



# PROTOCOLO DE INVESTIGAÇÃO DE BAIXA ESTATURA

Este protocolo destina-se a médicos Pediatras e de Medicina Geral e Familiar

## **GRUPO ESTUDOS CRESCIMENTO SEDP-SPP**

Madalena Sales Luís
Ana Luísa Leite
Andreia Ribeiro
Ana Margarida Chaves
Carla Costa
Catarina Diamantino
Gabriela Botelho
Joana Serra Caetano
Patrícia Santos
Paula Vieira
Raquel Henriques
Sandrina Martins
Sónia Antunes
Carla Pereira



# **Siglas**

ACCP – Atraso constitucional do crescimento e da puberdade

BE - Baixa estatura

DP - Desvio padrão

EAF – Estatura alvo familiar

EO – Exame objetivo

IGF-1 – Insulin growth factor

IC- Idade corrigida

IO - Idade óssea

PIG – Pequeno para a idade gestacional

TSH - Tirotropina

T4L - Tiroxina livre

VC – Velocidade de crescimento

# Introdução e Definição

O crescimento é um processo complexo e multifatorial influenciado por fatores genéticos, neuro-endócrinos e ambientais.

A baixa estatura (BE) define-se como uma estatura **igual ou inferior a menos 2 desvios-padrão** (DP) ou ao **percentil 3** da altura média para a idade e sexo, em relação a uma população de referência.

## **Etiologia**

A maioria dos casos de baixa estatura correspondem a situações de baixa estatura idiopática, onde se incluem a baixa estatura familiar e o atraso constitucional do crescimento e da puberdade.

A baixa estatura patológica pode ser dividida em dois grandes grupos:

- **BE proporcionada** (endocrinopatias, síndromes dismórficos, doenças gastrointestinais, renais, cardiovasculares,...)
- **BE desproporcionada** (displasias ósseas ou doenças do metabolismo).

Tabela 1 – Etiologia da baixa estatura

## Baixa estatura idiopática

|   | Estatura<br>dos pais | Puberdade<br>dos pais       | Somatometria<br>ao nascimento | Exame<br>físico | Velocidade<br>de<br>crescimento | ldade<br>óssea   | Puberdade |
|---|----------------------|-----------------------------|-------------------------------|-----------------|---------------------------------|------------------|-----------|
| Baixa estatura<br>familiar                                | BE                   | N                           | N ou ↓                        | N               | N                               | Adequada<br>à IC | N         |
| Baixa estatura<br>não familiar                            | N                    | N                           | N ou ↓                        | N               | N                               | Adequada<br>à IC | N         |
| Atraso<br>constitucional<br>do crescimento<br>e puberdade | N                    | Atrasada<br>(1 ou<br>ambos) | N                             | N               | N ou ↓                          | 10 < IC          | Atrasada  |

BE – baixa estatura; IC – idade cronológica; IO – idade óssea; N - normal



## Baixa estatura patológica

## Pequeno para a idade gestacional

## Síndromes dismórficos

- Síndrome Turner
- Síndrome Noonan
- Neurofibromatose tipo 1
- Síndrome Russel-Silver
- Síndrome Prader-Willi
- Síndrome CHARGE
- Anemia de Fanconi

#### **Defeitos eixo HC-IGF-1**

- Défice de hormona do crescimento
- Insensibilidade à hormona do crescimento
- Défice de IGF-1
- Insensibilidade à IGF-1

#### Displasias ósseas

- Acondroplasia
- Hipocondroplasia

## Doenças sistémicas

## Doenças endocrinológicas

- Hipotiroidismo
- Hipercortisolismo
- Raquitismo

## **Doenças Gastrointestinais**

- Doença celíaca
- Doença inflamatória intestinal
- Fibrose quística
- Hepatite crónica

## **Doenças Cardiovasculares**

- Cardiopatias congénitas graves
- Hipertensão pulmonar

## **Doenças Pulmonares**

- Asma grave
- Fibrose quística
- Displasia broncopulmonar

## **Doenças Infeciosas**

Imunodeficiências

## **Doenças Neurológicas**

- Lesões malformativas, traumáticas ou tumorais
- Paralisia cerebral

## Doenças Hematológicas

- Anemias crónicas (ex: anemia de células falciformes)
- Leucemias e linfomas

# **Doenças Renais**

- Insuficiência renal crónica
- Acidose tubular renal

## Doenças Reumatológicas

• Artrite idiopática juvenil

## **Doenças Metabólicas**

• Erros inatos do metabolismo de hidratos de carbono, proteínas, lipídios

## **Causas psicossociais**



## Diagnóstico

#### 1. Anamnese

#### Antecedentes familiares:

- Estatura dos pais (se possível medir na consulta) e familiares de 2º grau
- Cálculo da estatura alvo familiar (EAF) <sup>Anexo 1</sup>
- Idade da puberdade dos pais (idade da menarca da mãe; aparecimento de barba, mudança de voz do pai)
- Consanguinidade
- Doenças familiares (endocrinológicas, auto-imunes, displasias ósseas...)

