**NORMA TÉCNICA EN SALUD PARA LA ATENCIÓN INTEGRAL E INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA DE LAS PERSONAS DE TALLA BAJA EXTREMA Y SINDRÓMICA**

**I. Finalidad y Justificación técnica**

El presente documento tiene por finalidad normar los procedimientos a realizar para la atención integral, así como la promoción de la investigación biomédica de las personas de talla baja sindrómica o extrema, con enfoque de respeto a los derechos humanos, interculturalidad y género, para mejorar su condición de salud y así contribuir a su inclusión.

La Dirección de Prevención y Control de la Discapacidad, perteneciente a la Dirección General de Intervenciones Estratégicas en Salud Pública del Ministerio de Salud, es responsable de estandarizar los procedimientos necesarios para la atención integral e investigación biomédica de las personas de talla baja extrema, en los establecimientos de salud a nivel nacional.

La presente norma técnica tiene por objetivos:

* Promoción de la salud, enfocada a
* Establecer los procedimientos para el diagnóstico oportuno de pacientes con talla baja sindrómica o extrema.
* Mejorar la efectividad de las intervenciones en las personas con talla baja
* Evaluar el impacto de las intervenciones realizadas.
* Mejorar el sistema de información a través del registro adecuado de casos.

**II. Ámbito de aplicación**

La presente Norma Técnica de Salud es de aplicación obligatoria en todos los establecimientos del Sector Salud a nivel nacional (del Ministerio de Salud, de EsSalud, de la Sanidad de las Fuerzas Armadas, de la Policía Nacional del Perú, de los Gobiernos Regionales, Gobiernos Locales, Clínicas y otros del Subsector Privado), según corresponda.

**III. Base legal**

* Ley 26842, Ley General de Salud y sus modificatorias.
* Ley Nº 27657, Ley del Ministerio de Salud.
* Ley Nº 27867, Ley Orgánica de Gobiernos regionales, y sus modificatorias.
* Ley Nº 27972, Ley Orgánica de Municipalidades, y sus modificatorias.
* Ley Nº 29414 Ley que establece los Derechos de las Personas Usuarias de los Servicios de Salud.
* Ley Nº 30687, Ley de promoción de los derechos de las personas de talla baja
* Ley Nº 29973, Ley General de la Persona con Discapacidad; y modificatorias.
* Ley Nº 29885, Ley que declara de interés nacional la creación del Programa de Tamizaje Neonatal Universal.
* Ley Nº 29698, Ley que declara de Interés Nacional y Preferente Atención el Tratamiento de personas que padecen Enfermedades Raras o Huérfanas.
* Decreto Legislativo N° 1161, Ley de Organización y Funciones del Ministerio de Salud.
* Decreto Supremo N° 002-2014-MIMP, que aprueba el Reglamento de la Ley N° 29973, Ley General de la Persona con Discapacidad.
* Decreto Supremo N° 008-2017-SA, que aprueba el Reglamento de Organización y Funciones del Ministerio de Salud y sus modificatorias.
* Decreto Supremo N° 014-2013-SA, que aprueba el Reglamento de la Ley N° 29885, Ley que declara de interés nacional la creación del Programa de Tamizaje Neonatal Universal.
* Decreto Supremo N° 004-2019-SA, que aprueba el Reglamento de la Ley N° 29698, Ley que declara de Interés Nacional y Preferente Atención el Tratamiento de personas que padecen Enfermedades Raras o Huérfanas.
* Resolución Ministerial N°537-2017, que aprueba la Norma técnica 137.. (falta detallar mejor).
* Resolución Ministerial N° 850-2016/MINSA, que aprueba el documento denominado “Normas para la Elaboración de Documentos Normativos del Ministerio de Salud”.
* Resolución Ministerial N° 828-2013/MINSA, que aprueba la Norma técnica de salud para la Atención Integral de Salud Neonatal.
* Resolución Ministerial N° 751-2004, que aprueba la Norma Técnica en Salud N° 018-MINSA, Norma técnica del sistema de Referencia y Contrarreferencia de los establecimientos del Ministerio de Salud.

