

UP18 — Síndromes de alteraciones del crecimiento · lo esencial

Bases (auxología: crecimiento normal, velocidad, percentilos y puntaje Z, técnica, proporciones, blanco genético, edad ósea) · talla baja familiar y retraso constitucional · talla baja patológica (déficit de hormona de crecimiento, Turner, Silver-Russell, Noonan, SHOX, pequeño para la edad gestacional, enfermedad crónica y celiacía, psicosocial, corticoides) · alta talla · hipotiroidismo congénito y adquirido · bocio · Cushing y corticoides · pubertad normal, precoz y retrasada · accesibilidad y oportunidades perdidas · casos Joaquina y Lionel.

Bases: auxología

Definición y cifras

- **Auxología = ciencia que mide el crecimiento.** Somatometría = medición corporal en relación con la tipología (Meneghello).
- **Determinantes:** genético · neuroendocrino (hormona de crecimiento, insulina, andrógenos, hormonas tiroideas) · nutricional · **ambiental, incluido lo psicosocial** (no es un dato accesorio).
- **Niños de distintas partes del mundo crecen igual si se cubren sus necesidades nutricionales.**
- **Etapas (Meneghello):** recién nacido 0-28 días · lactante menor 28 días-12 meses · **lactante mayor 12-24 meses** · preescolar 2-5 años · escolar 5-9 años · adolescente 9-21 años.
- **Fallo de medro:** orgánico 20-30 % · **psicosocial 35-50 %** · mixto 25 %.

Velocidad de crecimiento = diferencia de talla entre dos mediciones / tiempo transcurrido, **en cm/año**. Curvas de velocidad: Tanner, Whitehouse y Takaishi.

Etapas	Talla	Otros
Meses 1-3	~3 cm/mes	Perímetro cefálico ~2 cm/mes
Meses 4-8	~2 cm/mes	Perímetro cefálico ~1 cm/mes (meses 4-6)
Meses 9-12	~1 cm/mes	Perímetro cefálico ~0,5 cm/mes (meses 7-12)
Primer año	+50 % de la talla de nacimiento	—
Escolar	6-8 cm/año	~2 kg/año
Prepuberal tardío con retraso constitucional	≤ 4 cm/año	La etapa más crítica frente a los pares
Estirón de la niña	6-9,8 cm/año (± 2 desvíos estándar); ~25 cm en toda la pubertad	Temprano, cerca de la telarca
Estirón del varón	Pico 9-10 cm/año a los 14 años	Más tardío y de mayor magnitud

- **Cálculo:** 118 cm en marzo y 121 cm en septiembre → 3 cm / 0,5 año = **6 cm/año**.
- **Intervalo para medir velocidad:** Lejarraga, **no menos de 3 meses**. ⚠ **Choice real (clave oficial): recitar a los 6 meses** (velocidad con intervalos ≥ 6 meses, idealmente 1 año). En el choice: **6 meses**.
- **Tramos cortos = poco confiables** (1 cm de error en pocos meses distorsiona la velocidad).

Percentilos y puntaje Z

- **Normal: ± 2 desvíos estándar $\approx$ percentilos 3 a 97.**
- ****Talla baja:** < percentilo 3 o < -2 desvíos estándar. **** Alta talla:** > percentilo 97 o > $+2$ desvíos estándar.
- **Bajo el percentilo 3 no es patología automática:** es zona de riesgo que exige seguimiento (si no, el 3 % de la población sana sería "enferma").
- Puntaje Z $-2,4 \rightarrow$ talla baja. Puntaje Z $+2,3 \rightarrow$ alta talla (incluye por definición un 3 % de sanos).

Curvas

- **Referencia de la cátedra: Guía para la evaluación del crecimiento físico de la Sociedad Argentina de Pediatría (2013).**

- Gráficos de uso frecuente (Lejarraga y colaboradores, 2009): **Organización Mundial de la Salud de 0 a 2 años (niños amamantados) + datos argentinos de 2,1 a 19 años.**
- **Recanalización:** entre el nacimiento y los 2 años ~60 % de los niños normales cruza percentilos (mitad hacia arriba, mitad hacia abajo): al nacer el tamaño refleja el útero, después se expresa el programa genético.
- **Después de los 2 años y hasta la pubertad la curva debe ser paralela a los percentilos.** Cambio de carril después de los 2 años = **señal de alerta** → **volver a medir y, si se confirma, estudiar.**
- **Choice real:** lactante de 3 meses en percentilo 75 con padres en percentilo 10 → **esperar hasta los 2-3 años** para afirmar que será alta (canaliza hacia su carril genético).

Técnica de medición

- **Longitud acostado hasta los 3 años** (Meneghello), después talla de pie con estadiómetro. ⚠ Las curvas de la Organización Mundial de la Salud y de la Sociedad Argentina de Pediatría cambian a los **2 años**; otro pasaje de Meneghello usa 2 años para comparar con los padres.
- **De pie:** tobillos, nalgas y hombros contra el estadiómetro, tobillos juntos, **plano de Frankfurt horizontal = borde superior del conducto auditivo externo con el borde inferior de la órbita**, inspiración profunda.
- **Los padres se miden, no se preguntan:** sobreestiman su talla y la del cónyuge.
- Instrumentos calibrados; nada de mediciones caseras.

Proporciones corporales

- **Primera bifurcación del algoritmo de talla baja: ¿proporcionada o desproporcionada?**
- **Relación talla sentada / talla de pie** (válida desde los 2 años): **aumentada = miembros cortos** → **displasia esquelética.**
- **Envergadura / talla > 1,05** → **Marfan** (dolicoestenomelia).
- Acortamiento de miembros: **proximal = rizomelia** · medio = mesomelia · manos y pies = acromelia.
Acortamiento de tronco → afectación vertebral.

Blanco genético (talla diana)

Fuente	Varón	Mujer	Rango
Meneghello (cuadro 311-1)	(talla del padre + talla de la madre + 13) / 2	(talla del padre – 13 + talla de la madre) / 2	±7,5 cm varones · ±6 cm niñas (1,5 desvíos estándar)
Lejarraga (PRONAP Exceso de crecimiento)	(talla del padre + talla de la madre + 12,5) / 2	(talla de la madre + talla del padre – 12,5) / 2	±8 cm

- ⚠ **Choice real (clave oficial): rango genético = blanco ± 8,5 cm** (≈ 2 desvíos estándar). Las fuentes de la unidad dicen ±8 (Lejarraga) o ±7,5/±6 (Meneghello). Si la opción ±8,5 está, es la de la clave.
- **Ejemplos:**
 - Padre 175, madre 160 → **hijo 174 cm · hija 161 cm** (Meneghello).
 - Padre 170, madre 158 → hijo $(170 + 170,5) / 2 =$ **170,25 cm** (Lejarraga).
 - Padre 180, madre 165 → hija $(165 + 167,5) / 2 =$ **166,25 cm** (Lejarraga).
 - **Lionel:** padre 168, madre 150 → $(168 + 150 + 13) / 2 =$ **165,5 cm (158-173).**
- **Regla:** al varón se le **suma** a la madre; a la mujer se le **resta** al padre. Nunca al revés.
- **Aceleración secular:** en países en desarrollo los hijos suelen superar a los padres → la talla baja parental se toma con cautela.

