

ateliosis – ateliosis

Authored by
memjavad

October 31, 2025

RECOMMENDED CITATION

memjavad (2025). *ateliosis – ateliosis*. Spanish Psychological Databases. Retrieved from <https://spanish.arabpsychology.com/?p=2313>

Ateliosis

Primary Disciplinary Field(s): Endocrinología, Genética, Pediatría

1. Definición Central y Clasificación

La ateliosis, derivado del griego *atel?*s (incompleto) y *-osis* (condición), se define en el contexto médico como una forma de enanismo o talla baja extrema causada por un desarrollo incompleto, generalmente atribuible a una deficiencia en la producción o acción de la hormona del crecimiento (GH) o somatotropina. Clásicamente, la ateliosis se ha asociado con el [hipopituitarismo](#), una condición donde la glándula pituitaria (hipófisis) no secreta adecuadamente una o más de sus hormonas, siendo la deficiencia de GH la causa principal de la detención del crecimiento longitudinal. A diferencia de otras displasias esqueléticas que causan enanismo desproporcionado (como la acondroplasia), la ateliosis se caracteriza por un desarrollo corporal **proporcional**, donde las extremidades y el tronco mantienen una relación armónica, aunque notablemente reducida en tamaño total.

Es fundamental distinguir la ateliosis de otras etiologías de talla baja. Mientras que la ateliosis implica intrínsecamente un defecto en el eje somatotrópico (hipotálamo-hipófisis-hígado), existen múltiples condiciones que pueden resultar en baja estatura, como síndromes genéticos (ej. Síndrome de Turner), enfermedades crónicas o retrasos constitucionales de la pubertad. La ateliosis, por lo tanto, representa una categoría específica de deficiencia endocrina que afecta gravemente la curva de crecimiento durante la infancia y adolescencia, y su diagnóstico requiere una confirmación bioquímica de la insuficiencia hormonal. La severidad de la ateliosis está directamente relacionada con la edad de inicio de la deficiencia de GH y la magnitud del déficit hormonal.

La clasificación de la ateliosis puede basarse en su origen etiológico. Se distinguen principalmente la ateliosis de origen hipofisario (causada por defectos directos en la glándula pituitaria), la ateliosis de origen hipotalámico (donde la deficiencia se debe a la falta de liberación de la hormona liberadora de GH, GHRH), y la ateliosis por resistencia a la hormona del crecimiento (como el [Síndrome de Laron](#)), donde la hormona está presente pero los receptores periféricos son defectuosos. Además, la deficiencia de GH puede ser aislada o formar parte de un panhipopituitarismo, donde coexisten deficiencias de otras hormonas hipofisarias esenciales (TSH, ACTH, FSH/LH), lo que complica aún más el cuadro clínico y el manejo terapéutico.

2. Etiología y Fisiopatología

La fisiopatología central de la ateliosis radica en la interrupción del eje GH-IGF-1. La hormona del crecimiento, secretada por la adenohipófisis, actúa indirectamente estimulando la producción del Factor de Crecimiento similar a la Insulina tipo 1 (IGF-1), principalmente en el hígado. El IGF-1 es

el principal mediador de los efectos promotores del crecimiento a nivel de las placas epifisarias de los huesos largos. En la ateliosis clásica, la deficiencia de GH impide esta cascada, resultando en niveles insuficientes de IGF-1 para estimular la proliferación de condrocitos y la subsiguiente osificación, llevando a una detención del crecimiento lineal y, consecuentemente, a la baja estatura.

Las causas de la deficiencia de GH que subyacen a la ateliosis son diversas, abarcando etiologías congénitas, genéticas y adquiridas. Entre las causas genéticas, se han identificado mutaciones en genes cruciales para el desarrollo de la hipófisis (ej. **PROP1**, **PIT1/POU1F1**), que resultan en deficiencias combinadas de varias hormonas pituitarias. También puede haber mutaciones específicas en el gen de la GH (GH1) o en los factores de transcripción hipotalámicos que regulan la liberación de GHRH. Estas formas congénitas suelen manifestarse desde el nacimiento o la primera infancia con un crecimiento significativamente por debajo del percentil 3.

