



Revista GICOS  
ISSN: 2610-797X  
gicosrevista@gmail.com  
Universidad de los Andes  
Venezuela

Camacho-Camargo, Nolis; Cammarata-Scalisi, Francisco; Silva de Arenas, Gloria Fátima; Lobo-Vielma, Carmine; Martorelli- Suarez, Yoselyn  
Talla baja asociada a dientes supernumerarios y anomalías esqueléticas como clave diagnóstica de displasia cleidocraneal en pediatría. Caso clínico.  
Revista GICOS, vol. 9, núm. 1, 2024, Enero-, pp. 133-142  
Universidad de los Andes  
Venezuela

- ▶ Número completo
- ▶ Más información del artículo
- ▶ Página de la revista en redalyc.org



# Talla baja asociada a dientes supernumerarios y anomalías esqueléticas como clave diagnóstica de displasia cleidocraneal en pediatría. Caso clínico.

## Short stature associated with supernumerary teeth and skeletal abnormalities as diagnostic key of cleidocranial dysplasia in pediatrics. Clinical case.

CAMACHO-CAMARGO, NOLIS<sup>1</sup>; CAMMARATA-SCALISI, FRANCISCO<sup>2</sup>; DA SILVA-ARENAS, GLORIA<sup>1</sup>; LOBO-VIELMA, CARMINE<sup>3</sup>; MARTORELLI -SUÁREZ YOSELYN<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Instituto Autónomo Hospital Universitario de Los Andes. Mérida, Venezuela.

<sup>2</sup>Hospital Regional de Antofagasta, Chile.

<sup>3</sup>Universidad de Los Andes. Mérida, Venezuela.

**Autor de correspondencia**  
nolispediatra@hotmail.com

**Fecha de recepción**  
14/10/2023

**Fecha de aceptación**  
09/02/2024

**Fecha de publicación**  
01/03/2024

### Autores

*Camacho-Camargo, Nolis*  
Médico Pediatra. Especialista en Nutrición y Crecimiento. Profesora del Departamento de Pediatría. Facultad de Medicina. Universidad de Los Andes. Coordinadora de la Consulta de Nutrición y Crecimiento. Instituto Autónomo Hospital Universitario de Los Andes.  
Correo-e: nolispediatra@hotmail.com  
ORCID: <http://orcid.org/0000-0002-2230-2531>

*Cammarata-Scalisi Francisco*  
Médico Genetista. Servicio de Pediatría. Hospital Regional de Antofagasta, Chile.  
Correo-e: francocammarata19@gmail.com  
ORCID: 0000-0002-0193-2171

*Silva de Arenas, Gloria Fátima*  
Médico Genetista. Profesora del Departamento de Pediatría. Facultad de Medicina. Universidad de Los Andes. Coordinadora de la Consulta de Genética Instituto Autónomo Hospital Universitario de Los Andes.  
Correo-e: gloriafatimadasilva@gmail.com  
ORCID: <http://orcid.org/0000-0003-2869-0392>

*Lobo-Vielma Carmine*  
Odontólogo. Especialista en Odontología Pediátrica. Facultad de Odontología. Universidad de Los Andes.  
Correo-e: carmine.lv@gmail.com  
ORCID: <http://orcid.org/0009-0002-8089-2485>

*Martorelli- Suarez, Yoselyn*  
Médico Residente del Postgrado Puericultura y Pediatría. Facultad de Medicina. Universidad de Los Andes. Instituto Autónomo Hospital Universitario de Los Andes.  
Correo-e: yosemarto1994@gmail.com  
ORCID: <http://orcid.org/0000-0003-4297-0526>

### Citación:

Camacho-Camargo, N., Cammarata-Scalisi, F., Da Silva-Arenas, G., Lobo-Vielma, C., Martorelli-Suárez Y. (2024). Talla baja asociada a dientes supernumerarios y anomalías esqueléticas como clave diagnóstica de displasia cleidocraneal en pediatría. Caso clínico. *GICOS*, 9(1), 133-142

