

Prevalencia de bajo peso, baja longitud y desproporción corporal al nacer en pacientes con displasias esqueléticas. Estudio retrospectivo

Silvana S. Chiaramonte¹ , Mariana del Pino¹ , Virginia Fano¹

RESUMEN

Introducción. Las displasias esqueléticas son enfermedades genéticas raras que afectan el desarrollo óseo y cartilaginoso, con una prevalencia de 3,2/10 000 recién nacidos en América del Sur. La evaluación auxológica neonatal permite la detección temprana de estas condiciones, siendo una herramienta accesible y de bajo costo. Este estudio busca determinar la prevalencia de bajo peso, baja longitud corporal y desproporción al nacer en pacientes con diagnóstico molecular de acondroplasia (ACH), hipocondroplasia (HCH), alteraciones del gen *SHOX* (SHOX) y raquitismo hipofosfatémico familiar (RH).

Población y métodos. Estudio descriptivo retrospectivo basado en historias clínicas de pacientes evaluados entre 2002 y 2023 en un hospital pediátrico de alta complejidad. Se incluyeron pacientes con displasia esquelética y datos antropométricos completos al nacer. Se analizó peso, longitud corporal y perímetro cefálico, calculando el puntaje Z según INTERGROWTH-21st y el índice perímetro cefálico/longitud corporal con referencias argentinas.

Resultados. De 581 pacientes, 453 fueron incluidos (ACH 62 %, HCH 12 %, SHOX 8 %, RH 18 %). El 31 % de los neonatos con ACH y el 12 % con HCH tuvieron longitud corporal < -2 DE. Se observó en macrocefalia real (>2 DE) en el 47 % (ACH) y el 32 % (HCH), y macrocefalia relativa en el 57 % y el 28 %, respectivamente.

Conclusión. La baja longitud corporal al nacer fue más frecuente en acondroplasia e hipocondroplasia. La macrocefalia relativa, también prevalente en estos grupos, destaca el valor del índice perímetro cefálico/longitud corporal como herramienta de detección neonatal.

Palabras clave: osteocondrodismplasias; auxología; recién nacido; acondroplasia.

doi (español): <http://dx.doi.org/10.5546/aap.2025-10663>

doi (inglés): <http://dx.doi.org/10.5546/aap.2025-10663.eng>

Cómo citar: Chiaramonte SS, del Pino M, Fano V. Prevalencia de bajo peso, baja longitud y desproporción corporal al nacer en pacientes con displasias esqueléticas. Estudio retrospectivo. Arch Argent Pediatr. 2025;e202510663. Primero en Internet 17-JUL-2025.

¹ Hospital de Pediatría S.A.M.I.C. Prof. Dr. Juan P. Garrahan, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.

Correspondencia para Silvana S. Chiaramonte: sschiaramonte@gmail.com

Financiamiento: Ninguno.

Conflicto de intereses: Ninguno que declarar.

Recibido: 7-2-2025

Aceptado: 22-5-2025



Esta obra está bajo una licencia de Creative Commons Atribución-No Comercial-Sin Obra Derivada 4.0 Internacional. Atribución — Permite copiar, distribuir y comunicar públicamente la obra. A cambio se debe reconocer y citar al autor original. No Comercial — Esta obra no puede ser utilizada con finalidades comerciales, a menos que se obtenga el permiso. Sin Obra Derivada — Si remezcla, transforma o crea a partir del material, no puede difundir el material modificado.

INTRODUCCIÓN

Las displasias esqueléticas son un grupo heterogéneo de enfermedades genéticas poco frecuentes que afectan el desarrollo del hueso y el cartílago con una prevalencia en América del Sur de aproximadamente 3,2 por cada 10 000 recién nacidos.¹ La clasificación más reciente incluye 771 entidades divididas en 41 grupos, lo que refleja su complejidad clínica y genética.²

Algunas de estas condiciones pueden detectarse en la etapa prenatal mediante hallazgos ultrasonográficos sugestivos, como huesos largos cortos, polihidramnios, macrocefalia y tórax estrecho.³ Después del nacimiento, el examen físico, la antropometría y la radiología son herramientas fundamentales para su abordaje diagnóstico. La introducción de los estudios moleculares ha permitido el diagnóstico de precisión cuando la sospecha clínica está bien fundamentada.⁴