Edad ósea

- **Radiografía de mano y muñeca contralaterales a la dominante** (habitualmente izquierda).
- **Greulich-Pyle:** atlas (Cleveland, 1930), **el más usado por sencillo.** **Tanner-Whitehouse:** numérico, 20 centros, **más preciso** (detecta < 0,5 años), más lento.
- **Greulich-Pyle da edades óseas 0,8 años mayores** que Tanner-Whitehouse.
- **Desde los 4 años, ±2 años entre edad ósea y cronológica es normal** (Lejarraga).
- **Retrasada:** casi toda talla baja patológica (déficit de hormona de crecimiento, hipotiroidismo, desnutrición, enfermedad crónica, Turner) y el retraso constitucional. **Excepción en la pubertad retrasada: hipogonadismo hipogonadotrófico** → **edad ósea normal.**

- **Adelantada:** maduración acelerada (normal), **pubertad precoz, exceso de andrógenos (hiperplasia suprarrenal congénita), hipertiroidismo, obesidad, Sotos.**
- **Predicción de talla final: Bayley-Pinneau** (edad ósea por Greulich-Pyle + talla actual) · Tanner-Whitehouse Mark 2 (suma velocidad y progresión de la edad ósea; más preciso). **A los 5-6 años el error ronda los 10 cm.**

Diagnóstico

- **Antes que cualquier laboratorio: curva de crecimiento completa + edad ósea.** "Muchas veces la curva por sí sola establece el diagnóstico".
- **Talla baja = un valor (un punto). Falla de crecimiento = una trayectoria** (cruza percentilos hacia abajo aunque la talla todavía sea normal).
- **Una talla en percentilo 5 paralela a su canal tranquiliza más que una en percentilo 40 que viene cayendo desde el 75.**
- **Índice de masa corporal** = peso / talla². Lionel: 35 kg y 139,5 cm → **18,0 kg/m²**. 20 kg y 1,10 m → **16,5 kg/m²**. Se interpreta por percentilo para edad y sexo.

Tratamiento · signos de alarma

- No aplican: es la herramienta para leer todo lo demás. **Bandera roja: cambio de carril después de los 2 años, velocidad baja para la edad, desproporción.**

Talla baja: variantes normales (familiar y retraso constitucional)

Definición y cifras

- **Clasificación de Meneghello (cuadro 311-2):**
 - **Variantes normales:** talla baja familiar, retraso constitucional del crecimiento y la pubertad.
 - **Trastornos primarios:** falla intrínseca del cartílago o anomalía congénita → **displasias óseas, síndromes genéticos, cromosómicas (Turner, trisomías).**
 - **Trastornos secundarios:** endocrinopatías, enfermedad crónica o nutricional, pequeño para la edad gestacional sin recuperación, psicosocial, **iatrogénica (corticoides).**
- **Talla baja idiopática:** < -2 desvíos estándar sin causa, con peso y longitud de nacimiento normales, proporciones normales, sin endocrinopatía, cromosomopatía, enfermedad crónica ni trastorno psicoafectivo grave. **60-80 % de los niños con talla < -2 desvíos estándar.**
- **Talla baja familiar:** padres bajos; curva cerca del **percentilo 3**, paralela; talla final **-1 a -3 desvíos estándar**, acorde a la familia.
- **Retraso constitucional: varones**, familiar ("el padre pegó el estirón tarde"); **desacelera entre los 6-8 meses y los 3 años**, después paralela al percentilo 3; ≤ 4 cm/año en la etapa prepuberal tardía; talla final **adecuada a la carga genética.**
- Tabla completa (velocidad, edad ósea, blanco genético) en **Comparaciones.**

Diagnóstico

- **Choice real (dos veces): para distinguir talla baja familiar de retraso constitucional → radiografía de muñeca izquierda (edad ósea).**
- **Choice real:** talla baja **sin otros datos** tras evaluar talla personal y familiar y velocidad → **primer complementario: radiografía de muñeca izquierda.**
- **Choice real:** Nicolás, 5 años, siempre debajo del percentilo 3, sospecha de familiar → **edad ósea acorde a la cronológica.**
- Niña de 9 años en percentilo 3, velocidad normal, edad ósea acorde, madre 148 y padre 160 → **talla baja familiar.**
- Varón de 14 años en percentilo 3, Tanner 1-2, edad ósea 11,5 años, padres normales, padre con estirón tardío → **retraso constitucional.**
- El diferencial del retraso constitucional con déficit de hormona de crecimiento es "un ejercicio diagnóstico verdaderamente complicado".

Tratamiento

- **Ninguna de las dos necesita tratamiento: seguimiento de la curva y explicación a la familia.**
- **Retraso constitucional con mucho compromiso psicológico: curso corto de andrógenos después de los 14 años, 3 meses, y reevaluar** (adelanta la pubertad sin comprometer la talla final). El material no da fármaco ni dosis.
- **Hormona de crecimiento no está indicada en la talla baja familiar.**

Signos de alarma · internar · derivar

- **Velocidad que se aleja del canal, desproporción, dismorfias, blanco genético normal con talla baja y edad ósea acorde** → no es variante normal: estudiar.

Talla baja patológica

Definición y cifras

Endocrinas

- **Déficit de hormona de crecimiento:**
 - Congénito: idiopático, hereditario o **asociado a defectos de línea media (labio leporino, fisura palatina).**
 - Adquirido: tumoral, radiación, **antecedente de parto en podálica con neurohipófisis ectópica en la resonancia.**
 - Sospecharlo **cuando, descartado lo demás, la curva sigue deteriorándose.**
- **Hipotiroidismo** (ver su sección): **la talla puede ser la única señal de alerta.** Presión arterial **baja.**
- **Cushing / corticoides** (ver su sección): **velocidad baja + aumento de peso.**
- **Pubertad precoz:** alto de niño, **bajo de adulto** (cierre epifisario precoz).

Genéticas y sindrómicas

Cuadro	Lo que se pregunta
Síndrome de Turner	Cariotipo en toda niña con talla baja sin causa evidente, aun con estigmas mínimos. 1/2.000-2.500 nacidas vivas; > 90 % de las concepciones 45,X se abortan. 45,X puro ~50 % · isocromosoma Xq 5-7 % · mosaicismo 35-40 %. Pulsos femorales ausentes o disminuidos (coartación). Facies triangular, implantación baja del cabello. Hasta 30 % de las pubertades retrasadas en niñas
Silver-Russell	Talla baja proporcionada, restricción del crecimiento intrauterino sin recuperación, perímetro cefálico normal, facies triangular, frente prominente, clinodactilia del 5º dedo, asimetría de miembros. Talla adulta 151,2 cm (varones) y 139,9 cm (mujeres)
Noonan	Cardiopatía en 50-80 % (estenosis pulmonar, miocardiopatía hipertrófica), cuello alado, tórax en quilla o embudo, cariotipo normal
Haploinsuficiencia de SHOX	Tríada: talla baja + mesomelia + deformidad de Madelung
Displasias óseas (> 100 tipos; genes FGFR3, COL2A1, SHOX)	Talla baja extrema y desproporcionada , a menudo dominantes. Acondroplasia: piernas cortas
Cromosómicas	Monosomía X, trisomías 21, 13 y 18 → cariotipo (y FISH)
Otros rasgos (cuadro 311-6)	Facies en pájaro = Seckel · facies tosca y hepatomegalia = mucopolisacaridosis · piernas arqueadas = raquitismo · piel seca = hipotiroidismo

- **Choice real:** el síndrome que **no** cursa con talla baja es **Klinefelter** (da talla **alta**).

Pequeño para la edad gestacional / restricción del crecimiento intrauterino

- Peso o talla de nacimiento < **percentilo 10 para la edad gestacional.**
- **~80 % hace recuperación (catch-up), casi siempre antes de los 6 meses.** El 20 % restante queda con **talla baja definitiva** y no alcanza su potencial genético.
- **Lionel: 2.200 g a las 40 semanas = a término pequeño para la edad gestacional** (no prematuro).

Nutricional y enfermedad crónica

- **"La talla baja es la forma de desnutrición más prevalente"** en nuestros países.
- **Celiaquía:** la causa digestiva más común; cada vez más **monosintomática** (solo talla baja), con **edad ósea retrasada e IGF-1 (factor de crecimiento similar a la insulina tipo 1) baja** → **simula déficit de hormona de crecimiento**. Pedir **anticuerpos antitransglutaminasa o antiendomiso + inmunoglobulina A total**.
- Enfermedad de Crohn (dolor abdominal difuso, eritrosedimentación alta) · **fibrosis quística** (el crecimiento se afecta antes que la clínica) · **cardiopatías cianóticas (~70 % con retraso grave)** · **renal: la acidosis frena el hueso** → **siempre función renal, pH de orina reciente y gases en sangre**.