## • Antecedentes pessoais:

- Gravidez história prévia de aborto, infeções, consumo de drogas ou álcool, fármacos teratogénicos, serologias e ecografias (restrição de crescimento fetal ou alteração das proporções corporais), outras intercorrências
- Parto idade gestacional, tipo de parto, intercorrências (asfixia, trauma)
- Somatometria ao nascimento de acordo com a idade gestacional (curvas de Fenton) <sup>Anexo 2</sup>
  - Pequeno para a idade gestacional peso e/ou comprimento < -2 DP ou</li>
     P3
- No período neonatal excluir hipoglicemia, icterícia prolongada, micropénis ou anomalias congénitas (defeitos da linha média, assimetrias corporais,...)
- Evolução estaturo-ponderal registar os dados antropométricos no Boletim de Saúde Infantil e Juvenil ou equivalente utilizando as curvas da Organização Mundial de Saúde <sup>Anexo 3 e 4</sup>
  - Para <u>cálculo dos valores em DP</u> recorrer a programas informáticos como Anthro<sup>®</sup> e AnthroPlus<sup>® Anexo 5</sup> ou à aplicação AnthroCalc<sup>® Anexo 6</sup>
  - Determinadas síndromes têm curvas especificas de crescimento: síndrome de Down, Turner, Noonan, Prader-Willi, Russel-Silver,...
- Desenvolvimento psicomotor se existir défice cognitivo há maior probabilidade da BE poder estar relacionada com síndromes ou cromossomopatias
- História alimentar
- Início da puberdade
- Antecedentes patológicos (doenças crónicas, infeções de repetição, cirurgias,...)
- Medicação habitual (nomeadamente glicorticóides)

## 2. Exame objetivo

## Antropometria:

- Peso
- Estatura
  - Comprimento até aos 2-3 anos medição em decúbito dorsal com pediómetro



- o Altura após os 2-3 anos em posição ortostática com estadiómetro
- Perímetro cefálico
- Índice de massa corporal
- Segmentos corporais
  - o Envergadura, relação segmento superior/inferior Anexo 7
- Velocidade de crescimento (VC) cálculo dos centímetros que a criança cresce por ano; intervalo mínimo entre as medições deverá ser 6 meses <sup>Anexo 8</sup>
  - o Idade ≥ 6 anos cálculo em DP através da aplicação AnthroCalc® Anexo 6
  - o Idade < 6 anos usar curvas em percentis Anexo 9

## Exame geral:

- Aspeto geral idade equivalente à idade real ou inferior à idade real
- Dismorfias
  - o Síndromes dismórficos Turner, Noonan, Prader-Willi, Russel-Silver
- Defeitos da linha média
- Estado nutricional desnutrição, obesidade, massas musculares
- Pele manchas hipo ou hiperpigmentadas, nevus, calcificações subcutâneas
- Palpação da tiroide tamanho e consistência
- Auscultação cardíaca e pulmonar
- Abdómen organomegalias ou massas
- Genitais ambiguidade, criptorquidia, tamanho do pénis
- Estadio pubertário estádios de Tanner Anexo 10
- Exame neurológico
- Pressão arterial e frequência cardíaca

## 3. Exames complementares de diagnóstico

Devem ser realizados de forma individualizada, de acordo com a suspeita clínica.

A maioria dos casos de baixa estatura correspondem a baixa estatura idiopática mas quanto mais grave for a baixa estatura mais provável será uma causa patológica subjacente.

## Avaliação analítica

- Hemograma completo
- Velocidade de sedimentação
- Glicose
- Ureia e creatinina
- Ionograma, cálcio, fósforo, magnésio
- Fosfatase alcalina e vitamina D
- Transaminases
- Albumina, proteínas totais
- Ferritina, proteína C reativa
- Ac. anti-transglutaminase e IgA total (nas crianças < 2 anos pedir também Ac. anti-gliadina deaminada)
- TSH e T4 livre



- IGF-1
- Análise sumária de urina
- Cariótipo (sexo feminino)

## Avaliação imagiológica

 Idade óssea - radiografia da mão e do punho esquerdo – observação dos vários núcleos de ossificação e da maturação óssea que é representativa da idade biológica <sup>Anexo 11</sup>

#### Ponderar caso a caso

Referenciação a consulta de genética – se suspeita de síndrome específico

Quando o peso está mais afetado do que estatura, na avaliação do crescimento da criança ou adolescente, será importante excluir doença sistémica, de acordo com os dados colhidos na anamnese e exame objetivo. Tabela 1