En el período neonatal, la evaluación del peso, longitud corporal y perímetro cefálico es esencial para categorizar al recién nacido en pequeño, adecuado o grande para la edad gestacional. Estas mediciones son relevantes debido a su correlación con la morbilidad y mortalidad neonatal, e influyen en la toma de decisiones de los profesionales de salud durante los primeros días de vida. Sin embargo, una evaluación auxológica detallada debiera incluir también la medición de la longitud vértex-nalga y el cálculo de índices de desproporción corporal, como las relaciones vértex-nalga/longitud corporal y perímetro cefálico/longitud corporal. La presencia de miembros cortos, definidos como un índice vértex-nalga/longitud corporal mayor a +2 DE, y macrocefalia relativa, definida como un índice perímetro cefálico/longitud corporal por arriba de +2 DE, ambos según las referencias nacionales argentinas, orientará la sospecha diagnóstica de una displasia esquelética.⁵⁻⁷

Dentro de estas entidades, las que corresponden a las consultas más frecuentes en centros especializados incluyen la acondroplasia (ACH; *OMIM 100800*), la hipocondroplasia (HCH; *OMIM 146000*) y las alteraciones del gen *SHOX* (*SHOX*; *OMIM 312865*), todas ellas caracterizadas por baja estatura y desproporción corporal de gravedad variable, y detección en distintos momentos de la vida.⁸

Existen también condiciones metabólicas, como el raquitismo hipofosfatémico ligado al X dominante (RH; *OMIM 307800*), que comparten características auxológicas con estas displasias

esqueléticas.⁹

Conocer la prevalencia de las alteraciones antropométricas al nacer en estas condiciones poco frecuentes contribuye a su detección temprana, favorece un diagnóstico oportuno y permite un seguimiento clínico más adecuado desde el inicio de la vida.

En las clínicas multidisciplinarias de displasias esqueléticas del Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan han sido evaluados alrededor de 2000 niños de todo el país y países de la región con un registro de más de 20 años, que incluye 517 niños con diagnóstico de ACH, 80 con HCH, 67 con *SHOX* y 135 con RH, entre otros.¹⁰

El objetivo de este trabajo es establecer la prevalencia de bajo peso y/o longitud corporal y desproporción corporal al nacer según índice perímetro cefálico/longitud corporal en pacientes con diagnóstico molecular de ACH, HCH, *SHOX* y RH en una población de pacientes en seguimiento en las clínicas interdisciplinarias de displasias esqueléticas de un hospital de referencia.

POBLACIÓN Y MÉTODOS

Se realizó un estudio observacional, analítico y retrospectivo. Se recabaron los datos antropométricos obtenidos por revisión de las historias clínicas de niños con diagnóstico de precisión de ACH, HCH, *SHOX* y RH, entre los años 2002 y 2023, en seguimiento en las clínicas interdisciplinarias de displasias esqueléticas del Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan.

Criterios de inclusión: se incluyeron niños de ambos sexos, con diagnóstico de precisión de ACH, HCH, *SHOX* y RH que disponían del registro de los datos antropométricos del momento del nacimiento (peso, longitud corporal, perímetro cefálico y edad gestacional) en las historias clínicas o libreta sanitaria.

Se calculó el puntaje Z según edad gestacional y sexo según estándares del proyecto INTERGROWTH-21st.^{11,12} Se calculó el índice perímetro cefálico/longitud corporal y su desviación estándar (DE) según referencias argentinas.⁷

Se registraron también sexo y presencia o no de diagnóstico de displasia esquelética materna.

Se consideró bajo peso y baja longitud corporal al nacimiento cuando se encontraban por debajo de -2 DE para la edad y sexo.

Se definió macrocefalia real cuando el perímetro cefálico al nacer fue mayor a +2 DE para la edad, según estándares INTERGROWTH-21. Por otro lado, la

macrocefalia relativa correspondió al índice perímetro cefálico/longitud corporal por arriba de +2 DE, según las referencias nacionales argentinas.

Análisis estadístico

Se realizó estadística descriptiva informando media y desviación estándar, mediana, rango intercuartílico según la distribución de los datos.

Se graficaron los datos de cada uno de los grupos en los estándares INTERGROWTH para peso, longitud corporal y perímetro cefálico en ambos sexos, y el índice perímetro cefálico/longitud corporal en las referencias argentinas.