Psicosocial

- **"Incapacidad para crecer": menores de 2-3 años**, muy inapetentes, padres desbordados; **se recuperan con ambiente contenedor y calorías**.
- **Síndrome de carencia afectiva: mayores de 3 años**, rechazo y maltrato activo, **insomnio y trastornos de esfínteres; solo mejoran al separarlos del ambiente**.
- **Choice real:** el "enanismo" por maltrato y descuido crónico se llama **psicosocial**.

Iatrogénica: corticoides (Joaquina)

- Meneghello la ubica entre las endocrinas: **"hipercortisolismo iatrogénico por esteroides exógenos"** = trastorno **secundario**.
- **Mecanismo: inhiben la liberación de hormona de crecimiento y, a dosis altas, suprimen la IGF-1.**
- **Inhalados en dosis convencionales:** desaceleración transitoria en los primeros 2 años, **~0,5 cm/año con fluticasona, ~1 cm/año con budesonide o beclometasona, sin compromiso de la talla final** (Meneghello; guía de asma de la Sociedad Argentina de Pediatría 2021: retraso en el **primer año**, se atenúa, talla final sin cambios; exige controles de crecimiento).
- ⚠ Estudio CAMP (2012) y un metaanálisis: **~1,2 cm menos de talla adulta** con budesonide. **En el choice: la de la Sociedad Argentina de Pediatría** (sin efecto en la talla final).
- **El material no cuantifica el efecto de los cursos repetidos de corticoides sistémicos.**

Diagnóstico

- **Anamnesis:** edad de inicio de la desaceleración, perinatal (peso y talla de nacimiento, **parto en podálica**), enfermedades crónicas, **fármacos (corticoides)**, talla y pubertad de padres y hermanos, ambiente psicosocial, **mediciones previas**.
- **Examen:** peso, talla, **segmentos corporales**, estado nutricional, **Tanner**, **presión arterial (baja = hipotiroidismo; alta = tumores, nefropatía, disgenesia gonadal), pulsos femorales (Turner)**, dismorfias.
- **Algoritmo (figura 311-8):**
 - **Desproporcionada** → displasia, cromosomopatía, mucopolisacaridosis → **radiografía de huesos largos y cariotipo**.
 - **Proporcionada con peso de nacimiento normal** → endocrina, metabólica, nutricional, psicosocial, enfermedad crónica, síndromes dismórficos.
 - **Proporcionada con peso de nacimiento bajo** → restricción del crecimiento intrauterino.

Plan de estudios escalonado (el eje de la hormona de crecimiento, al final)

Paso	Estudio	Cuándo
0	Curva completa + edad ósea	Antes que todo laboratorio
1	Hemograma, función renal y hepática, calcio y fósforo, función tiroidea, antitransglutaminasa o antiendomiso + inmunoglobulina A total	Primera línea, todo niño con talla baja
1	pH de orina reciente + gases en sangre	Acidosis tubular renal
2	Cariotipo (+ FISH)	Toda niña sin causa evidente; desproporción con anomalías
2	Radiografía de huesos largos	Desproporción, miembros muy cortos

3	IGF-1 y su proteína transportadora 3 (IGFBP-3)	Tamizaje del eje si lo anterior es normal y la curva sigue cayendo. IGFBP-3 más sensible y específica, sobre todo en lactantes; IGF-1 normal en el 20 % de los déficits
4	Pruebas de estímulo de hormona de crecimiento: clonidina, L-dopa, insulina, arginina	Al final. La basal no sirve: se secreta en pulsos. La dexametasona no es estímulo
4	Secreción espontánea de 12-24 horas	Clínica compatible con estímulo normal (irradiados del sistema nervioso central)
5	Resonancia de silla turca	Déficit confirmado, sobre todo con parto en podálica

Tratamiento

- **Tratar la causa:** celiacía → dieta sin gluten (la talla se recupera) · hipotiroidismo → levotiroxina · corticoides → bajar la dosis o mejorar el control del asma · Turner → hormona de crecimiento.
- **Hormona de crecimiento recombinante:**
 - **Vía subcutánea, nocturna, diaria.** Sirve **mientras no se cierren las epífisis**; cuanto antes, mejor. Pocos efectos adversos.
 - **⚠ Dosis:** el resumen (Meneghello) dice **"0,3-0,5 mg/kg/día"**; no se pudo confirmar en las fuentes. **Casi seguro es 0,3-0,5 mg/kg por semana** ($\approx 0,025-0,05$ mg/kg/día, repartido en aplicaciones diarias) (*conocimiento general*). Si el choice pregunta dosis, elegir la expresada **por semana**.
 - **Indicaciones: déficit confirmado · talla baja idiopática < -2,25 desvíos estándar sin cierre epifisario** (aprobada en 2003 por la agencia de Estados Unidos; ganancia **3-7 cm** de talla adulta, ~1 cm por año de tratamiento, menor que en el déficit puro) · **Turner · pequeño para la edad gestacional sin recuperación · Silver-Russell · SHOX · enfermedad renal crónica** (antes corregir acidosis e hiperparatiroidismo).
- Displasias graves: alargamiento quirúrgico (10-30 cm en 1-3 cirugías).

Signos de alarma · internar · derivar

Derivar a endocrinología pediátrica:

- Talla < -2 desvíos estándar **sin causa tras la primera línea.**
- **Velocidad que se aleja de su canal.**
- Sospecha de endocrinopatía (Cushing, déficit de hormona de crecimiento, pubertad precoz).
- Cariotipo alterado · candidato a hormona de crecimiento · dismorfias sutiles.

No derivar: talla en percentilo 10 con velocidad normal y blanco genético acorde.

Alta talla

Definición y cifras

- **Alta talla = valor:** > percentilo 97 o > +2 desvíos estándar.
- **Hipercrecimiento = trayectoria: velocidad > percentilo 97 sostenida 1 año.** Velocidad entre percentilos **75 y 97 por más de 2 años consecutivos** → **solo 5 % de probabilidad de ser normal** (salvo recuperación de un retraso previo).
- **La causa más frecuente: talla alta familiar.**

Causa	Qué la delata
Talla alta familiar	Blanco genético alto, edad ósea igual a la cronológica , velocidad normal en su canal, sin signos anormales
Marfan (gen FBN1)	Dolicoestenomelia, aracnodactilia, envergadura / talla > 1,05, subluxación del cristalino, ensanchamiento o aneurisma de aorta
Sotos (gen NSD1)	Macrocefalia , macrosomía al nacer, facies en "pera invertida" (frente prominente, mentón puntiagudo), edad ósea avanzada , cierto retraso madurativo
Klinefelter (47,XXY)	Hábito eunucoide, testículos pequeños y firmes, ginecomastia ; hipogonadismo hipergonadotrófico. Confirma: cariotipo

Beckwith-Wiedemann	Macrosomía, macroglosia, onfalocele, hipoglucemia neonatal (30-50 %); riesgo de tumor de Wilms y hepatoblastoma; exceso de IGF-2
Homocistinuria (gen CBS)	Marfanoide con subluxación del cristalino, pero autosómica recesiva, trombosis venosas, retraso mental
Gigantismo hipofisario (adenoma, McCune-Albright)	Rarísimo. IGF-1 > +2 desvíos estándar y hormona de crecimiento que no se suprime con sobrecarga de glucosa
Hipertiroidismo	Crece rápido con edad ósea adelantada → deja de crecer antes; talla final rara vez es problema
Pubertad precoz	Velocidad y edad ósea aceleradas → talla final normal o baja
Obesidad	Acelera el crecimiento y la edad ósea, IGF-1 alta; talla final se normaliza

Diagnóstico

Conducta (Lejarraga, en orden):

1. Confirmar talla > percentilo 97.
 2. Comparar con los padres y **calcular el blanco genético**.
 3. Graficar el crecimiento desde el nacimiento.
 4. **Segunda consulta a no menos de 3 meses** para medir velocidad.
 5. **Anamnesis dirigida: aneurisma de aorta y subluxación del cristalino** en la familia (Marfan), malformaciones, pubertad precoz, hipogonadismo, diabetes.
 6. Examen: **testículos**, signos puberales o de andrógenos (clítoris, acné), **envergadura y talla sentada, macrocefalia (Sotos)**.
- Estudios según sospecha: edad ósea · función tiroidea · gonadotrofinas · IGF-1 · **cariotipo (Klinefelter)** · **ecocardiograma + fondo de ojo (Marfan)** · genes FBN1 o NSD1.