DOI:



**RESUMEN**

La displasia cleidocraneal (OMIM #119600) es una osteocondrodysplasia de herencia autosómica dominante debida a una mutación en heterocigosis en el gen *RUNX2*. Su prevalencia es 1 en 1.000.000 individuos. Puede detectarse en pacientes de estatura baja asociada a alteraciones dentales, malformaciones craneofaciales y ausencia o hipoplasia de clavículas; el diagnóstico se corrobora con estudios imagenológicos y moleculares; el tratamiento es sintomático, ortopédico y dental. Objetivo: describir una enfermedad genética de baja prevalencia, sus características clínicas y la importancia de la aproximación diagnóstica. Se presenta caso de adolescente masculino con talla baja, presencia prolongada de dientes primarios y supernumerarios, macrocefalia, prominencia frontal, hipertelorismo ocular, asimetría de tórax y extremidades; antecedentes familiares positivos; estudio radiológico revela ausencia de clavículas y estudio molecular confirma la displasia cleidocraneal. El paciente asistió tardíamente a consulta de nutrición y desarrollo. La historia clínica exhaustiva, estudios complementarios adecuados y seguimiento oportuno por equipo multidisciplinario son aspectos claves para un diagnóstico precoz y pronóstico favorable.

**Palabras clave:** displasia cleidocraneal, *RUNX2*, talla baja, dientes supernumerarios, agenesia de clavículas, pediatría.

**ABSTRACT**

Cleidocranial dysplasia (OMIM #119600) is an autosomal dominant osteochondrodysplasia due to a heterozygous mutation in the *RUNX2* gene. Its prevalence is 1 in 1,000,000 individuals. It can be detected in patients with short stature associated with dental alterations, craniofacial malformations and absence or hypoplasia of the clavicle. The diagnosis is corroborated with imaging and molecular studies; treatment is symptomatic, orthopedic and dental. The objective of this article is to describe a low prevalence genetic disease, its clinical characteristics and the importance of the diagnostic approach. We present a case of a male adolescent with short stature, prolonged presence of primary and supernumerary teeth, macrocephaly, frontal prominence, ocular hypertelorism, asymmetry of the thorax and extremities; positive family history; Radiological study reveals absence of clavicles and molecular study confirms cleidocranial dysplasia. The patient attended the Nutrition and Development consultation late. Exhaustive clinical history, appropriate complementary studies and timely follow-up by a multidisciplinary team are key aspects for an early diagnosis and favorable prognosis

**Keywords:** cleidocranial dysplasia, *RUNX2*, short stature, supernumerary teeth, clavicle agenesis, pediatrics.

## INTRODUCCIÓN

El crecimiento resulta de la interacción de factores endógenos y exógenos. Los primeros determinan entre el 50 % y 80 % de la talla adulta y se han identificado múltiples genes asociados con la talla al nacer y el crecimiento postnatal (Vasques et al., 2019). Se define talla baja como el crecimiento situado por debajo de  $-2$  desviaciones estándar (DE) para la edad, sexo y etnia del paciente. La talla normal al nacimiento o en los primeros años de vida no excluye un hipocrecimiento, ya que puede tardar años en expresarse como una talla inferior a  $-2$  DE (Ibáñez y Marcos, 2015; Pérez, 2018).