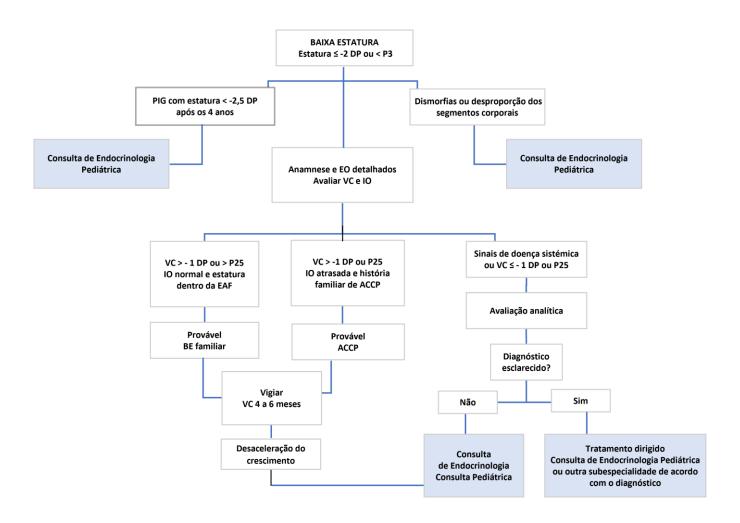
## Quando referenciar à consulta de Endocrinologia Pediátrica

Ver anexos 3 e 4 com tabelas z-score ou utilizar programas Anthro® AnthroPlus® ou AnthroCalc® anexos 5 e 6)

- Estatura < -3 DP</li>
- Estatura ≤ -2 DP ou < P3 de acordo com algoritmo de abordagem abaixo
- Estatura > -2 DP mas < -1,5 DP em relação à estatura alvo familiar
- Criança pequena para a idade gestacional (peso e/ou comprimento ao nascer < -2</li>
   DP ou < P3) com estatura < 2,5 DP após os 4 anos</li>
- Presença de dismorfias ou desproporção dos segmentos corporais



# Algoritmo de abordagem



ACCP – atraso constitucional do crescimento e da puberdade; BE – baixa estatura; DP – desvio padrão; EAF – estatura alvo familiar; EO – exame objetivo; IO – idade óssea; PIG – pequeno para a idade gestacional, VC – velocidade de crescimento

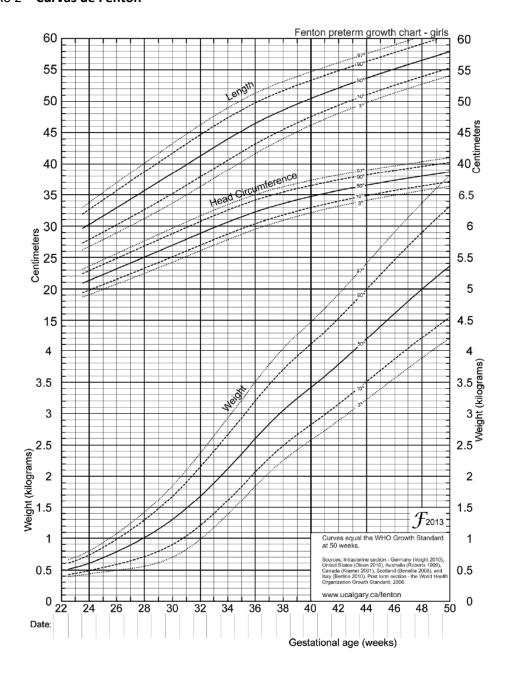
Nota - Utilizar os programas Anthro® AnthroPlus® ou AnthroCalc® para auxílio no cálculo dos DP; crianças < 6 anos ver anexo 9 para percentil da VC