Se analizó comparativamente el tamaño al nacer en los niños según la presencia o no de afectación materna.

Se aplicó la prueba de la *t* de una sola muestra para evaluar si los valores medios de cada una de las medidas antropométricas (peso, talla y perímetro cefálico) diferían significativamente en cada grupo de pacientes con displasia esquelética con respecto a la población general.

El protocolo fue aprobado por el Comité de Ética e Investigación de la institución bajo el nro. 1578, el día 30 de enero de 2024. Este trabajo no recibió financiamiento externo.

RESULTADOS

De 581 pacientes con diagnóstico molecular de displasia esquelética durante el período de estudio, se incluyeron 453 pacientes que contaban con datos antropométricos completos al nacer. La distribución por diagnóstico fue la siguiente: ACH 62 % (*n* = 280), HCH 12 % (*n* = 56), SHOX 8 % (*n* = 36) y RH 18 % (*n* = 81). La mediana de la edad gestacional al nacimiento fue de 38 semanas (rango: 28-41) (*Tabla 1*).

El análisis antropométrico mostró que la mayoría de los recién nacidos presentaron un peso al nacer dentro del rango normal. Sin embargo, un pequeño porcentaje presentó un peso menor a -2 DE en comparación con la población general (*Figura 1*), con los siguientes valores: ACH 1,42 %, HCH 1,78 %, SHOX 8,33 % y RH 6,17 %. Las diferencias en el peso medio entre cada uno de los grupos y la población general no fueron estadísticamente significativas (*Tabla 2*).

En cuanto a la longitud corporal, se observaron diferencias significativas en los grupos estudiados. Todos los grupos estudiados presentaron una longitud corporal menor a la población general presentando un promedio

de 45,54 cm (-1,43 DE; *p* < 0,0001), 47,48 cm (-0,67 DE; *p* = 0,0031); 45,56 cm (-1,03 DE; *p* = 0,003) y 48,78 cm (-0,51 DE; *p* = 0,023) para ACH, HCH, SHOX y RH respectivamente (*Tabla 3*, *Figura 1*). En términos porcentuales, el 31 % de los niños con ACH y el 12 % con HCH presentaron talla baja al nacer (< -2 DE).

El perímetro cefálico fue significativamente mayor en los niños con ACH y HCH en comparación con los valores de referencia. La media en ACH fue de 36,23 cm (2,33 DE; *p* < 0,0001) y en HCH de 35,96 cm (1,87 DE; *p* < 0,0001). En los grupos SHOX y RH, los valores no mostraron diferencias significativas respecto a la población general (*Figura 1*, *Tabla 4*).

Al analizar la proporción con macrocefalia, se encontró que el 47 % (132) de los niños con ACH y el 32 % (18) con HCH presentaban macrocefalia real. Un 57 % (162) de los primeros y el 28 % (16) de los segundos presentaban macrocefalia relativa.

No encontramos diferencias significativas en el tamaño al nacer (peso, longitud corporal y perímetro cefálico) entre hijos de madres afectadas y no afectadas en ninguno de los grupos estudiados.