Tratamiento

- **Talla alta familiar: no se trata → contención pediátrica y seguimiento.**
- Tratamiento activo **excepcional, estético, no etiológico**: pronóstico > **185 cm en mujeres o > 198 cm en varones**, a pedido de la familia → **hormonas sexuales a dosis altas** (etinilestradiol antes de los 12 años de edad ósea; enantato de testosterona antes de los 14) para cerrar el cartílago. El material no da dosis.

Signos de alarma · internar · derivar

- **Velocidad > percentilo 97 sostenida, dismorfias o desproporción, antecedente familiar de aneurisma aórtico o subluxación del cristalino, signos de pubertad precoz o virilización, macrocefalia** → endocrinología pediátrica.

Hipotiroidismo congénito

Definición y cifras

- **El trastorno endocrino neonatal más frecuente: 1:2.500 a 1:5.000 recién nacidos vivos. 85 % esporádico. Predominio femenino 2:1.**
- **95 % primario (tiroideo):**
 - **Disgenesias:** agenesia, hipoplasia, **ectopia (tiroides lingual)**.
 - **Dishormonogénesis:** la más frecuente, **déficit de tiroperoxidasa (~1/40.000)**.
- **Central (< 5 %):** hormona tiroestimulante (TSH) **normal o baja** → **escapa a la pesquisa basada en hormona tiroestimulante.**
- **Transitorio (~10 %, más en prematuros):** exceso de yodo (antisépticos yodados), déficit de yodo, **antitiroideos maternos (metimazol, propiltiouracilo)**, anticuerpos bloqueadores maternos; hipotiroxinemia del prematuro < 30 semanas.
- **Clínica neonatal: casi siempre asintomático o inespecífico** → **por eso la pesquisa universal**. Si se retrasa: **ictericia prolongada**, caída tardía del cordón, **hernia umbilical**, meconio tardío y **constipación, fontanela**

posterior amplia, macroglosia, hipotonía, hipersomnia, dificultad para alimentarse, **llanto ronco**, piel seca y moteada.

- **No es signo:** taquicardia ni hiperactividad.

Diagnóstico

Pesquisa neonatal (lo que más se pregunta)

- **Después de las 48 horas de vida, sangre de talón en papel de filtro**, se mide **hormona tiroestimulante**.
- **⚠ Hormona tiroestimulante de pesquisa ≥ 40 mUI/mL $\rightarrow$ tratar sin esperar la confirmación** (es la norma chilena reproducida en Meneghello; la Sociedad Argentina de Pediatría 2021 no detalla el protocolo argentino).
- **Confirmación con sangre venosa: hormona tiroestimulante $\geq 15-20$ μ UI/mL, tiroxina total < 10 μ g/dL y tiroxina libre $< 0,8$ ⚠** (el resumen pone μ g/dL; la unidad habitual de la tiroxina libre es **ng/dL**).
- **Sospecha clínica con pesquisa normal $\rightarrow$ igual pedir hormona tiroestimulante, tiroxina total y tiroxina libre en suero** (el central se escapa).
- Etiología: **centellograma con tecnecio y ecografía, que no deben demorar el tratamiento**.

Tratamiento

- **Levotiroxina 10-15 μ g/kg/día, vía oral, una toma diaria, en ayunas o 30 minutos antes de comer**. La tiroxina se normaliza en ~ 3 semanas.
- **Iniciar antes de los 15 días de vida:** cada día de retraso cuesta puntos de coeficiente intelectual.
- **Control a las 6-8 semanas** (vigilar **hipertiroidismo iatrogénico**), después **cada 4-6 meses**.

Signos de alarma · internar · derivar

- **Pesquisa alterada = urgencia** (confirmar y tratar ya). **Signos clínicos con pesquisa "normal" $\rightarrow$ dosar en suero**.

Hipotiroidismo adquirido

Definición y cifras

- **Causa más común: tiroiditis linfocitaria crónica (Hashimoto)**, autoinmune.
 - **Mujeres 4-5:1, 8-15 años, excepcional antes de los 5 años, antecedente familiar en 30-40 %**.
 - $\sim 1,2$ % de niños y adolescentes (series de Estados Unidos).
- **99 % del adquirido es primario**.
- Otras: déficit de yodo · **fármacos (litio, amiodarona, interferón)** · posablativas · infiltrativas. **Central:** raro, con otras deficiencias hipofisarias (craneofaringioma); pista: **cefalea y alteración visual**.

Clínica (Sociedad Argentina de Pediatría, tabla 2; Meneghello)

- **Fatiga, letargia, somnolencia** (le cuesta levantarse) · **constipación** · bocio.
- Piel seca, fría, pálida; pelo y uñas quebradizos; facies abotagada.
- **Retraso del crecimiento con edad ósea retrasada**; retraso dentario.
- **Escolar: puede dar pubertad precoz; adolescente: pubertad retrasada y galactorrea**.
- Bradipsiquia, **mal rendimiento escolar**. **Presión arterial baja**.
- Bradicardia e intolerancia al frío: del adulto, no están en las tablas pediátricas.
- **La talla puede frenarse antes de cualquier síntoma: a veces es la única señal**. El déficit de talla es proporcional a la duración.
- **Atípicas:**
 - **"Hashitoxicosis"** (~ 10 %): fase inicial de hipertiroidismo transitorio.
 - **Síndrome de Van Wyk-Grumbach:** telarca o menarca, **galactorrea, sin vello pubiano, ovarios multiquisticos**, con talla baja. En varones, macroorquidismo.

Diagnóstico

- **Primer estudio: hormona tiroestimulante y tiroxina libre.**

Hormona tiroestimulante	Tiroxina libre	Qué es
Alta	Baja	Hipotiroidismo primario
Alta	Normal	Subclínico (hipertirotropinemia)
Baja o inapropiadamente normal	Baja	Central (secundario o terciario)
Baja	Alta	Hipertiroidismo

- **Etiología del primario:** en niños y adolescentes **anticuerpos antiperoxidasa y antitiroglobulina** (confirman Hashimoto, con o sin bocio). **Centellograma con tecnecio solo en menores de 3 años o con masa de línea media.**
- **Central:** no hace falta la prueba con hormona liberadora de tirotrófina; evaluar el resto de la hipófisis.
- **Edad ósea:** la diferencia con la cronológica **estima cuándo empezó.**
- **Subclínico en el niño: poco frecuente (1,7 %);** sin anticuerpos, bajo riesgo de progresar; **no afecta cognición ni crecimiento.**
- **Obesos: 10-23 % tienen hormona tiroestimulante levemente alta → consecuencia de la obesidad, se normaliza al bajar de peso;** velocidad y edad ósea normales. **No tratar.**

Tratamiento

Levotiroxina, vía oral, dosis única diaria, en ayunas (Sociedad Argentina de Pediatría, tabla 3):

Edad	Dosis
Recién nacido (congénito)	10-15 µg/kg/día
3-10 años	4-6 µg/kg/día
10-16 años	2-4 µg/kg/día
≥ 17 años	1,6 µg/kg/día

- **La dosis por kilo baja con la edad.**
- **No con el desayuno con leche: calcio, hierro y celiaquía** reducen la absorción; **fenitoína, carbamazepina y rifampicina** aceleran el metabolismo.
- Central: dosis más bajas. **Adquirido grave: empezar bajo y subir** (evita cefalea, insomnio, hiperactividad).
- **Control a las 6-8 semanas** (hipertiroidismo iatrogénico), después **cada 4-6 meses;** meta: hormona tiroestimulante en rango.
- Revierte síntomas y suele achicar el bocio. **Recuperación de talla tras la levotiroxina: el material no la describe.**

Signos de alarma · internar · derivar

- **El tratamiento tardío compromete la talla final, sobre todo cerca de la pubertad.**
- Velocidad que cae + constipación + somnolencia + mal rendimiento escolar → pedir hormona tiroestimulante y tiroxina libre **aunque haya otra explicación** (Joaquina).
- Central (con cefalea o alteración visual) → resonancia y endocrinología.