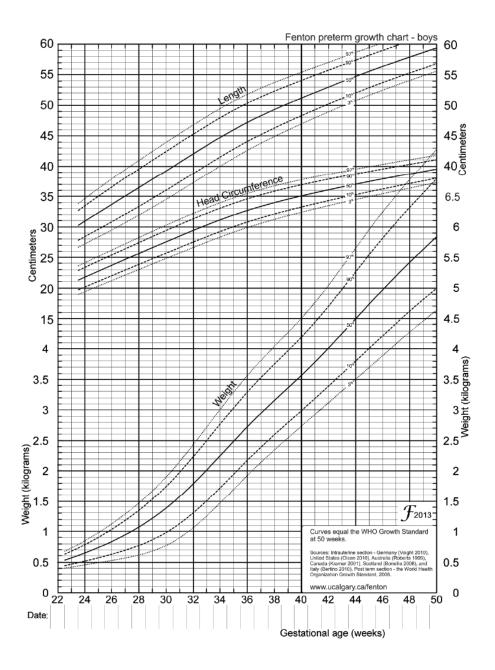
# **Anexos**

Anexo 1 - Cálculo da estatura alvo familiar

## Anexo 2 - Curvas de Fenton





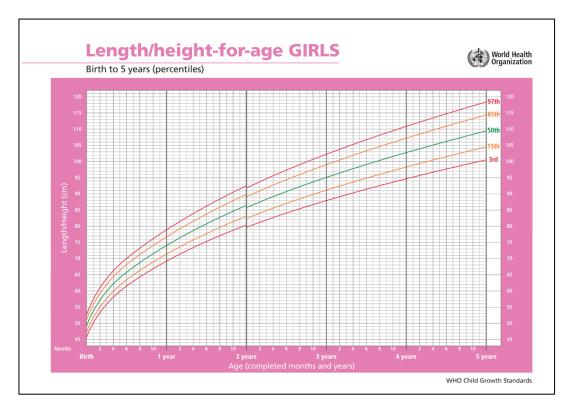


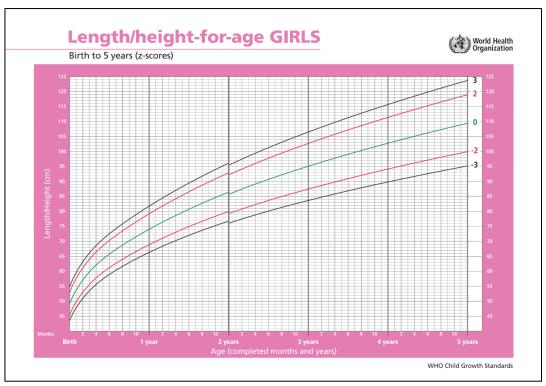


# Anexo 3 – Curvas OMS de estatura para a idade em percentil e desvio padrão

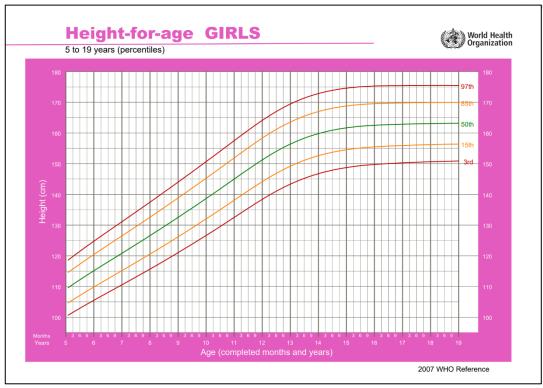
https://www.who.int/tools/child-growth-standards/standards/length-height-for-age

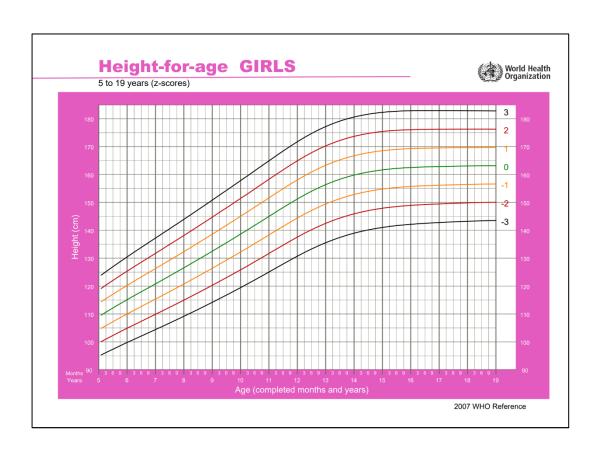
 $\frac{https://www.who.int/tools/growth-reference-data-for-5to19-years/indicators/height-for-age}{}$ 