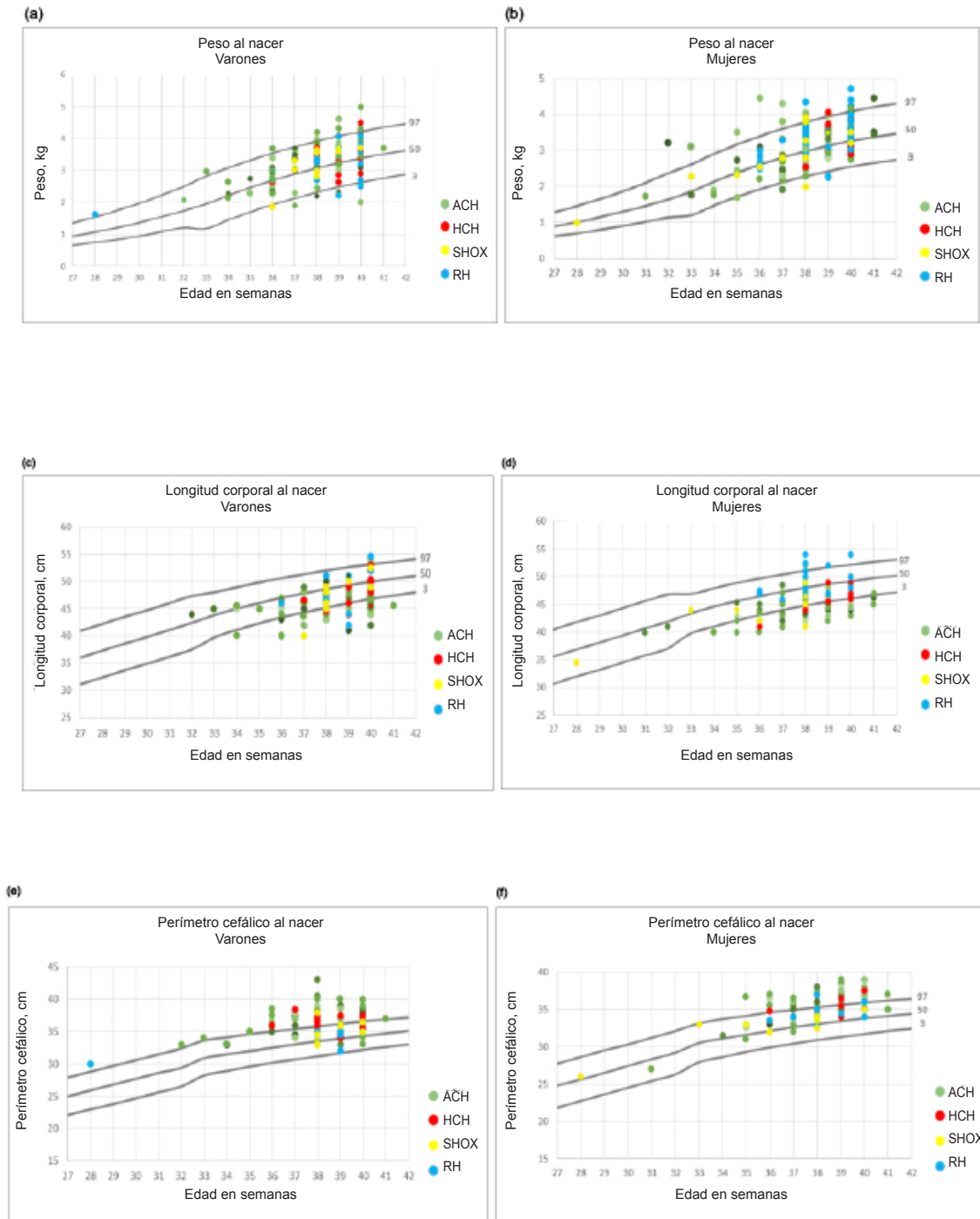
DISCUSIÓN

Este estudio proporciona una caracterización de la antropometría neonatal en una cohorte de recién nacidos con displasias esqueléticas con diagnóstico de precisión, incluida ACH, HCH, SHOX y RH.

Encontramos un porcentaje alto de compromiso de la longitud corporal y presencia de desproporción corporal secundaria a macrocefalia relativa y/o real, más frecuente en ACH y HCH, pertenecientes al grupo FGFR3 (receptor 3 del factor de crecimiento de fibroblastos). Estos hallazgos, que evidencian el impacto de las condiciones esqueléticas sobre la antropometría neonatal, resaltan la importancia de esta como una herramienta clave en su detección temprana.

La acondroplasia y la hipocondroplasia son causadas por variantes heterocigotas en el gen *ACH* y *HCH*, pertenecientes al grupo *FGFR3* (receptor 3 del factor de crecimiento de fibroblastos) *FGFR3*; (*OMIM 134934*). Ambas se caracterizan, desde el punto de vista auxológico, por baja estatura desproporcionada, aunque de gravedad variable; la acondroplasia es la forma más común y afecta a más de 360 000 personas en todo el mundo.¹³⁻¹⁵ La hipocondroplasia, con un fenotipo más leve y variable, puede significar

FIGURA 1. Curvas de peso, longitud corporal y perímetro cefálico al nacer en varones y mujeres con displasias esqueléticas con respecto a la población general



En color verde pacientes con acondroplasia (ACH), rojo hipocondroplasia (HCH), amarillo alteraciones del gen SHOX (SHOX) y celeste raquitismo hipofosfatémico ligado al X dominante (RH).