Las causas adquiridas de ateliosis incluyen lesiones estructurales o funcionales de la región hipotálamo-hipofisaria. Los tumores, como el craneofaringioma, son causas frecuentes de deficiencia de GH en la niñez, ya sea por compresión directa de la pituitaria o del tallo hipofisario. Otras causas adquiridas incluyen infecciones graves, traumatismos craneales, radioterapia dirigida al área craneal (común en el tratamiento de leucemias o tumores cerebrales) o enfermedades infiltrativas. La identificación precisa de la etiología es crucial, ya que determina si la deficiencia es permanente (genética o estructural) o potencialmente reversible (secundaria a un tratamiento temporal).

3. Tipos Específicos de Ateliosis

La comprensión moderna de la ateliosis ha llevado a una diferenciación basada en el punto exacto de falla en el eje somatotrópico, lo que tiene implicaciones directas en el tratamiento.

Ateliosis Clásica (Deficiencia de GH): Se debe a la incapacidad de la hipófisis anterior para secretar GH. Puede ser idiopática (sin causa identificable) o secundaria a las causas genéticas o estructurales mencionadas. El diagnóstico se basa en niveles bajos de GH e IGF-1.

Ateliosis Hipotalámica: La deficiencia no está en la hipófisis, sino en el hipotálamo, que no produce o libera GHRH. La hipófisis es funcional y puede ser estimulada exógenamente.

Síndrome de Laron (Resistencia a GH): Esta forma de ateliosis es un trastorno autosómico recesivo causado por defectos en el receptor de la GH (GHR). Los pacientes presentan niveles séricos de GH normales o incluso elevados (debido a la falta de retroalimentación negativa), pero los niveles de IGF-1 están dramáticamente bajos, ya que la GH no puede ejercer su acción hepática.

El Síndrome de Laron, en particular, plantea un desafío terapéutico único. Dado que el defecto reside en la incapacidad de las células para responder a la GH, la terapia estándar con hormona

de crecimiento recombinante es ineficaz. Históricamente, el pronóstico de crecimiento para estos pacientes era muy pobre, pero el desarrollo de IGF-1 recombinante ha proporcionado una vía de tratamiento alternativa, aunque con resultados variables y un perfil de efectos secundarios distinto al de la terapia con GH.

4. Manifestaciones Clínicas y Diagnóstico

El signo cardinal de la ateliosis es el **crecimiento longitudinal marcadamente lento**, que se hace evidente típicamente a partir de los dos años de edad, aunque las formas congénitas graves pueden manifestarse con hipoglucemia neonatal y microfalo en varones. La estatura final será significativamente inferior a la meta genética familiar. Otras características clínicas pueden incluir una apariencia facial juvenil, frente prominente, puente nasal hundido y obesidad troncal leve, aunque estos hallazgos no son universales. La maduración esquelética también está retrasada, lo que se evalúa mediante la edad ósea, la cual es inferior a la edad cronológica del paciente.

El proceso diagnóstico es complejo y debe excluir otras causas de talla baja. Se inicia con una evaluación auxológica detallada, utilizando curvas de crecimiento específicas por sexo y edad, y calculando la velocidad de crecimiento. Si la velocidad de crecimiento cae por debajo del percentil 25 para la edad, se justifica una investigación endocrinológica. La evaluación inicial incluye la medición de IGF-1 y su proteína transportadora (IGFBP-3), que suelen estar bajas en la deficiencia de GH.

El diagnóstico definitivo de la deficiencia de GH requiere la realización de **pruebas de estimulación**. Dado que la secreción de GH es pulsátil y ocurre predominantemente durante el sueño profundo, una medición aleatoria de GH sérica no es informativa. Las pruebas de estimulación (utilizando agentes como arginina, clonidina, insulina o glucagón) fuerzan a la hipófisis a liberar GH. Un pico de GH inferior a un umbral específico (generalmente 10 ng/mL, aunque esto varía según el protocolo) confirma la deficiencia. En el caso del Síndrome de Laron, la prueba de estimulación de GH mostrará picos normales o altos, pero los niveles basales de IGF-1 serán muy bajos, lo que confirma la resistencia periférica.