**IV. Disposiciones generales (definiciones y otros pertinentes)**

**5.1. Definiciones operativas**

* Talla baja. Aquella talla que sea igual o menor a -2 desviaciones estándar por debajo de la media para edad y sexo, según la Organización mundial de la Salud (OMS) y CDC.
* Talla baja extrema. Aquella talla para la edad que se encuentra por debajo de -3 desviaciones estándar por debajo de la media para edad y sexo, según la Organización mundial de la Salud (OMS). En adultos se considerará una talla menor o igual 1.56m para varones, y 1.45m para mujeres.
* Talla baja sindrómica. Aquella talla para la edad que se encuentra por debajo de -2 desviaciones estándar por debajo de la media para edad y sexo, según la Organización mundial de la Salud (OMS), y que se asocie a otras manifestaciones multisistémicas.
* Discapacidad. Término genérico que abarca deficiencias, limitación en la actividad y restricción en la participación.
* Persona con discapacidad. Es aquella que tiene una o más deficiencias físicas, sensoriales mentales o intelectuales de carácter permanente que, al interactuar con diversas barreras actitudinales y del entorno, no ejerza o pueda verse impedida en el ejercicio de sus derechos y su inclusión plena y efectiva en la sociedad, en igualdad de condiciones que las demás.
* Talla baja como condición de salud que genera discapacidad. Es aquella que presenta deficiencias, limitación en la actividad, y que al interactuar con diversas barreras actitudinales y del entorno, no ejerza o pueda verse impedida en el ejercicio de sus derechos, en igualdad de condiciones que los demás, lo cual genera restricción en la participación.

5.2. Definiciones clínicas. Serán consideradas las siguientes definiciones clínicas, siempre y cuando estén asociadas a talla baja extrema.

* Displasias esqueléticas. Grupo heterogéneo amplio de entidades nosológicas de base genética en la que se dan cita un crecimiento anormal, acompañado de alteraciones en el desarrollo y diferenciación del hueso y del cartílago.
* Síndrome Turner. Es la manifestación clínica de una alteración cromosómica que afecta a mujeres, que tienen un cromosoma X intacto y la ausencia parcial o completa del segundo cromosoma sexual.
* Trastornos hormonales, como hipotiroidismo congénito, hipopituitarismo, déficit aislado de hormona de crecimiento.
* Enfermedades crónicas, como cardiopatías congénitas, enfermedad renal crónica, enfermedades gastrointestinales, hepatopatías crónicas, enfermedades hematológicas e inmunodeficiencias primarias.
* Otros síndromes genéticos, grupo de trastornos muy heterogéneos clínicamente y que dentro de sus manifestaciones clínicas se observa talla baja, de etiología genética (que pueden ser variantes monogénicas o variantes en el número de copias, disomías uniparentales) y de herencia variable (dominante o recesivo): Algunos de los síndromes frecuentes son: síndrome Noonan, síndrome Prader-Willi, síndrome Cornelia de Lange, Sindrome Silver-Russell, síndrome de deleción 22q11.
* Desnutrición crónica. Desbalance nutricional provocado por un insuficiente aporte de nutrientes, durante un periodo mayor a tres meses.

**V. Disposiciones específicas**

5.1. Promoción

El profesional de la salud generará campañas de promoción de la salud para influir positivamente en la salud de los individuos, comunidades y poblaciones, a fin de cuidar la salud. (DRA. GLADIS) y LIC. GRAÑA

5.2. Prevención:

Controles prenatales.

El profesional de la salud de todos los niveles de atención, debe realizar vigilancia y evaluación integral de la gestante y el crecimiento y desarrollo del feto, que permita la detección oportuna de signos de alarma, factores de riesgo, la educación para el autocuidado y la participación de la familia, así como para el manejo adecuado de las complicaciones; con el objetivo de referirlos a un nivel de mayor complejidad, o institución donde se cuente con médico especialista en Ginecología y obstetricia con las competencias necesarias en Medicina Fetal (Ver flujograma en Anexo 01). (DR. ABARCA: flujogramas, uno de diagnóstico y uno de manejo, según niveles)

Ultrasonido

* El médico especialista con competencias en Ecografía fetal, que diagnostique Retraso del crecimiento intrauterino, definido por valores por debajo del percentil 10 del perímetro abdominal o del peso, además debe evaluar otros parámetros como la medición de la longitud del fémur, perímetro cefálico, diámetro biparietal.; y realizar la referencia a un nivel de mayor complejidad, o institución donde se cuente con médico especialista en Ginecología y obstetricia con las competencias necesarias en Medicina Fetal (Ver flujograma en Anexo 01).
* El paciente con talla baja extrema y/o sindrómica debe ser evaluado por el médico especialista en Genética médica, quien realiza la evaluación clínica y el asesoramiento genético, con el fin de ayudar a las personas a comprender y adaptarse a las implicaciones médicas, psicológicas y familiares de las contribuciones genéticas a la enfermedad. A través de los siguientes procesos:
  + Interpretación de las historias familiares y médicas para evaluar la probabilidad de aparición o recurrencia de la enfermedad.
  + Educación sobre la herencia, pruebas genéticas, tratamientos disponibles, prevención e investigación.
  + Asesoramiento para poder elegir según la información recibida y adaptación del pronóstico o condición.

