pies relativamente pequeños, dedos cortos e hiperextensibles, articulaciones condrocostales prominentes y surcos de Harrison.

#### Displasia epifisaria múltiple.

#### Displasia pseudocondroplásica.

#### Displasia espondiloepifisaria.

a) Congénita.

Neonatos pequeños con cara aplastada e hipoplásica, paladar hendido, enanismo desproporcionado con mayor afectación en columna y caderas, cuello corto, tóras en quilla, lordosis lumbar. Debilidad muscular. Sordera y alteraciones oculares. Se transmite de forma autosómica dominante, aunque en la mayoría de los casos surge esporádicamente.

b) Tardía.

Sólo en varones. Las manifestaciones son más leves y de aparición más tardía. Gonosómica recesiva.

c) Seudocondroplásica.

#### Displasia espondilometafisaria.

a) Tipo Kozlowsky.

Se reconoce en edad preescolar. Miembros cortos. Tronco corto. Genu y Coxa vara. Cifosis. Inteligencia normal.

b) Tipo Murdoch.

Ensanchamiento de las últimas costillas. Laxitud ligeramente y pie plano simple. Retraso del crecimiento.

## **2.- Desarrollo desorganizado de componentes cartilaginosos.**

#### Exostosis osteocartilaginosa múltiple.

Acortamiento de miembros localizado. Acumulaciones óseas por fallo en la remodelación ósea. Desproporción en los huesos de las extremidades.

#### Encondromatosis múltiple o enfermedad de Ollier.

Encondromas en las metafisis que originan huesos cortos. Deformación de manos y pies. Frecuente enanismo con desproporción de crecimiento entre los huesos largos de ambos lados. Cuando se asocia a hemangiomas, forma parte del síndrome de Maffucci.

## **3.- Anomalías de densidad de la estructura diafisaria cortical, del modelamiento metafisario o de ambas.**

#### Osteogenesis imperfecta.

Esclerótica azul, sordera, fracturas múltiples con anomalías secundarias. Formas precoz y tardía.

- Precoz.

a) Tipo VrolicK.

b) Tipo Porak-Durante.

- Tardía.

a) Tipo Lobstein

### Osteoporosis idiopática juvenil.

### Osteoesclerosis.

- Osteopetrosis.

Ausencia de desarrollo. Cara con aspecto de vejez prematura, sordera y atrofia óptica. Hidrocefalia.

Alteraciones del sistema nervioso central, acompañadas de hemorragias subaracnoideas por trombocitopenia y anemia grave. Hepatoesplenomegalia. Linfadenopatías. En la forma maligna, nacen muertos o mueren al poco tiempo de nacer.

- Osteopoiquilia.

- Melorresostosis.

### **4. Anomalías corticodiasisarias.**

- Displasia diafisaria.

- Estenosis tubular.

- Hiperfosfatasa.

### II) DISOSTOSIS

#### Disostosis con participación craneal y facial.

Disostosis craneofacial ( S. De Crouzon).

AcrocefaloSindactilia (S. De Apert).

#### 2.- Disostosis de predominio axil.

S. De KLipel-Feil.

#### Disostosis de predominio apendicular.

Síndrome de Moon-Bield-Bardet.

Síndrome de Rubinstein-Taybi.

Síndrome de Fanconi.

Síndrome de Holt-Oram.

#### Disostosis epifisaria múltiple.

#### Disostosis espondiloepifisaria.

#### Picnodisostosis.

Enanismo. Manos y pies ensanchados. Uñas distróficas. Facies con nariz picuda y mandíbula hacia atrás. Retraso mental.

### III) ENFERMEDADES OSEAS ADQUIRIDAS.

Cifosis.

Escoliosis.

Hernivértebras.

Mal de Pott.