Bocio

Definición y cifras

- Tiroides > **percentilo 95 de volumen ecográfico** para edad y sexo.
- **La presentación más frecuente de patología tiroidea en niños y adolescentes;** más en mujeres. En la adolescencia la glándula es normalmente más grande: no sobrediagnosticar.
- **Palpación con "calibración individual":** cada lóbulo comparado con **la falange distal del pulgar del propio niño;** si es mayor, hay bocio.

Grado (Organización Mundial de la Salud adaptada)	Hallazgo
0	No palpable o tamaño normal
IA	Palpable, no visible
IB	Visible con el cuello en hiperextensión
II	Visible con la cabeza en posición normal
III	Visible a distancia

Consistencia	Causa
Blando, eutiroides	Endémico (déficit de yodo), esporádico, coloideo
Firme "de goma de borrar", simétrico, difuso, abollonado	Tiroiditis linfocitaria crónica (Hashimoto)
Doloroso , con fiebre	Tiroiditis subaguda (hipertiroidismo transitorio → hipotiroidismo)
Nodular (en el niño suele ser uninodular)	Todo nódulo obliga a plantear cáncer
Desde el nacimiento	Dishormonogénesis

Diagnóstico

- Ecografía tiroidea · hormona tiroestimulante y tiroxina libre · **anticuerpos antiperoxidasa y antitiroglobulina.**
- **Quiste tirogloso o nódulo de línea media → centellograma antes de operar** (no reseca el único tejido tiroideo).
- **Nódulo franco → especialista para punción con aguja fina.**

Tratamiento

- Levotiroxina si hay hipotiroidismo (suele reducir el bocio). Nódulo: según punción. **El material no trae tratamiento del bocio eutiroides.**

Signos de alarma · internar · derivar

- **Nódulo** (cáncer) · **bocio doloroso con fiebre** · bocio con hipotiroidismo clínico → endocrinología.

Síndrome de Cushing

Definición y cifras

- Exceso mantenido de glucocorticoides.
- **Causa más frecuente con diferencia: exógena o iatrogénica (corticoides).**
- **Endógeno:**
 - **Dependiente de corticotrofina (ACTH): enfermedad de Cushing por microadenoma hipofisario, más frecuente en mayores de 7 años; ectópico < 1 % en niños.**
 - **Independiente de corticotrofina: tumor corticosuprarrenal, más frecuente en menores de 7 años** (0,6 % de los tumores pediátricos).
- **Clínica en el niño: aumento de peso (80 %) + desaceleración de la talla (90 %),** más en prepuberales.
- **Signo cardinal: gana peso y frena la talla al mismo tiempo.**
 - **Obesidad simple: talla alta o normal-alta.**
 - **Obesidad endocrina (Cushing, hipotiroidismo, déficit de hormona de crecimiento): talla baja.**
- Otros: cara de luna llena, rubicundez, obesidad centrípeta, giba, **estrías rojo-violáceas**, hirsutismo, acantosis, **hipertensión**, hiperglucemia, osteoporosis, hematomas, cambios de ánimo.
- **No da constipación ni letargo** (eso es hipotiroidismo).

Diagnóstico

1. **Primero: descartar el exógeno por anamnesis** (qué corticoide, por qué vía, cuánto, cuántos cursos).
2. **Confirmar hipercortisolismo (2 de 3):**

- **Cortisol libre urinario > 100 µg/24 horas.**
 - **Cortisol matinal ≥ 1,8-2 µg/dL tras 1 mg de dexametasona** la noche anterior (no suprime).
 - **Cortisol salival a las 00 horas > 1,5 ng/mL.**
 - **Pérdida del ritmo circadiano: hallazgo precoz.**
3. **Causa: corticotrofina suprimida = suprarrenal; elevada = dependiente** → supresión fuerte con dexametasona (frena en el hipofisario) → resonancia de silla turca o tomografía suprarrenal.
- **No confirma Cushing:** IGF-1.

Tratamiento

- **Iatrogénico: suspender o reducir el corticoide de forma paulatina** (no hay otro tratamiento). En el asmático: **mejorar el control del asma para necesitar menos corticoide sistémico.**
- **Enfermedad de Cushing: adenomectomía transesfenoidal** (70-85 % de curación).
- Suprarrenal o ectópico: resección del tumor.

Signos de alarma · internar · derivar

- **Hipertensión, estrías, talla que cae con peso que sube** → endocrinología.
- **Riesgo al retirar: insuficiencia suprarrenal aguda** (ver Corticoides).

Complicaciones y pronóstico

- Talla: **reversible en la mayoría, no en todos.** En artritis idiopática juvenil, tras suspender la prednisona, **70 % recuperó y 30 % quedó con pérdida persistente** (*PubMed, no del material de cátedra*). Cuanto más tarde se suspende, peor.

Corticoides: uso racional, equivalencias y supresión del eje

Definición y cifras

- **Eje hipotálamo-hipófiso-suprarrenal:** hormona liberadora de corticotrofina → corticotrofina → cortisol. **Se activa con el estrés** (fiebre, trauma, cirugía, hipoglucemia, hipotensión, ejercicio).
- **Ritmo circadiano:** máximo **~8 horas (10-25 µg/dL)**, mínimo de noche → **dosis única por la mañana.**
- Ningún preparado separa del todo el efecto antiinflamatorio de la supresión del eje.
 - **Sustitución (insuficiencia suprarrenal): hidrocortisona** (conserva el efecto mineralocorticoide).
 - **Antiinflamatorio: prednisona o dexametasona** (mineralocorticoide mínimo).
- **Vía:** sistémica = **la que más suprime el eje** · inhalada = beneficio/riesgo "muy superior" · tópica = local, no nula (glaucoma ocular).

Equivalencias

Corticoide	Duración	Dosis equivalente	Mineralocorticoide
Hidrocortisona (cortisol)	Corta	20 mg (<i>conocimiento general</i>)	Sí (referencia)
Cortisona	Corta	25 mg (<i>conocimiento general</i>)	0,8
Prednisona / prednisolona	Intermedia	5 mg (<i>conocimiento general</i>)	0,8
Metilprednisolona	Intermedia	4 mg (<i>conocimiento general</i>)	0,5
Triamcinolona	Intermedia	4 mg (<i>conocimiento general</i>)	—
Betametasona	Larga	0,75 mg (cátedra)	Mínimo
Dexametasona	Larga	0,75 mg (cátedra)	Prácticamente nulo
Deflazacort	—	7,5 mg (cátedra)	0,5

- ⚠ En el material de cátedra **solo sobrevivieron 0,75 mg (dexametasona y betametasona) y 7,5 mg (deflazacort)**; el resto de la columna es la tabla clásica. Fuente para verificar: "Consideraciones para una corticoterapia segura" (Sociedad Argentina de Pediatría 2018) o Goodman & Gilman, cuadro 50-2.
- **Choice:** 5 mg de prednisona ≈ 20 mg de hidrocortisona ≈ 4 mg de metilprednisolona ≈ 0,75 mg de dexametasona.

- **Deflazacort no es menos hiperglucemiante ni catabólico** que la prednisona a dosis equivalente.

Efectos adversos: peso, diabetes, hipertensión, osteoporosis, miopatía, **detención del crecimiento**, estrías, infecciones, glaucoma, ánimo, acné.

- **> 100 mg/día de cortisol (o equivalente) por > 2 semanas → hipercortisolismo** (Flórez, adultos).