El diagnóstico de talla baja constituye un reto para el pediatra; aunque alrededor del 80% de los casos está representado por variantes normales, el 20% se debe a diversas entidades que requieren un seguimiento precoz (Chueca et al., 2008; Maghnie et al., 2018; Da Silva et al., 2022). La talla baja puede deberse a diversas etiologías y la causa puede ser un trastorno del crecimiento primario o secundario, o idiopático (Oostdijk et al., 2009). Las causas primarias afectan intrínsecamente el cartílago de crecimiento, comprende síndromes genéticos clínicamente definidos y displasias esqueléticas. Las secundarias modifican el medio en el que se desarrolla el cartílago de crecimiento, estas incluyen deficiencia de GH, trastornos del eje GH-factor de crecimiento similar a la insulina (IGF)-I, incluida la deficiencia o resistencia al IGF-I, trastornos endocrinos y metabólicos, trastornos del sistema orgánico, desnutrición, trastornos psicosociales y condiciones iatrogénicas. Los pacientes talla baja idiopática no tienen una causa discernible, la afección es muy heterogénea y puede ser familiar o no familiar. (Maghnie et al., 2018).

Entre las alteraciones primarias se encuentra la displasia cleidocraneal, una osteocondrodisplasia poco frecuente con herencia autosómica dominante, penetrancia completa y expresividad variable interfamiliar e intrafamiliar. Su etiología implica una variante en heterocigosis en el gen *RUNX2*, cuyo locus se ubica en 6p21 y codifica el factor de transcripción CBFA1, que contiene los controles de diferenciación de las células precursoras de los osteoblastos y es esencial para la osificación intramembranosa y endocondral (Da Silva et al., 2022; Medina et al., 2017; Hassi et al., 2019); esta mutación también se ha asociado a la aparición de leucemias (Callea et al., 2017).

Su prevalencia es de 1 en 1.000.000 y afecta a ambos sexos por igual. Los pacientes que cursan con esta condición presentan talla baja, anomalías craneofaciales, fontanelas amplias, hipertelorismo ocular, hipoplasia mediofacial, dientes supernumerarios, hipoplasia o aplasia de clavícula, tórax acampanado, displasia congénita de cadera, dolor y limitación funcional, con desarrollo intelectual normal. (Cammarata-Scalisi et al., 2018; Heath y Sentchordi, 2022).

El diagnóstico requiere realizar una detallada anamnesis y un exhaustivo examen físico con toma de medidas antropométricas en el paciente y familiares afectados. Los estudios de radiología evidencian amplitud de suturas y fontanelas, agenesia o hipoplasia de clavículas y presencia de dientes supernumerarios. El diagnóstico clínico-radiológico se puede confirmar con el estudio molecular, que demuestra la presencia de una variante patogénica en heterocigosis en el gen *RUNX2* (Cammarata-Scalisi et al., 2018; Heath y Sentchordi, 2022;

Vázquez et al., 2018; Hernández et al., 1980).

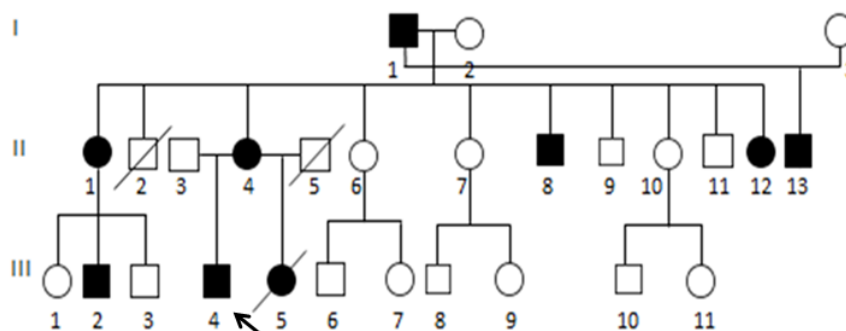
El diagnóstico diferencial incluye: osteocondrodisplasias con afectación craneal y clavicular, como picnodisostosis; pseudoartrosis de clavícula; alteraciones con retardo en la osificación de los huesos craneales y el cierre de fontanelas como hipofosfatasa y embriofetopatía por aminopterina; y entidades con dientes supernumerarios como los síndromes tricorriofalángico tipo I, Rubinstein-Taybi, Nance-Horan, Opitz G/BBB, oculofaciocardiodental y Robinow (Callea et al., 2017; Moret, 2004; Castaño et al., 1998; Maldonado y Cock, 2006). Esta entidad se encuentra en el grupo 33 de las displasias cleidocraneal y otras alteraciones relacionadas (Unger et al., 2023).