CRED

El profesional de la salud de todos los niveles de atención, debe realizar vigilancia en el cumplimiento de los Controles de crecimiento y desarrollo, según Norma Técnica de Salud para el control de crecimiento y desarrollo de la Niña y el Niño menor de 5 años, y Curvas de OMS en niños mayores.

El paciente con talla baja debe ser referido a la especialidad de Pediatría, Endocrinología, o Endocrinología pediátrica.

TAMIZAJE

El profesional de la salud debe realizar la vigilancia del cumplimiento de la Ley del tamizaje…(yo lo detallo).. a fin identificar a los neonatos aparentemente sanos en la fase preclínica o de latencia, de una determinada enfermedad, con el objetivo de prevenir una discapacidad física y mental o muerte prematura.

5.3. Diagnóstico temprano (ESPECIFICAR NIVELES DE ATENCION)

El médico especialista en Pediatría, Endocrinología o Endocrinología pediátrica debe realizar una ananmnesis exhaustiva y evaluación clínica detallada. (Ver anexo 02)

Evaluación antropométrica (DRA. SHEYLA)

Los exámenes de laboratorio para los niños con talla baja, con el objetivo de detectar la etiología, deben realizarse según nivel de atención. (Tabla, en anexo 03): (DRA SOFIA)

- Hemograma completo y velocidad de sedimentación globular (VSG) o proteína C reactiva (PCR), para detectar o excluir anemia e infecciones o enfermedades inflamatorias (1,3).

- Transaminasas para descartar enfermedades hepáticas (2,3).

- Examen completo de orina (2).

- Examen coproparasitológico seriado (2).

- Creatinina

- Electrolitos, bicarbonato, calcio, fosforo, fosfatasa alcalina, albúmina, para detectar trastornos renales, trastornos de calcio y fosforo (1,2,3).

- Gasometría venosa, prueba para detectar enfermedades renales como la acidosis tubular renal, sobretodo si está asociado a falla de medro en los primeros 3 años de vida (2,3).

- El dosaje de Anticuerpos anti-tejido transglutaminasa IgA e IgA total, para detectar enfermedad celiaca (EC).

- Dosaje de Hormona estimulante de la tiroides (TSH), tiroxina libre (T4 libre) para descartar hipotiroidismo (1,3).

- Factor de crecimiento tipo insulina 1 (IGF-1) y la proteína de unión al factor de crecimiento tipo insulina 3 (IGFBP-3). IGFBP-3. (1,3).

- Los pacientes con baja velocidad de crecimiento y bajo IGF-1 y / o IGFBP-3 y retraso en la edad ósea deben ser evaluados para detectar deficiencia de hormona de crecimiento mediante pruebas estimulación de hormona de crecimiento (1).

- Cariotipo, se debe realizar a todas las niñas con talla baja sin causa aparente, para descartar el síndrome de Turner, asimismo en niños con anomalías genitales asociadas. (1,4).

- Análisis cromosómico por micromatrices (Microarrays o Arrays CGH/SNP) para detectar variantes en el número de copias del genoma (microdeleciones, microduplicaciones o disomías uniparentales) (4).

- Secuenciación masiva (panel, exoma y genoma), para identificar causas genéticas. (ANEXO 04, DRA NATHALY)

Edad ósea

Determinación de la edad ósea:

En todo paciente con talla baja proporcionada se debe solicitar una edad ósea (2):

- En menores de 2 años: radiografía de pie y tobillo izquierdo (2).

- En Mayores de 2 años: estudio radiográfico de la mano no dominante Se determina típicamente a partir de una radiografía de la mano izquierda y la muñeca, y requiere una experta interpretación. Los métodos utilizados con mayor frecuencia para determinar la edad ósea son el método del atlas de Greulich y Pyle y el método Tanner Whitehouse (1,2).

La determinación de la edad ósea informa las estimaciones del potencial de crecimiento del niño y la talla adulta probable, de la siguiente manera:

- La edad ósea atrasada o avanzada se define como una edad ósea que es 2 DE o más por debajo o por encima de la media, respectivamente. Esto es aproximadamente 20 % por debajo o por encima de la edad cronológica. Esto se traduce en una diferencia entre la edad ósea y la edad cronológica de aproximadamente 12 meses entre los 2 y 4 años de edad cronológica, 18 meses entre los 4 y 12 años, y 24 meses después de los 12 años. Si la edad ósea se retrasa o avanza cerca o más allá de estos parámetros, entonces la talla proyectada debe recalcularse en función de la edad ósea en lugar de la edad cronológica. Esto proporcionará una evaluación más precisa de la talla proyectada (1).