Diagnóstico

Supresión del eje

- **Cursos de 7-10 días: el eje se recupera de inmediato.**
- **Más de 2 semanas: la suspensión brusca puede dar insuficiencia suprarrenal aguda.**
- **Todo paciente con dosis suprafisiológicas 2-4 semanas en el último año, o aspecto cushingoide, tiene el eje alterado hasta demostrar lo contrario.**
- **Insuficiencia suprarrenal:**
 - Déficit glucocorticoide: debilidad, fatiga, mialgias, **hipoglucemia**, náuseas y vómitos, cefalea matinal.
 - Déficit mineralocorticoide: **hipotensión ortostática, avidez por la sal, hiponatremia, hiperpotasemia, acidosis.**
- **Causa más frecuente de insuficiencia suprarrenal:** suspender un corticoide prolongado o no subirlo ante estrés (infección, cirugía) con el eje suprimido.

Tratamiento

Uso racional (apunte de la cátedra + Flórez):

1. **Nunca suspender bruscamente:** descenso lento, más lento cuanto más largo el tratamiento (**≈ 2,5 mg de prednisona cada 2-3 semanas**).
 2. **La menor dosis posible.**
 3. **Preparados de acción corta** (no los de acción larga en tratamientos crónicos).
 4. **Dosis única matinal.**
 5. **Días alternos** en cuanto se pueda (el material no desarrolla la mecánica).
 6. Infección o cirugía durante el descenso → volver transitoriamente a una dosis mayor.
 7. Antes de retirar del todo, prueba de función del eje.
- **Recuperación del eje: semanas a meses, hasta 1 año o más.**
 - **Asma con corticoide inhalado: bajar 25-50 % cada 3 meses** si está controlado (Sociedad Argentina de Pediatría 2021). Dosis inhaladas < 400 µg/día: sin efecto relevante sobre la suprarrenal (Flórez, adultos).
 - **Asmático con talla baja (Joaquina):** no suspender, **optimizar el control** (técnica inhalatoria, espaciador, adherencia, **montelukast como ahorrador**, dosis mínima eficaz) → menos crisis = menos cursos orales.

Signos de alarma · internar · derivar

- **Vómitos, hipotensión, hipoglucemia o hiponatremia en un niño que dejó corticoides** → insuficiencia suprarrenal aguda: urgencia.
- Aspecto cushingoide + talla que cae → reducir dosis y derivar.

Pubertad normal

Definición y cifras

- **Reactivación del eje gonadotrófico:** pulsos de hormona liberadora de gonadotrofinas → gonadotrofinas → esteroides sexuales. **Independiente de la adrenarca** (que suele precederla).
- **Se correlaciona mejor con la edad ósea que con la cronológica.**
- **Niña: primer signo = telarca (Tanner II) en el 85 %, promedio 10,5 años**, 2-2,5 años antes de la menarca. 15 % empieza por vello púbico. **Pubarca ~6 meses después de la telarca. Menarca como primer signo: obliga a descartar patología.**
- **Varón: primer signo = aumento del volumen testicular** (y laxitud escrotal). **Prepuberal 1-3 mL · puberal desde 4 mL** · adulto 20-25 mL (orquidómetro de Prader). Crece 3-4 mL por año.
- **Duración total: ~5 años.**

- **Datos argentinos (Lejarraga):** mama II, mediana **10,8 años** (percentilo 3: 8,3 · percentilo 97: 13,3) · genitales II en varones, mediana **11,8 años** (8,9-14,7).
- **Estirón:** niña temprano (cerca de la telarca), pico argentino ~12 años · **varón tardío, arranca ~13 años, pico 9-10 cm/año a los 14.**
- **Cierre epifisario:** esteroides sexuales + hormona de crecimiento e IGF-1.

Tanner	Mama	Vello púbico niña	Vello púbico varón
I	Prepuberal	Prepuberal	Prepuberal
II	Botón mamario (puede doler, asimétrico)	Labios mayores	Base del pene
III	Sobrepasa laaréola	Monte de Venus	Región púbica
IV	Aréola elevada: doble contorno	Hasta las ingles (triángulo)	Hasta las ingles
V	Adulta: aréola retraída, pezón protruido	Cara interna de muslos	Hacia el ombligo (rombo)

Diagnóstico · Tratamiento · Signos de alarma

- **Registrar Tanner en cada control** (Joaquina: línea de base aunque tenga 7 años).
- **Lionel:** 13 años y 5 meses, **Tanner 3, testículos 8-10 mL** → en plena pubertad, debería acercarse al pico (9-10 cm/año) y crece **4,5 cm/año** → **descartar causa sobreagregada.**

Pubertad precoz

Definición y cifras

- **Caracteres sexuales secundarios antes de los 8 años en la niña y de los 9 años en el varón.**

	Central (dependiente de la hormona liberadora de gonadotrofinas)	Periférica (seudopubertad, independiente)
Mecanismo	Activación prematura del eje	Esteroides sexuales autónomos, eje apagado
Secuencia	Fisiológica (telarca → pubarca → menarca)	No fisiológica (menarca sin telarca; virilización sin crecimiento testicular)
Causa más frecuente	Niña: idiopática (hasta 85 %) · varón: orgánica	Según causa
Causas	Idiopática o familiar · hamartoma del tuber cinereum , gliomas, craneofaringioma · secuelas de infección, radiación, trauma · neurofibromatosis	Tumores de ovario o testículo (Leydig) · hiperplasia o tumor suprarrenal · McCune-Albright · tumores productores de gonadotropina coriónica (solo varón) · testotoxicosis · exógena
Gonadotrofinas (basal y tras estímulo)	Elevadas, respuesta puberal	Suprimidas ; esteroides altos
Edad ósea	Adelantada	Adelantada si dura

- **Una periférica prolongada puede activar el eje** → **central secundaria** (pueden coexistir).
- **McCune-Albright** (mutación somática de la proteína Gs alfa): **pubertad precoz + displasia fibrosa polioestótica + manchas café con leche**, más en niñas. **No responde a los análogos** (salvo central secundaria).
- **Por qué termina en talla baja:** alta de niño, pero la **maduración ósea acelerada cierra los cartílagos antes.**

No son pubertad precoz (no progresan)

- **Telarca prematura aislada:** mama sin aceleración de la velocidad ni de la edad ósea. **No se trata (los análogos no achican la mama); seguimiento**, porque algunas progresan. Prueba de estímulo: respuesta **prepuberal** de hormona luteinizante = regresará; **puberal** = progresará.
- **Pubarca (adrenarca) prematura:** vello púbico antes de los **7-8 años (niña) o 9 (varón)**, resto normal, edad ósea concordante. **Toda pubarca precoz obliga a descartar hiperplasia suprarrenal congénita** (déficit de 21-hidroxilasa o de 3-beta-hidroxisteroide deshidrogenasa). Marcador de riesgo futuro de síndrome de ovario poliquístico (más con antecedente de restricción del crecimiento intrauterino).

Diagnóstico

- Secuencia clínica, velocidad, **edad ósea adelantada**, gonadotrofinas + estradiol o **testosterona matinal**.
- **Prueba de estímulo con hormona liberadora de hormona luteinizante (LHRH): confirma la central** (respuesta puberal de hormona luteinizante) y **descarta la periférica** (suprimida).
- **Niña:** ecografía ginecológica (**útero > 35 mm u ovario > 3 mL = pubertad iniciada**, Farreras).
- **Central → resonancia del sistema nervioso central** (hamartomas aun en "idiopáticas"). **Varón: siempre buscar lesión.**

Tratamiento

- **Central: análogos de la hormona liberadora de gonadotrofinas (leuprorelina, triptorelina)** — la administración **continua desensibiliza la hipófisis**. Mensual, trimestral o implante anual. **Objetivo: proteger la talla final.** Formas lentas con buen pronóstico: seguimiento expectante. **El material no da dosis.**
- **Periférica: tratar la causa** (cirugía del tumor; McCune-Albright → **inhibidores de aromataza: anastrozol, letrozol**, éxito variable). **Los análogos no sirven.**

Signos de alarma · internar · derivar

- **Todo desarrollo puberal antes de 8 (niña) o 9 años (varón)** → endocrinología pediátrica.
- **Progresión rápida, varón, cefalea o alteración visual** (causa orgánica del sistema nervioso central) → resonancia urgente.
- **Secuencia no fisiológica o virilización** → periférica (tumor).