Las claves del tratamiento son diagnóstico precoz y seguimiento por un equipo multidisciplinario para tratar las posibles alteraciones asociadas que pueden afectar la calidad de vida y evitar las posibles complicaciones (Cammarata-Scalisi et al., 2018; Vázquez et al., 2018). Se presenta el caso de adolescente masculino de 14 años, con diagnóstico clínico, radiológico y molecular de displasia cleidocraneal, resaltando la importancia del seguimiento multidisciplinario y la oportuna intervención del pediatra especialista en Nutrición y Crecimiento desde etapas tempranas de la vida.

### PRESENTACION DEL CASO CLÍNICO

Adolescente masculino de 14 años, natural y procedente de Mucutuy, estado Mérida, quien fue referido desde el servicio de Odontopediatría de la Universidad de Los Andes a la consulta de nutrición, crecimiento y desarrollo infantil por talla y peso bajos, así como presencia prolongada de dientes primarios y supernumerarios.

**Antecedentes familiares:** producto de I gesta, padres no consanguíneos, hijo único de la unión. Madre, media hermana materna (fallecida por leucemia mieloide aguda a los 3 años), abuelo, tíos y primos maternos presentan fenotipo similar al caso índice (Figura 1).



**Figura 1.** Genealogía. La flecha señala a un paciente III: 4 que corresponde al caso índice. Los cuadrados rellenos representan los pacientes de sexo masculino afectados y los círculos rellenos las pacientes afectadas.

**Antecedentes personales:** niega antecedentes prenatales de importancia; peso al nacer 3.500 g, talla al nacer 48 cm., no se documenta circunferencia cefálica al nacer. Dismorfias faciales, alteración de clavículas, fontanelas y suturas amplias notadas al nacimiento. Retardo del desarrollo psicomotor, en control por centro de desarrollo infantil hasta los tres años. Controles pediátricos irregulares; presentó caída accidental de equino

a los cuatro años que condicionó fractura de tercio proximal de fémur derecho, no tratada. A los seis años fue referido por pediatra a consulta de genética médica por talla baja, dismorfias faciales, hiperlaxitud articular, realizándose diagnóstico clínico de displasia cleidocraneal; el paciente no regresa a controles sugeridos.

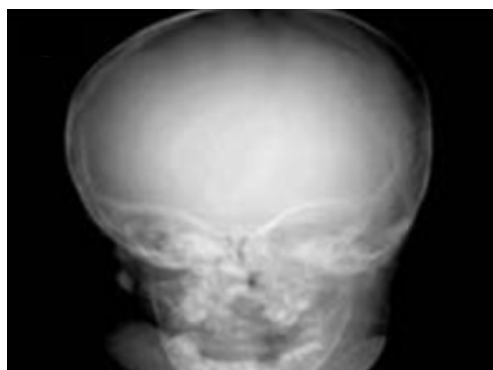
**Antecedente quirúrgico:** apendicetomía no complicada a los nueve años.

**Examen físico:** peso: 31,5 kg (P 3 -3DE), talla: 131 cm (P <3 -3 a -4 DE), PT (P 50-90), circunferencia de brazo: 19,8 cm. (P 3-10). Potencial genético: talla madre: 137 cm, talla padre: 152 cm, promedio de talla parental 151 cm  $\pm$ , el crecimiento del paciente se encuentra dentro del potencial genético familiar. Macrocefalia, prominencia frontal, implantación anterior del cabello alta; cejas gruesas y abundantes; hipertelorismo ocular; puente nasal ancho; piezas dentarias supernumerarias, con anomalías en la forma de los dientes; cuello corto; tórax asimétrico, actitud escoliótica, ausencia de clavículas, escoliosis dorso-lumbar. Genitales: Tanner II. Extremidades: miembros inferiores asimétricos, miembro inferior derecho 81,5 cm, miembro inferior izquierdo 86 cm. Neurológico: consciente, orientado, lenguaje adecuado, fuerza muscular conservada (Figura 2).