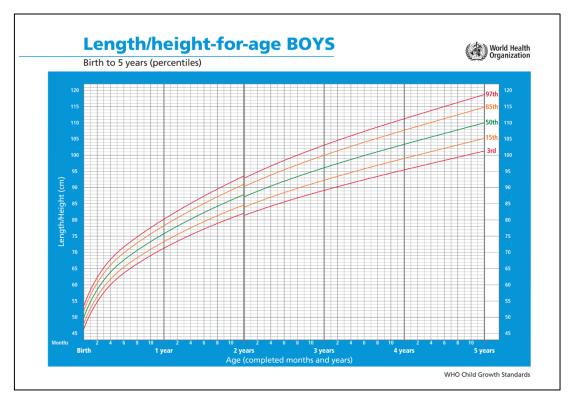


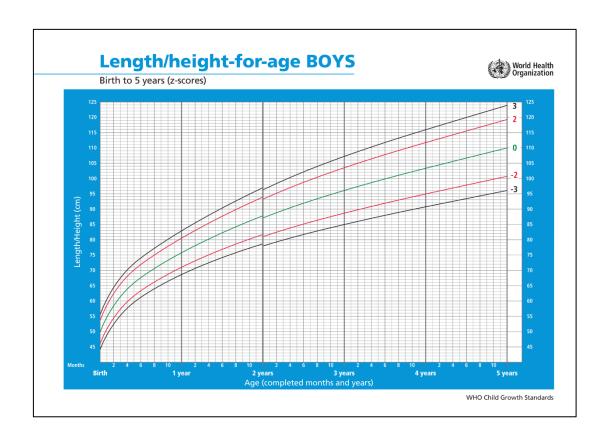




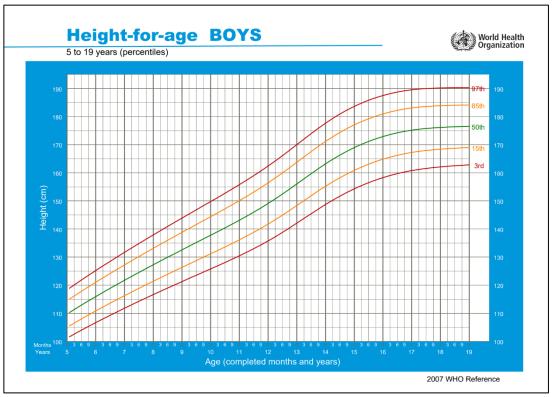


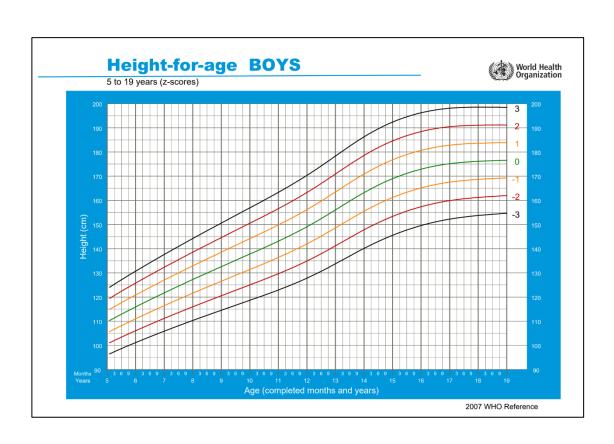










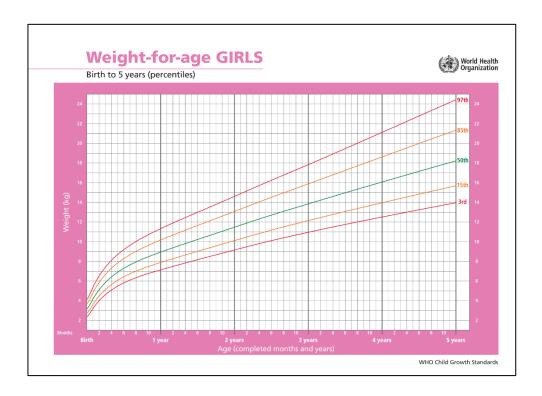


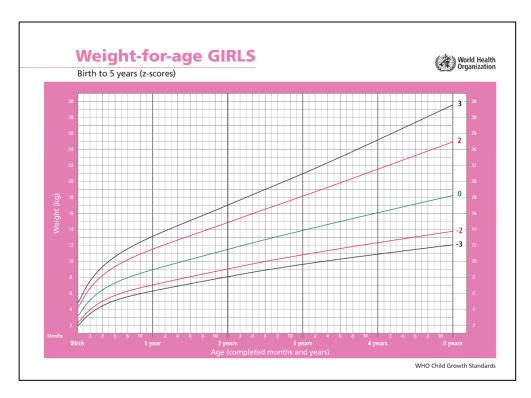


# Anexo 4 – Curvas OMS de peso para a idade em percentil e desvio padrão

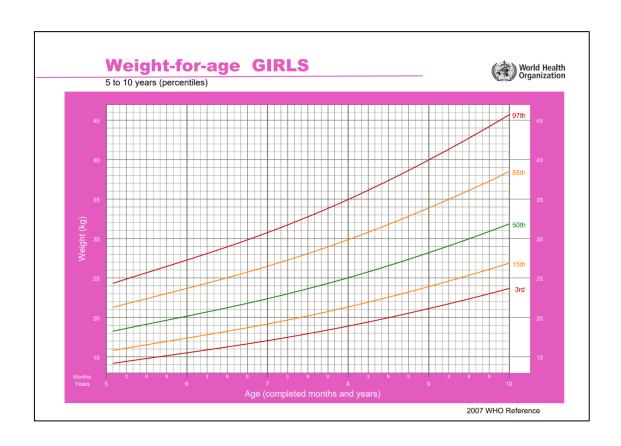
https://www.who.int/tools/child-growth-standards/standards/weight-for-age

