

PANHIPOPITUITARISMO CONGÉNITO A PROPÓSITO DE UN CASO DE PRESENTACIÓN NEONATAL.

Graña Silva F (Speaker) (1), Gómez Silva G (1), Pérez Cortizas Á (1), Curros Novo C (1), Cabanas Rodriguez P (1), Rivero Alí L (1).
(1) Pediatría, CHU de Santiago de Compostela.

Presentación

El panhipopituitarismo congénito es una entidad poco frecuente que ocasiona un déficit múltiple de hormonas contrarreguladoras dependientes del eje hipotálamo hipofisario.

La forma de presentación más frecuente en el período neonatal es como hipoglucemia sintomática grave, asociada con frecuencia a otros hallazgos: micropene, criptorquidia, dismorfias craneofaciales y menos frecuentemente a colestasis.

Caso Clínico

Varón nacido a las 40+3 semanas de edad gestacional, embarazo normal, cesárea por podálica, peso 2920 kg. APGAR 9/10. Cribado neonatal normal.

El 2º día de vida presentó un episodio de hipotonía y cianosis con glucemia indetectable, precisando para su corrección infusión de glucosa i.v. a dosis de 7,3 mg/Kg/min. Los controles de glucemia posteriores se mantuvieron en límites normales.

Ingresado en la Unidad Neonatal, se realizaron estudios metabólicos, EEG y RM cerebral, que fueron normales.

A los 2 meses de vida se evidencia retraso madurativo y en el control analítico datos de colestasis (bilirrubina total 3,2 mg/dl, bilirrubina directa 2 mg/dl, fosfatasa alcalina 2.292 UI/L, transaminasas normales) y T4 0,84 ng/dL (0.89-1.76) con TSH 10,3 mUI/L(0.35-5.5).

Exploración física: Peso en P40 y talla entorno al P10. Coloración pálida y subictericia conjuntival. Mala conexión medioambiental, mal seguimiento visual, frente prominente, raíz nasal hundida, microrretrognatia, paladar ojival, micropene y criptorquidia izquierda.

Se realizaron estudios hormonales basales de cortisol, GH, IgF-1, IgFBP3 y testosterona (con valores bajos) y tras estímulo (con hipoglucemia de 28 mg/dL), persistiendo valores bajos o sin incremento significativo.

Ante la sospecha de panhipopituitarismo, se realizó estudio de imagen centrado en la zona hipofisaria evidenciando neurohipófisis ectópica, interrupción del tallo hipofisario y adenohipófisis de pequeño tamaño.

Tras la confirmación diagnóstica se instauró tratamiento con hidrocortisona oral y levotiroxina. A los 4 meses se añadió al tratamiento GH.

La evolución posterior fue favorable tanto en la normalización de su desarrollo psicomotriz como en la resolución de la colestasis.

Conclusiones

1. El panhipopituitarismo congénito es una patología poco frecuente. Debe sospechase en un recién nacido con hipoglucemia sintomática grave sobre todo si está asociada a otros hallazgos (micropene, criptorquidia y defectos de la línea media).
2. Ante su sospecha se debe realizar estudios hormonales y de imagen cerebral centrada en la silla turca.
3. El diagnóstico temprano es fundamental para instaurar un tratamiento precoz y evitar secuelas neurológicas y sobre el crecimiento.