**Figura 2.** Se evidencia región frontal amplia y aproximación en línea media de ambos hombros.

Se realizó protocolo básico que incluye paraclínica: hematología completa y perfil tiroideo (valores normales para la edad). Estudio radiológico de mano y muñeca izquierda revela una edad ósea de 14 años. La radiografía de cráneo y tórax evidencian abombamiento frontal y agenesia de clavículas (Figura 3) y la panorámica de maxilares (Figura 4) múltiples dientes supernumerarios impactados.



**Figura 3.** Radiografía de cráneo y tórax. Abombamiento frontal y agenesia bilateral de clavículas.



**Figura 4.** Radiografía panorámica de los maxilares. Evidencia múltiples dientes supernumerarios impactados.

Evaluación y seguimiento por servicios de endocrinología y nutrición y crecimiento: monitorización clínica y bioquímica periódica hasta que el paciente alcance su talla final, es decir, cuando se han fusionado los cartílagos de crecimiento. Traumatología: por la asimetría de miembros, se indicó realce de calzado. Fisiatría: presencia de dolor en columna lumbar, llevó a establecer un programa rehabilitador modificándolo y adaptándolo de acuerdo con el momento evolutivo.

Odontopediatría: tratamiento curativo, además de tratar de mejorar la apariencia facial estética y la oclusión funcional. Genética: confirmación con estudio molecular realizado en Italia, ya que Venezuela no contaba con el mismo, con variante patogénica c.674G>A en gen *RUNX2*, lo cual confirmó el diagnóstico de displasia cleidocraneal. Esta variante produce el cambio del aminoácido arginina por glutamina en la posición 225 de la cadena polipeptídica, afectando un residuo altamente conservado entre especies (p.Arg225Gln) (Den Dunnen y Antonarakis, 2001). Este cambio ha sido previamente descrito como mutación patogénica asociada a displasia cleidocraneal, en las bases de datos de mutaciones ClinVar-NCBI y HGMD (Human Gene Mutation Database) con ID CM992614. (Stenson et al., 2020).

## DISCUSIÓN

La identificación de la causa de talla baja debe basarse en un algoritmo diagnóstico establecido por características clínicas y resultados de estudios complementarios, determinando si se trata de un trastorno primario o secundario (Vasques et al., 2019; Da Silva et al., 2022). En el caso del paciente aquí descrito, con talla baja para la edad, hallazgos clínicos e imagenológicos de anomalías craneofaciales, dientes supernumerarios impactados, tórax en campana, agenesia de clavículas y asimetría de miembros inferiores, así como antecedentes familiares positivos con genealogía que muestra afectados en tres generaciones sucesivas y transmisión varón a varón, se sospecha el diagnóstico de una osteocondrodisplasia con patrón de herencia autosómico dominante, compatible con displasia cleidocraneal. La ausencia de osteosclerosis y de alteraciones metafisiarias como hallazgo radiológico en nuestro paciente descarta la picnodisostosis y la hipofosfatasa en él (Castaño et al., 1998).

En España, Hernández et al. (1980) publicaron seis casos en una misma familia y puntualizan la triada característica para displasia cleidocraneal: patrón de herencia autosómico dominante, malformaciones

craneofaciales y agenesia de clavículas, demostrando además variabilidad fenotípica intrafamiliar, como en el caso aquí reportado.

Medina et al. (2017) describen en Colombia una preescolar con diagnóstico clínico de displasia cleidocraneal desde el nacimiento con discreta hipoplasia de tercio lateral de clavículas, sin anomalías dentarias ni antecedentes familiares positivos y con diagnóstico molecular que reporta mutación en el gen *RUNX2* variante patogénica c.674G>A, la misma encontrada en nuestro paciente, quien sí presenta antecedentes familiares positivos, agenesia de clavículas y anomalías dentales, lo cual demuestra la variabilidad de expresión fenotípica interfamiliar de esta mutación.