$n = 453$ (ACH: 280; HCH: 56; SHOX: 36; RH: 81).

a, b: peso en kg; c, d: longitud corporal en cm; e, f: perímetro cefálico en cm.

TABLA 1. Características de la muestra según diagnóstico, sexo, edad gestacional y presencia de diagnóstico materno de displasia esquelética

Diagnóstico	N de pacientes	Sexo (F/M)	Edad gestacional (semanas) mediana y rangos mín. máx.	Diagnóstico materno de displasia esquelética n (%)
Acondroplasia	280	142/138	38 (31-41)	16 (5,7)
Hipocondroplasia	56	25/31	39 (36-41)	7 (12,5)
Alteración del gen <i>SHOX</i>	36	17/19	38 (28-40)	21 (58,3)
Raquitismo hipofosfatémico ligado al X dominante	81	55/26	38 (28-41)	15 (18,5)
Total	453	239/214	38 (28-41)	59 (13)

F/M: femenino/masculino.

TABLA 2. Peso medio al nacer en pacientes con displasias esqueléticas

Peso			
Diagnóstico	X (kg)	Puntaje Z X (DE)	Prueba de la t
ACH	3,217	0,47 (0,16)	NS
HCH	3,280	0,33 (0,15)	NS
SHOX	2,999	0,18 (0,17)	NS
RH	3,206	0,62 (0,13)	NS

NS: no significativo; DE: desviación estándar.

ACH: acondroplasia, HCH: hipocondroplasia, SHOX: alteración del gen SHOX, RH: raquitismo hipofosfatémico ligado al X dominante.

TABLA 3. Longitud corporal media al nacer en pacientes con displasias esqueléticas

Longitud corporal			
Diagnóstico	X (cm)	Puntaje Z X (DE)	Prueba de la t
ACH	45,54	-1,43 (0,07)	$p = 0,0000$
HCH	47,48	-0,67 (0,23)	$p = 0,0031$
SHOX	45,56	-1,03 (0,24)	$p = 0,003$
RH	48,78	-0,51 (0,21)	$p = 0,023$

ACH: acondroplasia, HCH: hipocondroplasia, SHOX: alteración del gen SHOX, RH: raquitismo hipofosfatémico ligado al X dominante, DE: desviación estándar.

TABLA 4. Perímetro cefálico medio al nacer en pacientes con displasias esqueléticas

Perímetro cefálico			
Diagnóstico	X (cm)	Puntaje Z X (DE)	Prueba de la t
ACH	36,23	2,33 (0,10)	$p = 0,0000$
HCH	35,96	1,87 (0,20)	$p = 0,0000$
SHOX	33,75	0,73 (0,31)	NS
RH	34,17	0,88 (0,19)	NS

NS: no significativo; DE: desviación estándar.

ACH: acondroplasia, HCH: hipocondroplasia, SHOX: alteración del gen SHOX, RH: hipofosfatémico ligado al X dominante.

un desafío diagnóstico en los primeros años de vida. Si bien al nacimiento presentan longitud corporal y perímetro cefálico adecuados para la edad, la evaluación auxológica minuciosa revela en la mayoría de los casos la presencia de macrocefalia relativa y desproporción corporal.¹⁶

Los hallazgos de nuestro estudio muestran una prevalencia aumentada de compromiso de la longitud corporal al nacer: el 31 % en ACH y el 12 % en HCH. Estos resultados son compatibles con estudios previos que reportan una longitud reducida al nacer en individuos con

ACH y HCH.^{17,18}

El perímetro cefálico elevado relativo, observado en el 47 % de los neonatos con ACH y el 32 % con HCH, coincide con la literatura existente que describe la macrocefalia como una característica común en estas displasias. La macrocefalia es una herramienta de utilidad para seleccionar pacientes con HCH, aun con signos radiológicos sutiles. La introducción del concepto de “macrocefalia relativa” puede ser una herramienta útil para la detección temprana de displasias esqueléticas en el período neonatal.