Pubertad retrasada

Definición y cifras

- **Niña: sin desarrollo mamario a los 13 años.**
- **Varón: ⚠ testículo < 4 mL a los 14 años** (Farreras) frente a **corte clínico a los 15 años** (Meneghello).
- **O pubertad iniciada que no progresa en 2 años.**
- **Causa más frecuente: retraso constitucional o familiar** (> 50 % en varones; antecedente familiar en el 75 %).
- **Niñas: hasta 30 % por cromosomopatía (Turner).**
- Hipotiroidismo del adolescente y enfermedad crónica (celiaquía, Crohn) también la retrasan.

Diagnóstico

- **Edad ósea** (retrasada en el constitucional; **normal en el hipogonadismo hipogonadotrófico**), gonadotrofinas, **cariotipo en la niña**, prueba de estímulo con hormona liberadora de hormona luteinizante para separar del hipogonadismo hipogonadotrófico.

Tratamiento · signos de alarma

- Constitucional: esperar; con mucho impacto psicológico, **andrógenos en curso corto después de los 14 años, 3 meses** (Meneghello).
- **Niña sin mama a los 13 → cariotipo y derivar.**

Accesibilidad y oportunidades perdidas

Definición y cifras

- **"La pobreza es el motivo de la baja accesibilidad a los servicios de salud"** (Meneghello). La Organización Mundial de la Salud llama a la pobreza extrema "la más cruel de las dolencias".
- **Barreras geográficas, económicas y culturales** para no buscar asistencia oportuna. (Las categorías "administrativas" o "simbólicas" no están en el material.)
- **Determinantes sociales (Organización Mundial de la Salud):**
 - **Estructurales:** pobreza, necesidades básicas insatisfechas, indigencia, **bajo nivel educativo materno.**
 - **Intermedios:** hogar monoparental, sin agua ni cloacas, vivienda inadecuada, baja estimulación.

- **Marco legal: Ley 26.061, artículo 14** (acceso respetando pautas familiares y culturales) · Ley 114 de la Ciudad de Buenos Aires (acceso gratuito, universal, igualitario).
- **Oportunidad perdida de vacunación = toda visita de un niño sin esquema completo y sin contraindicación en la que no se aplican las dosis que necesita.**

Causas de la población	Causas del sistema de salud
Falta de información, escasez de recursos, razones culturales, mitos	Falta de conocimiento y de tiempo del personal · falta de corroboración del estado de inmunización (no pedir o no revisar el carnet) · falsas contraindicaciones · fallas de provisión o cadena de frío

Diagnóstico

- **"Tiene todas las vacunas" sin carnet = lo no registrado no está comprobado** → buscar el registro nominal; si no aparece, **vacunar según la edad**.
- **Joaquina y Lucila:** familia que llega al sistema y **aun así pierde oportunidades** (sin carnet; a Lucila no le aplicaron las indicadas en la ficha escolar).
- **Lionel:** Feliciano → centro de salud de Concepción del Uruguay: **distancia = accesibilidad**.

Tratamiento

- **Aprovechar cada contacto** (incluida la internación: un niño con neumonía en mejoría **se vacuna internado**).
- Foco en **menores de 18 meses, ingreso escolar y 11 años**.
- **Búsqueda activa** con registros nominales; coordinar con las escuelas; registros electrónicos portables.
- **Horarios amplios, sin turnos ni días fijos** (restringir horarios **augmenta** las oportunidades perdidas).

Signos de alarma

- Carnet ausente o incompleto en cualquier consulta → completar **en la misma consulta**.

Casos de la unidad

Joaquina (guía): 7 años y 9 meses, **112 cm**; hermana de 5 años y 1 mes, **109 cm**. **Budesonide + muchos cursos de corticoides. Constipación y le cuesta levantarse desde hace semanas.** Sin carnet; a la hermana le faltan vacunas.

- **Dos causas a la vez: corticoides (Cushing exógeno) + hipotiroidismo adquirido.** El budesonide solo no alcanza.
- **Primer paso:** percentilar a las dos, **reconstruir la curva, medir a los padres, blanco genético.** Después: **hormona tiroestimulante + tiroxina libre + anticuerpos**, edad ósea, primera línea, signos de Cushing, **Tanner basal**, vacunas.

Lionel (caso problema): 13 años y 5 meses, **139,5 cm, 35 kg**, Tanner 3. **2.200 g a las 40 semanas**, infecciones repetidas de 5 a 20 meses, **edad ósea 7 años a los 8 años y 6 meses.** Padres 168 y 150 cm.

- **Blanco 165,5 cm (158-173): está por debajo.** Talla baja **multifactorial** (pequeño para la edad gestacional sin recuperación + infecciones en la ventana crítica ± familiar).
- **4,5 cm/año en Tanner 3 no acompaña el pico** → estudiar (tiroides, celíaquía, parasitológico, edad ósea actualizada).

Comparaciones

Talla baja familiar · retraso constitucional · patológica

	Familiar	Retraso constitucional	Patológica
Velocidad	Normal, paralela al percentilo 3	Cae de 6 meses a 3 años, después normal	Baja de forma persistente; cruza percentilos hacia abajo
Edad ósea	= cronológica	Retrasada	Retrasada (endocrina, crónica, Turner); adelantada en pubertad precoz

Blanco genético	Bajo	Normal	Normal
Pubertad	Normal	Tardía	Variable
Talla final	Baja, acorde a los padres	Normal para su genética	Comprometida si no se trata
Conducta	Seguimiento	Seguimiento (andrógenos si sufre mucho, > 14 años)	Estudiar y tratar la causa

Hipotiroidismo congénito · adquirido

	Congénito	Adquirido
Causa principal	Disgenesia (agenesia, hipoplasia, ectopia); dishormonogénesis	Tiroiditis linfocitaria crónica (Hashimoto)
Epidemiología	1:2.500-5.000; niñas 2:1	Niñas 4-5:1; 8-15 años; raro < 5 años
Clínica	Asintomático al nacer ; tardío: ictericia, hernia umbilical, macroglosia, llanto ronco, fontanela posterior amplia	Talla que se frena (a veces lo único) , constipación, somnolencia, mal rendimiento, bocio
Detección	Pesquisa > 48 horas, talón, hormona tiroestimulante ($\geq 40 \rightarrow$ tratar)	Hormona tiroestimulante + tiroxina libre ; anticuerpos
Levotiroxina	10-15 $\mu\text{g/kg/día}$, antes de los 15 días	4-6 $\mu\text{g/kg/día}$ (3-10 años) · 2-4 (10-16) · 1,6 (≥ 17)
Lo que está en juego	Coeficiente intelectual	Talla final

Pubertad precoz central · periférica

	Central	Periférica
Eje	Encendido	Apagado
Secuencia	Fisiológica	No fisiológica
Gonadotrofinas tras estímulo	Respuesta puberal	Suprimidas
Causa típica	Niña idiopática; varón orgánica (resonancia)	Tumor gonadal o suprarrenal, McCune-Albright, exógena
Tratamiento	Análogos de la hormona liberadora de gonadotrofinas	La causa (inhibidores de aromatasa en McCune-Albright); análogos no sirven

Vacunas y fármacos de la unidad

Vacunas

- **Corticoides y vacunas a virus vivos** (triple viral, varicela) (PRONAP):
 - **Prednisona $\geq 2 \text{ mg/kg/día}$ (o $\geq 20 \text{ mg/día}$) por más de 14 días $\rightarrow$ no aplicar vivas hasta al menos 1 mes después de terminar.** Las inactivadas sí.
 - **Dosis altas por menos de 2 semanas** (por ejemplo, 5 días en una crisis asmática) $\rightarrow$ **vacunar al terminar.**
 - **< 2 mg/kg/día no contraindica** las vivas.
 - **Inhalados o tópicos no inmunosuprimen** $\rightarrow$ vacunar normalmente (Joaquina puede recibir sus vacunas).
 - Antigripal: corticoides en dosis altas son indicación (grupo de riesgo).
- **Adolescente de 11 años con Cushing iatrogénico (prednisona 30 mg/día, 3 meses): recibe las inactivadas de los 11 años** (meningococo, triple bacteriana acelular, virus del papiloma humano); las vivas, ≥ 1 mes después.
- **Oportunidades perdidas:** ver Accesibilidad. **Las vacunas del ingreso escolar no figuran en el material de la unidad.**