En Venezuela, Callea et al. (2017) describen dos adolescentes masculinos primos hermanos que presentan retardo en el cierre de fontanelas, macrocefalia, prominencia frontal, alteraciones dentales, ausencia de clavículas y, en uno de ellos, escoliosis, enfatizando la variabilidad intrafamiliar; el estudio molecular reportó mutación heterocigota, cambio de sentido (c.674G>A, p.R225Q) en el gen *RUNX2*. Asimismo, mencionan la asociación de esta mutación con leucemia mieloide aguda, presentada por la hermana del paciente.

Con este caso clínico, donde se reporta uno de los pacientes descritos por Callea et al. (2017), se quiere enfatizar que a pesar de que las manifestaciones clínicas claves fueron observadas desde etapas tempranas, se tuvo diagnóstico clínico de displasia cleidocraneal en edad preescolar y fue evaluado por diversos especialistas, el paciente llega en la adolescencia a la consulta de nutrición, crecimiento y desarrollo infantil, probablemente a causa del entorno cultural y familiar del paciente, que habita en una zona rural.

Se pretende resaltar el rol fundamental que cumple el pediatra en el diagnóstico, tratamiento y seguimiento oportuno para la prevención de complicaciones asociadas. Se muestra una tabla con las entidades clínicas que pueden plantearse como diagnóstico diferencial (Tabla1).



**Tabla 1.** Entidades clínicas. Diagnóstico diferencial.

| Característica                    | Displasia Clei-<br>docraneal | Síndrome<br>Tricorrino-<br>falángico tipo<br>I   | Acondroplasia | Pseudoartrosis<br>de<br>clavícula | Síndrome<br>de<br>Yunis Varon |
|-----------------------------------|------------------------------|--|---------------|-----------------------------------|-------------------------------|
| <b>Patrón de herencia</b>         | Dominante                    | Dominante  | Dominante     | Dominante                         | Recesiva                      |
| TB Desproporcionada               | ✓                            | X  | ✓             | X                                 | ✓                             |
| Anomalías Craneofaciales          |                              |  |               |                                   |                               |
| Fontanela prominente              | ✓                            | Cejas gruesas en el medio, escasas en el extremo | ✓             | X                                 | ✓                             |
| Hiperterolismo                    | ✓                            |  | ✓             | X<br>X                            | ✓                             |
| Hipoplasia facial                 | ✓                            |  | ✓             | X                                 | ✓                             |
| Puente nasal ancho                | ✓                            | surco naso - labial bajo y plano                 | ✓             |                                   | ✓                             |
| Dientes Supernumerarios           | ✓                            | ✓  | X             | X                                 | ✓                             |
| Hipoplasia o Aplasia de clavícula | ✓<br>Bilateral               | X  | X             | ✓<br>Unilateral                   | ✓                             |
| Tórax en cono                     | ✓                            | X  | X             | X                                 | X                             |
| Displasia Congénita de Cadera     | ✓                            | ✓  | ✓             | X                                 | X                             |
| Desarrollo Intelectual            | Normal                       | Retraso  | Normal        | Normal                            | Normal                        |

✓ : Característica presente

X: Característica ausente

## CONCLUSIONES

El pediatra debe estar atento a la presencia de alguna de las siguientes características en un paciente: alteración de las proporciones corporales en la ecografía obstétrica; talla baja de causa no justificada con predicción de talla final por debajo del potencial genético de los padres; anormalidades en proporciones corporales; fracturas patológicas; incurvación anormal de los miembros; uno o ambos padres con talla muy baja; macrocefalia y malformaciones asociadas.