- La edad ósea puede usarse para predecir la talla adulta del niño: La técnica desarrollada por Bayley-Pinneau (BP) se usa más comúnmente en niños de aproximadamente seis años o más. Esta técnica emplea una tabla para traducir la edad ósea y la edad cronológica del niño a una fracción decimal de la tala adulta. Para predecir la talla adulta, la talla actual se divide por la fracción de la talla adulta (1).

Exámenes de imágenes (RMN, Otras rx)

- Resonancia magnética (RM) con contraste del cerebro, sólo en caso de sospecha de lesión intracraneana, defectos de línea media, déficit de GH o hipopituitarismo. Por lo que es apropiada para niños con deficiencia de hormona de crecimiento establecida o en aquellos con signos o síntomas que sugieren disfunción hipotalámica-hipofisaria (por ejemplo, hipoglucemia, micropene, criptorquidia, displasia septo óptica, tumor intracraneal), o historia de irradiación craneal) (1).

- Radiografía del esqueleto, debe solicitarse siempre dentro del estudio de un paciente con talla baja desproporcionada con el fin de descartar una displasia esquelética. El estudio radiológico debe incluir cráneo (proyección AP y lateral), columna total (AP y lateral), tórax (AP), pelvis (AP), huesos largos (AP), manos y pies (AP) (5,7).Algunos de los hallazgos posibles de encontrar son craneosinostosis, platispondilia (en osteogénesis imperfecta), el estrechamiento de la distancia interpeduncular caudal de la columna (en la hipocondroplasia), retraso de osificación de huesos púbicos (condrodistrofia neonatal), la deformidad de Madelung (incurvamiento del radio y subluxación cubital distal observada en la discondrosteosis de Leri-Weill), entre otras (5).

5.4. Tratamiento oportuno

*Tratamiento farmacológico*

De reemplazo hormonal DR. DEL AGUILA. En pacientes que presenten variantes puntuales o en el número de copias en el gen *SHOX*.

Bifosfonatos: Se ha demostrado el beneficio en pacientes con diagnóstico confirmado de osteogénesis imperfecta.

Terapia de reemplazo enzimático: No todos las TRE han modificado el crecimiento en las diferentes entidades que son utilizados estas terapias, excepto en la hipofostasia. En las otras entidades han mejorado otros ítems como en la prueba de la caminata de 6 minutos, función pulmonar, masa ventricular, hepatoesplenomegalia y la disminución de los GAGs.

La terapia de reemplazo hormonal será aplicado por el especialista según el caso

*Quirúrgico*

Se puede utilizar el procedimiento de alargamiento óseo en pacientes con displasia esquelética que podría ser a partir de los cinco años.

5.5. Rehabilitación (DRA. RENGIFO)

5.5.1. De la evaluación inicial

* Toda persona con diagnóstico de talla baja extrema y sindrómica, deberá ser evaluada por el médico especialista en Medicina Física y Rehabilitación, quien incluirá dentro de la evaluación integral: desarrollo neuromotriz, evaluación de la marcha, rangos articulares, fuerza muscular, descarte de complicaciones músculoesqueléticas y neurológicas; además de evaluación cognitiva y de lenguaje, para hacer el diagnóstico de rehabilitación correspondiente.
* En la evaluación de complicaciones músculoesqueléticas y neurológicas se debe hacer énfasis en la búsqueda de deformidades de la columna vertebral, deformidades torsionales y angulares de extremidades, y prensión manual; así como signos sugestivos de compresión medular.