Por su parte, las alteraciones del gen *SHOX* y el raquitismo hipofosfatémico ligado al X dominante presentan desafíos diagnósticos en el recién nacido en ausencia de antecedentes familiares claros. Durante la niñez y adolescencia, la haploinsuficiencia de *SHOX* se manifiesta con patrones típicos de desproporción corporal y deformidad de Madelung.¹⁹ El raquitismo hipofosfatémico ligado al X dominante se diagnostica generalmente después del segundo año de vida debido a alteraciones en el eje de los miembros inferiores y retraso del crecimiento. Los niños afectados nacen con peso y longitud corporal normales.⁹

Como está descripto, en nuestro trabajo, los neonatos con deficiencia del gen *SHOX* y RH no mostraron una prevalencia aumentada de longitud corporal baja al nacer. Por lo tanto, una longitud corporal normal para la edad gestacional no excluye el diagnóstico de displasia esquelética.

La falta de evaluación auxológica completa en el recién nacido podría significar un subdiagnóstico de las displasias esqueléticas como causa de restricción del crecimiento fetal y baja talla idiopática, tal como demuestran nuestros hallazgos. En un estudio previo, la prevalencia de displasias esqueléticas, como HCH y alteración del gen *SHOX*, en niños con diagnóstico de baja talla idiopática alcanzó el 20 %.²⁰ Por otro lado, la relación vértex-nalga/ longitud corporal aportaría más información acerca de las proporciones corporales, sin embargo, no es una práctica habitual la medición de la longitud vértex-nalga en el período neonatal.

La proporción de recién nacidos con peso inferior a -2 DE fue baja en todos los grupos estudiados, lo que sugiere que el peso al nacer puede no ser un indicador sensible para la detección de displasias esqueléticas. Este hallazgo es concordante con estudios previos que indican que el peso al nacer en neonatos con las condiciones evaluadas en este estudio suele

estar dentro de los rangos normales.²¹

Una limitación notable de nuestro estudio es la falta de datos antropométricos completos en el 22 % de los pacientes, lo cual resalta la importancia de realizar y registrar de manera sistemática la antropometría neonatal en la libreta sanitaria de la familia. Sumado a ello, desconocemos si las mediciones antropométricas al nacer fueron realizadas siguiendo estándares establecidos, lo que podría afectar la interpretación de los datos de crecimiento. Esto refuerza la necesidad de promover estrategias que aseguren la aplicación de protocolos uniformes ya existentes en la evaluación neonatal, lo que permite un abordaje temprano de estos pacientes.^{22,23}

CONCLUSIÓN

La prevalencia de longitud corporal baja al nacer varió según el diagnóstico, siendo más frecuente en ACH y HCH. La macrocefalia relativa se identificó en un alto porcentaje de pacientes con ACH y HCH, lo que resalta la utilidad del índice perímetro cefálico/longitud corporal como herramienta para la detección neonatal de displasias esqueléticas. Estos hallazgos enfatizan la importancia de la auxología perinatal como herramienta útil, sencilla y de bajo costo para mejorar la identificación temprana de estas condiciones. ■

REFERENCIAS

1. Barbosa-Buck CO, Orioli IM, Da Graça Dutra M, López-Camelo J, Castilla EE, Cavalcanti DP. Clinical epidemiology of skeletal dysplasias in South America. *Am J Med Genet A*. 2012;158A(5):1038-45.
2. Unger S, Ferreira C, Mortier G, Ali H, Bertola D, Calder A, et al. Nosology of genetic skeletal disorders: 2023 revision. *Am J Med Genet A*. 2023;191(5):1164-209.
3. Schramm T, Gloning K, Minderer S, Daumer-Haas C, Hortnagel K, Nerlich A, et al. Prenatal sonographic diagnosis of skeletal dysplasias. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2009;34(2):160-70.
4. Langston SJ, Krakow D, Chu A. Revisiting skeletal dysplasias in the newborn. *Neoreviews*. 2021;22(4):e216-29.
5. Orden AB, Del Pino M. Proporciones corporales. En: Comité Nacional de Crecimiento y Desarrollo, Sociedad Argentina de Pediatría. *Guía para la evaluación del crecimiento físico*. Buenos Aires: SAP; 2021:143-51.
6. Saunders CL, Lejarraga H, Del Pino M. Assessment of head size adjusted for height: An anthropometric tool for clinical use based on Argentinian data. *Ann Hum Biol*. 2006;33(4):415-23.
7. del Pino M, Orden AB, Arenas MA, Fano V. Referencias argentinas para la evaluación de proporciones corporales desde el nacimiento hasta los 17 años. *Arch Argent Pediatr*. 2017;115(3):234-40.
8. Spranger JW, Brill PW, Nishimura G, Superti-Furga A, Unger S. *Bone dysplasias: an atlas of genetic disorders of*