En el diagnóstico de talla baja patológica es importante realizar una adecuada historia clínica con recolección de antecedentes familiares y elaboración de una genealogía con al menos tres generaciones que puedan sugerir base genética, examen físico detallado que incluya descripción de rasgos biomórficos, valoración

antropométrica con evaluación de peso, talla, perímetro cefálico y medidas de segmentos corporales, comparando con patrones de referencia para edad y sexo; apoyo de estudios complementarios. Además, es importante la referencia del paciente a especialidades que ayuden a la confirmación del diagnóstico, así como informar a la familia de la condición y beneficios del manejo multidisciplinario.

El pediatra debe analizar cada paciente particular, abordar su entorno sociocultural brindando un tratamiento oportuno e identificar precozmente posibles complicaciones, siempre teniendo presente la triada paciente, médico y familia.

## RESPONSABILIDADES ÉTICAS

Los autores declaran que para esta investigación no se han realizado experimentos en seres humanos ni en animales.

### Confidencialidad de los datos

Los autores declaran que han seguido los protocolos de su centro de trabajo sobre la publicación de datos de pacientes. Derecho a la privacidad y consentimiento informado.

Los autores han obtenido el consentimiento informado del paciente referido en el artículo.

## CONFLICTO DE INTERÉS

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

## REFERENCIAS

- Callea, M., Fattori, F., Bertini, ES., Yavuz, I., Bellacchio, E., Avendaño, A., Araque, D., Lacruz-Rengel, M. A., Da Silva, G. y Cammarata-Scalisi, F. (2017). Estudio clínico y molecular en una familia con displasia cleidocraneal. *Archivos Argentinos de Pediatría*, 115(6), e440-e444. <https://dx.doi.org/10.5546/aap.2017.e440>
- Cammarata-Scalisi, F., Avendaño, A. y Callea, M. (2018). Principales entidades genéticas asociadas con dientes supernumerarios. *Archivos Argentinos de Pediatría*, 116(6), 437-444. <https://dx.doi.org/10.5546/aap.2018.437>
- Castaño, C. H., Jori, F. J., Quintero, J. C., Pons, L. C., y López-Moreno, J. L. (1998). Disostosis cleidocraneal. Presentación de un caso [Cleidocranial dysostosis. Presentation of a case]. *Revista de Neurología*, 27(159), 838–841.
- Chueca, M.J., Berrade, S. y Oyarzábal, M. (2008). Talla baja y enfermedades raras. *Anales del Sistema Sanitario de Navarra*, 31(Supl. 2), 31-53. [http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1137-66272008000400004&lng=es&tylng=es...](http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1137-66272008000400004&lng=es&tylng=es...)
- Da Silva, G., Martorelli, Y., Rocha, L., Camacho-Camargo, N. y Campagnaro, J. (2022). Displasia epifisiaria múltiple: un hallazgo radiológico casual como clave de diagnóstico. *GICOS*, 7(2), 133-142. <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=8546491>.
- Den Dunnen, J. y Antonarakis, S. (2001). Nomenclature for the description of human sequence variations. *Human genetics*, 109, 121-124. Doi: 10.1007/s004390100505
- Hassi, J., Izquierdo, C. y Narea, G. (2019). Displasia Cleidocraneal: Manejo ortodóncico y quirúrgico, seguimiento a 10 años. *Revista Clínica de Periodoncia, Implantología y Rehabilitación Oral*, 12(2), 109-112. <https://dx.doi.org/10.4067/s0719-01072019000200110>