5.5.2. De la indicación del tratamiento

* El manejo rehabiblitador del paciente debe ser integral, a cargo del equipo multidisciplinario de rehabilitación.
* El médico especialista en Medicina Física y Rehabilitación es el responsable de indicar la terapia física, ocupacional, de lenguaje, de aprendizaje, o procedimientos médicos según corresponda.
* Los pacientes menores de cinco años, que presenten alteración de tono muscular y retraso en el desarrollo, así como los pacientes de cualquier edad con displasias esqueléticas deben recibir terapia física para estimulación del desarrollo neuromotor, así como para prevención de complicaciones musculoesqueléticas en columna vertebral y extremidades (inversión o aumento de curvaturas vertebrales fisiológicas, escoliosis, genu valgo o varo, dorsolumbalgias y otras que causen limitaciones en el rango normal del movimiento) y neurológicas (signos de estrechez espinal).
* Los pacientes que presenten complicaciones músculoesqueléticas deben recibir los medios físicos que corresponda según la patología específica encontrada: ultrasonido, electroterapia, laserterapia, magnetoterapia y otros; además de kinesioterapia dirigida.
* Los pacientes que hayan sido intervenidos quirúrgicamente por laminectomía, alargamiento óseo, o corrección de deformidades angulares, deben iniciar terapia física precozmente para mantener rangos articulares, recuperar fuerza muscular e iniciar marcha, y lograr una recuperación óptima.
* A los pacientes que presenten signos de estrechez espinal, se les debe solicitar una interconsulta con Neurología.
* Los pacientes con displasias esqueléticas, y aquellos en los que se encuentre compromiso pulmonar, deben recibir terapia respiratoria preventiva para mejorar su amplexación toráxica y prevenir complicaciones posibles por deformidades toráxicas.
* Los pacientes menores de cinco años que presenten alteración de tono muscular y retraso en el desarrollo, así como aquellos que presenten dificultad en el desarrollo de actividades de vida diaria según su edad, deben recibir terapia ocupacional para lograr un aprendizaje motor adecuado y mejorar su independencia.
* El paciente deberá ser evaluado por el médico especialista y el terapeuta ocupacional para determinar los ortéticos que requiera según la evaluación de extremidades, y considerando el grado de compromiso de cada segmento corporal: estabilizadores de codo, muñeca y/o mano, ortesis rodilla-tobillo-pie (KAFO), ortesis tobillo-pie (AFO/OTP).
* El médico especialista indicará corsés, plantillas ortopédicas, o zapatos ortopédicos, como apoyo a las indicaciones de terapia física en los pacientes en los que se evidencie un moderado compromiso de deformidades de columna vertebral, o en miembros inferiores, tales como: escoliosis, hiperlordosis, dismetría de miembros inferiores, genu valgo y otros.
* El paciente debe recibir terapia de lenguaje, si se encuentran signos de hipoacusia, trastorno de lenguaje expresivo y deficiencias en praxias linguales.
* Se indicará terapia de aprendizaje en aquellos pacientes en quienes se haya evidenciado algún déficit cognitivo.
* El médico especialista realizará los procedimientos médicos para apoyo al manejo del dolor, tales como desgatillamiento, infiltraciones, bloqueos paravertebrales, acupuntura; previo consentimiento informado del paciente, según corresponda.

5.5.3. Del seguimiento en Rehabilitación

* Todo paciente que haya sido evaluado y recibido algún procedimiento médico, o ingresado a un ciclo de terapia, al término de ésta, deberá ser reevaluado por el médico especialista.
* Cuando el paciente sea dado de alta del servicio, deberá acudir a reevaluaciones cada seis meses.

5.5. De la certificación de discapacidad

* Para la obtención del certificado de discapacidad, el paciente con talla baja extrema debe cumplir con los procesos de evaluación, calificación y certificación; luego de los cuales se determinará la existencia de alguna discapacidad, y de ser así, la gravedad de ésta.

5.6. Seguimiento

De acuerdo a cada patología

5.7. Referencia y contrarreferencia.

5.9. Componentes:

5.8.1. Organización: Procesos para reordenar la oferta sanitaria

Organiza recursos humanos según niveles, interdependencia de servicios, infraestructura física, flujos horarios de atención, guías de PC.

5.8.2. Prestación

Estrategias de promoción, prevención, recuperación y rehabilitación:

Atención: captación, admisión…

5.8.3. Gestión

Procesos para organizar e implementar según las necesidades del grupo

Programación

Asistencia técnica

Conocimiento: otorgar capacitaciones

Gestión de la información: HIS, Diresas deben supervisar el número.

Investigación

Vigilancia epidemiológica

Indicadores

* De estructura: cómo el Sistema de Salud está organizado y equipado . Permiten saber si los RECURSOS están disponibles y organizados, para facilitar la atención al usuario . Recursos, estructura organizacional.
* De proceso: Focalizan en el CÓMO la atención es otorgada. Miden si todos los PASOS de un PROCESO si hicieron correctamente.
* De resultado: MIDEN la efectividad de la atención ; el grado en que la atención otorgada al usuario produjo el efecto deseado.

5.8.4. Financiamiento

Recursos de reconoc público.

INDICADORES:

Inclusión

**VI. Responsabilidades en los diversos niveles:**

**6.1. Nacional**

**6.2. Regional**

**6.3. Local**

**VII. Disposiciones finales**

**VIII. Anexo**

**IX. Bibliografía**