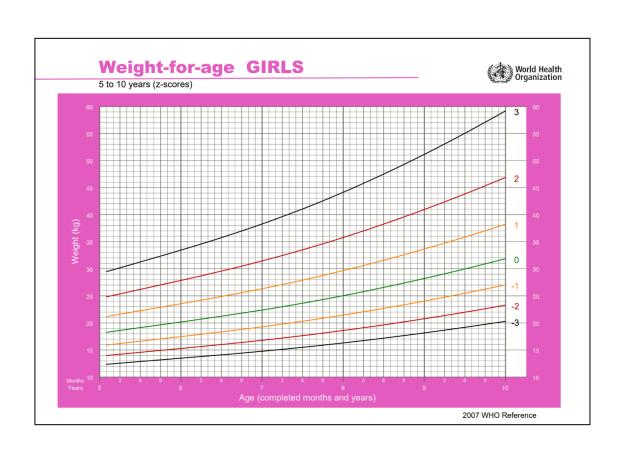
 $\frac{\text{https://www.who.int/tools/growth-reference-data-for-5to19-years/indicators/weight-for-age-5to10-years}{\text{to10-years}}$ 



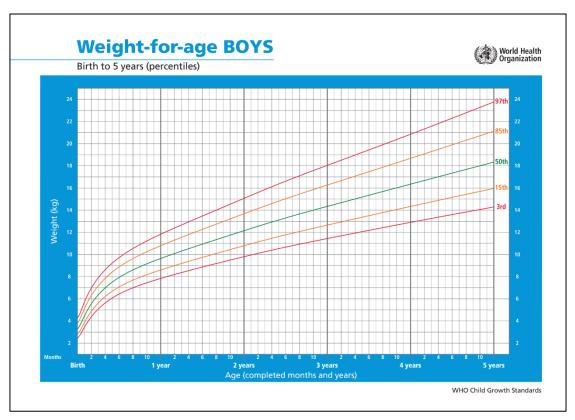


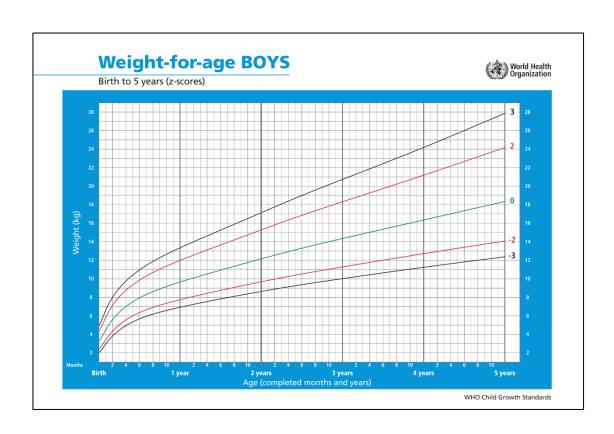




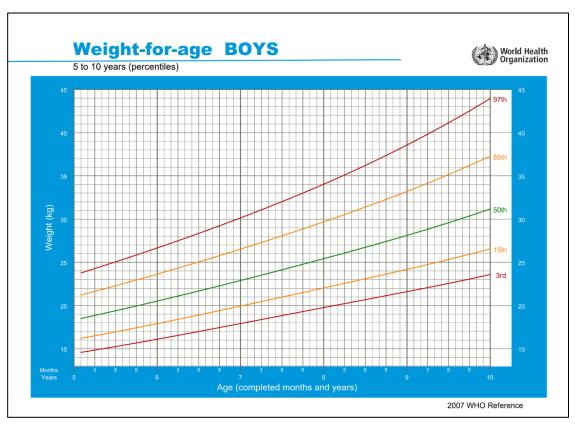


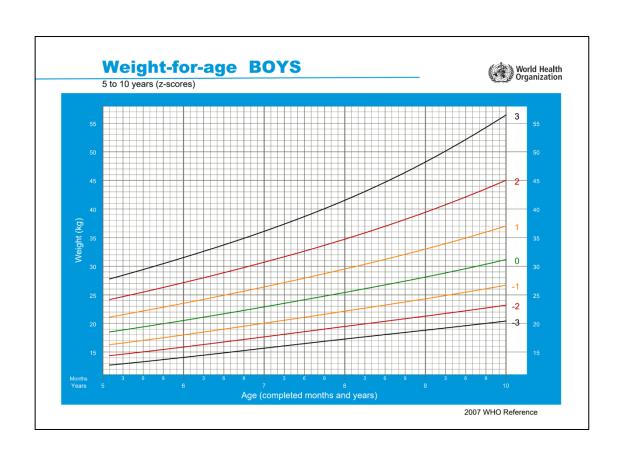














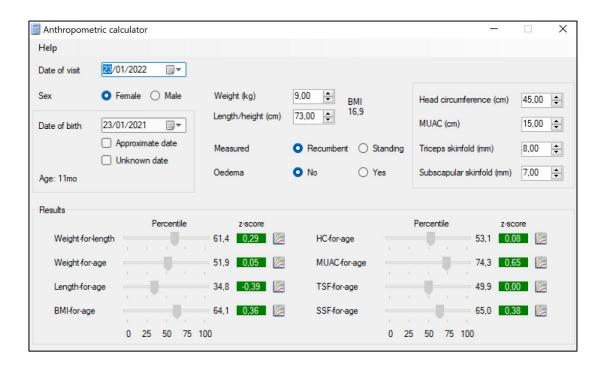
# Anexo 5 – Programa Anthro® e AnthroPlus® OMS