- Heath K. y Sentchordi L. (2022) Displasias esqueléticas en endocrinología pediátrica: perspectiva clínica y genética. *Revista Española de Endocrinología Pediátrica*, 13(2), 96-106. doi. 10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2022.Apr.738.
- Hernández D., López A., Paz J., Menéndez A. y Amigó A. (1980) Enfermedad de Pierre Marie-Sainton Incidencia familiar. *Revista Española de Cirugía Osteoarticular*, 15(85), 47-57. [http://www.cirurgia-ostearticular.org/adaptingsystem/intercambio/revistas/articulos/2158\\_47\\_57\\_ocr.pdf](http://www.cirurgia-ostearticular.org/adaptingsystem/intercambio/revistas/articulos/2158_47_57_ocr.pdf)
- Ibáñez, L. y Marcos, MV. (2015). Abordaje de la talla baja. En AEPap (Ed). *Curso de Actualización Pediatría* (pp 85-94). Madrid, España: Lúa Ediciones 3.0. <https://www.aepap.org/sites/default/files/cursoaepap2015p85-94.pdf>
- Maghnie, M., Labarta, J. I., Koledova, E. y Rohrer, T. R. (2018). Short Stature Diagnosis and Referral. *Frontiers in Endocrinology*, 8, 374. <https://doi.org/10.3389/fendo.2017.00374>
- Maldonado, E. y Cock, P. (2006). Pseudoartrosis congénita de la clavícula. Reporte de un caso. *Revista Colombiana de Ortopedia Traumatológica*. 20(3), 65-67. <https://www.sccot.org.co/pdf/RevistaDigital/20-03-2006/10Pseudoartrosis.pdf>.
- Medina, O., Muñoz, N. y Moneriz, C. (2017). Displasia cleidocraneal: reporte de un caso. *Revista Chilena de Pediatría*, 88(4), 517-523. <https://dx.doi.org/10.4067/S0370-41062017000400012>
- Moret, Yuli. (2004). Enfermedades Genéticas que afectan la cavidad bucal: Revisión de la literatura. *Acta Odontológica Venezolana*, 42(1), 52-57. [http://ve.scielo.org/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0001-63652004000100013&lng=es&esytlng=es](http://ve.scielo.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0001-63652004000100013&lng=es&esytlng=es).
- Oostdijk, W., Grote, FK., de Muinck Keizer-Schrama, SM y Wit, JM (2009). Diagnostic approach in children with short stature. *Hormone Research*, 72(4), 206-217. Doi: 10.1159/000236082.
- Pérez, V. (2018) Displasias óseas. Diagnóstico por imagen. *Canarias Pediátrica*, 42(3), 199-205. <https://sctfe.com/wp-content/uploads/2020/02/Canarias-Pedia%CC%81trica-SEP-DIC-2018.pdf>.
- Stenson, PD., Mort, M., Ball, E., Chapman, M., Evans, K., Azevedo, L., Matthew, H., Sally, H., David, S., Andrew D. & Cooper, DN. (2020). The Human Gene Mutation Database (HGMD®): optimizing its use in a clinical diagnostic or research setting. *Human Genetics*, 139, 1197-1207. Doi: 10.1007/s00439-020-02199-3.
- Unger, S., Ferreira, C. R., Mortier, G. R., Ali, H., Bertola, D. R., Calder, A., Cohn, D. H., Cormier-Daire, V., Girisha, K. M., Hall, C., Krakow, D., Makitie, O., Mundlos, S., Nishimura, G., Robertson, S. P., Savarirayan, R., Sillence, D., Simon, M., Sutton, V. R., Warman, M. L. & Superti-Furga, A. (2023). Nosology of genetic skeletal disorders: 2023 revision. *American Journal of Medical Genetics. Part A*, 191(5), 1164–1209. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.63132>
- Vasques, G. A., Andrade, N. L. M. & Jorge, A. A. L. (2019). Genetic causes of isolated short stature. *Archives of Endocrinology and Metabolism*, 63(1), 70–78. <https://doi.org/10.20945/2359-3997000000105>
- Vázquez, V. M., Espinosa, M. T. y Hernández, F. (2018). Presencia del cuarto molar. Revisión de la literatura. *Revista Odontológica Mexicana*, 22(2), 104-118. [http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1870-199X2018000200104&lng=es&esytlng=es](http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1870-199X2018000200104&lng=es&esytlng=es)