- skeletal development*. 3rd ed. New York: Oxford University Press; 2012.
9. Del Pino M, Viterbo G, Fano V. Manejo de niños con Raquitismo Hipofosfatémico Familiar. Buenos Aires: Hospital de Pediatría Garrahan; 2017. [Consulta: 31 de enero de 2025]. Disponible en: https://www.garrahan.gov.ar/images/intranet/guias_atencion/GAP_2017_-_MANEJO_RAQUITISMO.pdf
 10. Cavalcanti DP, Fano V, Mellado C, Lacarrubba-Flores MDJ, Silveira C, Silveira KC, et al. Skeletal dysplasias in Latin America. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2020;184(4):986-95.
 11. Villar J, Ismail LC, Victora CG, Ohuma EO, Bertino E, Altman DG, et al. International standards for newborn weight, length, and head circumference by gestational age and sex: the Newborn Cross-Sectional Study of the INTERGROWTH-21st Project. *Lancet*. 2014;384(9946):857-68.
 12. Villar J, Giuliani F, Fenton TR, Ohuma EO, Ismail LC, Kennedy SH, et al. INTERGROWTH-21st very preterm size at birth reference charts. *Lancet*. 2016;387(10021):844-5.
 13. Savarirayan R, Ireland P, Irving M, Thompson D, Alves I, Baratela WA, et al. Declaración de consenso internacional sobre el diagnóstico, el tratamiento multidisciplinario y el cuidado permanente de las personas con acondroplasia. *Nat Rev Endocrinol*. 2022;18(3):173-89.
 14. Pauli RM. Achondroplasia: a comprehensive clinical review. *Orphanet J Rare Dis*. 2019;14(1):1.
 15. del Pino M, Fano V, Lejarraga H. Growth references for height, weight, and head circumference for Argentine children with achondroplasia. *Eur J Pediatr*. 2011;170(4):453-9.
 16. Ramos Mejía R, Aza-Carmona M, Del Pino M, Heath KE, Fano V, Obregon MG. Clinical and radiologic evaluation of an individual with hypochondroplasia and a novel *FGFR3* mutation. *J Pediatr Genet*. 2020;9(1):48-52.
 17. Horton WA, Hall JG, Hecht JT. Achondroplasia. *Lancet*. 2007;370(9582):162-72.
 18. Shirley ED, Ain MC. Achondroplasia: manifestations and treatment. *J Am Acad Orthop Surg*. 2009;17(4):231-41.
 19. Binder G, Ranke MB, Martin DD. Auxology is a valuable instrument for the clinical diagnosis of SHOX haploinsufficiency in school-age children with unexplained short stature. *J Clin Endocrinol Metab*. 2003;88(10):4891-6.
 20. Flechtner I, Lambot-Juhan K, Teissier R, Colmenares A, Baujat G, Beltrand J, et al. Unexpected high frequency of skeletal dysplasia in idiopathic short stature and small for gestational age patients. *Eur J Endocrinol*. 2014;170(5):677-84.
 21. del Pino M, Heinrich JJ, Lejarraga H. Crecimiento en acondroplasia, hipocondroplasia y raquitismo hipofosfatémico familiar. En: Lejarraga H (ed). Ensayos sobre crecimiento y desarrollo. Buenos Aires: Paidós; 2011:245-60.
 22. del Pino M, Ramos Mejía R, Fano V. Leg length, sitting height, and body proportions references for achondroplasia: new tools for monitoring growth. *Am J Med Genet A*. 2018;176(4):896-906.
 23. Fano V, Del Pino M, Obregon MG. Manejo de la acondroplasia. Buenos Aires: Hospital de Pediatría Garrahan; 2013. [Consulta: 22 d mayo de 2025]. Disponible en: https://www.garrahan.gov.ar/images/intranet/guias_atencion/gap_historico/GAP-2013-Acondroplasia.pdf