Anthro® para crianças ≤ 5 anos:

https://www.who.int/tools/child-growth-standards/software

AnthroPlus® para crianças > 5 anos e adolescentes:

https://www.who.int/tools/growth-reference-data-for-5to19-years/application-tools



# Anexo 6 – Aplicação AnthroCalc®

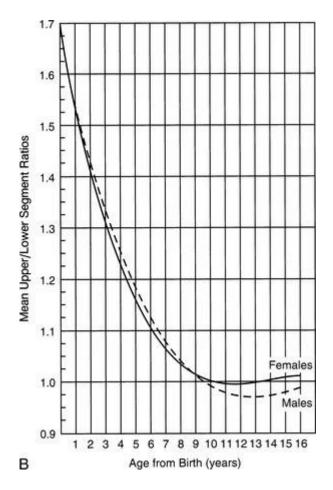


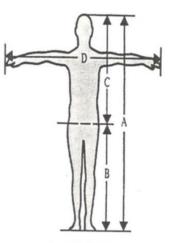




# Anexo 7 – Segmentos corporais

- Envergadura: distância entre as pontas dos dedos das mãos com os braços abertos em posição horizontal
  - o Recém-nascido: 2,5 cm do que o comprimento
  - Criança: igual à estatura
- Segmento inferior: distância entre a sínfise púbica e o chão em posição ortostática
- **Segmento superior**: estatura segmento inferior
- Relação segmento superior/inferior





- A estatura
- **B** segmento inferior
- C segmento superior
- D envergadura



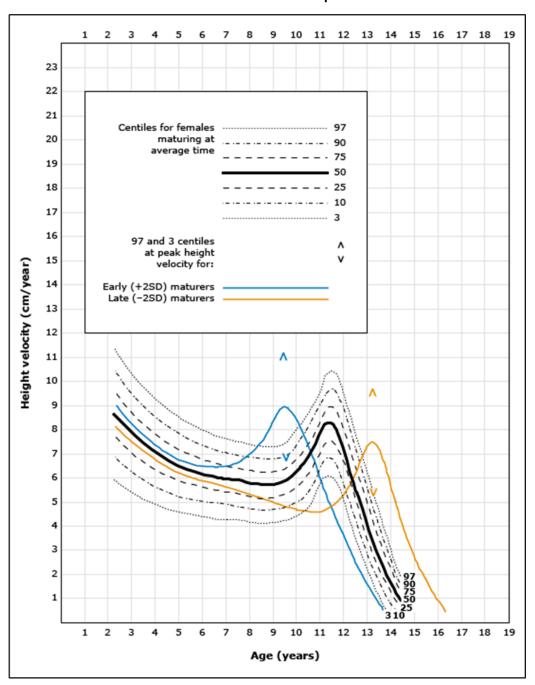
## Anexo 8 – Cálculo da velocidade de crescimento

VC (cm/ano) = (Altura atual – altura anterior) x 12

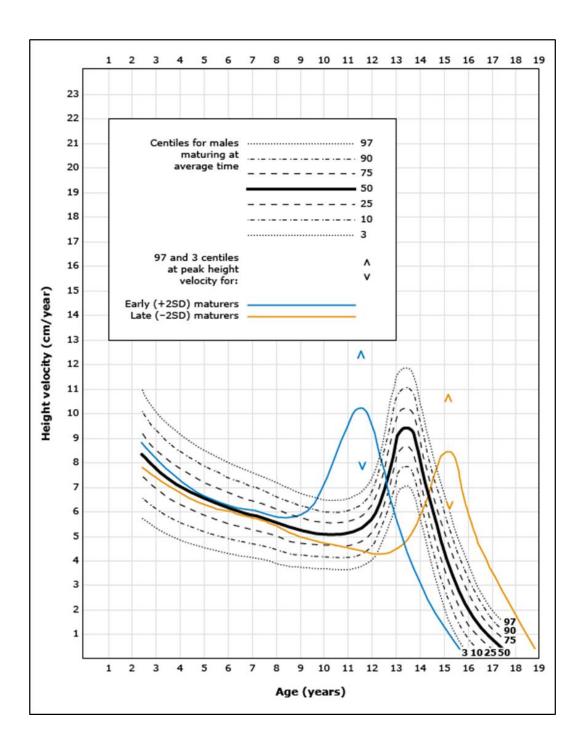
Intervalo entre as duas medições\* (em meses)

