

Talla baja secundaria a mutación en el gen NPR2

María Gutiérrez Zamorano¹, Silvia Rodríguez del Rosario¹, Blanca Llorente Sanz¹, Elena Marcos Vadillo², Marianela Marcos Temprano¹, M^a Pilar Bahillo Curieses.

¹ Servicio de Pediatría. Endocrinología Pediátrica. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.

² Unidad de Diagnóstico de Enfermedades Raras de Castilla y León. Complejo Asistencial Universitario de Salamanca.

Introducción

El receptor de péptido natriurético tipo C codificado por el gen NPR2 es un importante regulador de la placa de crecimiento. Las variantes patogénicas de este gen son responsables de trastornos de crecimiento muchas veces no identificados.

Casos clínicos

Dos hermanos en estudio por talla baja desde los 3 años.

Madre; talla: 158,5 cm, braza: 162 cm, TS/T= 0,52. Menarquia 13 años.	Padre; talla: 162 cm, braza: 170 cm, TS/T= 0,53, manos pequeñas con dedos gruesos, celíaco. Desarrollo puberal tardío	Abuela paterna: talla: 134,5 cm, braza: 144,5 cm, TS/T= 0,55, manos pequeñas.
--	--	--

Antecedentes familiares

Mujer, 9 años 9 meses. Talla diana 156,2 cm.

AP: Somatometría adecuada al nacimiento. Genética de alto riesgo para celiaquía. Astigmatismo, ambliopía. DTT + adenoidectomizada.

EF: Peso 33,3 Kg, talla: 121,8 cm (-2,64 DE), IMC: 22.45 kg/m² (+1.51 DS), braza: 127 cm, TS/T: 0,54 (Pc 67), SS/SI: 0,9, VC: 3,3 cm/año (Pc 2), Tanner I, sinofridia, raíz nasal plana, cuello corto, hipertriosis, dedos de manos y pies gruesos y algo cortos, hiperlordosis.

PPCC: edad ósea acorde, con metacarpianos y dedos algo cortos y primer metacarpiño grueso, Analítica normal (incluyendo HT y serología celíaca) con IGF1: 86,90 ng/ml (-1,59 DE), gen SHOX y región PAR1 sin alteraciones, cariotipo 46XX.

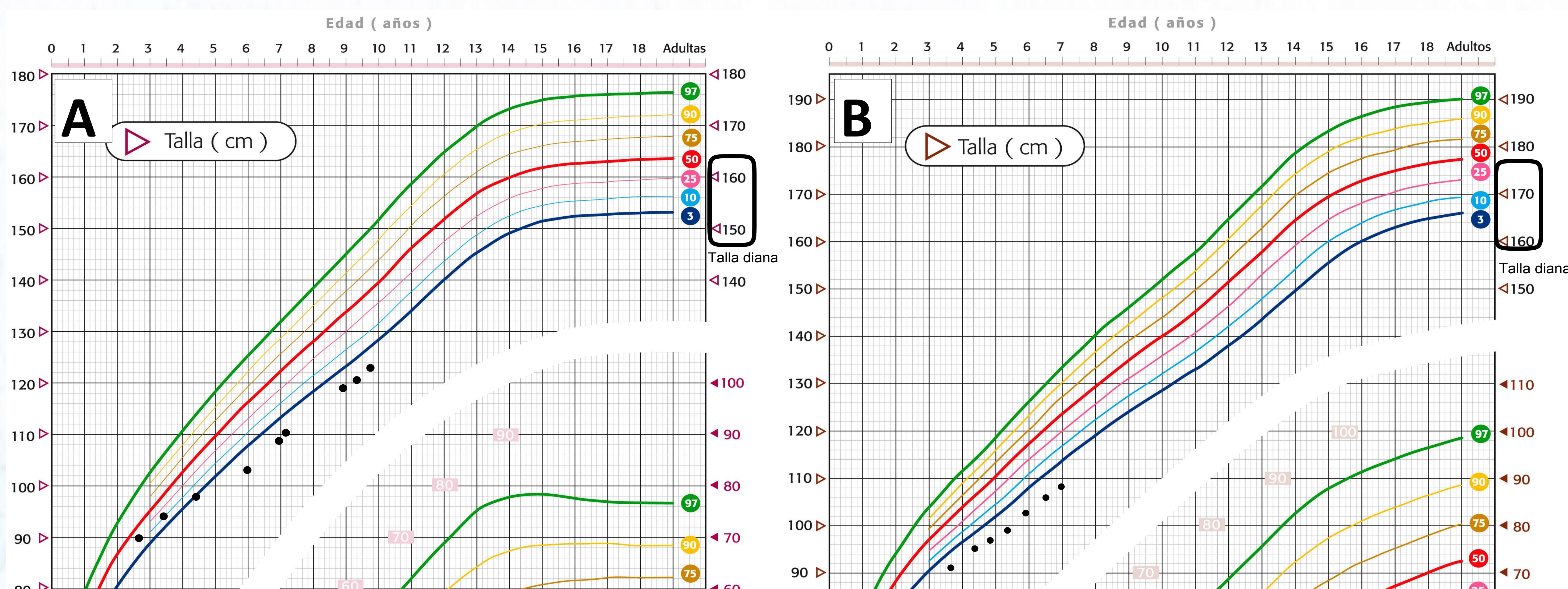
Varón, 7 años. Talla diana 168,2 cm.

AP: Somatometría adecuada al nacimiento. Genética de riesgo moderado para celiaquía.

EF: Peso: 18 kg, talla: 108,8 cm (-2.7 DE), IMC: 15.21 kg/m² (-0.57 DS), braza: 110,5 cm, TS/T= 0,54 (Pc 50), SS/SI: 1, VC: 6 cm/año (Pc 51), no dismorfias, Tanner 1.

PPCC: edad ósea 4 años 10 meses para edad cronológica de 7 años, Analítica normal (incluyendo HT y serología celíaca) con IGF1: 98,2 ng/ml (Pc 30).

Estudio genético: portadores de la variante NM_003995.5: c.2141 T>G (p.Leu714Arg) en el gen NPR2 en heterocigosis.



Conclusiones

Las alteraciones en el gen NPR2 en homocigosis puede cursar con displasias óseas muy graves o con formas más leves de talla baja armónica o mínimamente disarmónica en heterocigosis. Debemos sospecharlo ante pacientes con antecedente de PEG que no realizan el “catch up” o ante desaceleraciones del crecimiento y debe incluirse en el diagnóstico diferencial de pacientes con talla baja idiopática.