Fármacos

Fármaco	Indicación	Dosis · vía · intervalo · duración	Perlas
Levotiroxina	Hipotiroidismo congénito	10-15 µg/kg/día, vía oral, 1 toma, en ayunas; de por vida o hasta reevaluar	Antes de los 15 días. Tiroxina normal en ~3 semanas
Levotiroxina	Hipotiroidismo adquirido	3-10 años 4-6 · 10-16 años 2-4 · ≥ 17 años 1,6 µg/kg/día, vía oral, 1 toma, en ayunas	Control a las 6-8 semanas , después cada 4-6 meses . Leche, calcio, hierro, celiacía reducen absorción
Hormona de crecimiento	Déficit, talla baja idiopática < -2,25 desvíos estándar, Turner, pequeño para la edad gestacional, Silver-Russell, SHOX, enfermedad renal crónica	⚠️ "0,3-0,5 mg/kg/día" (resumen) — probablemente por semana , sin confirmar en las fuentes · subcutánea, nocturna, diaria · hasta el cierre epifisario	Ganancia 3-7 cm en talla baja idiopática
Análogos de la hormona liberadora de gonadotrofinas (leuprorelina, triptorelina)	Pubertad precoz central	Mensual, trimestral o implante anual; el material no da dosis	Desensibilización hipofisaria por exposición continua. No sirven en la periférica
Andrógenos	Retraso constitucional con sufrimiento	Curso corto, > 14 años, 3 meses; sin dosis	No comprometen la talla final
Prednisona	Antiinflamatorio	5 mg ≈ 20 mg de hidrocortisona (<i>conocimiento general</i>) · toma matinal única	Descenso 2,5 mg cada 2-3 semanas
Budesonide inhalado	Asma	Reducir 25-50 % cada 3 meses si está controlado	Talla: -1 cm/año el primer año, talla final sin cambio (Sociedad Argentina de Pediatría)

- Resto de corticoides (hidrocortisona, dexametasona, deflazacort): tabla de equivalencias. Inhibidores de aromatasa, hormonas sexuales para alta talla y montelukast: **sin dosis en el material**.

Pruebas de estímulo de hormona de crecimiento: clonidina, L-dopa, insulina, arginina. **Supresión de cortisol:** dexametasona (1 mg nocturna).

Trampas de choice

1. **Choice real (dos veces):** para separar **talla baja familiar de retraso constitucional** → **edad ósea (radiografía de muñeca izquierda)**. Familiar: **acorde**; constitucional: **retrasada**.
2. **Choice real:** talla baja sin otros datos, ya evaluada la curva y la familia → **primer complementario: edad ósea** (no laboratorio hormonal).
3. **Choice real:** rango genético = **blanco ± 8,5 cm** ⚠️ (Lejarraga ±8; Meneghello ±7,5 varones y ±6 niñas).
4. **Choice real:** velocidad de crecimiento → **recitar a los 6 meses** (Lejarraga dice no menos de 3 meses; la clave eligió 6).
5. **Choice real:** lactante de 3 meses en percentilo 75 con padres bajos → **no afirmar que será alta hasta los 2-3 años** (canalización).
6. **Choice real: Klinefelter da talla alta**, no baja.
7. **Blanco genético:** al **varón se le suma 13 (o 12,5) a la madre**; a la **mujer se le resta al padre**.
8. **Bajo el percentilo 3 no es enfermedad automática:** lo patológico es **cruzar percentilos después de los 2 años** (antes es recanalización, ~60 %). **Primero volver a medir**.
9. **Talla baja familiar: blanco genético bajo y edad ósea normal. Constitucional: blanco normal, edad ósea y pubertad retrasadas, talla final normal.** No se tratan con hormona de crecimiento.

10. **Celiaquía monosintomática: edad ósea retrasada + IGF-1 baja simula déficit de hormona de crecimiento** → serología con inmunoglobulina A total **antes** de las pruebas de estímulo.
11. **Hormona de crecimiento basal no sirve (pulsátil)**. Estímulos: clonidina, L-dopa, insulina, arginina; **la dexametasona no**. El eje se estudia **al final**. **IGF-1 normal en el 20 % de los déficits**.
12. **Toda niña con talla baja sin causa** → **cariotipo** (Turner, aun con estigmas mínimos). **Pulsos femorales débiles = Turner**.
13. **Noonan = cariotipo normal + estenosis pulmonar + cuello alado**. **Silver-Russell = perímetro cefálico normal + asimetría + restricción intrauterina sin recuperación**. **Facies en pájaro = Seckel**, no acondroplasia.
14. **Pequeño para la edad gestacional: 80 % recupera antes de los 6 meses; 20 % no**. 2.200 g a término = pequeño, no prematuro.
15. **Corticoide inhalado: retraso de velocidad el primer año, talla final sin cambios** (Sociedad Argentina de Pediatría). **No explica una talla baja importante**: buscar cursos sistémicos u otra causa.
16. **Joaquina: dos causas a la vez. Constipación y letargo = hipotiroidismo**, no hipercortisolismo.
17. **Signo cardinal del Cushing en el niño: sube de peso y frena la talla**. La obesidad simple tiene talla **normal o alta**. **Primer paso: descartar el exógeno por anamnesis**. **IGF-1 no confirma Cushing**.
18. **Suspender corticoides de golpe tras > 2 semanas** → **insuficiencia suprarrenal aguda**. Cursos de 7-10 días no. **Uso racional: acción corta, dosis matinal, días alternos** (nunca "acción larga nocturna").
19. **Dexametasona y betametasona: 0,75 mg, acción larga**. **Hidrocortisona para sustitución** (efecto mineralocorticoide). Deflazacort **no** es menos hiperglucemiante.
20. **Hipotiroidismo congénito: casi siempre asintomático al nacer** → pesquisa **después de las 48 horas**, talón, hormona tiroestimulante; **tratar antes de los 15 días con 10-15 µg/kg/día**; los estudios de imagen **no** demoran el tratamiento. **El central escapa a la pesquisa**. **Predominio femenino 2:1**.
21. **Hormona tiroestimulante baja + tiroxina libre baja = central**, no primario. **Alta + normal = subclínico**. **Obeso con hormona tiroestimulante levemente alta = efecto de la obesidad, no tratar**.
22. **Hashimoto: la causa más común de hipotiroidismo adquirido, pero excepcional antes de los 5 años**. Bocio **firme "de goma de borrar"**; doloroso = subaguda; nódulo = pensar en cáncer. **Grado IB = visible solo en hiperextensión**.
23. **Levotiroxina en ayunas, no con leche**. Control a las **6-8 semanas** (riesgo: **hipertiroidismo iatrogénico**). **La dosis por kilo baja con la edad**. Hipotiroidismo: **edad ósea retrasada y presión baja**.
24. **Pubertad precoz: < 8 años niña, < 9 varón**. **Central = secuencia fisiológica + respuesta puberal de hormona luteinizante; varón → buscar lesión orgánica (resonancia)**. **McCune-Albright no responde a análogos**. **Telarca aislada sin aceleración = seguimiento**. **Pubarca precoz → descartar hiperplasia suprarrenal congénita**. La pubertad precoz da **talla baja adulta**.
25. **Oportunidad perdida = consulta sin vacunar a quien le faltaba, sin contraindicación**. Causa del sistema: **no pedir el carnet**. Sin carnet = **no vacunado**. **Restringir horarios no reduce oportunidades perdidas**.