5. Tratamiento y Manejo

El pilar del tratamiento para la ateliosis causada por deficiencia de GH (tanto hipofisaria como hipotalámica) es la terapia de reemplazo con **Hormona del Crecimiento Recombinante Humana (rhGH)**. Este tratamiento, administrado mediante inyecciones subcutáneas diarias, busca replicar el patrón fisiológico de secreción de GH. El éxito del tratamiento depende de un diagnóstico temprano y del cumplimiento riguroso, ya que el objetivo es maximizar la ganancia de estatura antes del cierre de las placas epifisarias, momento en el cual el potencial de crecimiento lineal se agota.

El manejo de la rhGH requiere un seguimiento endocrinológico constante. Los médicos monitorizan la velocidad de crecimiento, los niveles de IGF-1 (para asegurar que se mantienen dentro del rango de seguridad y eficacia) y la edad ósea. Aunque la terapia con rhGH es generalmente segura, existen riesgos potenciales, incluyendo la hipertensión intracraneal idiopática (pseudotumor cerebri), el deslizamiento de la epífisis femoral capital y, en raras ocasiones, un aumento del riesgo de neoplasias secundarias (especialmente en pacientes que recibieron radioterapia previa). La dosificación se ajusta periódicamente en función de la respuesta del paciente y su peso corporal.

En el caso del Síndrome de Laron, donde la rhGH es ineficaz, el tratamiento consiste en la administración de **IGF-1 recombinante**. Este enfoque bypassa el receptor defectuoso de GH y actúa directamente sobre los receptores de IGF-1 en las placas de crecimiento. Si bien el IGF-1 recombinante puede mejorar la estatura final, su manejo es más delicado y puede estar asociado con efectos secundarios como hipoglucemia (dada su similitud estructural con la insulina) y crecimiento de tejido linfoide. Además, si la ateliosis forma parte de un panhipopituitarismo, se requiere un manejo integral que incluya el reemplazo de hormonas tiroideas, cortisol y hormonas sexuales, lo cual es vital para la supervivencia y el desarrollo normal.

6. Impacto Psicosocial y Pronóstico

El impacto de la ateliosis va más allá de la estatura física, afectando profundamente el desarrollo psicosocial del individuo. La baja estatura extrema puede llevar a problemas de autoimagen, baja autoestima, acoso escolar y dificultades para la integración social. Es fundamental que el manejo de la ateliosis incluya apoyo psicológico y social, ayudando a los niños y sus familias a navegar los desafíos asociados con una condición de crecimiento atípico. La intervención temprana no solo maximiza el potencial físico, sino que también minimiza el trauma psicológico.

El pronóstico para los pacientes con ateliosis por deficiencia aislada de GH, que reciben tratamiento adecuado y oportuno, es generalmente bueno en términos de alcanzar una estatura adulta significativamente mejorada, aunque rara vez alcanzan la estatura media de la población general. El crecimiento es más rápido en los primeros años de terapia, ralentizándose a medida que se acerca la pubertad. El tratamiento con GH se suspende una vez que las placas de crecimiento se han cerrado, pero en muchos casos, la GH puede requerirse en la edad adulta para mantener la composición corporal adecuada, la densidad mineral ósea y la función metabólica.

El pronóstico es más reservado para los pacientes con Síndrome de Laron o aquellos con panhipopituitarismo severo que implica múltiples deficiencias hormonales. En el Síndrome de Laron, la respuesta al IGF-1 recombinante puede ser menos predecible. Además, la deficiencia de GH en la edad adulta, incluso si no es tratada, puede llevar a un aumento de la masa grasa,

disminución de la masa muscular y una reducción en la calidad de vida relacionada con la salud. Por ello, la transición de la atención pediátrica a la atención de adultos debe incluir una reevaluación de la necesidad de continuar la terapia de reemplazo hormonal.

7. Lecturas Adicionales

[Hormona del crecimiento \(GH\) - Wikipedia](#)

[Factor de crecimiento similar a la insulina tipo 1 \(IGF-1\) - Wikipedia](#)

[Síndrome de Laron - Wikipedia](#)

[Hipopituitarismo - Wikipedia](#)

ARABPSYCHOLOGY.COM