\*Idealmente intervalo 6 a 12 meses

Anexo 9 - Curvas da velocidade de crescimento em percentil - Tanner et al. 1966

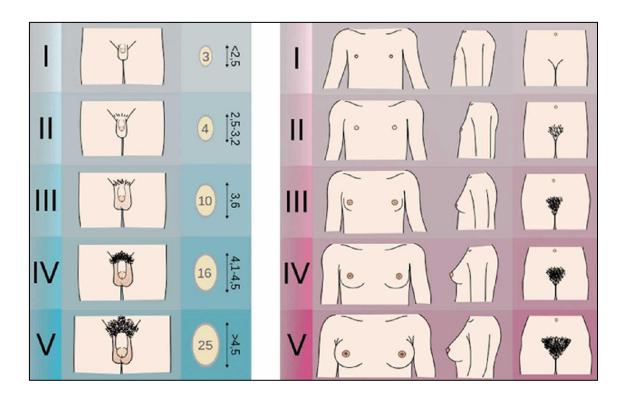






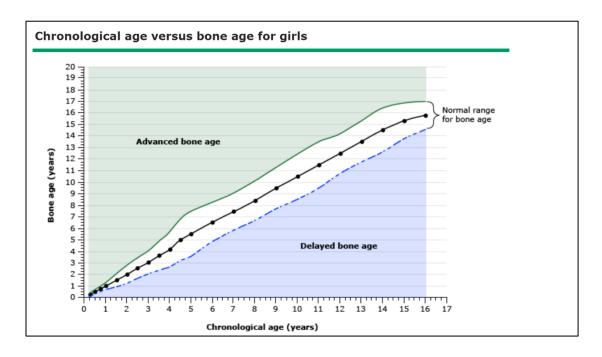


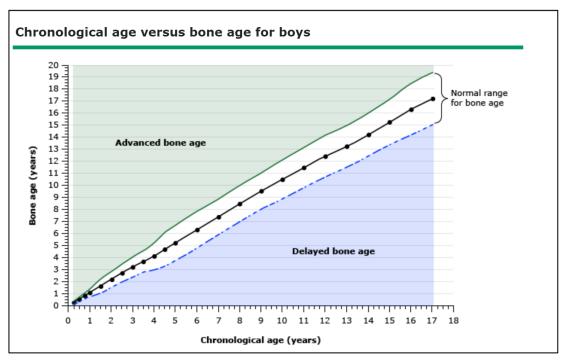
# Anexo 10 – Estadios de Tanner





Anexo 11 – Curva de idade óssea normal ± 2 DP para raparigas e rapazes







## Bibliografia

- 1. Collett-Solberga PF, Jorgeb AAL, Boguszewskic MCS, Millerd BS, Yhoke Choonge CS, Cohenf P, Hoffmang AR, Luoh X, Radovicki S, Saenge P. Growth hormone therapy in children; research and practice A review. Growth Hormone & IGF Research 2019: 20–32
- Kelly A, Winer K, Kalkwarf H, Oberfiel SE, Lappe J, Gilsanz V, S. ZemeB. Age-Based Reference Ranges for Annual Height Velocity in US Children. J Clin Endocrinol Metab, June 2014;99:2104 – 2112
- 3. Barstow C, Rerucha C. Evaluation of Short and Tall Stature in Children. AAFP 2015;92
- 4. Patel R, Bajpai A. Evaluation of Short Stature in Children and Adolescents. Indian J Pediatr. 2021 Dec;88(12):1196-1202.
- 5. Oostdijk W, Grote FK, Keizer-Schrama S, Wit JM. Diagnostic Approach in Children with Short Stature. Horm Res 2009;72:206–217
- 6. Wit JM, Clayton PE, Rogol AD, Savage MO, Saenger PH, Cohen P: Idiopathic short stature: definition, epidemiology, and diagnostic evaluation. Growth Horm IGF Res 2008;18:89–110.
- 7. Hermanussen M, Cole J: The calculation of target height reconsidered. Horm Res 2003;59:180–183.
- 8. Hall D, Cole T, Elliman D, Gibson P, Logan S, Wales J: Growth monitoring. Arch Dis Child 2008;93:717–718.
- 9. Tanner JM, Whitehouse RH, Takaishi M. Standards from birth to maturity for height, weight, height velocity and weight velocity: british children. Arch Dis Child 1966;41:613
- 10. Tanner JM, Whitehouse RH. Clinical longitudinal standards for height, weight, height velocity, weight velocity, and stages of puberty. Arch Dis Child 1976,51:170
- 11. Richmond EJ, Rogol AD. Diagnostic approach to children and adolescents with short stature. UpTodate. Last update Jun 2023
- 12. Richmond EJ, Rogol AD. Causes of short stature. UpTodate. Last update Jun 2023